



LYSOSOME.INFO

La Lettre d'information aux familles et amis de **VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES**

Numéro 243 - Septembre 2025

ADULTE MPS II (MALADIE DE HUNTER), DES ATTEINTES PÉRIPHÉRIQUES ET BESOINS MÉDICAUX IMPORTANTS MALGRÉ LE TRAITEMENT PAR ENZYMOOTHÉRAPIE. ANALYSE DES DONNÉES DU REGISTRE INTERNATIONAL HOS

La maladie de Hunter ou MPS II, est une maladie lysosomale liée au chromosome X, ne touchant principalement que les garçons. Elle est due au déficit d'une enzyme appelée iduronate-2-sulfatase (I2S). Cette enzyme sert à dégrader certaines substances naturellement présentes dans le corps (des glycosaminoglycanes ou GAG) qui du fait de cette déficiente enzymatique vont s'accumuler dans les cellules des différents organes du corps. Selon la sévérité du déficit il peut y avoir une atteinte des cellules du cerveau entraînant une forme neuropathique. Il a été montré qu'environ deux tiers des personnes touchées par la maladie de Hunter avaient une forme neuropathique (forme sévère de la maladie).

Depuis bientôt 20 ans, les patients peuvent bénéficier d'un traitement spécifique par enzymothérapie. Il s'agit de perfuser par voie intraveineuse, une fois par semaine, une version fabriquée en laboratoire de l'enzyme manquante. Le traitement ne permet pas la guérison, mais ralentit ou stabilise la progression de certains symptômes non neurologiques de la maladie permettant une survie plus importante des malades.

Un article récent analyse les données du registre international de la maladie de Hunter détenu par le laboratoire Takeda (qui commercialise le traitement) afin de mettre en lumière les problèmes médicaux majeurs à l'âge adulte, hors troubles neurocognitifs, qui persistent malgré le traitement par enzymothérapie. L'analyse a porté sur les données de 373 patients adultes dont un peu moins d'un quart (23,6%) avaient une forme neuropathique.

Près de 90% des patients recevaient le traitement par enzymothérapie avec une moyenne de durée de traitement relativement similaire entre les groupes d'adultes (forme neuropathique et non-neuropathique). L'âge médian(*) d'apparition des symptômes était de 2 ans pour le groupe des adultes traités avec atteintes neurologiques versus 4 ans pour ceux sans atteinte, et de 4 ans versus 5 ans respectivement pour le diagnostic. La proportion de patients adultes entre 18 - 22 ans était de 2/3 pour la forme neuropathique versus 1/3 pour la forme non neuropathique et le temps de suivi des patients après 18 ans était de 3,3 ans pour ceux ayant une forme neuropathique versus 7,4 ans

pour les autres indiquant une proportion des patients plus âgés dans le groupe adulte forme non-neuropathique. A la dernière visite de contrôle, le patient le plus âgé du groupe des adultes avec une forme neuropathique de la maladie avait 30,5 ans, celui du groupe non-neuropathique avait 43,3 ans. Au moment de l'analyse des données, pour le groupe des adultes ayant une forme neuropathique, il a été rapporté 51% de décès à un âge médian(*) de 20,8 ans, et pour le groupe des adultes forme non-neuropathique, 26,8% des patients étaient décédés à un âge médian de 24,9 ans.

L'étude des données a montré que 38,6 % des adultes avaient une prothèse auditive avec une date connue de mise en place qui indiquait que 88% d'entre eux avaient reçu cette prothèse avant 18 ans (pas de différence entre les deux groupes).

Une attention toute particulière a été portée sur les chirurgies. Pour les patients traités, 30% du groupe ayant une forme neuropathique avaient subi au moins une intervention après 18 ans versus 54% du groupe forme non-neuropathique. Le nombre médian(*) de chirurgie différente était de 2 pour ceux ayant été opérés (pas de différence selon le groupe) et 1/3 des chirurgies répétitives étaient principalement liées aux hernies, à la décompression du canal carpien et à la mise en place/remplacement de porth-a-cath. A noter que dans l'enfance, 77,4% des adultes traités avaient eu des chirurgies dont 47,6% pour des hernies.

Le type de chirurgie effectué le plus fréquemment chez les adultes était l'opération de la hernie. La proportion des patients adultes traités ayant subi une opération de la hernie, une décompression du canal carpien et/ou des cervicales, ou une trachéotomie avant l'âge de 18 ans était similaire pour les deux groupes (atteinte neurologique ou non) mais plus importante après 18 ans pour le groupe sans atteinte neurologique. Après 18 ans, proportionnellement les patients du groupe ayant des atteintes neurologiques recevaient plus fréquemment des gastrostomies.

Certains paramètres cliniques ont également été analysés. Ce qui ressort est que plus de 70% des adultes ont des symptômes cardiovasculaires, le plus fréquemment reporté étant des valvulo-

pathies. Un besoin en oxygène après 18 ans était indiqué chez un quart des patients adultes avec une fréquence plus marquée pour le groupe avec atteintes neurologiques.

Il a été souligné que les événements indésirables graves touchaient 51% des patients adultes traités, principalement des infections respiratoires qui étaient souvent la cause principale de décès suivie par les arrêts cardiaques et cardio-respiratoires. Toutefois, les effets secondaires liés aux perfusions restaient rares.

Ces analyses montrent que les adultes atteints de la maladie de Hunter restent très vulnérables et que leur prise en charge doit se poursuivre tout au long de la vie. Les patients avec une forme neuropathique ont une maladie plus sévère mais paradoxalement reçoivent moins d'intervention à l'âge adulte. Plusieurs raisons peuvent l'expliquer. Les risques liés à l'anesthésie avec un état général moins bon peuvent freiner la décision d'une opération lorsque celle-ci n'est pas vitale. Ces patients moins/pas communicant verbalement rendent le repérage pour effectuer certaines interventions plus difficiles. Le nombre plus faible de patients inclus dans ce groupe (adultes traités avec atteinte neurologique) et le temps de suivi plus court que pour le groupe des patients sans atteinte neurologique, peut expliquer que certaines interventions chirurgicales n'aient pas été mentionnées.

Même avec le traitement, les adultes MPS II ont des besoins médicaux importants. La prise en charge doit rester multidisciplinaire : ORL, auditif, cardiaque, respiratoire, évaluation de la mobilité articulaire, accompagnement psychologique, anticipation des besoins sociaux et médicaux. Ces suivis doivent être continus et à adapter selon les besoins spécifiques (forme neurologique ou non).

(*) le terme **médian** ne signifie pas moyenne. Il désigne le chiffre à partir duquel la moitié d'une population est au-dessus et à l'inverse, l'autre moitié est en dessous.

Source: Article en accès libre. Titre : Unmet needs of adults living with mucopolysaccharidosis II: data from the Hunter Outcome Survey; auteurs : Muenzer J. et all. dans Orphanet Journal of Rare Diseases. Juillet 2025.

SÉJOUR DE RÉPIT VML 2025

Depuis 2000, chaque été VML propose deux familles de souffler le temps d'une semaine dans un centre de séjour en juillet ou en août. Dédiée en priorité aux parents usés par les efforts quotidiens que nécessite la gestion de la maladie, la formule de VML leur offre la possibilité de souffler toute la journée pendant que leur enfant malade est pris en charge par une équipe dédiée (une infirmière DE entourée de bénévoles expérimentés).

Cette année signait notre retour dans un village vacances toujours très apprécié, LA PIERRE BLEUE à Saint Gildas de Rhuis, en Bretagne dans la baie de Quiberon.



Deux semaines au choix étaient ouvertes cette année, avec la première sur la dernière semaine de juillet et la seconde sur la première du mois d'août. C'est entre

ces deux séjours que les deux délégués d'Antenne régionale Bretagne (Nord et Sud) avaient en outre donné rendez-vous aux familles de la région de se retrouver pour une journée de convivialité. Et c'est sous un soleil radieux que vacanciers, bénévoles et familles ont ainsi pu se retrouver.

Nous devrions ouvrir la possibilité de séjours en 2026 sur le même site en Bretagne. N'attendez pas pour en savoir plus sur cette formule et les différentes aides financières que l'association peut solliciter pour vous, contactez l'équipe du siège.



HOHÉ ! HOHÉ ! LYSOSOME, LYSOSOM' VOGUE SUR LES FLOTS 🎶

UNE NOUVELLE AVENTURE MARITIME À SUIVRE...



Credit Photo : Manon Le Guen

Jérémy de Rochefort est un jeune skipper qui a créé un lien avec VAINCRE LES MALADIES Lysosomales grâce à Sylvie et Claire, deux bénévoles très engagées de l'Antenne Picardie.

Avec 89 autres inscrits, ce jeune navigateur participe à « La Boulangère Mini Transat 2025 », course transatlantique en solitaire entre la Vendée et les Antilles, dont le départ a lieu depuis les Sables d'Olonne le 21 septembre. Particularité de cette épreuve, et non des moindres, la traversée de l'Atlantique s'effectue sur un bateau de 6,50 mètres et sans assistance. Un sacré défi sur 7500 km !

« Alphonse », son bateau, portera sur sa grand-voile entre autres le logo de l'association.

Si vous êtes aux Sables d'Olonne à partir du 13 septembre, n'hésitez pas à vous rendre au village de la Boulangère Mini Transat ouvert au public pour admirer et encourager « Alphonse ». Indice : il porte le numéro 525 et également un petit lysosome sur sa coque.

Vous pouvez retrouver les informations sur la Mini Transat ainsi que les récits passionnés de Jérémy sur la construction de son projet via ses réseaux sociaux.
<https://linktr.ee/jeremyderochefort.minitransat>

Vous pourrez suivre la course depuis <https://www.minitransat.fr/>



ET TOUJOURS AVEC JUSTINE

Vous la connaissez bien à présent notre marraine de navigatrice Justine Mettraux. Le 28 juillet dernier, avec un équipage complet, et notre Lysosome, sur son IMOCA TeamWork Team Shef, elle s'est alignée pour la Course au large la plus importante du monde, la Rolex Fastnet Race. Avec un départ en Angleterre, l'arrivée était sifflée à Cherbourg après 605 miles (1120 km) de régate pour les presque 350 voiliers. Classée 5^{ème} dans sa catégorie, le magnifique bateau de Justine, s'il n'a pu donner toute la mesure de sa puissance aura néanmoins pu déployer son magnifique spi blanc sur lequel s'affiche notre Lysosome. Prochains rendez-vous pour Justine que nous suivrons toujours avec plaisir, le Défi Azimut (fin septembre à Lorient) et la Transat Café l'Or (fin octobre au Havre).



TOURNOI DE FOOTBALL À ROSOY EN MULTIEN

Dimanche 29 juin dernier, les toujours très généreux bénévoles de l'ASM (Association sportive du Multien) ont organisé leur tournoi caritatif annuel « A nos êtres chers » à Rosoy en Multien (60) au bénéfice une nouvelle fois de VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES. La remise d'un chèque de 1200 euros, bénéfice de la journée, à Michel Babec, responsable de l'antenne Picardie a concrétisé un peu plus s'il en était besoin, la volonté d'accompagnement de l'ASM des missions de VML. Nous ne saurions oublier le très généreux geste de l'équipe ga-

gnante du tournoi qui a de son côté offert un chèque de 150 euros.

Toute l'équipe de l'antenne VML Picardie adresse ses plus sincères remerciements à l'ensemble des Membres du Club, ainsi qu'aux équipes participantes et aux personnes bénévoles de l'organisation, notamment à Didier Belliot, Président, et Alexandre Belliot, dirigeant d'ALEXANDRE TRAITEUR à Crépy-en-Valois. Un grand merci également à Alexandre pour son initiative de floquer des tee-shirts spécialement pour l'occasion.

MERCI À EUX

L'antenne VML Picardie exprime sa gratitude aux membres du Club Inner Wheel de Crépy-en-Valois (60) pour le don de 200 euros à notre association, un soutien fidèle chaque année. Citons plus particulièrement dans nos remerciements Liliane Praddaude, Présidente, Antoinette Codbessin, Co-Présidente, et Françoise Nivesse, Trésorière de ce club services.

UNE PREMIÈRE POUR VML

Et elle fut réussie, puisque ce sont plus de 8500 euros que l'association a reçu à l'occasion d'une soirée de ventes aux enchères au profit de VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES. Et parmi les facteurs de réussite de cette initiative, citons la participation active de notre très chère marraine Amanda Scott, toujours disponible et enthousiaste pour soutenir l'association.

C'est à l'instigation de notre infatigable bande d'Hyères, et plus particulièrement de Franck Le Doyen et de René Cathelain qu'a été organisé cet événement. Il s'est déroulé le 17 juillet au château de Sainte Marguerite, un domaine viticole d'excellence en Provence, avec pour introduire la future vente un dîner offert par Christophe Ribeyron, un chef de talent.

En vente des lots d'exception offerts, dont deux par nos



marraines sportives, Justine Mettraux et Justine Lavaud. Encore merci à elles et aux autres donateurs pour leur implication solidaire dans cette vente au profit de VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES.

Félicitations aux organisateurs, aux prestataires qui ont offert le cadre et les prestations, et bien entendu aux très généreux donateurs qui ont joué le jeu en montant les enchères au plus grand bénéfice de l'association.