



LYSOSOME.INFO

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

Numéro 245- Novembre 2025

LA BALADE DU LYSOSOME 2025 : "RARE, MAIS PAS SEUL !" EN ACTION

Dimanche 5 octobre 2025, à 15h30 précises, des centaines de pas se sont mis en mouvement à travers toute la France... et bien au-delà. Dans les villes, les villages, les forêts, sur les sentiers de campagne ou au bord de la mer, **plus de 1600 participants** ont pris part à la **Balade du Lysosome 2025**, un moment simple et fort, symbole de notre union autour d'un même combat : **vaincre les maladies lysosomales**.



Une même heure, un même geste, une même pensée

À 15h30, tous les participants - familles, amis, bénévoles, soignants, chercheurs, soutiens - ont reçu le même SMS de **top départ**. Où qu'ils se trouvent, ils ont commencé à marcher, ensemble. Ce geste commun, anodin en apparence, prend tout son sens lorsqu'il réunit notre grande communauté autour d'un même élan de solidarité.

Car marcher pour les maladies lysosomales, c'est **affirmer que nous sommes unis**, au-delà des distances, des différences et des épreuves.

Un fil orange qui relie les cœurs

Chaque participant portait le **bracelet orange du Lysosome**, signe distinctif et lien symbolique entre tous les marcheurs. Ce petit morceau de tissu, visible sur les poignets de chacun, raconte une grande histoire : celle d'une communauté solidaire, engagée et pleine d'espoir. De Lille à Marseille, de la Bretagne à l'Alsace, en passant par la Belgique, la Grande-Bretagne ou la Norvège, ces bracelets orange ont formé une **chaîne de solidarité mondiale**.



50 Balades, 50 points d'un même réseau de solidarité

Près de **50 Balades du Lysosome** ont été déclarées cette année. Pour les visualiser, une **carte géographique interactive** a été mise en ligne, permettant de découvrir la richesse et la diversité de cette mobilisation. Derrière chaque point sur la carte, il y a une histoire : celle d'une famille, d'un groupe d'amis, d'une

équipe hospitalière ou d'une école, réunis par le même souhait - **faire avancer la recherche et soutenir les familles concernées**.

Rare, mais pas seul !

La Balade du Lysosome, c'est bien plus qu'une marche : c'est une manière vivante d'incarner notre slogan **"Rare, mais pas seul !"**. Chaque pas posé ce jour-là est un message d'encouragement adressé à toutes les familles concernées, une preuve concrète que la solidarité fait grandir l'espoir. Ensemble, nous faisons connaître les maladies lysosomales, nous affirmons notre détermination et nous rappelons que **l'union de tous est notre plus grande force**.

Merci à toutes celles et ceux qui ont participé, organisé, ou simplement marché en pensée avec nous. Rendez-vous l'an prochain, pour une nouvelle édition encore plus rayonnante de solidarité !



SCANDALE SUR LES ENZYMOTHÉRAPIES, SUITE

Dans le précédent numéro du Lysosome.info, vous avez découvert les intentions d'économie budgétaire du ministère de la santé aux dépens des patients souffrant d'une maladie lysosomale. Précisons que les mesures envisagées touchaient également des maladies chroniques et des cancers.

Vous avez été naturellement nombreux à réagir à cette situation. Les choses ont néanmoins évolué depuis. Lors d'une réunion au ministère de la Santé, avec pour nos maladies, la participation du Dr Bénédicte Héron et de Jean-Maidi Alili, représentant de la filière de santé G2m, il a été acté que **« toutes les molécules concernant les maladies rares serait retirées de la liste de retrait »**. Mais, et il y a un gros mais, ce recul du ministère ne serait validé que pour l'année 2026. Nous suivrons bien évidemment l'évolution de la situation lors de la préparation du budget 2027 et reviendrons vers vous si besoin devait malheureusement être.

Les Autorités de santé disposent malgré tout de nombreux autres moyens pour barrer l'accès aux patients de nouveaux traitements. Nous avons mentionné le mois dernier, la situation de deux enzymothérapies pour la maladie de Pompe forme adulte empêchées d'être inscrites sur la liste en sus (donc d'être prescrites à l'hôpital) en raison d'un Service Médical Rendu insuffisant. Le refus de toute négociation sur le prix par les Autorités vient d'avoir pour conséquence l'abandon par le laboratoire AMICUS de mettre à la disposition des malades français son enzymothérapie Pombiliti. Il s'agit là d'un précédent inacceptable de la part des Autorités de santé, car d'une part il prévient les patients Pompe d'une alternative thérapeutique au traitement actuel et d'autre part il pourrait être ce que sera l'avenir d'autres traitements innovants visant des maladies lysosomales disposant déjà d'un médicament de pointe équivalent.



À VOS BAGUETTES !

Un immense merci à la Boulangerie-Pâtisserie HERMIOSIS de Crépy-en-Valois pour avoir ouvert ses portes à une vente solidaire de sacs à pain artisanaux, confectionnés avec talent et générosité par Sylvie et sa maman Marie-Yvonne, bénévoles de l'antenne VML Picardie.



Grâce à leur initiative, et à la participation des clients venus nombreux, 360 euros ont été reversés à notre association. Cette belle somme contribuera à soutenir la recherche médicale et à accompagner les malades et leurs familles touchés par les maladies lysosomales.

Chaque action comme celle-ci, qu'elle soit locale ou d'envergure nationale, fait grandir la notoriété de VML et renforce notre capacité à **mobiliser les dons**, indispensables à la poursuite de notre mission. Un grand bravo et merci à toutes celles et ceux qui, par leur énergie et leur créativité, font rayonner l'association jusque dans nos villages et nos quartiers !



LES RÉFÉRENTS PATHOLOGIE AU SEIN DE VML

Ils sont parents ou eux-mêmes touchés par la maladie. Leur rôle, en tant que bénévoles, est de faciliter la circulation de l'information et des questionnements au sein d'une même maladie ou d'un groupe de maladies. Leur second rôle est de faciliter la représentation de l'association sur les manifestations scientifiques et médicales organisées en France ou à l'étranger. Dans ce cas, les frais sont bien sûr pris en charge par VML. Le troisième grand rôle est d'assurer la liaison avec les autres associations de maladies rares à l'étranger. Si le référent est peu à l'aise avec une langue étrangère, un référent adjoint peut être nommé pour s'occuper des liens internationaux.

Et c'est justement la référente adjointe du groupe Niemann-Pick qui a tout récemment pu participer au 10^{ème} congrès mondial de l'INPDA (International Niemann-Pick Disease Alliance) qui s'est tenu en Argentine. Cet événement rassemblait familles, cliniciens, chercheurs et laboratoires venus de plus de 15 pays. Ce type d'événement renforce la collaboration mondiale autour des maladies de Niemann-Pick et favorise le partage des avan-

cées thérapeutiques et des bonnes pratiques pour améliorer la qualité de vie des patients et des familles. Il était donc important que VML puisse y être représentée. C'est Zerha Zakiuddin, maman de Fahim, qui a ainsi pu participer et remonter l'information au groupe Niemann-Pick de VML. Un grand merci à elle pour ce précieux investissement. Pour la partie française, notons la présence des docteurs Bénédicte Héron de Marie Vanier.

Au sein de l'association, rappelons que nous comptons actuellement 9 référents :

Cystinose, MPS I, Niemann-Pick, Gangliosidose GM1, Tay-Sachs/Sandhoff, Fabry, Gaucher, ML IV, CLN.

Si vous ne disposez pas encore des coordonnées de votre référents, contactez le siège.

Si ce type d'engagement vous intéresse et que vous souhaitez en savoir plus, n'hésitez pas à vous rapprocher de vos élus ou de l'équipe du siège.

UN ESSAI CLINIQUE POUR ÉVALUER L'EFFICACITÉ D'UN TRAITEMENT ORAL DANS LES GANGLIOSIDOSES À GM1 OU GM2. RECRUTEMENT LANCÉ EN FRANCE

Le laboratoire Azafaros mène un essai clinique pour évaluer l'efficacité et la sécurité d'utilisation de son médicament en développement, le Nizubaglus-tat, dans les formes infantiles tardives et juvéniles des gangliosidoses à GM1 et GM2. Il s'agit d'un traitement à prise orale.

Cette étude prévoit un suivi de 18 mois des enfants inclus. Il s'agit d'un essai de phase 3, en double aveugle c'est-à-dire que certains enfants recevront le traitement, d'autres un placebo sans que les familles ni les médecins ne sachent qui. Le traitement consiste en la prise d'une gélule par jour.

31 sites d'investigation sont prévus dans 14 pays différents dont la France, pour un recrutement de 75 enfants au total. Le site de Paris à l'hôpital Armand Trousseau, dont l'investigatrice est le docteur Bénédicte Héron, s'ouvre au recrutement de patients. Est également envisagé un second site à Marseille, à l'hôpital de la Timone.

Comme dans chaque essai, plusieurs critères d'inclusion et d'exclusion sont définis. Les enfants doivent notamment être âgés de 4 ans et plus, avoir des symptômes neurologiques qui se sont déclarés entre 1 et 10 ans, et un score global au test de SARA compris entre 3 et 30.

L'objectif premier défini par cette étude est de démontrer une efficacité statistique de la supériorité du traitement versus le placebo sur les manifestations ataxiques après 18 mois de traitement par l'utilisation de l'échelle globale du test de SARA (8 catégories) ainsi que de la partie fonctionnelle du test de SARA. Viennent s'ajouter plusieurs objectifs secondaires d'évaluation, dont la confortation de la sécurité et de la tolérance du traitement.

Si vous êtes intéressés par cette étude, vous pouvez dès à présent contacter par mail l'Assistante Recherche Clinique pour cette étude du docteur Bénédicte Héron, madame Aurélie PHELEP : a.phelep@institut-myologie.org.

ESSAI CLINIQUE D'UN TRAITEMENT PAR ENZYME DE SUBSTITUTION CHEZ LES ENFANTS ET ADOLESCENTS FABRY

Après avoir validé chez les adultes Amalades Fabry son traitement par enzyme de substitution issu de plante (Pegunigalsidase alfa, nom commercial : Elfabrio), le laboratoire Chiesi lance un essai clinique chez les enfants.

Au total, 22 enfants devraient pouvoir faire partie de l'essai qui se déroule dans 6 pays différents, dont la France avec deux sites investigateurs, l'un à Bordeaux avec le Pr Didier Lacombe et l'autre à Montpellier avec le Dr Marc Fila.

Les enfants (garçons et filles) seront répartis selon trois cohortes d'âge. Cohorte A : entre 2 et 7 ans, cohorte B : entre 8 et 12 ans et cohorte C : entre 13 et 18 ans.

Le traitement consiste en une perfusion, toutes les deux semaines, par voie intraveineuse de l'enzyme recombinante (alpha galactosidase A), déficiente dans la maladie de Fabry. Cette enzyme recombinante est légèrement modifiée (PEGylation) par rapport à celle naturellement produite chez l'homme dans l'idée de lui conférer une meilleure stabilité dans le sang.

L'étude se fait en trois étapes. La première sert à déterminer la dose optimale d'injection, la seconde à confirmer la sécurité et l'efficacité de la dose choisit lors de l'étape 1 sur une période de 12 mois, la dernière est optionnelle et permet de poursuivre le traitement dans une phase d'extension jusqu'à la commercialisation ou l'arrêt par choix du laboratoire (si l'étude n'est pas validée quant à la sécurité/efficacité).

Plusieurs critères d'éligibilités ou d'exclusion sont définis pour pouvoir participer à l'étude.

Pour plus de renseignements concernant les possibilités de participation, vous pouvez contacter le Professeur Didier Lacombe (didier.lacombe@chu-bordeaux.fr) ou le Dr Marc Fila (m-fila@chu-montpellier.fr).

GROUPE ADDITIONNEL POUR L'ESSAI CLINIQUE DE THÉRAPIE GÉNÉNIQUE POUR TRAITER LA MALADIE DE SANFILIPPO A – RECRUTEMENT EN COURS

Initié par le laboratoire Abeona Therapeutics, puis repris par le laboratoire Ultragenyx, l'essai clinique par thérapie génique pour la maladie de Sanfilippo de type A (MPS III A), a été amendé afin d'ajouter une 4^{ème} cohorte de patients traités à la plus forte dose qui est actuellement en recrutement sur deux sites d'investigation en Espagne.

Cette étude, initialement de phase 1-2, est désormais un essai de phase 1-2-3, afin d'évaluer non seulement la sécurité et la tolérance du traitement en premier plan mais également son efficacité sur l'évolution du développement neurocognitif des patients traités, ainsi que les quantités d'héparane sulfate, de ganglioside à GM2 et GM3 dans le liquide céphalo-rachidien. Le suivi est de 24 mois pour valider ou non l'étude, prolongé d'une phase d'extension pour connaître l'évolution à plus long terme.

Il s'agit d'une thérapie génique par administration intraveineuse d'un vecteur AAV9 contenant le gène hSGSH impliqué dans cette maladie.

Le recrutement en Espagne qui est en cours, est également ouvert aux patients venant hors d'Espagne. Les deux sites investigateurs se trouvent à Barcelone et à Santiago de Compostelle. L'âge des enfants est de 3 mois à 2 ans sans test de quotient de développement, ou si plus de 2 ans le score au test de quotient de développement doit être au moins de 60. Plusieurs autres critères d'éligibilité ou de non-inclusion sont définis.

Pour avoir plus d'information ou manifester votre intérêt, vous ou votre médecin pouvez contacter les Dr Beatriz Martin (beatriz.martin.lopezpardo@sergas.es) et Dr Paula Sanchez (paula.sanchez.pintos@sergas.es) avec une transmission d'informations médicales et des résultats génétiques de MPS III A si disponibles, pour aider l'équipe à répondre correctement sur le principe d'une possibilité ou non de participation (correspondance aux critères d'éligibilité de l'étude). La participation devra ensuite être confirmée par des examens faits sur le site investigateur.