



# LYSOSOME.INFO

La Lettre d'information aux familles et amis de VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES  
PARCE QUE GUÉRIR N'EST PAS UNE ÉVENTUALITÉ, MAIS UNE CONVICTION PARTAGÉE

Numéro 251 - Mai 2026

## VOUS AVEZ LA PAROLE : MERCI POUR VOTRE PARTICIPATION !



Chaque mois, le Lysosome.Info vous accompagne pour partager les avancées scientifiques, relayer les actions de l'association et faire vivre le lien entre nous tous, où que nous soyons. Ces dernières semaines, vous avez été très nombreux à prendre quelques minutes pour répondre à notre court questionnaire.

Merci.

Derrière chaque réponse, il y a une voix, une expérience, un regard qui nous aide à avancer ensemble.

### UNE LETTRE QUE VOUS LISEZ... ET QUI COMPTE POUR VOUS

Vos réponses montrent que cette lettre est largement lue et attendue. Beaucoup d'entre vous (80%) nous disent qu'elle leur est importante : elle permet de suivre les avancées de la recherche, de mieux comprendre les droits et les aides, et de rester reliés à la vie de l'association.

Ce rôle est essentiel. Dans une communauté souvent dispersée, chaque lien compte.

### UN ÉQUILIBRE UTILE : COMPRENDRE, ACCOMPAGNER, PARTAGER

Vous êtes nombreux à souligner l'intérêt des différents contenus proposés : les informations scientifiques et médicales, les éléments liés aux droits et à l'accompagnement, ainsi que les actions menées partout en France au nom de l'association.

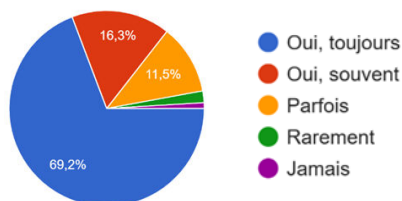
Cet équilibre est au cœur de notre démarche, mieux comprendre, mieux accompagner, et faire vivre la solidarité.

### UN LIEN CONCRET, QUI S'INSCRIT DANS LE TEMPS

Vos réponses confirment aussi quelque chose de très précieux : la lettre ne fait pas que se lire, elle s'inscrit dans votre quotidien. Beaucoup d'entre vous nous disent qu'ils la conservent, la relisent ou la partagent avec leurs proches (58,2%).

Le Lysosome.Info devient ainsi bien plus qu'une simple lettre. Il est un support que l'on garde, que l'on transmet, et qui fait vivre le lien dans la durée.

Réponses à la question : Lisez-vous le Lysosome.Info ?



### POURQUOI UN FORMAT PAPIER ?

Plusieurs d'entre vous ont exprimé le souhait de recevoir la lettre en version numérique. Cette question est légitime, et il nous semble important d'y répondre en toute transparence.

Tout d'abord, parce que tout le monde ne dispose pas d'une adresse email, ou ne souhaite pas forcément utiliser ce canal (inconfort de lecture, surexposition aux newsletters). Maintenir un envoi papier permet de garantir que chacun puisse recevoir cette information, sans exclusion.

Ensuite, proposer une double diffusion (papier et numérique) représenterait un coût supplémentaire significatif, tant en termes d'envoi que de gestion. Cela impliquerait également de gérer deux fichiers distincts (postaux et électroniques), ce

qui complexifierait fortement l'organisation et augmenterait les coûts de fonctionnement.

Par ailleurs, le tarif postal dont bénéficie le Lysosome.Info repose sur un tarif spécifique lié au volume d'expédition et au contenu (motif pour lequel notamment, il n'y a jamais d'information de gestion sur l'association). Si ce volume diminuait, le coût unitaire d'affranchissement augmenterait sensiblement, ce qui annulerait en grande partie l'économie attendue.

Enfin, il nous semble important de rappeler que le Lysosome.Info constitue aujourd'hui le seul lien physique régulier entre l'association et ses adhérents. Recevoir une lettre chez soi, la tenir entre ses mains, la conserver, la partager – ce sont des dimensions que le numérique ne remplace pas.

Pour autant, précisons que la lettre reste accessible d'un point de vue numérique, puisqu'elle est disponible en lecture et en téléchargement PDF dans l'espace adhérent du site internet de l'association (lire l'encadré ci-dessous).

### DES PISTES POUR ALLER PLUS LOIN

Vos réponses nous apportent également des pistes très concrètes d'amélioration :

- ◆ rendre certains contenus scientifiques encore plus accessibles,
- ◆ proposer davantage de témoignages et d'exemples concrets,
- ◆ faciliter la lecture avec des synthèses plus courtes.

Ces retours sont précieux, et ils vont directement nourrir les évolutions à venir.

### CONTINUER À AVANCER ENSEMBLE

Ce questionnaire n'est pas une fin en soi. C'est une étape supplémentaire pour faire du Lysosome.Info un outil toujours plus utile, plus clair, et plus proche de vos attentes.

## NOTRE ESPACE ADHÉRENT VML : UN RÉFLEXE À ADOPTER !

Vous êtes adhérent et vous avez communiqué une adresse email à VML ? Alors vous disposez déjà d'un accès à votre espace adhérent sur le site internet de l'association. Pourquoi s'y connecter régulièrement ? Parce que cet espace est votre point d'accès privilégié à toute la vie de VML :

- ◇ Lire l'intégralité des articles publiés sur le site ;
- ◇ Accéder à tous les Lysosome.Info depuis 2023 ;
- ◇ Accéder à une base documentaire complète : fiches sociales, liens utiles, ressources pratiques ;
- ◇ Retrouver les replays de nos webinaires ;
- ◇ Identifier facilement vos interlocuteurs : référents pathologiques et délégués d'antenne régionale.

Un conseil simple : prenez l'habitude de vous connecter régulièrement pour ne rien manquer des informations et ressources qui peuvent vous être utiles, à vous et à vos proches.

Comment y accéder ?

- ⇒ Cliquez sur l'onglet « ADHÉRENT » depuis la page d'accueil du site (haut à droite) ;
- ⇒ Saisissez votre adresse email ;
- ⇒ Entrez votre mot de passe. (Mot de passe oublié ? Cliquez sur « Mot de passe perdu » et laissez-vous guider)

## MALADIE DE POMPE : DE NOUVEAUX DÉVELOPPEMENTS THÉRAPEUTIQUES

La maladie de Pompe est une maladie génétique rare causée par des mutations du gène *GAA* entraînant un déficit de l'enzyme  $\alpha$ -glucosidase acide (*GAA*). Ce déficit conduit à une accumulation toxique de glycogène dans les lysosomes, affectant principalement les muscles. Contrairement à la forme infantile, la forme tardive n'implique pas d'atteintes cardiaques, et la progression de la maladie est plus lente. Les traitements spécifiques actuels reposent sur l'enzymothérapie substitutive (ETS) qui vise à remplacer l'enzyme déficiente. Même si ces traitements permettent de ralentir l'évolution des symptômes de la maladie et offrent une meilleure qualité de vie, il reste néanmoins nécessaire de poursuivre la recherche pour un traitement plus efficace.

Lors du dernier congrès WORLD Symposium (février 2026), plusieurs communications ont porté sur le développement de deux approches thérapeutiques, la première par inhibition de substrat et la seconde par thérapie génique.

### ABX1100, UNE NOUVELLE APPROCHE PAR INHIBITION DE SUBSTRAT

Une première communication faite par le Dr Ozlem Goker-Alpan, au nom de l'ensemble des investigateurs (US et Canada), a présenté des résultats intermédiaires d'un essai clinique évaluant un traitement du nom d'ABX1100, développé par le laboratoire Aro Biotherapeutics, chez des patients adultes atteints de la forme tardive de la maladie de Pompe (LOPD).

L'ABX1100 adopte une stratégie différente, dite de réduction de substrat. Plutôt que de remplacer l'enzyme manquante *GAA*, la molécule ABX1100 vise à diminuer la production de nouveau glycogène en ciblant le gène *GYS1* de la glycogène synthase 1, enzyme qui transforme le glucose en glycogène. Elle est composée de deux parties, la première cible le récepteur de la transferrine, très exprimé à la surface des cellules musculaires, permettant une délivrance sélective vers les muscles, la seconde bloque spécifiquement l'expression de *GYS1*. L'idée est simple, si moins de glycogène est produit, l'accumulation lysosomale diminue, et le glycogène déjà présent peut être progressivement éliminé par l'enzyme résiduelle naturelle et/ou l'ETS. L'administration d'ABX1100 se fait par injection intraveineuse.

L'essai s'est déroulé en plusieurs phases. La phase 1a (terminée) s'est faite avec la participation de 37 personnes non malades qui ont reçu des doses croissantes de la molécule (6, 12 et 18 mg/kg) pour établir la sécurité et la pharmacocinétique (comportement dans le corps) du produit. La phase 1b (en cours mais recrutement terminé) implique 9 patients adultes atteints de forme tardive de la maladie de Pompe (LOPD), sous ETS et stable depuis au moins 6 mois. Ces patients ont reçu deux doses d'ABX1100 à 18 mg/kg à 4 semaines d'intervalle, en complément de leur traitement habituel. Les critères d'inclusion exigeaient

une capacité vitale forcée (CVF) supérieure à 30 % et la capacité de marcher au moins 50 mètres.

Les 9 participants (7 hommes, 2 femmes) avaient en moyenne 54 ans, leur durée de traitement par ETS variait de 1 à 15 ans, et près de la moitié (44 %) nécessitait une assistance ventilatoire non invasive.

Des résultats préliminaires avec un profil de sécurité favorable : l'administration était rapide (20-25 minutes en perfusion intraveineuse) et bien tolérée. Aucun événement indésirable grave rapporté, 32 événements indésirables recensés d'intensité légère à modérée (douleurs au site de biopsie, céphalées notamment), pas d'hypoglycémie ni d'anémie.

Chez les 4 patients dont les biopsies musculaires étaient disponibles, on détecte la « partie 2 » d'ABX1100 dans le muscle à des concentrations nanomolaires, confirmant la bonne délivrance vers le tissu cible et on observe une réduction d'environ 60 % de l'ARNm<sup>(1)</sup> *GYS1* dans le muscle, maintenue entre les semaines 6 et 10 montrant une activité biologique d'ABX1100.

Deux marqueurs clés de la maladie ont été évalués. La créatine kinase (CK), qui est un marqueur de la souffrance musculaire, est réduite de 12% à 39% à 10 semaines chez les 4 patients biopsiés, et le dosage de l'Hex4 urinaire, qui est le reflet de la charge en glycogène, est réduit de 7% à 34% chez 3 des 4 patients.

Ces améliorations biologiques préliminaires, pourraient avoir un effet clinique qui reste à démontrer par la suite. Dans ce cas, l'ABX1100 pourrait constituer une option thérapeutique complémentaire.

(1) molécule qui va permettre de produire l'enzyme *GYS1*.

### DEUX APPROCHES DE THÉRAPIE GÉNIQUE : AT 845 ET AB-1009

Deux communications autour d'approches par thérapie génique ont été présentées.

Contrairement au traitement par enzymothérapie substitutive, qui apporte l'enzyme manquante par perfusion toutes les 2 semaines, l'objectif de la thérapie génique est de permettre à l'organisme de produire lui-même cette enzyme de façon constante et durable.

La première communication, faite par David Viskochil, présentait les derniers résultats de l'essai FORTIS chez les patients Pompe à forme tardive. Cet essai de phase 1/2, c'est-à-dire un essai précoce, a pour objectifs principaux d'évaluer la sécurité du traitement AT845 à différentes doses et de recueillir les premières données sur son efficacité (fonctions respiratoires, endurance, qualité de vie...). AT845 utilise un vecteur viral (de type AAV8) conçu pour cibler principalement les muscles squelettiques et, dans une moindre mesure, le foie. Ce vecteur transporte une copie fonctionnelle du gène *GAA*, responsable de la production de l'enzyme déficiente dans la maladie de Pompe. Un élément important est l'utilisation d'un promoteur spécifique du muscle, destiné à concentrer la production de l'enzyme là où elle est le plus nécessaire.

Les participants inclus sont des adultes atteints de maladie de Pompe à début tardif déjà traités par enzymothérapie depuis au moins 2 ans et stables depuis au moins 6 mois. Deux doses différentes d'AT845 ont été testées par injection unique. Le suivi des patients est initialement d'1 an d'observation principale suivi d'une phase d'extension de plusieurs années.

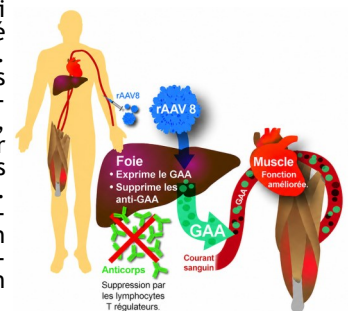
Pour la présentation, les données étaient arrêtées à juillet 2025 où 11 patients avaient reçu le traitement avec un recul allant de quelques mois à plusieurs années. Les premières observations montrent une tolérance globalement bonne (élément clé pour la poursuite du développement) et la production de l'enzyme *GAA* dans le muscle, ce qui confirme que la thérapie atteint bien sa cible. Sur les 11 patients, 9 ont arrêté leur enzymothérapie, avec pour 5 un recul entre 1 et 3,5 ans. Certains patients maintenaient leur capacité vitale forcée (quantité maximale d'air expirée) après l'arrêt de leur enzymothérapie ainsi que leur endurance testée par la distance parcourue en 6 minutes de marche. Un questionnaire de fatigue, à compléter

régulièrement par les patients, montre une stabilité dans le temps malgré l'arrêt de l'enzymothérapie.

Ces résultats sont encourageants mais restent préliminaires et doivent être confirmés dans le temps.

La seconde communication, faite par Samuel Hopkins du laboratoire AskBio, présentait une autre approche de thérapie génique pour les patients forme tardive de la maladie de Pompe. La stratégie pour le traitement AB-1009 est légèrement différente, avec un ciblage préférentiel pour le foie qui est ainsi utilisé comme source de production de l'enzyme ; libérée dans le sang celle-ci est ensuite recaptée par les muscles. La première partie de la présentation montrait le développement de l'approche et les résultats précliniques obtenus chez les souris. Suite à cela un essai clinique de phase 1 a été lancé et est actuellement en cours. Les participants sont tous des adultes traités par enzymothérapie et cliniquement stables, mais qui ont dû stopper leur enzymothérapie 4 semaines avant l'injection d'AB-1009. L'objectif de l'essai est d'évaluer la sécurité et l'expression de l'enzyme à trois doses différentes d'AB-1009 (une injection unique).

Les résultats préliminaires présentés portent sur un petit nombre de patients (3) à la dose la plus faible. Ils montrent une augmentation de l'enzyme *GAA* dans le sang qui apparaît quelques jours après l'injection et semble se maintenir (recul 1 an). Le biomarqueur Glc4 urinaire, qui reflète l'accumulation du glycogène, montre une diminution après traitement suggérant un effet biologique de celui-ci. Les données de sécurité sont rassurantes. Le développement se poursuit avec un plus grand nombre de patients traités avec des doses plus importantes de vecteurs, une analyse des données obtenues aux différentes doses sera faite ainsi qu'un suivi sur un temps plus long.



## LYSO SOLIDARITÉ REVIENT : QUAND CHACUN AGIT, TOUT DEVIENT POSSIBLE

Chaque année, il se passe quelque chose de particulier avec LysoSolidarité.

Ce n'est pas seulement une opération, ce n'est pas seulement une collecte, c'est un moment où, partout en France, des familles, des proches, des amis décident d'agir.

Pas forcément beaucoup. Pas forcément longtemps. Mais suffisamment pour que, ensemble, cela change tout.

### L'AN DERNIER, 121 FAMILLES ONT FAIT CE CHOIX

121 familles ont décidé de poursuivre ou de se lancer. Certaines ont simplement proposé des chocolats à leur entourage. D'autres ont organisé de petites actions au travail, à l'école, dans leur quartier.

Aucune n'était "experte". Toutes avaient des contraintes, un quotidien chargé, parfois lourd. Mais elles avaient en commun une conviction : faire quelque chose, même à petite échelle, a du sens.

Et cette somme de petits engagements a donné naissance à un véritable mouvement.

### UN IMPACT BIEN RÉEL

Grâce à cette mobilisation collective : près de 5000 donateurs ont été sensibilisés et mobilisés avec un don moyen de 76 €.

Mais au-delà des chiffres, il y a une réalité plus profonde. Chaque échange, chaque discussion, chaque proposition a permis de faire connaître les maladies lysosomales. Même lorsqu'une personne ne donne pas immédiatement, elle découvre, elle comprend, elle retient. Et cette première prise de

conscience est déjà une avancée.

### UN PILIER ESSENTIEL POUR VML

LysoSolidarité joue depuis 30 ans un rôle majeur dans la vie de l'association. À elle seule, l'opération représente 50 % du financement des missions annuelles de VML. Cela signifie concrètement :

- soutenir les projets de recherche
- accompagner les familles
- faire progresser la connaissance et la reconnaissance des maladies lysosomales
- Autrement dit : transformer une mobilisation citoyenne en avancées concrètes.

### "JE PENSAIS QUE CE SERAIT COMPLIQUÉ..."

Ce qui frappe, quand on écoute les Promoteurs-Choco, c'est la simplicité de leur expérience.

*"Je pensais que ce serait compliqué... et en fait, ça s'est fait naturellement. J'en ai parlé autour de moi, et les gens ont répondu présents. Je n'ai pas fait quelque chose d'énorme, mais j'ai participé. Et surtout, je me suis sentie utile."*

– Sophie, maman

*"On se rend compte que les gens ont envie d'aider. Il suffit d'oser en parler."*

– Julien, papa

Ces mots reviennent souvent : *simple, naturel, utile*. Et ils disent beaucoup de ce qu'est réellement LysoSolidarité.

### PARTOUT, DES ACTIONS CONCRÈTES

Dans toute la France, les initiatives ont pris des formes très diverses :

- une discussion entre collègues
- un message envoyé à des proches
- une mobilisation dans une école
- un relais dans une association locale

Rien de spectaculaire en apparence. Mais, mises bout à bout, ces actions ont une puissance considérable.

### UNE DYNAMIQUE QUI NE DEMANDE QU'À GRANDIR

LysoSolidarité revient cette année avec la même ambition : continuer à faire grandir ce mouvement, permettre à chacun de trouver sa place et donner encore plus de moyens à la recherche.

Dans les prochaines semaines, nous vous proposerons de rejoindre cette dynamique. Mais avant cela, une chose mérite d'être retenue :

il n'y a pas de "petit engagement". Il n'y a que des contributions qui, ensemble, comptent.

### ENSEMBLE, ANNÉE APRÈS ANNÉE

LysoSolidarité, c'est la preuve que l'on peut agir, même dans un quotidien contraint. C'est la preuve que l'on peut transformer une intention en action. Et surtout, c'est la preuve que, lorsque nous avançons ensemble, nous donnons réellement à la science les moyens de progresser.

À suivre très bientôt...



Le catalogue 2026 est en cours de préparation

## UN ENGAGEMENT PRÉCIEUX DU LIONS CLUB DE COMPIÈGNE ROYAL LIEU AUX CÔTÉS DE VML

Le mardi 31 mars 2026, le Lions Club de Compiègne Royal Lieu (Oise) organisait une soirée découverte à l'Université de Technologie de Compiègne, réunissant plusieurs associations engagées. À cette occasion, l'antenne Picardie de VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES a eu l'opportunité de présenter ses actions et les enjeux portés par notre communauté.



À l'issue de cette rencontre, le Lions Club a témoigné de son soutien concret en remettant un don significatif de 1 500 €, destiné au financement du week-end familles VML. Ce temps fort, qui s'est récemment tenu en Anjou lors du week-end de l'Ascension, constitue un moment essentiel de répit, de partage et de solidarité pour les familles concernées par les maladies lysosomales.

Ce geste généreux illustre la confiance et l'engagement durable du Lions Club à nos côtés, puisqu'il s'agit de leur 4<sup>ème</sup> soutien depuis 2019. Le chèque a été remis par Patrick Leroux, avec l'appui de Franck Debuysier pour la projection, en présence de Christophe Gaudet, Président du club, et de Lionel Pires, Gouverneur des Hauts-de-France.

Nous adressons nos plus sincères remerciements à l'ensemble des membres du Lions Club de Compiègne Royal Lieu pour leur généreuse mobilisation.

## UN CONCERT DE NOËL SOLIDAIRE AU PROFIT DE VML

Le 13 décembre 2025, la CHORALE A L'UNICHOEUR a offert au public de Cadillac une belle soirée de Noël placée sous le signe du partage et de la solidarité. Sous la direction de leur chef de chœur Arnault Martin, les choristes ont su créer un moment musical chaleureux, mobilisant un large public autour de notre cause.

Grâce à cette initiative, un don de 800 euros a été remis le 7 mars 2026 à Céline Villalongue, déléguée de l'antenne VML Aquitaine Nord et maman de Luc, par la présidente de l'association, Christine Genies.

Ce geste généreux est bien plus qu'un soutien financier : il est le reflet d'un engagement collectif, d'une énergie partagée et d'une volonté d'agir concrètement aux côtés des familles concernées par les maladies lysosomales.

Un immense merci à l'association A L'UNICHOEUR, à ses choristes et à toutes les personnes ayant contribué à la réussite de cette soirée. Ces élans de solidarité, qu'ils soient petits ou grands, sont essentiels : ils renforcent notre communauté et nous rapprochent, ensemble, d'un objectif commun – faire avancer la recherche pour vaincre la maladie.



# La Balade du Lysosome 2026

## Une nouvelle édition placée sous le signe de l'espoir !

Le dimanche 4 octobre à 15h30, partout en France et partout dans le monde, marchons ensemble pour montrer la force de notre communauté.

♥ Rare, mais pas seul.  
Ensemble, faisons grandir l'espoir !

MÊME JOUR,  
MÊME HEURE



DIMANCHE  
4 OCTOBRE  
15H30

UNE SEULE PENSÉE

Pour unir tous les malades, leur famille, leurs proches et tous ceux qui les soutiennent.



## LA COMMUNAUTÉ DU LYSOSOME

Il existe un moment particulier dans l'année où l'on peut véritablement visualiser et ressentir toute la communauté du Lysosome.

Par communauté, nous entendons toutes celles et ceux qui, de près ou de loin, s'associent au combat contre les maladies lysosomales : les personnes malades, leurs familles, leurs proches, les bénévoles, les amis et les soutiens de l'association.

Ce moment, c'est la **Balade du Lysosome**, qui se déroule traditionnellement le premier dimanche d'octobre. Cette année, elle aura lieu le **dimanche 4 octobre**.

Son principe est simple et accessible à tous : une balade, le même jour et à partir de la même heure, où que l'on se trouve. Pendant quelques instants, chacun marche avec la même pensée : montrer que face aux maladies lysosomales, nous sommes nombreux à nous mobiliser.

La forme de la balade est totalement libre.

Elle peut se faire seul, en famille ou entre amis ; dans un jardin, dans un parc, en ville ou en pleine nature. Certains feront quelques pas, d'autres une randonnée. On peut marcher, mais aussi pédaler, utiliser une trottinette ou des rollers. Chacun participe à sa manière et à son rythme.

Un seul repère commun : le **départ à 15h30**, signalé par un message SMS envoyé aux participants.

### UNE BALADE QUI ÉVOLUE

Au fil des années, la communauté VML s'est développée et des adhérents vivent aujourd'hui dans de très nombreuses communes, en France et au-delà.

Nous avons souhaité que cette réalité devienne plus visible et que chacun puisse mieux percevoir l'ampleur de cette communauté.

C'est pourquoi la Balade du Lysosome évolue cette année. Nous avons représenté symboliquement les communes où vivent des adhérents de VML sur la carte de la Balade, accessible sur le site internet de l'association.

Cette carte n'indique aucune information individuelle. Elle permet simplement de visualiser la présence de la communauté VML sur le territoire.

Dans les prochaines semaines, vous pourrez découvrir plus concrètement cette représentation de notre communauté.

### FAIRE VIVRE SA BALADE

À partir de cette représentation collective, chacun pourra choisir de faire vivre sa Balade du Lysosome.

Concrètement, chacun reste totalement libre :

- ◇ de confirmer sa participation,
- ◇ de personnaliser sa balade (en famille, entre amis, en soutien à..., en mémoire de...),
- ◇ ou simplement de ne pas participer.

Même si vous recevrez en juin un email vous y invitant, il est possible dès à présent de confirmer ou personnaliser votre balade directement sur le site internet de VML.

Les participants qui confirmeront leur balade recevront des bracelets symbolisant le lien entre tous, ainsi que des ballons et d'autres supports permettant de rendre visible cette mobilisation.

Le 4 octobre, partout en France et ailleurs, des femmes, des hommes et des enfants marcheront au même moment.

Parce que face aux maladies lysosomales, nous sommes rares... mais jamais seuls.