



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 CONVICTIION PARTAGÉE

Numéro 252 - Juin 2026

MPS III B : UN ESSAI CLINIQUE DE THÉRAPIE GÉNÉRIQUE SE RAPPROCHE ENFIN !

C'est une nouvelle immense, porteuse d'espoir pour les familles confrontées à la maladie de Sanfilippo de type B (MPS III B).

Grâce à un soutien complémentaire exceptionnel de la National MPS Society (Etats-Unis) à hauteur de 3,5 millions d'euros, la préparation d'un futur essai clinique de thérapie générique entre désormais dans une phase concrète.

Après plus de vingt ans de recherche, d'engagement et de mobilisation des familles, la perspective d'un essai clinique en France à l'horizon 2028 devient aujourd'hui réaliste.

UN COMBAT SCIENTIFIQUE ENGAGÉ DEPUIS PLUS DE 20 ANS

L'histoire de ce programme débute au début des années 2000, lorsque VML commence à soutenir les premiers travaux de thérapie générique menés par le Dr Jean-Michel Heard. Ces recherches avaient conduit en 2012 à un premier essai clinique chez des enfants atteints de MPS IIIB, sous la direction du Pr Marc Tardieu à l'hôpital du Kremlin-Bicêtre. Même si cet essai n'avait pu être poursuivi, il avait permis d'obtenir des enseignements précieux pour la suite.

En 2019, grâce à l'extraordinaire mobilisation de la famille de deux jeunes enfants atteints de MPS IIIB (Hugo et Emma), VML décide de relancer ce programme avec le Pr Jérôme Ausseil, au CHU de Toulouse, qui avait déjà été impliqué dans le premier essai et le Pr Kumaran Deiva qui avait finalisé le suivi clinique des 5 patients du 1^{er} essai après le départ en retraite du Pr Marc Tardieu. Le Dr Françoise Piguet, de l'Institut du Cerveau à Paris, est venue rapidement apporter au projet ses connaissances dans l'optimisation des vecteurs de thérapie générique.

Depuis, les résultats précliniques obtenus avec un nouveau vecteur de thérapie générique ont été extrêmement encourageants, y compris sur des modèles animaux complexes. Un enjeu majeur, car la MPS III B est une maladie particulièrement difficile à traiter en raison de ses atteintes neurologiques sévères.

LE VERROU FINANCIER ÉTAIT IMMENSE

Préparer un essai clinique de thérapie générique représente un défi scientifique... mais aussi financier. Plusieurs millions d'euros

sont nécessaires avant même de pouvoir traiter les premiers enfants.

Face à cet enjeu historique, VML a pris une décision exceptionnelle : engager l'ensemble de sa capacité de financement dédiée à la recherche, y compris une partie de ses réserves générales, afin de permettre l'avancée du projet.

Mais VML ne pouvait pas porter seule un tel programme.

Le soutien majeur apporté aujourd'hui par la National MPS Society, aux côtés de VML, de l'AFM-Téléthon et de l'Agence Nationale de la Recherche, change profondément la situation.

Le budget nécessaire à la préparation de l'essai est désormais presque entièrement réuni.

UNE ÉTAPE DÉCISIVE VERS UN FUTUR ESSAI CLINIQUE

Le projet actuellement développé vise à préparer un essai clinique de phase I/II reposant sur l'administration intraveineuse d'un vecteur AAV de nouvelle génération capable de franchir efficacement la barrière hémato-encéphalique.

Autrement dit : une approche susceptible d'agir directement sur les atteintes neurologiques de la maladie, qui constituent aujourd'hui le principal défi thérapeutique dans la MPS III B.

Si plusieurs étapes scientifiques, réglementaires et financières restent encore à franchir, un début d'essai clinique en France en 2028 apparaît désormais envisageable.

UN ESPOIR QUI DÉPASSE LA SEULE MPS III B

L'importance de cette avancée dépasse largement la seule maladie de Sanfilippo de type B. Cette approche, avec le même vecteur, est aujourd'hui également initiée en préclinique pour la MPS III A.

La stratégie thérapeutique développée dans ces programmes pourrait, demain, ouvrir la voie à de nouvelles approches pour d'autres maladies lysosomales avec atteintes neurologiques que le Sanfilippo B et A.

Pour les familles, cette annonce représente bien plus qu'un financement. Elle confirme qu'après des années d'efforts, de mobilisation et de confiance dans la recherche, une nouvelle étape vient d'être franchie. Et qu'aujourd'hui plus que jamais, l'espoir avance.



Le Dr Françoise Piguet et le Pr Jérôme Ausseil lors de la cérémonie des Clés du Lysosome 2025

LES FOULÉES DU VIGNOBLE : CINQ ANNÉES DE FIDÉLITÉ AUX CÔTÉS DU JEUNE LUC ET DE VML

Le 1er mai dernier, LA MARTILLACAISE organisait une nouvelle édition des Foulées du Vignoble Martillacais, au cœur des paysages du Pessac-Léognan. Depuis maintenant 5 années consécutives, cette belle manifestation sportive et conviviale est dédiée au combat du jeune Luc Villalongue et au soutien de VML.

Trails de 7, 17 et même 42 km, randonnée au milieu des vignes et des châteaux, ambiance chaleureuse et fes-



tive : l'événement rassemble chaque année un public toujours plus nombreux autour du sport, de la nature et de la

solidarité.

Cette année encore, la générosité était au rendez-vous puisque la somme de 1654 € a été remise à VML. Un montant en progression, preuve de l'engagement grandissant des organisateurs, des bénévoles, des partenaires et des participants autour de cette cause.

Outre le soutien financier, cette fidélité est un immense encouragement pour Luc, sa famille et toutes celles con-

cernées par une maladie lysosomale. Elle donne une réalité concrète à notre conviction commune : personne ne doit affronter seul la maladie.

Nous adressons nos plus sincères remerciements à Eric Mendez, président de LA MARTILLACAISE, ainsi qu'à tous ceux qui ont contribué au succès de cette édition 2026 des Foulées du Vignoble. Grâce à des mobilisations comme celle-ci, l'espoir continue d'avancer.



WEEK-END DES FAMILLES 2026 : TROIS JOURS POUR SE RETROUVER, SOUFFLER... ET REPARTIR PLUS FORTS

Du 15 au 17 mai 2026, 57 familles se sont retrouvées au cœur du Domaine des Jardins de l'Anjou, à quelques kilomètres d'Angers, pour le traditionnel week-end des familles de l'association.

Après une première quinzaine de mai particulièrement pluvieuse, le soleil a finalement accepté de faire une apparition à partir du vendredi, jour d'arrivée des familles. Certes, les températures sont restées fraîches... mais, selon l'adage désormais bien connu à VML : « *semaine pluvieuse, week-end heureux !* », cela n'a nullement empêché de faire de cette édition 2026 une nouvelle réussite.

Pendant trois jours, les familles ont pu partager bien davantage qu'un simple séjour : des échanges sincères, des moments de respiration, des sourires retrouvés et cette sensation précieuse de ne plus avancer seuls.

Au total, 55 enfants étaient présents, dont 21 enfants malades. Tout au long du week-end, ils ont été encadrés par 37 bénévoles mobilisés avec énergie et bienveillance afin de permettre aux parents de profiter pleinement du programme proposé : temps d'information, moments d'échange, activités conviviales et espaces de détente.

Car ce week-end répond avant tout à des besoins humains essentiels. La consultation des familles à l'issue du week-end a une nouvelle fois confirmé leurs trois plus grandes attentes pour cet événement :

- * rencontrer d'autres adhérents,
- * vivre un moment de détente,
- * retrouver de l'énergie grâce au groupe.

Et les résultats parlent d'eux-mêmes : le taux de satisfaction dépasse largement 9 sur 10 pour chacun de ces trois objectifs !

Au-delà des chiffres, ce sont surtout les témoignages qui marquent. Beaucoup évoquent la simplicité des échanges, la facilité avec laquelle les discussions se créent, parfois après seulement quelques heures. Chacun arrive avec son histoire, ses inquiétudes, ses fatigues ou ses espoirs... et découvre peu à peu des vécus proches du sien.

Au fil des années, ce week-end est aussi devenu bien davantage qu'un simple temps de rencontre associative. Pour la très grande majorité des familles présentes, il s'agit désormais d'un rendez-vous attendu, parfois du seul moment de l'année où elles peuvent retrouver d'autres familles vivant des réalités similaires.

Beaucoup se connaissent déjà grâce aux précédentes éditions et éprouvent un réel plaisir à se revoir, échanger librement et partager des moments simples, loin du regard extérieur. Les discussions reprennent souvent naturellement là où elles s'étaient arrêtées l'année précédente, comme entre des proches qui se comprennent sans avoir besoin de tout expliquer.

Cette dimension est particulièrement forte chez les enfants et les adolescents. Malades ou non, ils retrouvent avec enthousiasme les copains rencontrés lors des précédents week-ends. Pour certains, ces liens se prolongent ensuite toute l'année à travers les réseaux sociaux, les messageries ou les jeux en ligne. Ce week-end devient alors une formidable opportunité de créer des amitiés durables, mais aussi de grandir

entourés d'autres jeunes partageant une expérience de vie parfois difficile à comprendre en dehors de VML.

Pour les parents également, ces trois jours permettent souvent de tisser des liens profonds et durables. Au-delà des échanges de conseils ou d'expériences, naissent parfois de véritables relations d'amitié, fondées sur une compréhension mutuelle rare et précieuse.

Comme le rappelait l'article de présentation du week-end dans le *Lyosome.Info* d'avril, participer pour la première fois n'est jamais une démarche anodine. Il faut parfois dépasser les hésitations, la peur de ne pas trouver sa place ou la crainte des émotions. Mais très souvent, les familles repartent avec le sentiment profond que quelque chose a changé : des visages deviennent familiers, l'isolement s'allège et la communauté VML prend soudain une réalité concrète et chaleureuse.

Cette année encore, les retours des participants ont été unanimes : pour 100 % des familles ayant répondu, l'organisation et l'esprit du week-end incarnent pleinement les trois valeurs fondatrices de VML : **Solidarité, Engagement et Risqueur.**

Une reconnaissance particulièrement forte pour toutes les personnes qui rendent ce rendez-vous possible : bénévoles, salariés, intervenants... mais aussi les familles elles-mêmes, qui contribuent, par leur présence et leurs échanges, à faire vivre cette communauté si particulière.

Parce qu'au fond, ce week-end n'est pas seulement un événement dans l'année de l'association. Il est un moment où le slogan de VML — « *Rare, mais pas seul !* » — prend tout son sens.

LES JARDINS DE L'ANJOU, NOTRE LIEU DE SÉJOUR

Niché au cœur des Mauges angevines, à quelques kilomètres d'Angers, le Domaine des Jardins de l'Anjou a accueilli cette année, pour la troisième année consécutive, le week-end des familles de VML.

Au fil des éditions, ce lieu est devenu un véritable point de repère pour de nombreuses familles, qui apprécient autant la convivialité du domaine que son environnement verdoyant et apaisant. Entouré de grands espaces verts, d'arbres et de jardins fleuris, le site favorise naturellement les échanges, les retrouvailles et ces moments simples qui font toute la richesse du week-end.

Les hébergements répartis dans le parc, les terrasses conviviales et les nombreux espaces communs permettent à chacun de trouver facilement sa place : discuter autour d'un café, prolonger une conversation commencée dans la journée ou simplement profiter d'un moment de calme dans un cadre reposant.

Le domaine se prête également, de par ses espaces extérieurs, son gymnase et ses salles à l'organisation des activités pour petits et grands. Ateliers, jeux, animations, moments de complicité et fous rires ont largement contribué à créer cette ambiance chaleureuse si appréciée par les jeunes participants.

Loin du rythme parfois éprouvant du quotidien, les Jardins de l'Anjou ont ainsi pleinement participé à cette atmosphère si particulière du week-end VML : un mélange de détente, de convivialité, de retrouvailles et de solidarité, où chacun peut souffler, se sentir compris... et repartir un peu plus fort.



MERCI JUSTINE !

Vous êtes nombreux à la suivre lors de ses courses, et notamment lors du dernier Vendée Globe Challenge dont elle détient le record de la femme la plus rapide, Justine Mettraux avait accepté de s'arrêter quelques jours parmi nous entre sa base de Lorient et Genève. Un très grand merci à cette marraine d'exception au cœur immense.



UN PROGRAMME TOUJOURS TRÈS RICHE

Comme chaque année, le programme du week-end des familles a cherché à conjuguer information, échanges, vie associative, détente et convivialité, afin que chacun puisse y trouver des moments utiles, enrichissants... mais aussi simplement agréables.

Le vendredi après-midi était consacré aux sujets scientifiques et médicaux, avec plusieurs ateliers thématiques permettant aux familles d'échanger directement avec des spécialistes et de mieux comprendre les avancées de la recherche et de la prise en charge.

Des ateliers dédiés aux maladies MPS I, MPS II, MPS III et Niemann-Pick C ont ainsi été proposés aux familles concernées. VML adresse ses très sincères remerciements aux docteurs Juliette Bouchereau, Nathalie Guffon, Marie Vanier et Stéphanie Trudel, ainsi qu'au professeur Jérôme Ausseil, qui ont accepté de participer bénévolement au week-end et de partager leur expertise avec les familles présentes.

Parmi les autres temps forts de l'après-midi figurait également l'atelier « Comprendre l'épilepsie dans les maladies rares », animé par Gwen Goudard (IDE au centre de référence des épilepsies rares de l'hôpital Robert Debré), qui a permis d'aborder avec pédagogie et simplicité un sujet souvent source d'inquiétudes pour les familles.

Le professeur Jérôme Ausseil et le docteur Stéphanie Trudel ont également proposé un atelier intitulé « Du fondamental aux essais cliniques : mieux connaître les étapes de la recherche », particulièrement apprécié pour mieux comprendre le long chemin qui mène des découvertes scientifiques aux futurs traitements.

Enfin, le docteur Azza Khemiri a présenté le rôle et le fonctionnement de la filière de santé G2M (maladies rares héréditaires du métabolisme), en expliquant concrètement l'intérêt de cette organisation pour les patients et leurs familles.

Le samedi faisait davantage place à la vie associative et au bien-être. Les adhérents ont tout d'abord participé à l'Assemblée générale annuelle de l'association, avant de pouvoir profiter de nombreuses activités placées sous le signe de la détente et du partage : atelier de sophrologie-balance, yoga du rire, danses latines ou encore séances individuelles de détente proposées tout au long de la journée. Un grand merci à l'ensemble des intervenants qui ont généreusement animé ces différents ateliers.

Dans une ambiance plus ludique et conviviale, la journée du samedi s'est poursuivie avec une activité de turbo théâtre intitulée « Le Lysosome fait son cinéma », qui a déclenché de nombreux éclats de rire, ainsi qu'un atelier d'œnologie permettant aux participants de découvrir quelques vins d'Anjou et de prolonger ensemble les échanges dans une atmosphère chaleureuse.



ILS SONT FORMIDABLES

S'il y a un mot qui revient spontanément lorsque les familles parlent du week-end VML, c'est souvent celui-ci : « formidables ». Car derrière chaque activité, chaque moment de détente, chaque sourire d'enfant ou chaque parent qui peut souffler un instant, il y a l'engagement des bénévoles de l'association.

Tout au long du week-end, ils donnent de leur temps, de leur énergie et beaucoup d'eux-mêmes pour que chaque famille puisse vivre ces trois jours dans les meilleures conditions possibles. Et leur investissement commence bien avant l'arrivée des participants : dès le jeudi, les bénévoles se retrouvent pour préparer l'organisation du week-end, suivre les temps de formation nécessaires et coordonner la prise en charge des enfants à partir du vendredi après-midi.

Cette prise en charge est pensée avec une attention particulière portée à chaque enfant. L'encadrement et les activités sont adaptés selon l'âge, la maladie ou le handicap afin que chacun puisse participer pleinement aux animations proposées tout au long du séjour. Jeux, activités sportives, moments créatifs, animations collectives... tout est conçu pour permettre à tous les enfants, malades ou non, de partager ensemble un véritable week-end de vacances et de complicité.

Le point d'orgue de ce programme reste souvent, pour les plus jeunes, la traditionnelle « Kermesse du Lysosome » organisée le dimanche matin. A travers les différents stands de jeux, les enfants gagnent des « enzymes » qu'ils peuvent ensuite échanger contre des jouets collectés par l'association tout au long de l'année. Un moment toujours très attendu, mêlant excitation, rires et fierté.

Mais ce qui rend sans doute cette organisation encore plus touchante, c'est l'histoire de certains bénévoles eux-mêmes. Plusieurs d'entre eux étaient, il y a quelques années encore, des enfants participant au week-end des familles. Aujourd'hui devenus jeunes adultes, ils reviennent à leur tour pour offrir aux autres ce qu'ils ont eux-mêmes reçu et vécu autrefois.

Une belle illustration de ce qu'est profondément le week-end VML : bien plus qu'un événement associatif, une grande famille où l'on se sent compris, entouré... mais aussi utile aux autres.

LES 6 HEURES DE LA TONNELLE : SPORT, FÊTE ET SOLIDARITÉ AUTOUR DE MALO



Le 4 avril dernier, le petit village de Saint-Génard, dans les Deux-Sèvres, a une nouvelle fois vibré au rythme des « 6 Heures de la Tonnelle », un trail devenu au fil des années un rendez-vous incontournable du sud du département.

Pour cette 5^e édition, les participants étaient invités à relever un défi sportif aussi exigeant que convivial : courir pendant 6 heures, en solo, en équipe de 3 ou de 6, sur un parcours nature mêlant dénivelé, chemins et passages techniques dans une ambiance festive particulièrement chaleureuse.

Mais les « 6 Heures de la Tonnelle », c'est bien plus qu'une course. Depuis sa création, l'événement soutient Malo Leprince, jeune malade local, ainsi que VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES. Une mobilisation fidèle et profondément humaine qui ne cesse de grandir.

Cette année marque également une nouvelle étape avec la création de l'association organisatrice « La Pampa », portée par une conviction forte : les événements sportifs et festifs sont

aussi des espaces de rencontre, de solidarité et de valorisation du territoire rural. A travers une organisation écoresponsable et un esprit résolument collectif, l'association souhaite faire vivre la ruralité, mettre en lumière les initiatives locales et rassembler toutes les générations autour de projets porteurs de sens.

Et le succès était une nouvelle fois au rendez-vous ! Cette 5^e édition s'est conclue par la remise d'un don exceptionnel de 2 412 euros à VML. Un immense merci à toute l'équipe de La Pampa, aux bénévoles, partenaires, coureurs et habitants mobilisés pour cette magnifique marque de soutien envers Malo, sa famille et l'ensemble des familles concernées par les maladies lysosomales.

L'ambiance unique de l'événement a d'ailleurs marqué les participants eux-mêmes. L'un des coureurs résumait ainsi son expérience :

« Une ambiance complètement dingue. Les organisateurs et bénévoles ont été incroyables du début à la fin. Les spectateurs, les encouragements, les DJs, les bénévoles... tout était réuni pour faire de ce trail un moment à part. En bref, si vous voulez vous amuser : foncez l'an prochain ! »

Au-delà de la performance sportive, les « 6 Heures de la Tonnelle » démontrent une nouvelle fois combien la solidarité, la convivialité et l'engagement collectif peuvent faire avancer l'espoir.

LA CARTE DE LA COMMUNAUTÉ VML

Dans le précédent numéro du Lysosome.Info, nous vous annonçons que la Balade du Lysosome allait évoluer cette année pour mieux refléter ce que nous sommes réellement : une communauté engagée contre les maladies lysosomales.

Aujourd'hui, nous vous invitons à découvrir une première illustration de cette communauté.

Nous avons créé la **carte de la communauté VML**. Cette carte représente symboliquement les communes où vivent des adhérents de l'association. Elle ne montre ni noms ni informations individuelles : elle permet simplement de visualiser quelque chose d'essentiel.

La communauté du Lysosome est présente dans de nombreuses communes, en France et au-delà.

Prenez un moment pour parcourir cette carte. Peut-être y reconnaîtrez-vous votre commune. Peut-être découvrirez-vous que, non loin de chez vous, d'autres familles, d'autres proches, d'autres soutiens partagent la même réalité et le même combat.

Le 4 octobre, ce point sur la carte pourra devenir le lieu de votre Balade du Lysosome.

Partout sur cette carte, des familles vivent la réalité des maladies lysosomales. Partout aussi, d'autres personnes se mobilisent pour les vaincre et marquer leur soutien aux familles.

UNE COMMUNAUTÉ QUI MARCHE ENSEMBLE

Le 4 octobre prochain, à l'occasion de la Balade du Lysosome, ces points sur la carte pourront devenir autant de lieux où notre mobilisation prendra vie.

Comme chaque année, le principe reste simple : une balade, le même jour et au même moment, partout où vivent celles et ceux qui soutiennent le combat contre les maladies lysosomales.

Le départ sera donné à **15h30**, signalé par un message SMS.

La forme de la Balade du Lysosome est libre : quelques pas dans un jardin, une promenade en famille, une marche entre amis, une sortie à vélo ou toute autre façon de participer. L'essentiel est de partager ce moment commun.

FAIRE VIVRE VOTRE BALADE

Votre commune apparaît peut-être déjà sur la carte de la Balade du Lysosome. Vous pouvez maintenant **faire vivre votre Balade**.

Pour cela, il est possible de :

- >confirmer votre participation
- >personnaliser votre balade (en famille, entre amis, en soutien à..., en mémoire de...)
- >inviter vos proches à marcher avec vous

Les personnes qui confirmeront leur balade recevront des bracelets symbolisant le lien qui unit la communauté VML, ainsi que des ballons et 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.**



La communauté VML est présente partout
Chaque point représente une commune où vivent des adhérents de VML.

Découvrez la carte interactive sur le site internet de VML pour voir plus précisément toutes les communes représentées.

