LYSOSOME. INFO

La lettre d'information des familles et amis de
VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES

Numéro 256 - Novembre 2026

www.vml-asso.fr

BALADE DU LYSOSOME 2026 : 56 BALADES, DES CENTAINES DE PARTICIPANTS ET UN MESSAGE PARTAGÉ... RARE MAIS PAS SEUL !

Dimanche 4 octobre, partout en France et même au-delà, la communauté VML s'est mobilisée autour d'une idée toute simple : pratiquer une même activité, le même jour, autour d'une même heure, avec une pensée partagée pour toutes les personnes touchées par les maladies lysosomales.

56 balades déclarées, plusieurs centaines de participants ! Des familles, des amis, des proches, des bénévoles et des sympathisants ont répondu à cet appel, chacun à sa manière, avec ses possibilités et ses envies.
Certaines balades ont réuni quelques personnes, d'autres plusieurs dizaines, voire plusieurs centaines de marcheurs. Certaines ont nécessité des semaines de préparation, d'autres se sont résumées à une promenade improvisée. Mais toutes avaient la même valeur. Car l'essentiel n'était ni la distance parcourue, ni le nombre de participants : c'était de faire partie, ensemble, d'un même mouvement.

De belles mobilisations aux quatre coins de la France

Les retours des organisateurs et les échos de la presse locale témoignent de la diversité et de la richesse de cette journée.

À Saint-Péray, près de Valence, notre fidèle équipe de bénévoles a une nouvelle fois réalisé une magnifique mobilisation, réunissant 243 marcheurs sous un beau soleil. Une réussite rendue possible grâce à leur formidable engagement et au soutien de nombreux partenaires locaux.

À Dole, dans le Jura, 67 personnes se sont retrouvées pour marcher notamment en soutien à Lubin, atteint de la maladie de Hunter (MPS II). Une mobilisation relayée par Le Progrès, qui rappelle combien une histoire familiale peut rassembler autour d'une cause commune.

En Alsace, à Brunstatt, les bénévoles du groupe VML 68 ont donné une belle dimension festive à leur rendez-vous solidaire, associant marche, animations et rencontres. La presse régionale avait largement annoncé cette initiative, témoignant de son ancrage local.

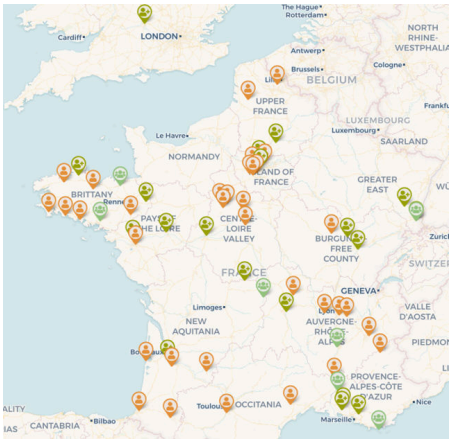
À Treillières, en Loire-Atlantique, c'est notamment le souvenir de Maëlyn, décédée



tout récemment, qui a donné tout son sens à la mobilisation, évoquée dans Ouest-France.

À Lanvallay, dans les Côtes-d'Armor, la Balade associait des parcours accessibles, des animations et des moments de convivialité, avec le soutien de la commune.

Autant d'initiatives différentes, autant de belles histoires humaines, mais une même volonté : montrer que les familles confrontées aux maladies lysosomales ne sont pas seules.



Rare, mais pas seul : un slogan qui prend vie !

C'était toute l'ambition de cette Balade du Lysosome : donner une réalité à notre devise « Rare, mais pas seul ! ». Vivre avec une maladie rare, c'est parfois se sentir isolé, éloigné des autres familles qui connaissent les mêmes difficultés et partagent les mêmes espoirs. Le 4 octobre, ces liens souvent invisibles ont pris une forme bien réelle.

Sur la carte de la Balade, 56 points témoignent de cette mobilisation. Derrière chacun d'eux, il y a des personnes, des histoires, des engagements et une même conviction : ensemble, nous pouvons faire connaître ces maladies et soutenir la recherche.

Un immense merci à tous !

Merci à celles et ceux qui ont organisé une balade, mobilisé leurs proches, invité leurs amis ou simplement consacré un moment de leur dimanche à notre cause.

Merci à nos bénévoles, dont certains se mobilisent depuis de nombreuses années, et à tous les partenaires locaux qui les accompagnent.
Merci également à celles et ceux qui, sans être personnellement concernés par une maladie lysosomale, ont choisi de marcher à nos côtés.

Et merci aux médias locaux qui, en annonçant les manifestations ou en racontant ces belles mobilisations, contribuent à faire connaître notre combat au-delà de notre communauté.

Vous avez donné tout son sens à cette journée : plusieurs petits pas, réunis, peuvent former un très grand mouvement !

Et si, en 2027, nous étions deux fois plus nombreux ? Peut-être avez-vous suivi cette mobilisation sans y participer. Par manque de temps, parce que vous étiez occupé ce dimanche-là, ou simplement parce que vous ne saviez pas très bien comment vous y prendre.

Nous espérons que les images et les témoignages de cette édition vous donneront envie de nous rejoindre en 2027.

DÉPISTAGE NÉONATAL DES MALADIES LYSOSOMALES : DES AVANCÉES ENCOURAGEANTES EN EUROPE ET EN FRANCE

Deux études scientifiques récentes, menées en Allemagne et en Autriche d'une part, et en France avec le programme LysoNeo d'autre part, apportent de nouveaux arguments en faveur du dépistage des maladies lysosomales dès la naissance. Des résultats particulièrement importants à l'heure où la France engage une réflexion sur l'élargissement de son programme national de dépistage néonatal.



En Allemagne et en Autriche, dépister pour traiter plus tôt

Une étude publiée en octobre 2026 dans la revue Orphanet Journal of Rare Diseases présente les résultats de programmes pilotes de dépistage néonatal de la leucodystrophie métachromatique (LDM), une maladie lysosomale rare qui entraîne une dégradation progressive du système nerveux.

Sur 359 282 nouveau-nés dépistés, neuf enfants atteints de LDM ont été identifiés. Parmi eux, sept présentaient une forme précoce de la maladie et ont été orientés vers une prise en charge par thérapie génique.

À la date de l'analyse, cinq enfants avaient effectivement reçu ce traitement. Les résultats observés sont encourageants, avec une préservation des fonctions neurologiques durant le suivi disponible, allant jusqu'à 30 mois.

Ces données illustrent tout l'intérêt d'un diagnostic avant l'apparition des symptômes. Pour certaines maladies lysosomales, les traitements peuvent en effet être beaucoup plus efficaces lorsqu'ils sont administrés avant l'installation de lésions irréversibles.

En France, LysoNeo démontre la faisabilité du dépistage

Ces résultats font écho à ceux du programme français LysoNeo, conduit en Normandie et dont les résultats ont été publiés en 2026 dans la revue Communications Medicine.

Cette étude a permis de dépister 100 000 nouveau-nés pour plusieurs maladies lysosomales, notamment les mucopolysaccharidoses, la maladie de Pompe, la leucodystrophie métachromatique, la maladie de Krabbe et le déficit en lipase acide lysosomale.

Avec un taux d'acceptation des familles de 94 %, le programme a montré qu'un dépistage élargi pouvait être organisé à grande échelle. Après les analyses et vérifications complémentaires, huit enfants présentaient des résultats biologiques et génétiques concordants avec une maladie lysosomale, nécessitant une prise en charge ou une surveillance spécialisée. Deux ont commencé un traitement spécifique.

Au-delà des résultats chiffrés, LysoNeo souligne l'importance de disposer d'un parcours organisé, depuis le dépistage jusqu'à la confirmation du diagnostic et l'accompagnement des familles.

Un enjeu majeur pour les familles

Les progrès thérapeutiques réalisés ces dernières années changent progressivement les perspectives pour certaines maladies lysosomales. Mais disposer d'un traitement ne suffit pas : encore faut-il pouvoir diagnostiquer la maladie suffisamment tôt pour en tirer le meilleur bénéfice.

Les études européennes et françaises montrent que le dépistage néonatal peut contribuer à relever ce défi, à condition d'être associé à une prise en charge spécialisée et à un accompagnement adapté des familles.

Pour VML, ces avancées renforcent l'importance de poursuivre les échanges avec les chercheurs, les professionnels de santé et les autorités sanitaires afin que les progrès de la recherche puissent bénéficier aux patients le plus précocement possible.

NIEMANN-PICK C : DE NOUVELLES DONNÉES ENCOURAGEANTES, MAIS TOUJOURS DES QUESTIONS SUR L'ACCÈS AUX TRAITEMENTS EN FRANCE

Deux nouvelles communications scientifiques présentées en octobre 2026 apportent des résultats encourageants sur l'efficacité à moyen et long terme de traitements de la maladie de Niemann-Pick de type C (NPC). Ces avancées suscitent de l'espoir pour les familles, mais soulignent également l'importance de permettre aux patients français d'accéder aux innovations thérapeutiques.

Des progrès thérapeutiques importants pour une maladie encore difficile à traiter

La maladie de Niemann-Pick de type C est une maladie lysosomale, qui entraîne notamment une atteinte progressive du système nerveux. Les difficultés de coordination, de marche, de déglutition ou de communication peuvent s'aggraver au fil du temps, avec des conséquences importantes sur l'autonomie et la qualité de vie des patients.

Depuis plusieurs années, la recherche explore différentes stratégies pour ralentir cette évolution. Deux traitements, la levacétylleucine (Aqneursa) et l'arimoclomol associé au miglustat, ont notamment fait l'objet d'essais cliniques.

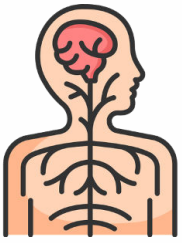
À l'occasion du congrès international de la Child Neurology Society, organisé du 14 au 17 octobre 2026 à Montréal, de nouvelles analyses ont été présentées. Elles apportent des informations complémentaires sur les bénéfices potentiels de ces traitements.

Aqneursa : des résultats encourageants après trois années de traitement

Une première communication concerne la levacétylleucine, commercialisée sous le nom d'Aqneursa.

Les chercheurs ont présenté les résultats à 36 mois de la phase d'extension d'un essai clinique de phase III, portant sur 39 patients, enfants et adultes. Les résultats suggèrent une stabilisation globale de l'évolution neurologique chez les patients suivis pendant trois ans. Alors que les données d'histoire naturelle utilisées comme comparaison conduisaient à prévoir une aggravation moyenne de 4,5 points sur une échelle de sévérité neurologique, les patients traités présentaient une légère amélioration moyenne de 0,28 point. La différence entre ces deux évolutions est encourageante.

Dans une maladie neurodégénérative comme la NPC, ralentir la progression, voire maintenir certaines capacités pendant plusieurs années,



représente un bénéfice potentiellement considérable pour les patients et leurs familles.

Ces résultats doivent néanmoins être interprétés avec prudence L'étude repose sur une comparaison avec des données d'histoire naturelle, et non sur un groupe placebo suivi pendant trois ans. Elle concerne également les patients ayant atteint cette durée de suivi.

Ces nouvelles données viennent toutefois compléter les résultats des études précédentes ayant conduit à l'autorisation d'Aqneursa aux États-Unis en 2024, puis dans l'Union européenne en janvier 2026.

Arimoclomol et miglustat : des effets observés dès les premiers mois

Une seconde communication porte sur l'association de l'arimoclomol et du miglustat.

Suite page suivante >

Les chercheurs ont réalisé une nouvelle analyse des données de l'essai clinique NPC002, afin d'étudier à quel moment les effets du traitement pouvaient être observés. Les résultats montrent une évolution neurologique plus favorable chez les patients recevant l'association arimoclomol-miglustat, comparativement à ceux recevant le miglustat associé à un placebo. Des différences statistiquement significatives apparaissent dès le troisième mois et se maintiennent jusqu'au douzième mois. L'évaluation porte notamment sur quatre fonctions particulièrement importantes dans la vie quotidienne : la marche, la parole, la déglutition et la motricité fine. Ces observations suggèrent que le bénéfice du traitement pourrait être détectable relativement rapidement.

Il convient cependant de rappeler qu'il s'agit d'une analyse complémentaire d'un essai déjà réalisé, portant sur un nombre limité de patients. Elle ne constitue pas une nouvelle étude indépendante.

Des avancées scientifiques qui renforcent la question de l'accès aux traitements en France

Ces deux communications confirment la dynamique de recherche engagée dans la maladie de Niemann-Pick C. Elles interviennent toutefois dans un contexte particulier pour les familles françaises.

Aqneursa dispose d'une autorisation de mise sur le marché européenne depuis janvier 2026, pour certaines catégories de patients atteints de NPC. Mais cette autorisation ne signifie pas automatiquement que le traitement est disponible et pris en charge dans chaque pays de l'Union européenne.

En France, les démarches nécessaires à sa mise à disposition restent une préoccupation importante. VML s'est mobilisée sur ce sujet avec l'INPDR, notamment en soutenant auprès de l'Agence européenne des médicaments la demande d'autorisation du traitement, puis en interpellant le laboratoire IntraBio sur les perspectives d'accès pour les patients français.

L'annonce, début octobre, du projet de rachat d'IntraBio par le laboratoire japonais Shionogi constitue un nouvel élément dans ce dossier.

Cette opération pourrait ouvrir de nouvelles perspectives de développement international, sans apporter à ce stade de garantie sur le calendrier de mise à disposition en France.

Pour les familles, la question reste essentielle : comment faire en sorte que les avancées scientifiques et les autorisations réglementaires se traduisent concrètement par un accès aux traitements ?

L'espoir doit pouvoir devenir une réalité pour les patients

Les résultats présentés à Montréal sont encourageants. Ils suggèrent que certaines stratégies thérapeutiques pourraient contribuer à ralentir l'évolution neurologique de la maladie de Niemann-Pick C. Ils ne signifient pas que la maladie est aujourd'hui guérie, ni que tous les patients répondront de la même manière aux traitements. Mais ils montrent que la recherche progresse et que des bénéfices cliniques peuvent désormais être envisagés sur plusieurs années.

À LIMAS, UNE BELLE SOIRÉE DE SOLIDARITÉ AU PROFIT DE VML !



Le vendredi 2 octobre, la ville de Limas (Rhône) a accueilli une belle soirée culturelle et solidaire organisée par Odile Alluchon (*à dte sur la photo*) et les bénévoles de VML, en collaboration avec la municipalité. Une mobilisation généreuse qui a permis de récolter plus de 800 € au profit de l'association.

La soirée a débuté avec La force des différents, une lecture-spectacle interprétée par l'équipe de la médiathèque et les assistantes maternelles, sous la mise en scène de Carole Genetier, responsable de la culture. Après l'entracte, Magali Cazin, adhérente de VML, a présenté sa conférence gesticulée Pas d'bras, pas d'chocolat, un témoignage mêlant humour et émotion sur son quotidien de maman d'un enfant qui souffrait d'une maladie lysosomale.

Deux belles prestations pour sensibiliser le public à la différence, au handicap et à l'importance du regard porté sur l'autre.

Un immense merci à Odile Alluchon pour son engagement fidèle, aux bénévoles, à la ville de Limas, aux artistes, à Yves Louisgrand pour la régie son et lumière, ainsi qu'aux nombreux spectateurs venus soutenir notre cause.



Au-delà des 800 € récoltés, cette soirée illustre combien les initiatives locales contribuent à faire connaître les maladies lysosomales et à renforcer la solidarité autour des familles concernées.

QUI CONNAÎT PETIT PIERRE ? UNE HISTOIRE VRAIE QUI EST UN PEU LA NÔTRE !

À Fontaine-les-Dijon, le 19 septembre, pour la 3ème année, l'atelier de théâtre adultes Les Têtes de Litote soutenait VML ! Et cette année ce fût avec la pièce de théâtre « PETIT PIERRE » merci à eux tous pour ces moments partagés et donnés si généreusement.

« Petit Pierre », c'est l'histoire d'un garçon vacher, né avec le syndrome de Treacher-Collins, au début du XIXe siècle (1909-1992), et qui deviendra le génial inventeur d'un fantastique manège. La pièce mêle sa petite histoire, qui est celle que vivent les enfants et adultes que les autres voient différents, celle d'un collectionneur de petits riens, devenu créateur d'une fabuleuse machine, avec l'Histoire, la grande, celle des guerres, mais aussi celle du progrès ! Une jolie pièce très émouvante de Suzanne Lebeau accompagnée de musiciens de l'association Aperto.



Grâce à une mise en scène originale de Myriam Crouzel, on entre dans l'histoire de Vie de Petit Pierre mêlée à celle du siècle, lui qui pendant 40 ans a imaginé et construit un manège « singulier », un manège mécanique fait et animé entièrement avec des matériaux de récupération ! Le silence de la salle pendant la représentation en disait long, ce fût un succès !

Vous pouvez aussi lire le livre de Suzanne LEBEAU ou visiter LA FABULOSERIE (musée hors normes) à DICY(89) où est sauvegardé le manège et les autres créations de PETIT PIERRE !

POUR GUÉRIR, LA RECHERCHE DOIT POUVOIR CONTINUER

Comprendre une maladie génétique, explorer une piste thérapeutique, mettre au point un traitement : chaque avancée se construit dans le temps. Chez VML, notre conviction est forte : la recherche permettra de vaincre les maladies lysosomales, si nous lui en donnons les moyens.

Votre générosité soutient aujourd'hui ce combat. Un legs, une donation ou la désignation de VML comme bénéficiaire d'une assurance-vie peuvent prolonger cet engagement et donner aux équipes de recherche les moyens de poursuivre leurs travaux.

Ces gestes inscrivent votre volonté dans la durée. Ils contribuent aussi à accompagner les malades et leurs familles tout au long du chemin.

Vous souhaitez en savoir davantage ? VML est à votre écoute pour un échange confidentiel, sans engagement.



DON EN CONFIANCE : VML RENOUVELLE SA RECONNAISSANCE AVEC SUCCÈS JUSQU'EN 2029 !

Une belle reconnaissance de notre engagement pour une gestion rigoureuse, transparente et respectueuse de nos donateurs.

Depuis 2014, Vaincre les Maladies Lysosomales bénéficie de la reconnaissance Don en Confiance, délivrée par un organisme indépendant qui contrôle la bonne utilisation des dons et le respect de règles exigeantes en matière de gouvernance, de gestion et de communication.

Tous les trois ans, cette reconnaissance fait l'objet d'un réexamen approfondi. Après plusieurs mois de contrôle, VML vient d'obtenir son renouvellement pour trois nouvelles années, jusqu'en octobre 2029 !

Et ce renouvellement est une véritable satisfaction : le rapport du contrôleur confirme la conformité de VML à l'ensemble des exigences du référentiel, sans écart significatif ni mesure corrective imposée.

Cette reconnaissance ne constitue pas un simple label attribué une fois pour toutes. Elle repose sur un contrôle indépendant et régulier de notre fonctionnement, de nos décisions, de notre gestion financière et de l'utilisation des fonds collectés.

Dans son rapport triennal, le contrôleur souligne particulièrement :

- La qualité de notre gouvernance, avec un Conseil d'administration pleinement impliqué dans les décisions et le pilotage de l'association.
- La rigueur de notre gestion financière,
- Le respect de la volonté des donateurs,
- La qualité et la transparence de notre communication.

Quelques pistes d'amélioration ont été suggérées, notamment pour mieux valoriser nos bénévoles et rendre davantage visibles certaines de nos pratiques. Elles s'inscrivent dans notre démarche permanente de progrès.

Ce renouvellement vient ainsi confirmer le sérieux du travail accompli au quotidien par nos administrateurs bénévoles, notre équipe salariée et tous ceux qui participent à la vie de VML.

Cette reconnaissance prend une importance toute particulière en cette fin d'année, période durant laquelle se concentrent plus de 75 % des dons reçus par VML.

Merci à toutes celles et tous ceux qui, par leur fidélité et leur générosité, nous permettent d'agir.

PARLY 2 : 30 ANS DE FIDÉLITÉ ET DE GÉNÉROSITÉ AU SERVICE DE VML !

30 ans déjà ! Cette année, les bénévoles du Chesnay-Rocquencourt célèbrent la 30e édition de leur traditionnel stand d'emballage de cadeaux, installé à la sortie de la Fnac du centre commercial Parly 2. Trois décennies de solidarité, de fidélité et de générosité au profit de Vaincre les Maladies Lysosomales. Une longévité exceptionnelle qui mérite un immense coup de chapeau !

Depuis le début de cette belle aventure, ce sont des centaines de bénévoles qui se sont relayés derrière le stand, chaque année, des derniers jours de novembre jusqu'au 31 décembre inclus, week-ends et fêtes compris ! Autant d'heures offertes, de sourires échangés et de cadeaux soigneusement emballés pour soutenir les familles concernées par les maladies lysosomales.

Depuis plusieurs années, c'est notre ami Alain Legrand qui orchestre avec énergie et dévouement cette formidable mobilisation, poursuivant l'engagement porté avant lui, notamment par Nicole et Janine Allier et Françoise de Montgolfier. Une belle histoire de transmission et de fidélité à notre association.

Avec des dizaines de clients accueillis chaque jour, ce stand constitue, année après année, l'une des grandes opérations de collecte de VML. Mais son importance va bien au-delà des sommes récoltées. Installé au cœur de l'un des plus importants centres commerciaux de la région parisienne, il offre également une formidable visibilité à notre association. Des milliers de visiteurs croisent ainsi les couleurs de VML et découvrent, parfois pour la première fois, l'existence des maladies lysosomales et le combat mené par les familles.

Cette réussite repose aussi sur une relation de confiance tissée au fil des années avec la Fnac de Parly 2, qui peut compter sur la fidélité, la disponibilité et le sens de l'accueil de nos bénévoles. Un partenariat précieux, construit dans la durée, qui contribue pleinement au succès de cette opération.

Alors, pour ces 30 années d'engagement, un immense MERCI ! Merci à Alain, à celles et ceux qui l'ont précédé, à tous les bénévoles d'hier et d'aujourd'hui, ainsi qu'à la Fnac de Parly 2 pour sa confiance renouvelée. Et merci à tous les clients qui, par leurs dons, transforment un simple paquet cadeau en un geste de solidarité.

30 ans de cadeaux emballés, 30 ans de générosité partagée et, surtout, 30 ans d'espoir offert aux familles !