



L'utilité des associations de patients :
Exemple de la création d'une fondation



**FONDATION
SANFILIPPO**
Suisse

Frédéric Morel
Fondation Sanfilippo Suisse
19 février 2011



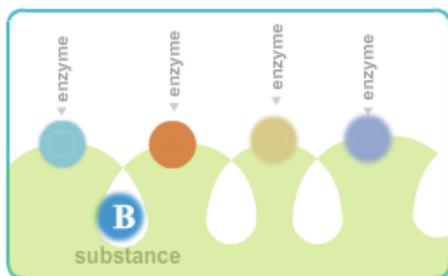
Histoire de Charlotte

- Après quatre ans d'attente - 26 août 2008 - diagnostic : nous découvrons que notre fille Charlotte est atteinte du syndrome de Sanfilippo.
- Nous apprenions également que cette maladie neuro-dégénératrice était incurable et n'accordait aux enfants atteints qu'une espérance de vie comprise entre 10 et 20 ans.

Maladie de Sanfilippo

mucopolysaccharidose de type III (MPS III)

La maladie de Sanfilippo est due à une déficience d'une enzyme lysosomale. La déficience de cette enzyme se traduit par une dégénérescence nerveuse très importante aboutissant au décès de l'enfant entre l'âge de 10 et 20 ans.



En présence d'un enfant atteint du syndrome de Sanfilippo de type A, c'est l'enzyme qui transforme des substances A en B qui est déficiente.

Il en résulte une surcharge de substance A, que le corps ne peut éliminer et qui sera stockée directement dans le cerveau. Par ailleurs, les substances B, C et D ne seront pas présentes de manière suffisante dans le corps de l'enfant.

Il existe quatre types de MPSIII, à savoir les types A, B, C, D qui font référence à l'enzyme spécifique qui fait défaut pour dégrader l'héparane sulphate. L'enzyme permet de transformer des substances A en B, B en C, C en D et D en la substance finale qui doit être éliminée.



Maladie de Sanfilippo

mucopolysaccharidose de type III (MPS III)

- La MPSIII est une maladie génétique récessive rare dont la prévalence est difficile à établir, car la maladie est vraisemblablement sous-diagnostiquée, mais peut-être estimée à 1 : 70'000 naissances.
- Le diagnostic de cette maladie neuro-dégénératrice se fait par une prise de sang et d'urine chez l'enfant.



Maladie de Sanfilippo

Présentation clinique

- L'enfant atteint par le syndrome de Sanfilippo ne présente aucune anomalie à la naissance.
- les symptômes n'apparaissent qu'entre 2 et 6 ans. Les premiers signes de la maladie sont un changement important du comportement de l'enfant.
- La maladie étant progressive, l'enfant devient hyperactif et a souvent beaucoup de difficultés à apprendre. Le langage, la compréhension, la motricité se perdent graduellement.
- Plusieurs programmes de recherches sont en cours dans le monde malheureusement certaines recherches sont arrêtées fautes de moyen.



Fondation Sanfilippo Suisse: ses actions, ses projets

- 25 novembre 2008 : Constitution de la Fondation Sanfilippo Suisse.
- La Fondation a pour but de soutenir durablement les programmes de recherche pour la maladie de Sanfilippo notamment.
- Pour ce faire, nous avons lancé le 14 janvier 2009 notre premier appel d'offres adressé aux universités ainsi qu'aux scientifiques spécialistes des maladies lysosomales.
- A ce jour, cinq programmes ont été sélectionnés par le Comité Scientifique, composé de trois médecins dont un généticien et un biologiste.



Fondation Sanfilippo Suisse: ses actions, ses projets

- Le 1^{er} programme consiste en l'évaluation et la conception de chaperons chimiques. La Fondation a pour but de soutenir durablement les programmes qu'elle finance.
- Le 2^{ème} concerne le programme de Thérapie Génique, programme organisé par l'Alliance Sanfilippo, prévoyant des essais sur des enfants au début 2011.
- Le 3^{ème} projet concerne des essais de greffe de moelle osseuse sur des souris. L'essai est réalisé par les collaborateurs du Pr. J. Hopwood (Australie).
- Les 4^{ème} et 5^{ème} programmes sont en cours de sélection.
- A ce jour, la Fondation a déjà récolté près de CHF 1'300'000 mais doit continuer à récolter des fonds pour soutenir activement les programmes de recherche en Suisse et dans le monde.



Fondation Sanfilippo Suisse: Ses actions, ses projets



Sanfilippo Foundation Switzerland
MPS International Congress



December 8-10: 2011

« Research towards a treatment for MPS »
Geneva International Conference Center



Fondation Sanfilippo Suisse: ses soutiens



Madame Micheline Calmy-Rey, marraine de la Fondation Sanfilippo Suisse

*Fondation Alfred et
Eugénie Baur Genève*



AEMO.CH

TELETHON



Rotary-Club
de Bellegarde



HINDUJA BANK
(SWITZERLAND) LTD



PIAGET

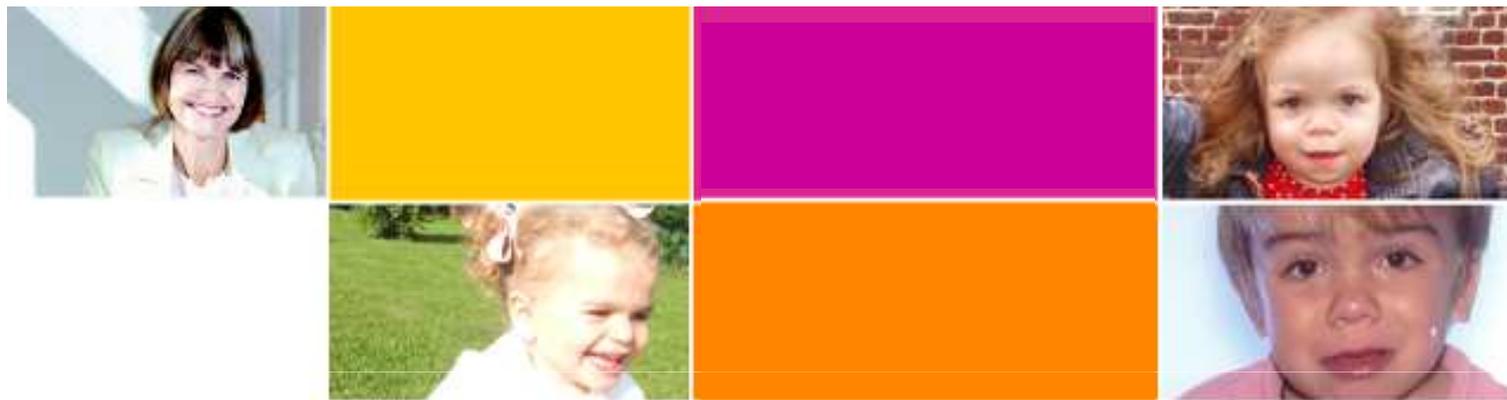
Patient/Famille comme partenaires ?

- L'alerte des familles n'est que rarement fondée, cependant, il faut être à l'écoute des facteurs externes : ex. pour Charlotte, le SEI
- Pour les parents d'un enfant malade, l'orientation et le suivi sont des points importants
- A défaut de structure adéquate, ils deviennent « Expert »
- Grâce aux familles d'enfants atteints du syndrome de Sanfilippo, une plate-forme Sanfilippo va être mise en place au niveau mondial, permettant notamment, à terme, de réaliser l'épidémiologie de la maladie



Fondation Sanfilippo Suisse

<http://www.fondation-sanfilippo.ch/>



Merci

Questions / Observations / Commentaires

