

**Le patient partenaire:
Exemple de la création
d'une fondation**



**FONDATION
SANFILIPPO**
Suisse

Frédéric Morel
Président Fondation Sanfilippo Suisse
1ère Journée d'Information sur les Maladies Rares
17 novembre 2009



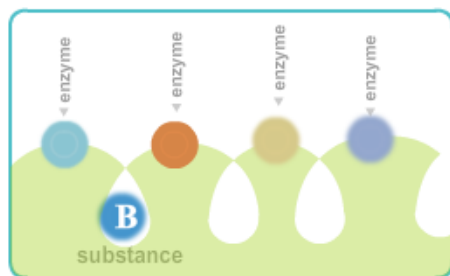
Histoire de Charlotte

- 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.



Fondation Sanfilippo Suisse: sa création

- Plusieurs programmes de recherches sont en cours dans le monde malheureusement certaines recherches sont arrêtées fautes de moyen.
- Aucune association en Suisse n'existait pour soutenir activement la recherche visant à apporter des solutions thérapeutiques efficaces aux enfants atteints.
- 25 novembre 2008 : Constitution de la Fondation Sanfilippo Suisse.



Fondation Sanfilippo Suisse: ses actions, ses projets

- La Fondation a pour but de soutenir durablement les programmes de recherches 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 spécialiste des maladies lysosomales.
- A ce jour, trois 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. Il est à noter que la Fondation a pris les mesures appropriées pour contrôler la propriété intellectuelle (brevets) issue des travaux qu'elle finance.
- Le 2^{ème} concerne le programme de Thérapie Génique, programme organisé par l'Alliance Sanfilippo, prévoyant des essais sur des enfants en 2010.
- 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).
- A ce jour, la fondation a déjà récolté près de CHF 400'000 de dons mais doit continuer à récolter des fonds pour soutenir activement les programmes de recherches en Suisse et dans le monde.



Fondation Sanfilippo Suisse: ses soutiens

- La Fondation Sanfilippo a par ailleurs déjà communiqué son soutien pour la création au niveau Suisse d'une Alliance des maladies rares.
- Le but est de créer un organe faîtière regroupant les différentes associations et fondations ayant trait aux maladies rares.
- En Suisse, près de 500'000 personnes sont touchées par une maladie rare.
- Madame la Conseillère Fédérale Micheline Calmy-Rey a déjà marqué son soutien en devenant marraine de la Fondation Sanfilippo Suisse.



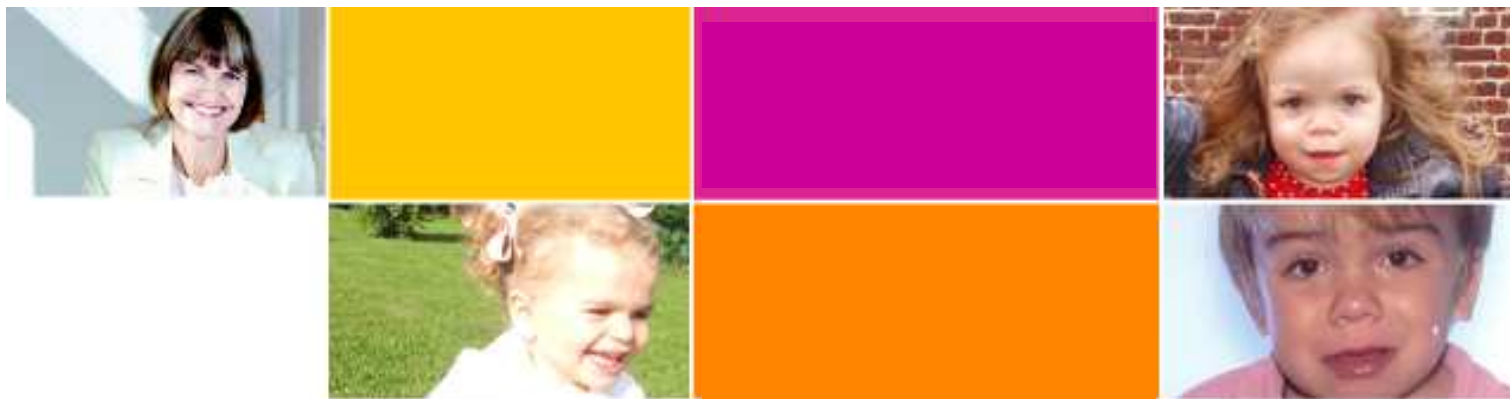
Patient / Famille comme partenaires ?

- 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 est un point important
- A défaut de structure adéquate, il devient « 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

