dossier de présentation

ELA
ASSOCIATION EUROPÉENNE
CONTRE LES LEUCODYSTROPHIES

sommaire

3 les chiffres clés

4 les dates clés

6 les leucodystrophies

7 nos missions
8 • accompagner et aider les familles concernées par une leucodystrophie
9 • soutenir la recherche médicale
10 • sensibiliser tous les publics
11 • développer l'action au niveau international

12 nos projets :
projets de soutien aux familles
13 • week-end de répit pour les familles
14 • aides techniques
15 • adaptation de l'habitat
16 • aménagement de véhicule
17 • activité physique/santé-bien-être

projets de soutien à la Recherche
18 • détecter un nouvel élément pathogène
19 • étude préparatoire à la restauration fonctionnelle dans la leucoencéphalopathie
20 • essai clinique concernant les femmes atteintes d'adrénoleucodystrophie (ALD)
21 • essai clinique sur le syndrome CACH

22 témoignages des familles d'ELA

24 contact

ELA est une association de parents qui unissent leurs efforts pour vaincre les leucodystrophies

Créée en 1992 par des parents d'enfants atteints de leucodystrophie, l'Association Européenne contre les Leucodystrophies est composée de personnes déterminées, engagées et solidaires qui partagent une devise : "Ensemble, plus forts contre les leucodystrophies". Cette chaîne de solidarité permet à l'Association d'accorder aux familles toute l'attention nécessaire et les moyens indispensables pour soulager leur quotidien. Parallèlement, ELA donne priorité à la recherche médicale et aux essais cliniques.

Les missions d'ELA

Accompagner et aider les familles touchées par la maladie

Soutenir la recherche médicale sur les leucodystrophies

Sensibiliser l'opinion publique et le milieu médical

Développer l'action au niveau international

Depuis 1992

17,9 millions d'euros
consacrés à l'accompagnement des familles

586 programmes de recherche financés
sur les leucodystrophies

50,5 millions d'euros
investis dans la recherche médicale

Reconnue d'utilité publique
Depuis 1996

les dates clés d'

1992 Création d'ELA France **1998** Création d'ELA Belgique **2000** Création d'ELA Suisse **2001** Création

1992

- Création d'ELA avec des objectifs clairs : financer la recherche médicale, soutenir les familles, sensibiliser l'opinion publique et développer son action au niveau international.
- Identification du gène responsable de l'adrénoleucodystrophie.

1994

- "Je cours, tu parraines, il vit" : premier événement à destination des établissements scolaires qui deviendra "Mets tes baskets et bats la maladie".
- Organisation du premier week-end de répit pour les familles à Center Parcs en Sologne.

1996

- ELA Reconnue d'Utilité Publique : après seulement quatre années d'existence, l'association ELA se voit attribuer la Reconnaissance d'Utilité Publique, preuve indéniable de la qualité de son travail.

2000

- Zinédine Zidane rejoint l'équipe ELA : extrêmement touché par son combat, il s'engage et propulse l'Association au premier plan.

2004

- Lancement de la première Dictée d'ELA : "Pour toi, pour moi" de Philippe Claudel.

2005

- Lancement de Stades en fête à Rennes.
- L'Evian Masters aux côtés d'ELA.

2007

- "Les Stars se dépassent pour ELA" : un nouveau concept d'émission caritative en prime time sur TF1.

2009

- Publication du Pr Patrick Aubourg et du Dr Nathalie Cartier sur les premiers résultats d'un essai de thérapie génique sur l'adrénoleucodystrophie financé par ELA. Une innovation qui ouvre des perspectives dans le traitement des leucodystrophies mais aussi dans celui d'autres maladies.

2011

- Lancement de la première campagne "Mets tes baskets dans l'entreprise". L'opération "1 pas = 1 centime d'euro" durant la journée de travail rencontre immédiatement un grand succès auprès des collaborateurs.

2013

- Disparition d'Augusto Odone, un parent pionnier de la lutte contre l'adrénoleucodystrophie.

ELA

d'ELA Espagne 2006 Création d'ELA Luxembourg 2009 Création d'ELA Italie 2013 Création d'ELA Allemagne

2014

- ELA et MedDay lancent un essai clinique international pour tester une molécule dans le traitement d'une forme adulte de leucodystrophie. Cet essai est lancé simultanément en Allemagne, en France et en Espagne.

2015

- Création d'ELA International. Implanté à Luxembourg, ELA International est créé pour fédérer l'ensemble des structures ELA (Allemagne, Belgique, Espagne, France, Italie, Luxembourg et Suisse) et développer la recherche en réunissant des chercheurs du monde entier.

2017

- La campagne "Mets tes baskets" déclinée au niveau du grand public. Après les écoles et les entreprises, c'est au tour du grand public de se mobiliser pour lutter contre les leucodystrophies.

2018

- ELA de retour à la télévision avec le nouveau spot "Zidane entraîneur de chercheurs". Dans ce spot, notre parrain incarne un entraîneur qui motive une équipe de véritables chercheurs. Il est diffusé sur de nombreuses chaînes de télévision et dans les salles de cinéma.
- ELA innove en matière de levée de fonds. Avec le lancement d'un produit d'excellence pour toucher de grands donateurs en France et à l'international : le pied de cristal, Zidane's Crystalfoot.

2019

- La plate-forme internationale leuconnect.com est lancée pour créer des cohortes de patients et favoriser les études cliniques dans le domaine des leucodystrophies en associant plusieurs pays.
- ELA s'appuie sur la "Journée internationale des maladies rares" et fait de cette journée un rendez-vous incontournable pour sortir les leucodystrophies de l'anonymat et informer sur les avancées de la recherche.

2020

- ELA développe son application "Mets tes baskets". Elle permet d'organiser des challenges connectés à l'école, en entreprise ou dans le cadre d'opérations grand public.
- Lancement des premières études épidémiologiques sur la plateforme Leuconnect.

2021

- Autorisation de mise sur le marché d'une thérapie génique pour le traitement de l'adrénoleucodystrophie cérébrale.
- Premier Colloque Familles/Chercheurs virtuel à dimension internationale.
- Vente aux enchères exceptionnelle "Le Cœur des Stars bat pour ELA" en partenariat avec Christie's.

2022

- ELA revient sur ses 30 ans de combat, entourée des familles, des partenaires et personnalités qui la soutiennent.

2023

- Zinédine Zidane capitaine de l'équipe ELA 2024 ! L'objectif de la 30e campagne "Mets tes baskets" est olympique : réunir 1 million d'élèves pour réaliser 1 milliard de pas.
- Création du comité d'éthique d'ELA International.

2024

- "Le Coach ELA", nouvel hymne de mobilisation d'ELA écrit par Soprano.

- Zidane lance la première vente "Watches for ELA" à Genève avec le soutien de Christie's.

les leucodystrophies

Des maladies neurologiques génétiques qui affectent la myéline du système nerveux

La myéline constitue la substance blanche du cerveau et de la moelle épinière. Elle enveloppe la fibre nerveuse à la manière d'une gaine électrique : c'est ce qui permet la bonne conduction des messages nerveux. Lorsque cette gaine est abîmée, le courant ne passe plus et les messages nerveux sont interrompus.

Les leucodystrophies c'est quoi ?
(animation en 3D)
https://youtu.be/OckKLsiaLNE

Le système nerveux, c'est d'abord
du courant qui passe dans une gaine

Pour une personne atteinte de leucodystrophie,
le courant a de plus en plus de peine à passer

Les leucodystrophies engendrent des situations de handicap très lourd, entraînant progressivement la perte de toutes les fonctions sensorielles, motrices, mentales (la vue, l'ouïe, la locomotion, la mémoire…). Elles conduisent souvent au décès. Les enfants atteints de leucodystrophie ont des symptômes qui peuvent apparaître dès la première année et s'aggravent progressivement à mesure qu'ils grandissent.

3 à 6 enfants par semaine
naissent atteints de leucodystrophie en France (20 à 40 en Europe)

nos missions

accompagner et aider les familles concernées par une leucodystrophie

Cette mission repose sur plusieurs piliers fondamentaux qui traduisent l'engagement d'ELA auprès des personnes concernées.

Un soutien moral et psychologique essentiel

Les leucodystrophies sont des maladies rares et complexes qui bouleversent la vie des familles.
Face à l'isolement, l'incertitude et l'incompréhension, ELA offre un accompagnement personnalisé à tout moment de la maladie (à l'annonce du diagnostic, au cours de la maladie, au moment du décès).

Un accompagnement social, administratif et pratique

ELA agit comme un relais pour :
- Informer, orienter et accompagner sur les droits, les aides disponibles, les montages de dossier dans tous les domaines de la vie quotidienne : aides techniques, aides humaines, aides au transport, inclusion scolaire, maintien et accompagnement dans l'emploi, actions sur l'habitat…
- Alléger la charge en accompagnant les démarches administratives et en facilitant l'accès aux structures adaptées.

Une aide financière concrète

- Aides liées à la compensation du handicap : achat et aménagement de véhicule, adaptation du domicile, aide technique (fauteuils roulants, rampes d'accès…).
- Participation aux frais liés à l'achat de protections urinaires et des produits dits de confort.
- Financement d'activités physiques et sportives, de santé et bien-être.

Un soutien aux aidants et au répit

Les aidants, souvent des membres de la famille, jouent un rôle essentiel mais épuisant auprès des personnes atteintes de leucodystrophie.
Face à cette responsabilité, ELA favorise des moments de répit pour préserver l'équilibre des personnes qui soutiennent les malades au quotidien par :
- l'organisation de week-ends de rassemblement des familles,
- le financement de projets personnels de répit.

Un accès à l'information et aux ressources médicales

- Information actualisée sur les mesures et dispositifs d'aides aux personnes en situation de handicap, dossiers thématiques sur le handicap.
- Mise en relation avec des experts pour faciliter l'accès aux spécialistes, aux centres de référence et de compétence, aux essais cliniques.

soutenir la recherche médicale

En collaboration avec les différentes associations ELA en Europe rassemblées au sein d'ELA International, ELA accélère la recherche médicale en soutenant financièrement de nombreux projets qui permettent :

- **de mieux comprendre les mécanismes biologiques impliqués dans les leucodystrophies et d'identifier de nombreux gènes responsables de la maladie,**
- **de participer à des essais de thérapie génique sur certaines formes de leucodystrophies ou encore des essais médicamenteux à partir de molécules connues.**

La recherche médicale sur les leucodystrophies

Chaque année, ELA publie un appel d'offres destiné à la communauté scientifique internationale sur des thématiques précises :

- Essai clinique et préparation aux essais cliniques, y compris l'élaboration d'indicateurs d'effets à long terme, la caractérisation de biomarqueurs, des protocoles d'imagerie, des études pharmacodynamiques / pharmacocinétiques
- Études précliniques testant spécifiquement des thérapies (thérapies géniques, cellulaires, enzymologiques ou pharmacologiques)
- Développement de modèles cellulaires (par exemple iPSC dérivées de patients)
- Étude des mécanismes responsables de la maladie, afin d'identifier de nouvelles approches thérapeutiques

Les projets déposés sont évalués par le conseil scientifique d'ELA (15 médecins et chercheurs experts des leucodystrophies de 7 nationalités différentes). Les projets ainsi sélectionnés sont validés par ELA pour bénéficier d'un financement.

Leuconnect : une plateforme d'aide à la recherche clinique

Créée par ELA, Leuconnect rassemble les patients de tous les pays pour accélérer la recherche et leur offrir un espace sécurisé pour se retrouver, échanger et agir ensemble. Leuconnect permet aux patients et à leurs familles de constituer eux-mêmes une cohorte et d'accéder plus facilement aux études cliniques en ligne.

Le Colloque ELA Familles/Chercheurs

Un colloque international, unique dans le champ des maladies rares, pour informer les malades. Il rassemble les malades et les experts mondiaux des leucodystrophies. Ce colloque permet de faire le point chaque année sur les avancées scientifiques et médicales, de partager des témoignages et des expériences et de renforcer les liens entre les familles et les experts.

Les projets de recherche soutenus par ELA en 2024

29 candidatures reçues lors de l'appel à projets

8 dossiers sélectionnés

1 684 882 € alloués à la recherche

769 297 € pour 8 nouveaux projets

493 085 € pour le renouvellement de 6 projets

422 500 € pour 2 projets cliniques

sensibiliser tous les publics

De nombreux événements rythment la vie d'ELA. Ils permettent de faire connaître les leucodystrophies au grand public et contribuent à la collecte de dons pour la lutte contre ces maladies. La sensibilisation, la communication, la médiatisation, l'organisation d'événements sont les moyens pour ELA de collecter les fonds nécessaires à la réalisation de ses missions. L'association initie ses propres événements comme l'opération "Mets tes baskets" à l'école, dans l'entreprise et auprès du grand public.

Mets tes baskets! et bats la maladie

Depuis 1994, ELA propose une campagne aux établissements scolaires intitulée "Mets tes baskets et bats la maladie", qui débute par la Dictée d'ELA. Elle représente un support d'éveil à la citoyenneté et à la solidarité. Cette campagne est soutenue par le Ministère de l'Éducation nationale depuis sa création et a obtenu en 2020 l'Agrément national des associations éducatives complémentaires de l'enseignement public.

Chaque année, des centaines de milliers d'élèves chaussent leurs baskets en prêtant symboliquement leurs jambes aux enfants d'ELA qui ne peuvent plus s'en servir.

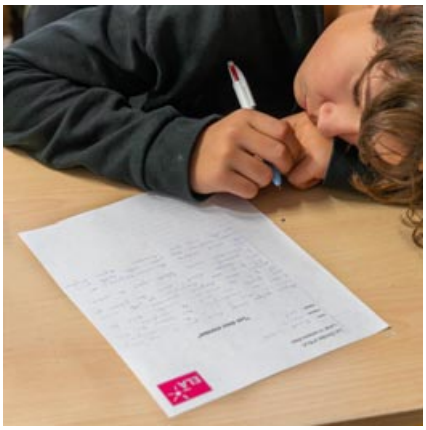
En 2024, ils étaient 623 000 à participer.

Mets tes baskets! dans l'entreprise

Depuis 2011, "Mets tes baskets" se déploie dans les entreprises à travers un challenge solidaire connecté qui fédère les collaborateurs autour d'une cause, tout en leur faisant prendre conscience de leur capital santé. Cette action facile à organiser se déroule durant une journée de travail. Son principe est simple : 1 pas = 1 centime d'euro, ou un don libre reversé par l'entreprise à ELA. L'application ELA "Mets tes baskets" compte les pas des collaborateurs.

Plus de 600 entreprises ont déjà rejoint l'opération depuis son lancement en 2011.

L'association ELA organise annuellement des événements de sensibilisation et de collecte.

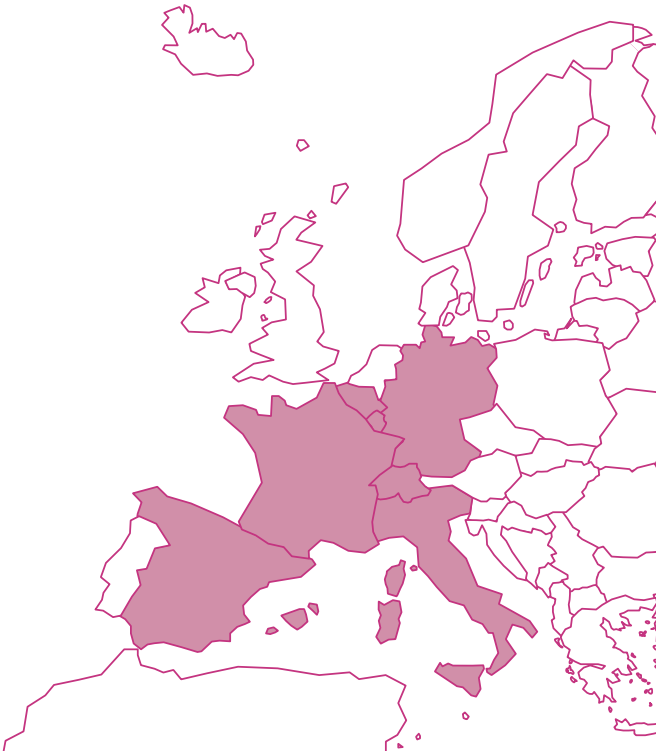


développer notre action au niveau international

Compte tenu de la rareté des leucodystrophies, il est essentiel de renforcer une collaboration mondiale pour optimiser la recherche et pour faire avancer les droits des patients.

Rassembler les malades

- grâce aux différentes antennes ELA en Europe,
- grâce au rapprochement avec d'autres organismes partout dans le monde,
- grâce à des outils performants comme Leuconnect.



Aujourd'hui, ELA est présente en Allemagne, en Belgique, en Espagne, en France, en Italie, au Luxembourg et en Suisse.

Rassembler les moyens

- grâce aux contributions des antennes ELA,
- grâce à de nouveaux évènements comme Watches for ELA. Cette vente caritative de montres d'exception a pour but de collecter des fonds pour intensifier le soutien aux chercheurs et financer des moments de répit pour les familles d'ELA en Europe.

Un conseil scientifique composé de 15 experts des leucodystrophies issus de 7 pays différents garantit l'excellence des programmes financés.

Porter les revendications des patients et des familles

grâce aux travaux du comité d'éthique d'ELA International sur des sujets tels que le dépistage des leucodystrophies à la naissance ou l'accès aux nouveaux traitements pour en finir avec la politique du premier enfant qui sauve le deuxième.

Diagnostiquée trop tard, Alice a perdu en moins d'un mois la parole, la mobilité… Suite à ce cataclysme, sa petite sœur Coline a pu être dépistée très tôt, avant même les premiers symptômes de la maladie. C'est ce qui a tout changé pour elle. Coline a pu être sauvée grâce à un traitement innovant.

Mathéo aurait pu guérir grâce à une thérapie génique inventée en France.
Il en a été privé pour des raisons commerciales. Afin que cette histoire dramatique ne se reproduise pas, sa maman Élodie, avec le soutien d'ELA, interpelle les autorités de santé.

Les avis du comité d'éthique d'ELA alimentent les plaidoyers pour faire avancer les droits des patients dans le monde.

nos projets

week-end de répit pour les familles

Objectifs	• Rassembler les familles concernées par une leucodystrophie • Se retrouver, se ressourcer, décompresser, renouer des liens, sortir de l'isolement
Budget	**Coût total du projet : 280 000 € (hébergement / restauration / activités…)** **Coût moyen par famille : 1 550 €**
Durée	3 jours en août
Description	Vivre au quotidien avec une personne touchée par une leucodystrophie représente une prise en charge 24 h/24 h. Les proches de la personne touchée sont aidants (parents, frères, sœurs, conjoints…). Ils réalisent un accompagnement quotidien physique et moral qui les fatigue et peut conduire à une forme d'isolement. Durant un week-end, les familles bénéficient d'un cadre agréable, d'équipements de loisirs adaptés pour leur enfant, d'animations pour partager des moments de bien-être et de convivialité. Des activités dédiées, ateliers et loisirs sont organisés pour favoriser la détente des enfants et des familles. Ils profitent également de réunions d'information, de groupes de parole.
Impacts	180 familles d'ELA soit 900 personnes participent au week-end de répit. Les enfants et les parents profitent de moments de bonheur, d'évasion, d'échanges, de rencontres et de soutien mutuel.

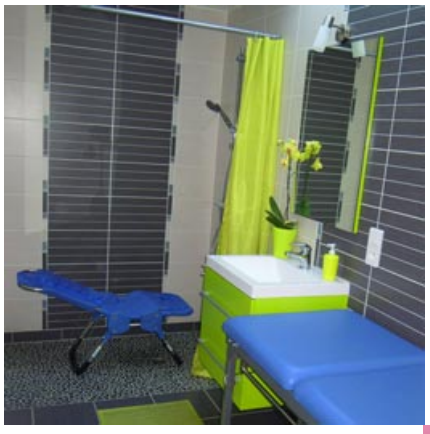
Vidéo "Offrez un moment de répit à nos champions !"
https://youtu.be/9t0NGN6GFiM

aides techniques

Objectifs	• Compenser le handicap • Faciliter les déplacements, les repas, la toilette, l'habillage ou les soins • Communiquer
Budget	**De quelques dizaines à plusieurs milliers d'euros selon la situation de handicap et les besoins**
Durée	Toute l'année
Description	Types de projets cofinancés : • Réhausseur de toilette (35 €) • Couteau-fourchette pliant (65 €) • Réhausseur de baignoire (160 €) • Rolator (200 €) • Tablette de fauteuil roulant amovible et inclinable (550 €) • Cadre de marche (600 €) • Coussins de fauteuil roulant (620 €) • Fauteuil releveur (1 400 €) • Chaise de douche (entre 1 500 € et 6 000 €) • Brancard de bain (3 000 €) • Siège-auto adapté (3 400 €) • Fauteuil roulant manuel (4 000 €) • Poussette adaptée (5 000 €) • Motorisation fauteuil roulant manuel (6 000 €) • Outil de communication adaptée (8 000 €) • Fauteuil roulant électrique (8 000 €) • Fauteuil roulant spécifique, actif, de plage, tout terrain… (de 2 500 € à 11 500 €) • Fauteuil verticalisateur (26 000 €)
Impacts	Les familles sont accompagnées dans la recherche et le financement d'aides techniques adaptées destinées à compenser les limitations d'activités rencontrées par les personnes malades. Indispensables pour faciliter les activités de la personne malade, les aides techniques sont également utiles aux proches aidants comme la famille, les amis, les professionnels de l'accompagnement, les personnels médicaux ou paramédicaux, les assistants scolaires ou de vie. Le quotidien des personnes malades et leur entourage est facilité.

adaptation de l'habitat

Objectifs	• Évoluer en toute sécurité avec tout le confort nécessaire • Maintenir l'autonomie dans son habitation
Budget	**De 3 500 € à 80 000 € selon le projet.**
Durée	Toute l'année
Description	Types de projets cofinancés : • Soulève-personne mural (+/- 3 000 €) • Mains-courantes (3 500 €) • Porte de garage motorisée (4 000 €) • Lève-personne sur rail (4 600 €) • Travaux d'accessibilité extérieure : rampe d'accès PMR (10 000 €) • Travaux d'accessibilité extérieure : pavage accès parking et logement (10 000 €) • Travaux d'accessibilité intérieure : élargissement et pose d'une porte d'entrée motorisée élargie (10 000 €) • Adaptation de salle de bains (15 000 €) • Plateforme élévatrice (35 000 €)
Impacts	Les personnes malades peuvent évoluer dans un environnement adapté sécurisé et sécurisant. Un habitat adapté au handicap favorise le maintien à domicile.



aménagement de véhicule

Objectifs	• Se déplacer à l'aide d'un véhicule adapté à la situation de handicap • Favoriser l'autonomie et la socialisation • Se maintenir dans l'emploi • Lutter contre l'isolement
Budget	**De 3 500 € à 13 000 €**
Durée	Toute l'année
Description	Types de projets cofinancés : • Adaptation du poste de conduite avec commandes au volant (3 500 €) • Surcoût lié à l'installation d'une boîte automatique (6 000 €) • Installation d'une plateforme élévatrice (6 000 €) • Installation d'un siège-auto pivotant (6 200 €) • Décaissement et installation de rampes d'accès PMR manuelles (7 000 €) • Décaissement et installation de rampes d'accès PMR électriques (13 000 €)
Impacts	Les personnes malades bénéficient d'un mode de transport adapté à leur handicap qui permet les déplacements de la vie quotidienne : se rendre en consultations médicales et paramédicales, travailler, faire les courses, partir en vacances, se rendre à des manifestations de loisirs ou culturelles… L'accès aux activités et les liens sociaux sont maintenus et restaurés.

activité physique/santé bien-être

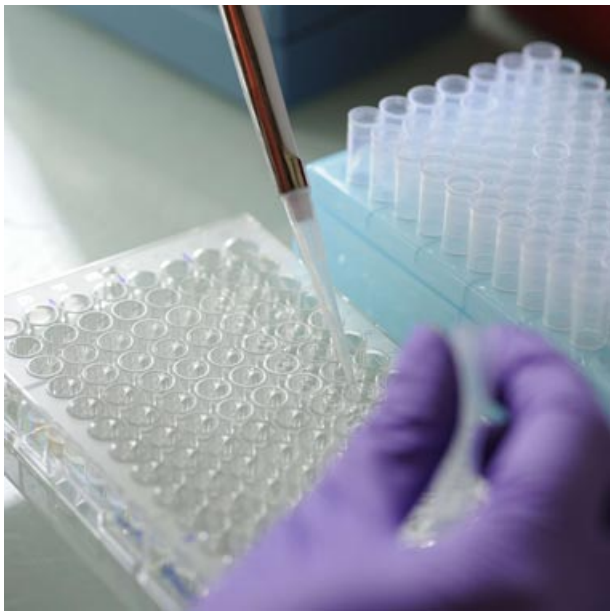
Objectifs	• Améliorer la qualité de vie des patients • Favoriser la pratique d'une activité physique régulière • Faciliter les moments de bien-être
Budget	**De 100 € à 1 200 €** **(Coût annuel maximum pris en charge par ELA : 400 € par patient)**
Durée	Toute l'année
Description	Type d'activités prises en charge (coût moyen annuel) : • Abonnement piscine (de 100 € à 270 €) • Escrime (150 €) • Randonnée pédestre (150 €) • Massages/ Nursing touch (de 150 € à 425 €) • Abonnement salle de sport (de 160 € à 550 €) • Plongée (176 €) • Etiopathie (180 €) • Tir à l'arc (195 €) • Gymnastique douce (215 €) • Boccia (240 €) • Ostéopathie (240 €) • Réflexologie (de 260 € à 420 €) • Aviron (300 €) • Aquagym/ Aquabike (de 360 € à 600 €) • Pilates (400 €) • Balnéothérapie (400 €) • Naturopathie (450 €) • Coaching personnalisé (de 550 € à 1 200 €)
Impacts	De par leur gravité et leur nature évolutive, les leucodystrophies impactent très fortement la qualité de vie des personnes : altération de l'estime de soi, perte de moral, dépression, repli sur soi, diminution ou perte des liens sociaux, sédentarité, dégradation de l'état de santé général. La pratique régulière d'une activité physique est reconnue pour améliorer les conditions physiques, la vie sociale et l'image de soi, la santé en général. Les médecines douces, en complément de la médecine conventionnelle, peuvent traiter les maux de tête, le stress, l'anxiété, les phobies, les maux de ventre, les allergies, les problèmes de peau, le mal de dos, l'addiction, l'insomnie, etc.

détecter un nouvel élément pathogène dans la maladie de Canavan

Objectifs	Identifier si le N-acetylaspartylglutamate (NAAG), un neuropeptide, est un élément pathogène dans la maladie de Canavan.
Budget	**16 700 €**
Durée	2 ans
Description	Différents modèles de souris sont étudiés afin de déterminer si la diminution de la concentration en NAAG réduit l'altération des gaines de myéline. Les partenaires du projet : Dr Matthias Eckhardt, Université de Bonn, Allemagne
Impacts	Le NAAG pourrait être une nouvelle cible dans le traitement de la maladie de Canavan.

étude préparatoire à la restauration fonctionnelle dans la leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux (MLC)

Objectifs	Évaluer l'impact de la restauration fonctionnelle comme stratégie thérapeutique pour la MLC.
Budget	**188 000 €**
Durée	2 ans
Description	Le déficit fonctionnel de la protéine MLC1 entraîne une MLC. Le projet consiste à évaluer l'effet d'une thérapie génique restaurant la fonctionnalité de MLC1 dans un modèle murin. Les partenaires du projet : Dr Martine Cohen-Salmon, Centre Interdisciplinaire de Recherche en Biologie (CIRB), Collège de France, Paris et Dr Denis Vivien, Université de Caen Normandie
Impacts	Proposer une nouvelle voie thérapeutique par thérapie génique chez les patients atteints de MLC.



essai clinique concernant les femmes atteintes d'adrénoleucodystrophie (ALD)

Objectifs	Évaluer l'effet d'un médicament traitant le syndrome des jambes sans repos, le pramipexole, sur le sommeil et la marche des femmes atteintes d'ALD.
Budget	**497 500 €**
Durée	2 ans et demi
Description	Cette étude permettra de déterminer la proportion de femmes atteintes d'ALD présentant le syndrome des jambes sans repos (SJSR), puis d'évaluer les effets du pramipexole sur le nombre d'heures et la qualité du sommeil de ces femmes. Les partenaires du projet : Dr Florian Eichler, Hôpital Général du Massachusetts, École de Médecine de Harvard, Boston, États-Unis et Dr Marc Engelen, Service des Leucodystrophies du Centre médical Universitaire d'Amsterdam, Pays-Bas
Impacts	Si des effets bénéfiques sont observés, le dépistage de SJSR chez les femmes atteintes d'ALD sera recommandé dans tous les pays pour les traiter. À noter que les effets du traitement se produisent rapidement et peuvent améliorer le sommeil ainsi qu'une multitude de symptômes, telles que des difficultés de marche, d'équilibre et des douleurs.

essai clinique sur le syndrome CACH

Objectifs	Étudier l'effet d'une molécule anti-oxydante : le guanabenz sur des enfants atteints du syndrome CACH.
Budget	**2 millions d'euros dont 500 000 € financés par ELA**
Durée	4 ans
Description	Analyse de l'innocuité et de l'efficacité du guanabenz pour retarder ou stopper l'évolution de la maladie sur les enfants à forme précoce du syndrome CACH. L'essai prévoit d'inclure 40 patients de moins de 10 ans. Les partenaires du projet : Dr Marjo van der Knaap, Université d'Amsterdam VUmc, Pays-Bas.
Impacts	Faire bénéficier tous les enfants atteints d'une forme précoce de la maladie. Résultats escomptés allant de l'amélioration de la qualité de vie des malades à la capacité à retrouver leur mobilité. C'est le premier essai de traitement proposé pour ces patients.

Vidéo "Un essai clinique prometteur sur le syndrome CACH"
https://youtu.be/uF2x4Nk_1rQ

témoig

Le week-end de répit des familles, un rendez-vous incontournable pour Mireille et Marcel.

“On s’est sentis tellement seuls pendant la maladie de nos fils Raphaël et Sébastien, on n’avait personne, on ne savait pas à qui le dire.
Le premier week-end de répit à Center Parcs en 1994 a été toute une aventure. À cette époque, la rencontre a eu lieu avec 27 familles. Ça a été une vraie libération de savoir qu’il y avait d’autres personnes qui rencontraient nos difficultés, et cela nous a soulagés. Nous avons beaucoup parlé, beaucoup pleuré, mais nous avons également beaucoup ri. Depuis, ce sont 180 familles qui s’y retrouvent et nous revenons tous les ans.”

Clément a été guéri grâce à un essai clinique, ses parents racontent comment.

“Je me souviens du jour où le Professeur Patrick Aubourg nous a proposé de greffer Clément avec une nouvelle thérapie dont le succès n’était pas garanti. C’était en 2010, une première mondiale. Mon mari et moi avons dit “oui” sans hésiter : il fallait prendre le risque, c’était cela ou rien car il n’existait aucun traitement contre l’adrénoleucodystrophie.

L’autogreffe de moelle osseuse, combinée à la thérapie génique, a été proposée à trois enfants de 4 à 7 ans, dont Clément, qui était le plus jeune. Ses cellules souches ont été prélevées, puis corrigées en laboratoire avant de lui être réinjectées. Et ça a marché !

Cette greffe, cette chance d’avoir fait partie de l’essai, nous la devons à ELA et à la générosité des donateurs. ELA a beaucoup investi dans les travaux du Professeur Patrick Aubourg et du Docteur Nathalie Cartier et a permis une avancée historique dans le traitement de l’adrénoleucodystrophie !

Notre espoir ultime, c’est que toutes les familles qui découvrent qu’un de leur enfant est porteur de cette maladie terrible aient comme nous la chance de bénéficier de ces techniques de pointe et retrouvent une vie normale et un avenir. Comme Clément !”

nages

Élodie, maman de Mathéo, évoque le quotidien avec la maladie.

“Mathéo a seulement huit ans et déjà un vrai parcours de combattant derrière lui. Nul n’aurait pu prédire les épreuves qu’il a traversées. Dans notre famille, personne ne connaissait le mot leucodystrophie. Les médecins non plus d’ailleurs, qui n’ont pas pensé à cette maladie génétique rare face aux vomissements fréquents de Mathéo. Des examens plus poussés diagnostiquent une insuffisance surrénalienne. C’est là qu’a été dépistée l’adrénoleucodystrophie.

En plus du traitement prescrit pour équilibrer les surrénales, il est suivi par une équipe spécialisée à Paris deux fois par an.

Pour se protéger des virus, et même du soleil incompatible avec ses médicaments, Mathéo doit rester à la maison. Les visites sont rares. Nous restons à ses côtés grâce aux dons de jours de congé des collègues solidaires. Son quotidien, c’est un peu de balançoire, quelques films à la télévision, des jeux de société… On tient grâce aux sourires et au courage de Mathéo, et parce qu’on est bien entourés par nos proches et par l’association ELA.”

Pour Alexandra, l’action d’ELA est primordiale pour faire sortir les maladies rares de l’anonymat.

“Quand Salomon est né, le médecin ne savait pas ce qu’il avait. Nous en avons consulté de nombreux autres avant d’avoir un diagnostic. Cela a pris trois ans.

C’est pour cela qu’il nous faut des associations comme ELA pour faire connaître la maladie auprès des médecins, des familles, de la société. Il faut faire connaître les maladies rares.”

des familles d’ELA

ELA
ASSOCIATION EUROPÉENNE
CONTRE LES LEUCODYSTROPHIES

2 rue Mi-les-Vignes
CS 61024
54521 Laxou Cedex
03 83 30 93 34

ela@ela-asso.com
www.ela-asso.com