



# FONDATION SANFILIPPO

Suisse

Newsletter n° 01



Juin 2009



# Travaux de recherches pour la MPS de type III

## Shire (Etats-Unis)

Le médicament appelé «Recombinant human heparan-N-sulfatase» pour le traitement de la mucopolysaccharidose de type IIIA de Shire Pharmaceutical Development a été autorisé à la vente depuis le 7.11.2008 <sup>(1)</sup>. Dans leur rapport annuel du 25 mars 2009, il est noté que le HGT-1410 est en développement en tant que thérapie de remplacement d'enzyme pour le traitement de la MPSIIIA. <sup>(2)</sup> Le HGT-1410 est toujours en développement préclinique <sup>(3)</sup>. Le produit a reçu la désignation de médicament orphelin également aux Etat-Unis. NB: HGT = human genetic therapies

<sup>(1)</sup> Source (liste du 23.4.09): <http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/register/orphreg.htm>

<sup>(2)</sup> Source: <http://www.bio-medicine.org/biology-technology-1/Publication-of-Shire-plcs-Annual-Report-2008-11210-29/>

<sup>(3)</sup> Source: <http://biz.yahoo.com/e/090507/sbpgy10-q.html>

## Thérapie génique Sanfilippo type A – Alliance Sanfilippo (France)

L'essai organisé par l'Alliance Sanfilippo auquel la Fondation s'est associée est programmé pour 2010.

## Thérapie génique Sanfilippo type B Institut Pasteur (France)

Les chercheurs ont découvert que le manque de synaptophysine pourrait être corrigé après un transfert de gènes induisant la ré-expression de l'enzyme lysosomale manquante. Ces observations ont été faites sur des souris. (Etat de la recherche le 1er janvier 2009)

Source: [http://www.sciencedirect.com/science?\\_ob=ArticleURL&\\_udi=B6WNB-4VDY81F-1&\\_user=10&\\_rdoc=1&\\_fmt=&\\_orig=search&\\_sort=d&view=c&\\_acct=C000050221&\\_version=1&\\_urlVersion=0&\\_userid=10&md5=24a39fbca63d6142ccb409aabd9a544](http://www.sciencedirect.com/science?_ob=ArticleURL&_udi=B6WNB-4VDY81F-1&_user=10&_rdoc=1&_fmt=&_orig=search&_sort=d&view=c&_acct=C000050221&_version=1&_urlVersion=0&_userid=10&md5=24a39fbca63d6142ccb409aabd9a544)

## Rappelons que pour :

Genzyme Europe B.V., le médicament appelé Laronidase pour le traitement de la mucopolysaccharidose de type I a été autorisé depuis le 10.6.2003.

BioMarin Europe Ltd, le médicament appelé N-acetylgalactosamine-4-sulfatase pour le traitement de la mucopolysaccharidose type VI (syndrome de Maroteaux-Lamy) a été autorisé depuis le 24.1.2006.



## Programme à l'étude pour être soutenus pas la Fondation



Après seulement sept mois d'activité et depuis que nous avons lancé notre premier appel d'offre le 14 janvier dernier, nous avons déjà reçu 5 demandes de soutien et après réunion du Comité Scientifique nous nous dirigeons vers un soutien auprès de deux programmes. Le premier concerne le programme de thérapie génique organisé par l'Alliance Sanfilippo (France) et prévoyant des essais sur des enfants en 2010.

Le deuxième devrait être un programme du CNRS (France) en vue de la conception et l'évaluation de chaperons chimiques pour la MPS III de type B

qui devrait débiter le 1er septembre 2009. Le contrat de collaboration étant en cours de finalisation, nous vous donnerons plus de détails dans notre prochaine newsletter. La Fondation tente de prendre les mesures appropriées pour contrôler la propriété intellectuelle (brevets) issue des travaux qu'elle finance.

Notre but étant de soutenir durablement les projets retenus afin d'assurer la pérennité des travaux de recherches, permettant ainsi, dans le cas où les molécules développées auraient des effets sur la maladie de Sanfilippo, de pouvoir les commercialiser le plus rapidement possible.



### Création d'une alliance des maladies rares en Suisse

La Fondation soutient également le projet de création en Suisse d'une « Alliance des maladies rares » afin de créer une synergie en unifiant, sur le modèle européen, les associations et fondations suisses centrées sur ces maladies rares et orphelines.

En effet, la création d'une Alliance au niveau national nous semble indispensable sachant qu'en Suisse près de 500'000 personnes sont touchées par une maladie rare.

C'est dans ce but que le 28 mars dernier Orphanet et Aemo, avec le soutien de la Fondation Sanfilippo, ont organisé une réunion dont 38 associations et fondations liées aux maladies rares étaient présentes, lesquelles ont décidé unanimement qu'une alliance devait être créée en Suisse. Un délai au 28 février 2010 a été fixé pour donner naissance à cette nouvelle alliance.





## Revue de la 2ème journée mondiale des maladies rares

Le 28 février 2009 a été marqué par la deuxième Journée annuelle des maladies rares. Ce jour-là et autours de cette date, des centaines de groupes de malades et leurs partenaires ont organisé de nombreuses actions de sensibilisation destinées à attirer l'attention du public sur les maladies rares et sur les millions de personnes qui en sont atteintes.

La Journée des maladies rares était organisée par EURORDIS, en collaboration avec 19 alliances nationales de maladies rares. Forte du succès de la première édition, la Journée des maladies rares 2009 a cette fois-ci dépassé les frontières de l'Europe : de nouveaux partenaires ont en effet participé à l'événement aux États-Unis, au Canada, en Amérique latine, en Australie, à Taïwan et en Chine.

La Journée des maladies rares a également été fêtée dans 28 autres pays. De nombreuses actions à fort retentissement ont été organisées, parmi lesquelles : la première marche pour les maladies rares en Autriche,

une journée d'information sur les maladies rares présidée par le maire de Dublin en Irlande.

Plusieurs alliances nationales et groupes de malades ont demandé à une célébrité locale de parrainer ou de sponsoriser leurs activités afin d'attirer l'attention du grand public : Son Altesse Royale la Princesse Astrid de Belgique, la Princesse Héritière Mary de Danemark et la Princesse Letizia d'Espagne. Chacune de ces personnalités s'est impliquée personnellement, lançant des messages de soutien et appelant à davantage d'actions en faveur des maladies rares.

En Suisse la fondation Sanfilippo a également organisé un événement avec Orphanet et Aemo afin de marquer cette 2ème journée des maladies rares. Le but de la journée était de sensibiliser le public suisse à cette problématique. Ce rassemblement a notamment bénéficié du soutien de la Télévision Suisse Romande ([www.fondation-sanfilippo.ch/fr/medias/](http://www.fondation-sanfilippo.ch/fr/medias/)).

Source : [http://www.eurordis.org/article.php3?id\\_article=1965](http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=1965)



### Le témoignage des parents de Tom

Tout a commencé en décembre 2004, il avait 6 mois. Nous avons trouvé que Tom avait une anomalie au niveau de la colonne vertébrale nous avons alors consulté le pédiatre qui a préféré faire un bilan complet. En quelques mois Tom a eu radios, IRM, et bilans sanguins.

Six mois plus tard, un vendredi après-midi, le diagnostic est tombé, Tom était atteint du syndrome de Sanfilippo... Nous avons eu l'impression que le monde s'écroulait sur nous, qu'à partir de ce moment notre belle vie n'allait plus être la même pour toute la famille. J'attendais à ce moment un bébé. Le médecin nous a expliqué qu'il fallait subir une amniocentèse pour voir s'il était également atteint. Après quelques semaines de doutes, mon portable sonne.... j'avais compris, à la voix du généticien que le malheur s'abattait une deuxième fois sur nous. A ce moment là j'étais enceinte de 7 mois. Dans la vie, il y a des hauts, des bas, mais il faut toujours garder l'espoir en se battant tous les jours et ne jamais dire que cette maladie est incurable, car la médecine avance...

Depuis, les parents de Tom ont eu un nouvel enfant, Pierre-Antoine, qui lui est en excellente santé.



# Merci !

Un grand merci à tous ceux qui nous ont permis de créer la Fondation. Un remerciement tout particulier à Maître Olivier Dunant, la Fondation Alfred et Eugénie Baur, la régie Naef & Cie, au Téléthon, Aemo ainsi qu'au Rotary International et à l'Ecurie la Meute.

Après 7 mois d'activité, grâce à leur appui moral et financier, nous sommes heureux de vous informer que notre récolte de fonds a atteint le chiffre extraordinaire de plus de CHF 211'000. Nos remerciements chaleureux vont aussi à Madame la Conseillère Fédérale Micheline Calmy-Rey qui a accepté d'être la marraine de la Fondation.

---

## Prochains événements

Hight Tea organisé à l'Hôtel Beau-Rivage, Genève le 8 novembre 2009  
Prochaine Newsletter, début décembre 2009

---



**DONS :** CCP n° 10-185368-3

**merci de soutenir la recherche pour sauver ces enfants**

Fondation Sanfilippo Suisse, fondation à but d'utilité public.

