ELA infos

121

Mars 2023 • Revue trimestrielle de l'Association Européenne contre les Leucodystrophies

Soirée le défi d'ELA
Tous engagés !

- Une nouvelle approche de thérapie génique pour la maladie de Canavan
- Handicap : ce qui change en 2023
- Le Prix Ambassadeur 2023

Un site pour préparer ses vacances adaptées !

ELA a créé un catalogue vacances dédié aux familles afin de faciliter leurs recherches. Il prend la forme d'un site Internet dans lequel se trouvent :

- un moteur de recherche pour accéder à différents séjours ou activités adaptés, en fonction des critères choisis: situation géographique, type de handicap, type de séjour…
- les aides auxquelles vous pouvez prétendre pour financer vos vacances,
- les transports que vous pouvez utiliser.

vacances.ela-asso.com

sommaire

n° 121 • mars 2023

Recherche

4 La maladie de Canavan
6 Une nouvelle approche de thérapie génique pour la maladie de Canavan
8 Le docteur Lisa Schäfer nous partage son expérience de Leuconnect
10 Résultats de l'étude L'impact de l'adrénoleucodystrophie cérébrale (ALDc) sur la qualité de vie : le regard des patients et de leur famille

Accompagnement des Familles

12 Handicap : ce qui change en 2023
14 Zoom sur les activités des familles d'ELA L'handi-aviron
16 8 familles d'ELA à l'Élysée
16 Les familles d'ELA à Europa-Park

Événements

• Mets tes baskets et bats la maladie
17 Prix Ambassadeur ELA 2023
17 "Mets tes baskets" continue au printemps !
• Mécénat et partenariats en entreprises
18 Soirée "Le défi d'ELA"
20 Lancement de la campagne "Mets tes baskets dans l'Entreprise" 2023
21 Convention Nu Skin "Kick-off 2023" à Lille
21 Stade Rennais, fidèle partenaire d'ELA
22 Produits partage
• Tous pour ELA
23 Un goûter à la ferme au profit d'ELA
23 Half ELAkiden pour ELA
23 La solidarité, une affaire de famille à Ornans
24 XRT Night for ELA
24 Remerciements
25 Journée internationale des Maladies Rares

Développement international

> Belgique
26 Le village de Richelle se mobilise pour ELA
26 Les bénévoles d'ELA se mettent à la couture
> Suisse
26 Forfaits répit pour les familles d'ELA Suisse
27 Match caritatif du HC Tramelan
27 Soutien de la fanfare OIKEN

Hommages

28 Ils nous ont quittés
28 Quêtes décès
28 Dissolutions

Réseaux sociaux

29 Meilleurs posts du trimestre

Bloc-Notes

30 Photo du trimestre
30 Agenda

ELA Infos: Revue trimestrielle d'ELA (Association Européenne contre les Leucodystrophies) : 2, rue Mi-les-Vignes • CS 61024 • 54521 Laxou Cedex • Tél. : 03 83 30 93 34 • E-mail : ela@ela-asso.com • **Directrice de la publication:** Nadia Cerise • **Rédaction:** Nathalie Carlier, Nadia Cerise, Astrid Comisi, Crystelle Cottart, Emilie Delaval, Laurence Drapela, Stéphanie Guérard, Yann Laurain, Frédérique Le Gourrièrec, Marion Leleu, Myriam Lienhard, Gaël de Miomandre, Clélie Noviant, Hervé Pierrat, Pascal Priamo, Hélène Rochereuil, Stéphanie Russo, Elise Saunier-Vivar, Cathy Schorderet, Patrick Steinmetz. • **Crédits photos:** Canva, André Dobosz, Pixabay, Stade Rennais FC • **Conception et réalisation:** Marion Leleu, Patrick Steinmetz • **Impression:** La Nancéienne d'Impression • **Commission paritaire:** n° 0126H84204 • Reproduction d'articles ou d'extraits d'articles autorisée après accord donné par la rédaction de la revue. Mention obligatoire : "Extrait du bulletin d'information d'ELA, Association Européenne contre les Leucodystrophies".

Certifié PEFC
Ce produit est issu de forêts gérées durablement et de sources contrôlées.
PEFC 10-31-1260
pefc-france.org

édito

2022, l'année des 30 ans, une détermination à toute épreuve

L'année 2022 a été rythmée par les 30 ans de l'association. Cet anniversaire a été mis en avant lors des nombreux grands événements qui ont jalonné toute cette année.

En évoquant les faits marquants des 30 premières années, il ne s'agit pas uniquement de rappeler les réussites passées mais bien, à la lumière de cette riche expérience, de mieux comprendre le présent et d'améliorer l'avenir de notre bien commun : ELA.

Cette rétrospective a montré comment des hommes et des femmes mus par un projet commun qui dépasse les individualismes, peuvent obtenir des résultats remarquables. En 30 ans, ELA a investi 47,55 millions d'euros dans 559 programmes de recherche sur les leucodystrophies et consacré 15,7 millions d'euros à l'accompagnement de ses familles.

Cette année, la campagne "Mets tes baskets" à l'école a mobilisé un grand nombre d'établissements scolaires et affiche un résultat historique.

Les entreprises ne sont pas en reste et la mobilisation a été conséquente avec une collecte tout à fait satisfaisante. La journée internationale "Mets tes baskets dans l'Entreprise" du 9 juin a mobilisé plus de 170 entreprises en Europe et leurs milliers de collaborateurs qui ont marché pour ELA grâce à l'application "Mets tes baskets" désormais fiable et performante.
Je tiens à adresser un grand merci à l'ensemble des équipes qui a travaillé avec efficacité et détermination. À nos familles, à nos partenaires et à nos marraines et parrains qui, grâce à leur précieux soutien, ont fait de 2022 une année de mobilisation exceptionnelle !

Elle restera cependant l'année d'une énorme déconvenue avec le retrait brutal d'Europe du laboratoire américain BlueBirdBio rendant indisponible la thérapie génique contre l'adrénoleucodystrophie cérébrale. Avec ELA International, nous avons soutenu la pétition d'Élodie, maman du petit Mathéo, qui compte plus de 45 000 signataires. À ce jour, rien n'est réglé mais nous conservons l'espoir de faire évoluer les choses dans le bon sens même si nous avons conscience de l'immensité de la tâche qui nous attend.

Notre ambition était de marquer les esprits du plus grand nombre avec votre soutien et nous avons réussi.

Nous allons poursuivre cette dynamique en 2023 avec l'espoir que le sujet sur la thérapie génique nous apporte de bonnes nouvelles.

Bien amicalement,

Crystelle Cottart
Présidente ELA France

La maladie de Canavan

Le classement des maladies rares est souvent complexe car ces maladies le sont elles-mêmes et présentent de multiples facettes. La maladie de Canavan est à la fois une leucodystrophie, une maladie métabolique, démyélinisante, cavitaire et une maladie neurodégénérative. C'est **une maladie très rare.** Quand elle apparaît, les fonctions de l'organisme se dégradent : les enfants ne peuvent pas parler, marcher ou même tenir la tête droite. Il n'existe pas aujourd'hui de traitement et la maladie progresse régulièrement, écourtant l'espérance de vie des patients.

La maladie de Canavan est une leucodystrophie, cela signifie qu'il y a une atteinte de la substance blanche liée à un défaut génétique. C'est aussi une maladie métabolique car le défaut génétique entraîne un **déficit en aspartoacylase (ASPA)**, une molécule qui participe au métabolisme. Le dérèglement métabolique conduit à une démyélinisation des axones, et à la formation de cavités dans la substance blanche. La dégradation des neurones et leur mort cellulaire consécutive caractérisent la maladie de Canavan comme une maladie neurodégénérative. Cette maladie est aussi très rare. Son incidence dans la population est de 1 cas pour 100 000 naissances, hors population d'origine juive Ashkénaze pour laquelle le risque est 10 fois plus élevé (1 naissance sur 10 000 environ).
La maladie porte le nom du Professeur Myrtelle Canavan, pathologiste qui a décrit la maladie pour la première fois en 1931.

La génétique

Des mutations récessives dans le gène *ASPA,* identifié par le Dr Rueben Matalon en 1993, sont responsables de la maladie de Canavan. Le gène *ASPA* est situé sur le chromosome 17 (en 17p13.2). Il permet la fabrication d'une enzyme, l'aspartoacylase, impliquée dans le catabolisme du N-acétyl-L-aspartate.
Les deux copies de ce gène sont mutées chez les patients. Différentes mutations du gène sont retrouvées chez les juifs ashkénazes et dans la population européenne non juive. Deux mutations principales sont à l'origine de 98 % des cas observés chez les juifs ashkénazes (E285A et Y231X), indiquant clairement une origine fondatrice de ces mutations. D'autres mutations liées ou non à un effet fondateur ont été observées dans d'autres populations.

Un programme de prévention dans les populations à risque est basé sur la recherche d'une de ces mutations. Les personnes hétérozygotes, c'est-à-dire ayant une copie mutée du gène (sur les deux copies) sont à risque d'avoir un enfant avec la maladie de Canavan si le deuxième parent est également hétérozygote pour ce gène.

Les symptômes de la maladie

La gravité de la maladie est généralement corrélée à l'âge d'apparition des premiers symptômes. Le spectre d'expression va d'une forme néonatale et infantile sévère avec une leucodystrophie, une macrocéphalie et un retard de développement sévère, à une forme juvénile modérée n'affectant pas la durée de vie.

Rien ne laisse soupçonner la présence de la maladie à la naissance des patients et durant le premier mois de vie. Dans la **forme infantile,** les premiers symptômes apparaissent 2 à 6 mois après la naissance sous la forme de déficits évidents dans le développement de la motricité globale. Le nourrisson peut ne pas être capable de bouger, de se retourner, de contrôler les mouvements de sa tête ou de se soutenir. L'hypotonie est une caractéristique courante et est généralement associée à une macrocéphalie et une inclinaison de la tête. La plupart des nourrissons ont des difficultés à s'alimenter et développent des convulsions. Le cerveau des patients dégénère avec le temps en un tissu spongieux criblé d'espaces microscopiques remplis de liquide. L'aggravation du tableau neurologique se poursuit au fil du temps : passage à la spasticité, position en opisthotonos (contracture de tous les muscles postérieurs du corps, conduisant à une position arquée en arrière), perte du contact, troubles du sommeil, cécité, convulsions, paralysie. La plupart de ces patients ne vivent pas au-delà de l'enfance, mais certains survivent jusqu'à l'adolescence ou au-delà.

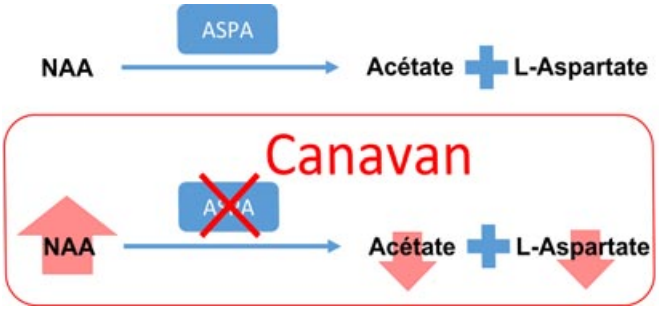
Une **forme juvénile modérée** très rare est caractérisée par un retard de développement modéré. Les individus affectés ont un développement légèrement retardé de la parole et de la motricité dès l'enfance. Ces retards peuvent être si légers et non spécifiques qu'ils ne sont jamais reconnus comme étant causés par la maladie de Canavan et la durée de vie de ces personnes ne semble pas raccourcie.

Le diagnostic de la maladie

Face au tableau clinique, la leucodystrophie est mise en évidence par les méthodes d'imagerie cérébrale (IRM). La maladie entraîne une **accumulation de N-acétyl-L-aspartate (NAA)** au niveau du sang, du liquide céphalo-rachidien et des urines où les niveaux sont 50 fois plus importants que la normale chez les patients ayant la maladie de Canavan. Le diagnostic est posé après la mesure du NAA dans les urines.

Le mécanisme simplifié conduisant à la maladie

L'aspartoacylase (ASPA) est une enzyme qui assure la conversion du N-acétyl-L-aspartate (NAA) en acétate plus L-aspartate. Cette enzyme est abondamment présente dans les oligodendrocytes de la substance blanche qui synthétisent la myéline. Dans la maladie de Canavan, l'activité de l'enzyme fait défaut.



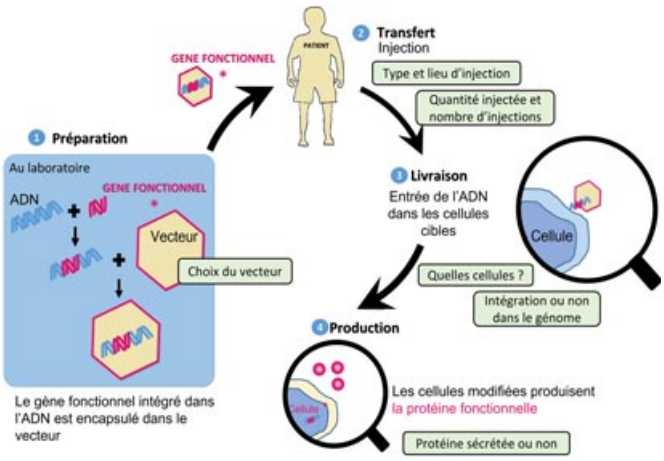
Le rôle de l'enzyme ASPA est de permettre la transformation de NAA en acétate plus L-aspartate. Chez les personnes ayant la maladie de Canavan, l'enzyme ASPA est altérée et ne permet plus cette transformation. Le NAA non transformé s'accumule.

Le NAA est le deuxième métabolite le plus abondant dans le cerveau. Il est synthétisé dans les mitochondries des neurones, au niveau de la matière grise, à un endroit où ASPA est très peu active. N'étant pas dégradé par ASPA au niveau de la substance blanche, le NAA s'accumule de façon toxique. C'est la toxicité du NAA, plutôt que l'absence d'ASPA, qui est le facteur pathologique clé de la maladie de Canavan.

La fonction du NAA au niveau cérébral est importante pour la pompe moléculaire d'eau des neurones myélinisés et en tant que donneur de groupe acétyle lors de la synthèse des lipides dans la myéline. Cependant, les travaux récents des chercheurs établissent que le NAA n'est pas indispensable à la myélinisation des neurones. En revanche, le déséquilibre de l'homéostasie de l'eau au niveau du cerveau et le stress oxydatif, causés par un niveau élevé de NAA, comme c'est le cas chez les patients ayant la maladie de Canavan, contribueraient à la formation des vacuoles caractéristiques dans la substance blanche, responsables des symptômes neurologiques sévères.

Les traitements

Au quotidien, les patients ayant la maladie de Canavan reçoivent des traitements symptomatiques de soutien. Il n'existe pas de traitement de la maladie mais différentes approches sont à l'étude, comme celle de la thérapie génique *in vivo.*



La thérapie génique *in vivo* consiste à injecter un vecteur portant le gène fonctionnel directement chez le patient. Le vecteur va livrer l'ADN médicament directement aux cellules du patient. Ces cellules pourront ensuite fabriquer la protéine médicament.

La thérapie génique *in vivo* est une méthode différente de celle *ex vivo* utilisée pour le traitement de l'adrénoleucodystrophie cérébrale (ALD) ou de la leucodystrophie métachromatique (MLD). C'est cette approche qui est également envisagée pour le traitement de la leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux (MLC).

Chez les personnes ayant la maladie de Canavan, la thérapie génique *in vivo* est privilégiée pour sa simplicité et le volume réduit à injecter dans le cerveau. La maladie de Canavan est la première maladie du système nerveux central pour laquelle un essai de thérapie génique a été fait il y a plus de 20 ans. Un premier essai de phase 1 de thérapie génique AAV2-ASPA par injection intraparenchymateuse directe dans six sites avait été réalisé au début des années 2000. Il avait mis l'accent sur la sécurité et avait souligné le privilège immunitaire du système nerveux central. Aucun anticorps neutralisant n'avait été détecté et 10 ans après, une amélioration modeste des taux de NAA et de la fréquence des crises d'épilepsie était accompagnée d'un ralentissement de l'atrophie et d'une stabilisation de l'état clinique. Envisagés pour donner suite à ces travaux, l'utilisation de nouveaux vecteurs et un meilleur ciblage devaient permettre une réduction de la dose administrée et semblaient très prometteurs.

Deux essais cliniques de thérapie génique ont été ouverts en 2021 aux États-Unis.

- CANaspire est un essai de phase 1/2 de thérapie génique AAV9 par injection intraveineuse, ouvert par la compagnie Aspa therapeutics pour établir la sécurité du médicament chez 18 enfants de moins de 30 mois.
- CAN-GT est un essai de phase 1/2 de thérapie génique rAAV-Olig001 par injection intra-cérébro-ventriculaire, ouvert par la compagnie Myrtelle Inc. pour établir la sécurité du médicament chez 24 enfants de 3 à 60 mois.

Des essais de thérapie cellulaire sont également à l'étude chez l'animal, basés sur l'injection de cellules souches pluripotentes induites humaines (iPSC), dérivées de cellules fibroblastes de patients Canavan, dans lesquelles le gène *ASPA* est introduit. Ces travaux montrent des résultats histologiques encourageants, une amélioration de la physiopathologie et du comportement moteur des animaux.
Enfin, une alternative de traitement est envisagée pour diminuer la production du NAA qui n'est pas dégradé et qui s'accumule chez les patients ayant la maladie de Canavan. Etudiée chez l'animal, l'injection d'oligonucléotides antisens suite à l'apparition des symptômes permettrait une réduction rapide de NAA et de diminuer la vacuolisation.

Conclusion

Plusieurs essais sont en cours pour le traitement de cette leucodystrophie très rare. Ils témoignent du dynamisme de la recherche sur les thérapies géniques et cellulaires, et des espoirs qu'elles représentent pour le traitement des maladies génétiques rares comme les leucodystrophies. Ces premiers essais ouvrent des voies et interrogent sur la solution technique à privilégier. De nombreuses questions sont posées concernant les méthodes, les modalités des traitements, leur sécurité et leur efficacité, auxquelles ces essais devront apporter des éléments de réponse.

Une nouvelle approche de thérapie génique pour la maladie de Canavan

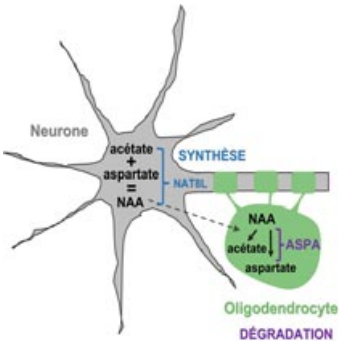
En 2015, ELA a financé un projet de recherche mené par les équipes du Dr Mathias Klugmann de l'Université de Nouvelle-Galles du Sud à Sydney en Australie : une nouvelle thérapie génique ciblée pour la maladie de Canavan.

Le contexte

La maladie de Canavan

Comme décrit dans l'article "La maladie de Canavan" page 4, la maladie de Canavan est une leucodystrophie neurodégénérative transmise sur le mode autosomique récessif (il faut que les deux copies du gène soient mutées pour que la maladie s'exprime, et la mutation est située sur un chromosome non sexuel).

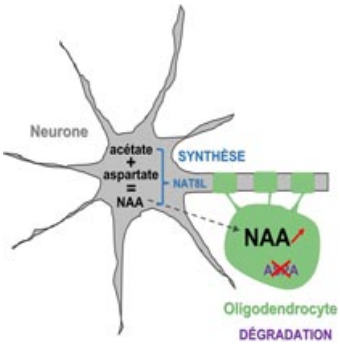
C'est une leucodystrophie progressive et sévère qui se caractérise par un déficit en aspartoacylase (ASPA). Cette enzyme est présente dans les oligodendrocytes (cellules qui contribuent à la formation de la myéline dans le système nerveux central) et a pour rôle de dégrader le N-acétylaspartate (NAA) en ses composants: l'acétate et l'aspartate. Le NAA est exclusivement produit dans les neurones par l'enzyme NAT8L.



Synthèse et dégradation du NAA chez la souris saine (WT)
La production et la dégradation du N-acétylaspartate sont compartimentées. La production de N-acétylaspartate, catalysée par l'enzyme NAT8L, se produit dans les neurones tandis que sa dégradation a lieu dans les oligodendrocytes par l'ASPA.

La conséquence biochimique de ce déficit en ASPA observé dans la maladie de Canavan est une accumulation de NAA, formant un œdème toxique pour le cerveau.

Par ailleurs, le déficit en aspartate causé par le déficit enzymatique, conduit à une mort prématurée des oligodendrocytes et donc une démyélinisation des axones.



Défaut de la dégradation du NAA chez la souris Canavan
Dans la maladie de Canavan, le défaut enzymatique de l'ASPA ne permet pas la dégradation de NAA et entraîne son accumulation.

Des travaux ont mis en évidence la corrélation entre le déficit en aspartoacylase et la toxicité de l'accumulation de N-acétylaspartate. À ce jour, le traitement de la maladie reste avant tout symptomatique et repose sur une assistance nutritionnelle, de la kinésithérapie pour améliorer l'état musculaire, des traitements antiépileptiques et des thérapies pour améliorer les capacités de communication.

Aujourd'hui, les chercheurs veulent aller plus loin.
La maladie de Canavan est une des premières leucodystrophies pour laquelle une thérapie génique a pu être envisagée. Cependant, les premiers essais commencés en 1999 ont permis d'établir un bénéfice clinique modéré. Les résultats de la correction de l'expression génique de l'ASPA dans des neurones ont montré la nécessité d'améliorer les moyens d'expression du gène par thérapie génique ciblée de l'ASPA dans les oligodendrocytes.

Un traitement par thérapie génique est à l'étude chez la souris et pourrait être prometteur. Les vecteurs-médicaments ont été modifiés pour orienter la thérapie génique par l'ASPA spécifiquement vers les oligodendrocytes chez des souris symptomatiques déficientes en ASPA.

Le projet

Dans la continuité des travaux initiés précédemment, l'utilisation de **nouveaux vecteurs et un meilleur ciblage** font l'objet de nouvelles études.

Ne pourrait-on pas, pour réguler le niveau de NAA, agir à la fois sur le gène *ASPA* en réparant sa fonction et sur le NAT8L en réduisant sa production ?

Le projet vise donc à agir simultanément dans le neurone en bloquant la fonction enzymatique de NAT8L pour diminuer la production de N-acétylaspartate (NAA), et dans l'oligodendrocyte en restaurant la fonction du gène *ASPA* pour permettre la dégradation de NAA et réguler ainsi son niveau.

Méthode

Les chercheurs ont travaillé chez la souris. L'équipe a caractérisé un vecteur viral à double fonction: il agit sur l'expression de l'enzyme NAT8L dans le neurone et sur l'enzyme ASPA dans les oligodendrocytes.
Dans un premier temps, le vecteur de thérapie génique visant uniquement l'ASPA, a été implanté dans des souris saines, c'est-à-dire sans mutation (des souris WT) et des modèles de souris

Canavan (AKO). Les chercheurs ont observé les signes cliniques à partir de différents tests.

Les tests effectués chez la souris

Pour évaluer la thérapie génique ASPA, les tests sont faits sur 3 modèles de souris : les souris saines sans mutation (WT), les souris modèle Canavan pour qui le gène *ASPA* a été génétiquement modifié et qui ont reçu un traitement placebo par thérapie génique (AKO GFP) et les souris Canavan qui ont reçu un traitement de remplacement de l'ASPA par thérapie génique (AKO TG).
La thérapie génique ASPA doit agir sur le rétablissement de la fonction du gène *ASPA*. La dégradation du NAA pourrait se faire et permettre ainsi de réguler le niveau de NAA dans les oligodendrocytes, évitant ainsi son accumulation.

Les tests moteurs cliniques

- Test de suspension : il mesure l'endurance des souris à se maintenir en suspension sur un câble
- Test de rotation : il mesure l'endurance des souris à se maintenir sur un cylindre rotatif orienté horizontalement

Outre l'endurance, l'évaluation de l'équilibre, de la force de préhension et de la coordination motrice peuvent être mesurés.

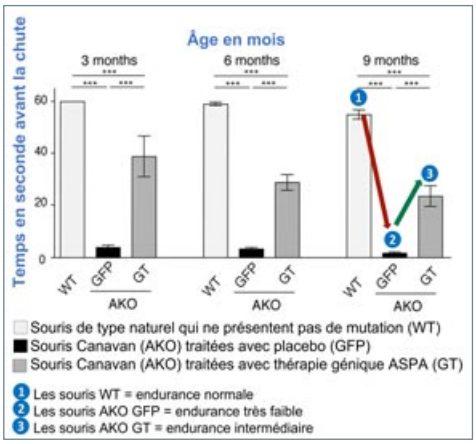
Le poids de l'animal est aussi un paramètre clinique important qui permet d'évaluer son état de santé général. La tranche d'âge observée pour ces tests est entre 3 et 9 mois (ce qui correspond à un âge entre 20 et 50 ans chez l'homme).

Résultats

Pour la thérapie génique visant uniquement ASPA

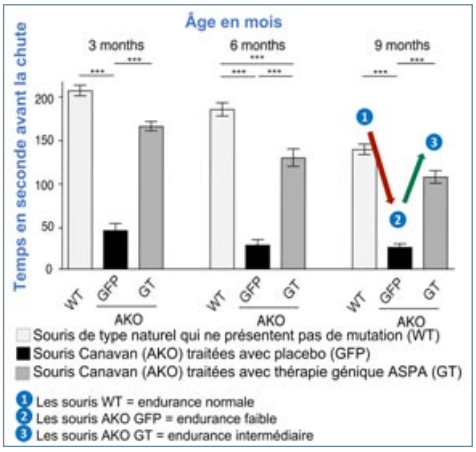
Les premiers résultats montrent une nette amélioration des signes cliniques : amélioration des fonctions motrices et un arrêt de la perte de poids.

Les tests moteurs sur les souris AKO, modèle Canavan.



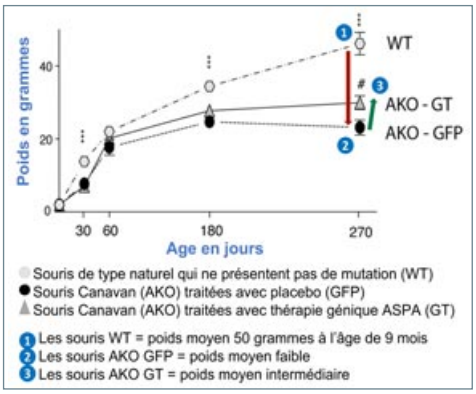
Le test de suspension

Avec ce test, on constate que le temps moyen de résistance d'une souris WT (souris sans mutation) suspendue à un câble est d'environ 60 secondes. Cette durée reste stable avec l'âge de la souris. La souris AKO GFP (souris traitée avec placebo), elle, ne tient que 2 ou 3 secondes en suspension quel que soit son âge. La souris AKO GT (souris traitée avec thérapie génique ASPA) tient environ 40 secondes, ce qui la rapproche des performances de la souris WT. Ce temps de maintien décline faiblement avec l'âge.



Le test de rotation

Avec ce test de performance on constate que la souris de référence WT a une endurance d'environ 3 minutes. La souris AKO GFP ne tient, elle, pas plus de 50 secondes. En revanche, la souris AKO GT se rapproche des performances de la souris WT et arrive à tenir 2,5 minutes en moyenne. Ces performances décroissent sensiblement et de façon homogène avec l'âge.

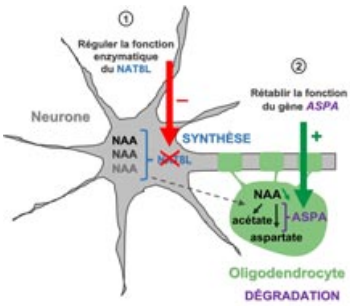


Pesée de la souris

Une souris WT a un poids moyen d'environ 50 grammes à l'âge de 9 mois tandis qu'une souris Canavan AKO GFP va peser tout juste 25 grammes. La souris Canavan AKO GT va atteindre un poids d'environ 30 grammes à l'âge de 9 mois.
Dans ces trois exemples, on observe que la thérapie génique a des valeurs intermédiaires entre la souris WT et la souris KO, qui suggèrent que la thérapie génique corrige partiellement les déficits observés chez les souris KO.

Vers une thérapie génique combinée ASPA et NAT8L

Dans un second temps, les chercheurs travaillent sur les deux approches simultanément : diminuer la fonction enzymatique de NAT8L (1) et rétablir l'expression du gène *ASPA* (2).



Approche de thérapie combinée chez la souris
En agissant sur les 2 éléments, le niveau de NAA est régulé

En agissant sur ces deux éléments, les chercheurs montrent une régulation du niveau de NAA dans les oligodendrocytes et observent une amélioration partielle mais significative lors des tests de motricité. La double thérapie génique a donc un effet sur les fonctions motrices de la souris et sa courbe de poids retrouve une croissance régulière, traduisant une amélioration de son état général.

Cette recherche a montré que ce traitement expérimental pouvait arrêter la progression de la maladie chez l'animal, mais aussi normaliser l'activité métabolique qui fait défaut dans la maladie de Canavan et donc restaurer les fonctions motrices.

Conclusion

Une thérapie combinée visant à remplacer l'ASPA et à limiter la fonction enzymatique du NAT8L de façon concomitante présente un grand potentiel. La pertinence de cette stratégie de thérapie génique avec vecteur à double fonction, au-delà d'une thérapie pour la maladie de Canavan, pourrait constituer une nouvelle option thérapeutique pour d'autres pathologies. Cette thérapie combinée semble plus efficace qu'une thérapie qui vise juste à rétablir la fonction de l'ASPA. ELA peut être fière d'avoir soutenu cette recherche qui ouvre la voie vers une thérapie génique combinée. Cette nouvelle approche a montré des résultats pertinents et fait l'objet d'une publication scientifique dans "Frontiers in Cellular Neuroscience" du 22 juin 2021, enrichissant ainsi les connaissances des mécanismes de la maladie de Canavan, et permettant d'aller vers de nouvelles thérapies.

Le docteur Lisa Schäfer
nous partage son expérience de Leuconnect

En partenariat avec ELA International et sous la responsabilité du professeur Wolfgang Koehler en Allemagne, une équipe de l'université de Leipzig a réalisé une étude sur la plateforme Leuconnect afin d'évaluer la qualité de vie des femmes concernées par la mutation du gène *ABCD1*, responsable de l'adrénoleucodystrophie liée à l'X. Lisa Schäfer a mené cette étude sur Leuconnect au moyen de questionnaires en ligne qui ont couvert plusieurs domaines et activités de la vie quotidienne. Elle partage son expérience de Leuconnect.

L'adrénoleucodystrophie est la forme la plus courante de leucodystrophie, causée par la mutation du gène *ABCD1* qui entraîne une accumulation d'acides gras à très longue chaîne, endommageant la myéline. C'est une maladie liée au chromosome X. Les femmes porteuses de cette mutation peuvent la transmettre à leurs fils sans pour autant développer la maladie de la même manière qu'eux, puisqu'elles possèdent un 2e exemplaire du chromosome X. Cependant, l'expérience clinique montre qu'un nombre important de femmes ayant le gène de l'adrénoleucodystrophie développent des symptômes de myéloneuropathie, une myélopathie à progression lente associée à une neuropathie périphérique. La maladie se caractérise principalement par des troubles de la marche, une faiblesse, des troubles sensoriels, un dysfonctionnement de la vessie… Ces troubles sont souvent sous-estimés et mal connus.

Le Dr Lisa Schäfer, psychologue spécialisée dans la recherche sur les maladies génétiques rares de la substance blanche incluant l'adrénoleucodystrophie, travaille à l'université de Leipzig dans l'équipe du Dr Wolfgang Koehler.
Pour mieux comprendre l'influence des symptômes neurologiques de la maladie sur la qualité de vie des femmes concernées, son équipe a lancé une étude observationnelle, conduite sur la plateforme Leuconnect.

- ELA infos : Lisa, c'est vous qui avez réalisé cette étude sur la plateforme Leuconnect. Pouvez-vous d'abord nous dire comment vous avez eu connaissance de l'existence de la plateforme Leuconnect ?
- Lisa Schäfer : La première fois que j'ai entendu parler de Leuconnect, c'était par l'intermédiaire du Dr Wolfgang Koehler. Il est revenu du colloque annuel Familles/Chercheurs d'ELA avec une plaquette de Leuconnect et a dit que nous devrions utiliser la plateforme pour nos études. Je crois que ça devait être en 2019, lorsque nous commencions tout juste notre étude sur la qualité de vie des femmes atteintes d'adrénoleucodystrophie en Allemagne, et que nous avions donné le questionnaire papier de l'étude aux femmes de notre clinique de jour pour les leucodystrophies à Leipzig.

- ELA infos : Qu'est-ce qui vous a convaincue d'utiliser la plateforme Leuconnect pour réaliser cette étude ?
- Lisa Schäfer : Leuconnect nous a permis d'aller au-delà des frontières en interviewant des femmes concernées par une adrénoleucodystrophie dans le monde entier. C'est particulièrement important dans le domaine de la recherche dans les maladies rares. Des résultats significatifs ne peuvent être obtenus qu'avec une cohorte de patients suffisamment importante, ce qui est plus difficile à obtenir dans les maladies rares. De plus, les femmes concernées ont pu s'enregistrer elles-mêmes, ce qui a permis de considérer également des femmes qui n'étaient pas patientes dans notre clinique. Leuconnect nous a aussi permis de réduire la quantité de travail, par exemple en nous évitant d'avoir à envoyer les documents de l'étude par courrier à une date indiquée et d'avoir à saisir les données. Un autre avantage de Leuconnect est que les patients ne sont pas informés uniquement des recrutements en cours dans les études mais peuvent également recevoir les derniers résultats de l'étude. Je trouve que ce double échange est très important.

• ELA infos : Diriez-vous que la plateforme Leuconnect vous a permis une mise en œuvre rapide de votre étude ?
• Lisa Schäfer : Oui, je pense que sans Leuconnect, nous n'aurions pas atteint notre objectif si vite. Au commencement de l'étude, lorsque nous en étions encore à la version papier de l'étude en Allemagne, nous espérions 50 participants. Entre-temps, avec la version en ligne sur Leuconnect, nous avons été capables de dépasser nos objectifs de façon significative puisque nous avons pu inclure plus de 200 femmes dans cette étude en 2 ans.

• ELA infos : Selon vous, la plateforme Leuconnect est-elle un outil intuitif et facile d'utilisation ?
• Lisa Schäfer : En tant qu'investigateur, j'utilise une interface différente de celle du patient. Je pense qu'il y a des options pour rendre la plateforme encore plus intuitive. Des utilisateurs m'ont indiqué avoir trouvé la plateforme pas toujours facile à utiliser sur certains points. Mais c'est difficile pour moi, en tant qu'investigateur, de leur apporter une réponse adaptée parce que je n'ai pas de visibilité sur le tableau de bord et l'interface des patients. Ma capacité d'aide est donc limitée. J'ai pu faire face à certains messages d'erreur (par exemple des questionnaires qui ne pouvaient pas être sauvegardés ou complétés parce que certaines informations manquaient) et apporter une réponse au patient. J'ai aussi souvent reçu des retours de patients qui recevaient des messages automatiques de relance leur demandant de se connecter à leur compte pour effectuer certaines actions qui n'apparaissaient pas une fois connectés ou qui n'étaient finalement pas requises. Je pense qu'il serait opportun de demander aux utilisateurs quels points pourraient être améliorés afin d'accroître la volonté des patients d'utiliser Leuconnect sur le long terme.

• ELA infos : Avez-vous bénéficié d'un accompagnement par le service administratif de la plateforme Leuconnect tout au long de la réalisation de l'étude ?
• Lisa Schäfer : Oui j'ai souvent sollicité l'aide proposée pour Leuconnect cette dernière année et j'ai tout le temps reçu une réponse rapide et un accompagnement cordial et utile. À ce propos, je tiens à remercier ELA, je pense que ce service d'accompagnement est très utile pour aider à utiliser la plateforme et continuer à la faire évoluer.

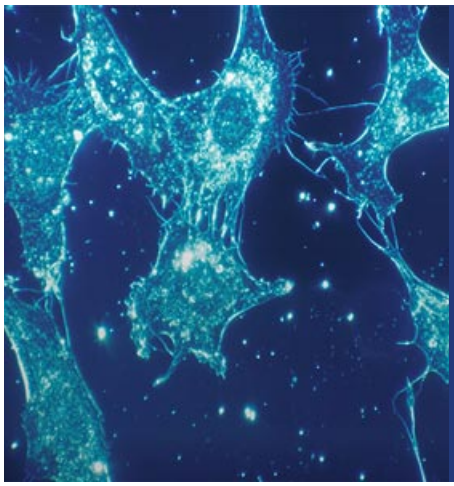
• ELA infos : Êtes-vous satisfaite des performances de l'outil ?
• Lisa Schäfer : Oui, je suis globalement satisfaite. Une grande attention est accordée à la protection des données personnelles, notamment avec le système de double identification pour se connecter, même si c'est ennuyeux pour certains utilisateurs. Mais de mon point de vue, la protection des données est absolument nécessaire au regard des utilisateurs non autorisés. J'essaye de promouvoir Leuconnect auprès de nos patients à la clinique et j'essaye de clarifier les points d'incertitude. Je serais heureuse si la plateforme gagnait en popularité en France, en Allemagne, aux États-Unis et au Royaume-Uni. Par exemple, nous avons étendu notre étude sur la qualité de vie des femmes atteintes d'adrénoleucodystrophie en traduisant les questionnaires en italien et en espagnol mais nous n'avons pas encore recruté de patientes en Italie, en Espagne ou dans les régions d'Amérique du Sud. Les participants d'Afrique, d'Asie et d'Australie sont encore trop sous-représentés.

• ELA infos : Pensez-vous conduire à nouveau une étude sur la plateforme Leuconnect ?
• Lisa Schäfer : Oui, nous allons certainement continuer à utiliser la plateforme pour nos études à venir. En ce moment, nous conduisons également une étude interventionnelle "SMART ALD" sur Leuconnect pour améliorer la qualité de vie des femmes atteintes d'adrénoleucodystrophie. L'étude s'adresse uniquement aux femmes germanophones. Dans le futur, nous programmons d'autres études, par exemple comment, au sein de la famille, la maladie est appréhendée et leur volonté de faire un test génétique. D'autres projets sont aussi possibles pour d'autres formes de leucodystrophie.

• ELA infos : Recommanderiez-vous cet outil à d'autres professionnels de santé qui envisagent de mener des études sur les leucodystrophies ?
• Lisa Schäfer : Oui, définitivement. Leuconnect offre une opportunité unique d'atteindre les personnes affectées dans le monde entier et de faciliter les recherches sur les maladies rares. Merci à tous les utilisateurs pour leur contribution importante qui mène à une meilleure compréhension de la maladie et à l'amélioration de leur santé et de leur qualité de vie dans le futur.

Conclusion

Leuconnect est un outil complet qui rassemble les fonctionnalités nécessaires à la réalisation d'une étude clinique dans un environnement sécurisé et confidentiel. Avec un recrutement plus rapide, plus efficace et plus pertinent, et un volume de données plus conséquent, les résultats des études sont plus significatifs statistiquement. La dimension internationale de Leuconnect ouvre le recrutement aux patients du monde entier, facilite la mise en œuvre et la réalisation d'une étude pour les professionnels de santé et favorise l'accessibilité des patients aux études cliniques.



Colloque Familles/Chercheurs les 15 et 16 avril en webinaire

Avec une traduction simultanée en 5 langues (allemand, anglais, espagnol, français, italien) ce colloque organisé par ELA International s'ouvre à la communauté internationale des patients concernés par une leucodystrophie et donne une nouvelle fois l'opportunité de se rassembler autour des chercheurs du monde entier.

https://elainternational.eu/2023/03/06/colloque-familles-chercheurs-2023-ouvertures-des-inscriptions

Résultats de l'étude

L'impact de l'adrénoleucodystrophie cérébrale (ALDc) sur la qualité de vie : le regard des patients et de leur famille

L'adrénoleucodystrophie (ALD) est une affection métabolique rare due à des mutations du gène *ABCD1* qui entraînent une accumulation toxique des acides gras à très longue chaîne (AGTLC). C'est une maladie liée à l'X qui touche principalement les garçons. Environ 40 % d'entre eux développeront la forme cérébrale de la maladie (ALDc). Elle se déclare le plus souvent entre 5 et 12 ans. Les premiers symptômes peuvent passer inaperçus. Les lésions de démyélinisation apparaissent d'abord sur les images de l'IRM cérébrale et évoluent lentement, quelquefois sur plusieurs années. Les signes cliniques apparaissent ultérieurement avec la progression de la maladie.

C'est pourquoi un diagnostic précoce de l'ALDc est essentiel pour permettre d'envisager une solution thérapeutique avant l'apparition des symptômes et la progression de la maladie.

L'étude

Pour mieux comprendre l'impact de la maladie sur la qualité de vie des patients et de leur famille, une étude a été menée sur la plateforme Leuconnect, en partenariat avec ELA, par le cabinet d'étude indépendant ARGO Santé et en collaboration avec le laboratoire BlueBirdBio. La mobilisation des familles, l'implication des équipes de recherche et des équipes d'ELA, et l'utilisation de la plateforme Leuconnect ont permis le recrutement attendu et la mise en œuvre rapide de l'étude. L'étude a été réalisée en un temps record d'une durée d'un mois (de décembre 2020 à janvier 2021).

La méthode

L'étude a été menée en français et s'est adressée à des familles francophones pour qui un ou plusieurs enfants avaient été diagnostiqués avec une adrénoleucodystrophie cérébrale avant l'âge de 18 ans et moins de 10 ans avant le début de l'étude. Deux frères diagnostiqués depuis plus de 10 ans ont été également considérés dans l'étude afin de mesurer le fardeau de la maladie sur une plus longue période. Les aidants inclus dans l'étude étaient tous des adultes volontaires et ont déclaré avoir été l'aidant principal d'un ou de plusieurs enfants touchés par la maladie.

Les témoignages ont été recueillis au moyen d'un questionnaire d'une durée d'environ 70 minutes, complété d'une interview qualitative menée par téléphone, d'une durée d'environ 40 minutes. L'anonymat des données collectées répond aux normes en vigueur de la CNIL.

- Le questionnaire implémenté sur Leuconnect s'adressait aux aidants qui vivent avec la maladie. Il a couvert l'expérience médicale, paramédicale, sociale et celle du parcours de soins des enfants. Il a été construit au moyen d'un questionnaire standard (EQ-5D-3L - European Quality of Life 5 Dimensions and 3 Lines - Euroqol - norme européenne). Avec ce questionnaire, les réponses se font sur des échelles en 3 points et donnent lieu à un score qui, dans le cadre de l'étude, a permis d'évaluer l'impact de la maladie sur le quotidien.

- L'interview téléphonique réalisée auprès des aidants a été construite à partir d'un instrument d'enquête sur la qualité de vie liée à la santé, le RAND-36 (Health-Related Quality of Life). Il comprend 36 éléments qui évaluent 8 concepts de santé : fonctionnement physique, limitation de rôle causée par des problèmes de santé physique, par des problèmes émotionnels, fonctionnement social, bien-être émotionnel, énergie/fatigue, douleur et perception générale de santé. Dans le cadre de l'étude, les questions étaient adaptées à chacune des situations, prenant en compte notamment le stade d'évolution de la maladie et le degré de sensibilité des aidants interviewés. Avec l'autorisation des familles, les conversations ont été enregistrées et retranscrites, avant que les enregistrements ne soient détruits.

Les résultats

L'étude a été menée auprès de 12 mamans. Neuf d'entre elles ont indiqué être porteuses de la mutation du gène *ABCD1.* La moyenne d'âge des mères est de 44 ans. L'étude porte sur 14 enfants. L'âge moyen des enfants au moment de l'étude est de 12,5 ans et le recul moyen du diagnostic est de 4,2 ans. Parmi ces 14 enfants, 12 étaient en vie (dont 2 ayant reçu une greffe de moelle) et 2 étaient décédés au moment de l'étude. Onze des enfants vivaient au domicile de l'aidant au moment de l'étude. Deux aidants ont déclaré avoir deux enfants atteints de la maladie.

Les familles ont décrit leur expérience de la maladie, leur situation actuelle, une journée type et l'impact de la maladie sur leur quotidien.

La première difficulté exprimée porte sur le diagnostic, dont la durée moyenne est de 16,5 mois. L'âge moyen des enfants au moment du diagnostic est de 8,3 ans. Les premiers signes cliniques peuvent apparaître comme banals et sont souvent apparentés à des difficultés scolaires, qui conduisent à une consultation avec un psychologue. Cet aiguillage inadéquat couplé à la méconnaissance de la maladie, retarde le diagnostic.

Les aidants soulignent un manque d'écoute de la part des médecins qui minimisent souvent les propos des familles lors de la consultation.

Au cours de la conversation, certaines familles ont fait part d'un décès précoce dans la famille côté maternel, dont la cause n'avait pas vraiment été identifiée, sans pour autant qu'il soit associé au caractère héréditaire de la maladie.

Il en ressort un parcours diagnostique compliqué. L'annonce de la maladie est traumatisante et une orientation vers une prise en charge médicale n'est alors pas systématiquement recommandée. Elle est même moins souvent proposée qu'une orientation psychologique ou un suivi psychomoteur.

Après le diagnostic, c'est l'incompréhension des familles qui ressort, puis le désastre et l'effondrement. Quand l'annonce du diagnostic est faite à l'enfant, ceux qui sont en mesure de s'exprimer relatent un sentiment d'inquiétude et de tristesse sans pour autant prendre la mesure de la situation. Pour les frères et sœurs, la réaction est variable. Certains se rapprochent, d'autres s'éloignent, certains encore décident d'ignorer mais l'impact reste fort. Le temps qui leur est consacré est diminué de fait, et un sentiment de jalousie peut se développer.

Fortes de ce constat et dans la continuité de l'étude, les familles ont exprimé le besoin d'être plus informées sur la maladie mais aussi d'être accompagnées dans le parcours de soins et les démarches administratives.

Les familles décrivent une situation qui évolue rapidement et à laquelle elles doivent s'adapter. La majorité des enfants n'ayant pas reçu de greffe sont actuellement totalement dépendants, et leur qualité de vie est fortement dégradée. Outre les symptômes, le suivi médical et paramédical associé à la maladie est lourd. Il représente un minimum de quatre rendez-vous par semaine. En moyenne un rendez-vous annuel est programmé avec un neuropédiatre ou un neurologue, souvent éloigné du domicile ce qui implique d'y consacrer au minimum 1 journée entière. Le parcours médical de l'enfant est ponctué de nombreuses hospitalisations tout au long de l'année, et la prise de médicaments est importante.

La plupart des aidants déclarent passer plus de temps avec leurs enfants à la maison qu'habituellement. Les aidants consacrent en moyenne 7 heures par jour à la santé de leurs enfants malades, heures qui s'ajoutent à la prise en charge normale d'un enfant.

Pour les deux enfants qui ont pu bénéficier d'une greffe, après une charge très lourde liée à la gestion du traitement, leurs parents qualifient leur vie de "normale" aujourd'hui et l'impact de la maladie sur le quotidien est moindre, bien que la greffe impose un suivi médical régulier de l'enfant.

En général, les aidants déclarent être en bonne santé, mais ils traduisent beaucoup de fatigue et des douleurs dorsales liées au poids de l'enfant à porter.

L'impact psychologique est très fort au moment de l'annonce du diagnostic. 75 % des aidants interrogés ont recours à une aide psychologique. Un tiers d'entre eux prend des antidépresseurs. De plus la maladie n'est pas sans conséquence sur la vie de couple, des tensions sont perçues, particulièrement à cause de la fatigue quotidienne et des discussions menées pour les prises de décision sur les options thérapeutiques.

En ce qui concerne la vie sociale des aidants, 83 % d'entre eux déclarent avoir moins ou plus du tout d'activité de loisir. 67 % d'entre eux déclarent ne plus avoir de temps libre ou de vacances, et un tiers des aidants indique avoir restreint sa vie sociale mais souligne que ses relations avec la famille proche se sont renforcées. La plupart ont également dû réduire leur temps de travail et un tiers a stoppé toute activité professionnelle.

Toutes ces conséquences sont accompagnées également d'un besoin de réaménagement des maisons et des voitures et d'équipements adaptés entraînant des dépenses financières conséquentes parfois non prises en charge. Mais globalement, les familles soulignent que le système français leur offre une large prise en charge des dépenses non seulement pour l'enfant mais également pour l'aidant.

Les résultats de l'étude mettent donc en évidence de nombreux besoins, financiers bien sûr, mais également un besoin de prise en charge psychologique et des besoins de moments de répit et de temps. Mais, les aidants ne cachent pas leur culpabilité dès qu'ils s'éloignent de leur enfant.

Conclusion

Cette étude a permis de mieux comprendre l'impact de la maladie sur la qualité de vie des patients et de leurs familles, et de mettre en évidence des besoins précis. Elle met également l'accent sur la nécessité de considérer la question du dépistage néonatal. Cependant tant que le dépistage ne sera pas instauré, face à une maladie qui progresse très vite et rend les enfants rapidement dépendants, il faut mettre en place des moyens pour permettre d'accélérer le diagnostic pour aller vers des traitements symptomatiques et une meilleure prise en charge de la maladie.

Les parents ont souligné le rôle de l'association ELA qui favorise les échanges entre les familles, qui les accompagne sur l'aspect administratif et qui leur offre un soutien psychologique. Depuis plus de 30 ans, ELA a investi massivement dans la recherche sur l'adrénoleucodystrophie et soutient toutes les initiatives qui peuvent changer la vie des malades. L'association remercie chaleureusement les familles qui ont participé à cette étude et leur implication psychologique et morale, parfois douloureuse, mais si précieuse pour la compréhension de la maladie et sa prise en charge.

Le travail des équipes d'ELA international, des Dr Caroline Sevin et Elise Yazbeck, neuropédiatres cliniciens à l'hôpital Bicêtre à Paris, de Marieke Podevin et Gaëlle Thomas du cabinet ARGO Santé, et des équipes de BlueBirdBio France avec Fabrizia Bignani et Aurore Clément, a permis la publication d'un article dans la revue scientifique "Rare Disease and Orphan Drugs Journal" (RDODJ), avec évaluation par les pairs attestant de la qualité du travail et de la solidité des résultats.

Ces résultats deviennent accessibles à la communauté scientifique internationale et feront référence sur le sujet.

https://rdodjournal.com/article/view/5357

Handicap : ce qui change en 2023

À l'issue de la Conférence nationale du handicap du 15 février 2020, différentes mesures destinées à élargir les critères d'attribution de la Prestation de Compensation du Handicap (PCH) avaient été annoncées afin que les personnes porteuses d'un handicap psychique, mental, cognitif ou de troubles neuro-développementaux puissent voir leurs besoins spécifiques pris en compte. C'est chose faite depuis le 1er janvier 2023 avec l'entrée en vigueur du Décret du 19 avril 2022 qui facilite l'accès à l'aide humaine et prévoit également un nouveau forfait pour les personnes atteintes de surdicécité. Concernant les montants des minimas sociaux ainsi que celui des prestations sociales, ils sont respectivement revalorisés au 1er janvier et au 1er avril de chaque année. Des augmentations ont été mises en œuvre rétroactivement au 1er juillet 2022, suite à la loi du 16 août 2022 portant mesures d'urgence pour la protection du pouvoir d'achat. S'agissant de la déconjugalisation de l'Allocation Adulte Handicapé (AAH), elle entrera en vigueur à partir d'octobre 2023.

Les différentes revalorisations au 1er janvier 2023

L'Allocation aux Adultes Handicapés (AAH)

Les revalorisations annuelles prévues au titre de 2023 ont été anticipées dès l'été 2022.
Ainsi, une augmentation anticipée de 4 % a été mise en œuvre au 1er juillet 2022.
Pour rappel, le montant mensuel de l'AAH est fixé à 956,65 € si les revenus annuels de la personne sont inférieurs à 11 480 € ou 20 778 € si elle est en couple. Elle est dégressive au-delà.

Le montant minimum de la pension d'invalidité

Le montant minimum de la pension d'invalidité bénéficie d'une nouvelle revalorisation (après une revalorisation de 4 % en juillet 2022) passant ainsi de 293,96 € au 1er janvier 2022 à 311,56 € en janvier 2023.

L'allocation Personnalisée d'Autonomie (APA)

À partir du 1er janvier 2023, les plafonds de l'APA à destination des personnes âgées sont les suivants :

- 1 914,04 € pour les personnes évaluées en GIR*1 (au lieu de 1 807,89 €)
- 1 547,93 € pour les personnes évaluées en GIR 2 (au lieu de 1 462,08 €)
- 1 118,61 € pour les personnes évaluées en GIR 3 (au lieu de 1 056,57 €)
- 746,54 € pour les personnes évaluées en GIR 4 (au lieu de 705,13 €)

L'Allocation Journalière de Proche Aidant (AJPA) et de l'Allocation Journalière de Présence Parentale (AJPP)

Le montant de l'AJPA et de l'AJPP est passé au 1er janvier 2023 de 58,59 € à 62,44 €.

Le tarif de l'heure d'aide à domicile

Le montant horaire minimal d'aide et d'accompagnement réalisé par les services d'aide et d'accompagnement à domicile auprès des personnes âgées et handicapées est passé au 1er janvier 2023 à 23 €, au lieu de 22 € (tarif en vigueur depuis 2021).

* Le GIR (Groupe Iso-Ressources) correspond au niveau de perte d'autonomie d'une personne âgée.

L'élargissement de la Prestation de Compensation du Handicap (PCH)

Un nouveau forfait pour les personnes atteintes de surdicécité**

Jusqu'alors, les personnes atteintes de surdicécité ne pouvaient cumuler les deux forfaits d'aide humaine existants : cécité (50 heures) et surdité (30 heures).
Depuis le 1er janvier 2023, elles peuvent désormais bénéficier d'un forfait surdicécité de 30, 50 ou 80 heures par mois selon le niveau de perte combinée auditive et visuelle (acuité visuelle et champ visuel).

Le soutien à l'autonomie pour les personnes atteintes d'une altération de la fonction mentale, psychique, cognitive ou avec des Troubles Neuro-Développementaux (TND)

Jusqu'alors, les 4 activités prises en compte au titre de la PCH aide humaine étaient centrées sur la réalisation de l'entretien personnel (toilette, habillage, alimentation, élimination) et des déplacements (dans le logement ou à l'extérieur).

La PCH intègre désormais la maîtrise du comportement et la réalisation de tâches multiples.
Ainsi, depuis le 1er janvier 2023, les conditions d'accès à la PCH ont été élargies pour tenir compte des besoins spécifiques des personnes atteintes d'une altération de la fonction mentale, psychique, cognitive ou avec des troubles neuro-développementaux. Lorsqu'elles sont éligibles à la PCH aide humaine, elles peuvent désormais bénéficier d'un soutien à l'autonomie destiné à les accompagner dans la réalisation de leurs activités (ex : activités ménagères).

Le temps d'aide humaine pour le soutien à l'autonomie peut atteindre 3 heures par jour. Il est attribué sous la forme d'un crédit temps qui peut être capitalisé sur une durée de 12 mois.

** La surdicécité est un handicap rare caractérisé par la combinaison d'une déficience visuelle et d'une déficience auditive qui ne peuvent pas se compenser mutuellement.

La déconjugalisation de l'Allocation aux Adultes Handicapés (AAH)

La réforme de l'AAH entrera en vigueur le 1er octobre 2023. À partir de cette date, le calcul de l'AAH se fera sur la base des seules ressources individuelles des personnes en situation de handicap, sans dépendre des ressources de leur conjoint.

Principes de la mise en place :

- Le changement de mode de calcul s'effectue uniquement s'il est à l'avantage de la personne bénéficiaire de l'AAH. Ainsi, les personnes déjà allocataires de l'AAH au 1er octobre 2023 qui sont avantagées par le calcul conjugalisé conservent ce mode de calcul. Toutefois, à partir de cette date, les nouveaux bénéficiaires seront automatiquement déconjugalisés.
- La déconjugalisation est définitive : une fois que l'AAH d'un bénéficiaire est déconjugalisée, il ne lui est pas possible de revenir à un calcul conjugalisé.
- La déconjugalisation est automatique si elle est favorable, sur la base des calculs effectués par les Caisses d'Allocations Familiales (CAF) ou de la Mutualité Sociale Agricole (MSA). Les CAF et MSA auront à déterminer quels allocataires ont vocation à basculer dans le nouveau système. Une comparaison sera faite à chaque changement de situation, pour vérifier lequel des deux modes de calcul est le plus favorable.

L'emploi des travailleurs handicapés

La possibilité de cumuler un emploi en Établissement et Service d'Accompagnement par le Travail (ESAT) et en milieu ordinaire

Les bénéficiaires de l'AAH orientés en ESAT par une décision de la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) en cours de validité peuvent, depuis le 1er janvier 2023, travailler simultanément en milieu ordinaire et ESAT.

Aide à la mobilité

Hausse des aides à l'achat d'un vélo

Depuis le 1er janvier 2023, le "bonus vélo" est prolongé sur l'ensemble de l'année. Par ailleurs, les seuils d'éligibilité sont rehaussés à partir de cette date.
Sans conditions de ressources pour les personnes en situation de handicap, ce dispositif permet de recevoir une aide :

- de 150 € maximum (ou 40 % du prix) pour l'achat d'un vélo neuf classique,
- de 400 € maximum (ou 40 % du prix) pour l'achat d'un vélo neuf à assistance électrique,
- de 2000 € maximum pour l'achat d'un vélo adapté pour répondre aux besoins d'une personne handicapée (vélo cargo par exemple)

Les démarches de demande de remboursement peuvent être réalisées dans les six mois suivant l'achat sur le portail dédié : https://www.primealaconversion.gouv.fr/dboneco/accueil/access.html

Zoom sur les activités des familles d'ELA

L'handi-aviron

Maëlle découvre les sports nautiques en 2015 lors d'une journée découverte organisée par l'association Avi Sourires, créée en 2003 et située sur la base nautique de Corbière à Marseille. L'association a pour but de rendre le sport accessible pour les personnes en situation de handicap et pour objectif de faciliter leur inclusion sociale par ce biais.
À l'issue de cette journée, Maëlle est très attirée par la voile. C'est finalement vers l'handi-aviron qu'elle se tourne lorsque l'association met en place cette nouvelle activité au sein de son club.
Maëlle débute très vite la compétition, au niveau régional tout d'abord, puis au niveau international.
Elle partage aujourd'hui sa passion avec Pascale, sa maman, qui l'a rejointe dans sa pratique sportive, et Lilian, son frère. Entraîneur d'aviron au sein du club, il dispense notamment des cours d'AviFit (45 minutes de rameur en musique).

Témoignages de Maëlle et Pascale, sa maman

Pascale :
"J'ai arrêté de travailler en 2015 pour pouvoir être disponible pour Maëlle suite à une évolution de sa maladie.
À cette époque, nous avons recherché les activités sportives susceptibles de l'intéresser et c'est vers les sports nautiques que Maëlle a souhaité se diriger.
Sur 4 clubs d'aviron présents sur notre secteur, nous avons eu la chance d'en découvrir un en bord de mer au sein duquel les personnes valides et les personnes en situation de handicap pratiquent leur activité sportive côte à côte.
Parmi les activités proposées par le club (aviron, découverte aquatique, ergomètre, escalade, kayak, paddle et voile), c'est sur l'aviron que s'est porté le choix de Maëlle.
À la fois très attirée par ce sport et par le fait de partager une activité commune avec elle, c'est naturellement que j'ai rejoint Maëlle deux ans plus tard pour pratiquer avec elle l'aviron en double au sein d'un club avec des valeurs fortes : l'inclusion et la mixité. C'est Maëlle elle-même qui m'a appris à ramer."

Maëlle :
"Au tout début de ma pratique, j'ai commencé à faire de l'ergomètre (rameur) avec siège coulissant. Je suis ensuite passée au catamaran une place avec deux rames puis à l'aviron en double. Ce que j'aime particulièrement dans le club d'aviron où je m'entraîne, c'est qu'il propose une pratique mixte, c'est-à-dire à la fois pour les personnes valides et les personnes en situation de handicap. J'aime aussi le fait de pouvoir pratiquer en mer, plutôt qu'en salle (Indoor) dans un environnement plus bruyant qu'en pleine nature. Je m'entraîne quatre fois par semaine. Les séances comptent une dizaine de

participants en semaine ; le samedi nous sommes une cinquantaine, valides et non valides, à pratiquer côte à côte.
Je commence mes entraînements par de petites séries de 5 minutes sur ergomètre avant d'aller ensuite en mer. Comme les autres membres du club, je suis souvent tentée de sauter cette étape, pressée d'aller directement en mer ! Mes sorties ne sont généralement pas très éloignées du rivage et durent une bonne vingtaine de minutes. Maman, elle, parcourt des distances pouvant aller jusqu'à plus ou moins 3 000 mètres ; les sorties en mer peuvent alors durer entre 1 heure et 1 heure et demie. L'handi-aviron peut se pratiquer toute l'année. Lorsqu'il pleut, je fais de l'ergomètre sous un préau ; je peux parcourir jusqu'à 3 000 m sur la machine. Pour pratiquer l'handi-aviron, il faut bien sûr et avant tout ne pas avoir peur de l'eau, aimer la nature mais surtout avoir de l'endurance.

J'ai débuté la compétition dès 2015 en participant aux championnats régionaux et championnats de France Indoor. En 2018, j'ai participé pour la première fois au championnat d'Europe.

J'ai également participé à mon premier championnat du monde à Paris, mais je n'ai pas pu être sélectionnée en raison d'un retard de train qui ne m'a pas permis de passer la visite obligatoire avec le médecin du sport avant le début de l'épreuve. Du coup, mon classement a été enregistré mais il n'a pas pu être pris en compte dans le cadre de la compétition. La même règle s'applique pour les championnats de France. Pour les autres compétitions, c'est le classement déterminé lors du début de la pratique qui est conservé pour l'ensemble des autres compétitions/ championnats (PR1-PR2 ou PR3). J'ai été classée PR1. En 2020 et 2021, j'ai participé aux championnats de France connectés qui ont eu lieu exceptionnellement à Marseille au lieu de Paris en raison du COVID. En 2021, j'ai été vice-championne dans ma catégorie. J'ai remporté plusieurs fois la médaille d'argent ou la médaille de bronze aux championnats de France. Ayant le sens de la gagne, mon objectif est d'en gagner le plus possible.

Lors de ma participation aux Championnats d'Europe et de France Indoor les 27 et 28 janvier 2023 à Paris, j'ai été titrée avec une médaille de bronze dans une compétition Indoor.
Les championnats départementaux, de France, et d'Europe ont lieu tous les ans, les championnats du monde tous les 4 ans. L'handi-aviron a permis de ralentir la progression de ma maladie. C'est un sport faisant travailler tous les muscles, qui m'a aidé à améliorer mon équilibre ainsi que ma coordination et qui me donne envie de me dépasser.

Qu'est-ce que l'handi-aviron ?

Sport nautique de glisse et d'endurance, l'handi-aviron (ou Para-rowing), peut se pratiquer aussi bien en loisir qu'en compétition, seul ou en équipage, en rivière, en mer ou Indoor. Si le contenu des séances et le matériel (fauteuils, flotteurs, gants/orthèses, poignées, sangles…) sont adaptés au plus près des possibilités des personnes en fonction de leur situation de handicap et tiennent compte de leurs besoins spécifiques, les techniques fondamentales de l'handi-aviron sont quant à elles identiques à celles de l'aviron. Ainsi, les pratiquants en situation de handicap apprennent les phases de propulsion, de récupération et de glisse, la prise d'eau, la manipulation de l'aviron (rame). L'handi-aviron est accessible à tous et peut convenir à de nombreuses typologies de handicaps (physique, moteur ou visuel). La compétition est accessible aux pratiquants handi-aviron (handicap physique et visuel) et aviron adapté (handicap mental et psychique).

Concernant l'handi-aviron, les rameurs sont classés en trois catégories :
- PR1 : 1 seule partie du corps utilisée (bras-épaules)
- PR2 : 2 parties du corps utilisées (bras-épaules/abdominaux)
- PR3 : 3 parties du corps utilisées (bras-épaules/abdominaux/ jambes)

La classification dans l'une de ces catégories est effectuée par un personnel médical et technique spécialisé.

Quels sont les bienfaits de l'handi-aviron ?

L'handi-aviron permet de maintenir ou d'améliorer :
- la condition physique,
- la concentration et le contrôle musculaire pour allier force, direction et précision,
- la psychomotricité (équilibre, coordination, synchronisation, orientation),
- l'assurance et la confiance en soi.

Pour plus d'informations sur l'handi-aviron

- Site de la Fédération Française d'Aviron (liste des clubs labellisés École Française d'Aviron (EFA), mention Aviron et Handicaps…) : www.ffaviron.fr
- Découvrir l'handi-aviron en vidéo : https://youtu.be/CpwyzRrCOoQ

Vous êtes touché par la leucodystrophie et vous souhaitez partager et faire connaître l'activité sportive, artistique ou de loisirs que vous pratiquez, n'hésitez pas à nous adresser un e-mail à : familles@ela-asso.com

8 familles d'ELA **à l'Élysée**

Le Président de la République Emmanuel Macron et son épouse Brigitte ont accueilli plusieurs centaines d'enfants à l'Élysée pour la traditionnelle illumination de l'Arbre de Noël qui s'est déroulée le mercredi 7 décembre 2022.

12 enfants de l'association ELA ont eu la joie de participer à cet événement. Les enfants ont pu admirer les décorations de Noël de l'Élysée, rencontrer le père Noël et quelques personnages Disney. Ils ont eu également le privilège d'assister à un spectacle de magie de Vassili et Nathan, anciens participants à l'émission "La France a un incroyable talent", suivi d'un concert privé de Kendji Girac.

Ce moment magique s'est terminé par un goûter et la distribution de cadeaux durant lequel les familles ont eu pu échanger et prendre quelques photos avec Emmanuel et Brigitte Macron ainsi que Kendji Girac. Petits et grands sont repartis avec des étoiles plein les yeux et de merveilleux souvenirs.

Héloïse, Romane, Vassili, Nathan et Silas

Emmanuel et Brigitte Macron avec les familles d'ELA

Kendji Girac avec Léonie et sa maman Stéphanie

L'association ELA tient à remercier chaleureusement Emmanuel Macron pour son invitation et son épouse Brigitte Macron qui soutient ELA et son combat contre les leucodystrophies depuis plus de cinq ans.

Les familles d'ELA **à Europa-Park**

Grâce à l'opération "Cœurs Heureux", cinq familles ont profité gracieusement d'une journée à Europa-Park en décembre dernier. La féerie de Noël installée au sein du parc d'attraction a permis aux familles de vivre un moment de détente dans un cadre enchanteur et magique.

"Un petit message pour vous remercier chaleureusement pour la superbe journée que nous avons passée à Europa-Park. Coline était tellement contente d'avoir le droit de faire autant de tours de manèges ! Alice a bien profité de l'ambiance et des musiques. C'était extra. Merci ELA"

Florence

Prix Ambassadeur ELA 2023

Le mercredi 7 juin prochain aura lieu la 18e édition du Prix Ambassadeur ELA à la Cité des Sciences et de l'Industrie à Paris.

Cet événement célèbre la fin de la campagne "Mets tes baskets et bats la maladie" avec comme thématique cette année : "Pour aider les enfants malades, on se dépense sans compter !"

Le Prix Ambassadeur ELA prend la forme d'une cérémonie nationale qui rassemble les élèves qui se sont le plus investis et qui incarnent les valeurs de solidarité et de citoyenneté transmises par la campagne. C'est avant tout l'occasion de récompenser et de remercier les ambassadeurs, nommés par leur établissement scolaire, qui reçoivent un prix et un diplôme, symboles de leur engagement citoyen. C'est aussi le moment pour eux d'en apprendre davantage sur le combat d'ELA, de rencontrer les familles et les parrains de l'Association et d'échanger avec des ambassadeurs venant de toute la France.

Pour les élèves ne pouvant pas se rendre à l'évènement, ELA enverra leur prix par voie postale à l'adresse de leur établissement scolaire.

Si vous souhaitez inscrire un élève pour le Prix Ambassadeur ELA 2023, rendez-vous sur :

mtb.ela-asso.com/pa-inscription

"Mets tes baskets" continue au printemps !

Chaque année, l'opération "Mets tes baskets et bats la maladie" permet aux élèves de tous âges de découvrir la solidarité et le respect de la différence à travers une cause citoyenne : la lutte contre les leucodystrophies. Elle est agréée par le Ministère de l'Éducation nationale et de la Jeunesse.

570 000 élèves ont déjà chaussé leurs baskets pour ELA, rejoignez-les !

Durant la semaine de mobilisation nationale et tout au long de l'année scolaire, les établissements organisent un évènement sportif ou culturel au profit d'ELA. Les élèves recherchent dans leur entourage (familles, amis, voisinage) des personnes susceptibles d'encourager leur effort sportif en faisant un don. Ils prêtent ensuite symboliquement leurs jambes aux enfants qui ne peuvent plus s'en servir et se dépassent pour tenir leurs engagements !

Ensemble, battons des records. Objectif : 600 000 élèves avec ELA !

Il est encore temps de soutenir les enfants d'ELA en participant à "Mets tes baskets" au printemps. Plus vous serez nombreux à participer, plus nous ferons avancer la lutte contre les leucodystrophies !

Pour plus de renseignements ou pour vous inscrire, rendez-vous sur mtb.ela-asso.com, par téléphone au 03 83 33 48 52 ou par e-mail à mtb@ela-asso.com.

Flashez ce QRcode pour consulter la **liste des établissements scolaires** qui ont participé à l'opération "Mets tes baskets et bats la maladie" **au cours du 2e trimestre de l'année scolaire.**

mtb.ela-asso.com/inscrits_mtb

événements

Mécénat et partenariats entreprises
Le défi d'ELA : retour sur la soirée partenaires du 16 mars à la Maison de l'Alsace

Le 16 mars dernier, ELA a eu le plaisir d'inviter de nombreuses sociétés partenaires à la Maison de l'Alsace à Paris, qui nous a généreusement accueillis dans son magnifique rooftop, pour cette soirée exceptionnelle.

Animée par Sandrine Quétier, cette soirée fut l'occasion pour Crystelle Cottart, Présidente d'ELA, de remercier les entreprises partenaires pour leur soutien précieux et de revenir sur les actions rendues possibles grâce à leur mobilisation.

Famille, chercheur, partenaires, parrains et marraines ont pu témoigner du rôle que joue ELA pour faire avancer la lutte contre les leucodystrophies.

Après une présentation par Nadia Cerise, Directrice d'ELA, des différentes actions menées en faveur des familles, le Dr Françoise Piguet, chercheuse à l'ICM, est revenue sur les avancées de la recherche en matière de leucodystrophies et en particulier sur la thérapie génique comme possible traitement. La famille Hooge a offert un témoignage poignant et plein d'espoir sur le parcours de leur fils Augustin, 6 ans, atteint d'une leucodystrophie métachromatique et qui a pu bénéficier récemment de cette thérapie génique en Italie. Ce fut un grand moment d'émotion de le voir ainsi courir et rigoler au milieu des convives.

Cette soirée était l'occasion de rappeler les différentes actions de mécénat qui existent pour soutenir ELA, et en particulier le challenge solidaire connecté "Mets tes baskets dans l'Entreprise" dont la journée internationale aura lieu cette année le 15 juin. À ce titre, Pierre-Marie Argouarc'h, Directeur de l'expérience collaborateur et de la transformation de la FDJ, Charles Lantieri, Directeur Général Délégué de la FDJ et Jean Laemmel, Directeur de la Banque ODDO BHF Strasbourg, nous ont fait part de leur retour d'expérience sur cette opération solidaire qui connaît un grand succès auprès des entreprises.

Enfin, de nombreux parrains et marraines d'ELA nous ont fait l'honneur de venir partager ce moment d'échanges et de convivialité : Shemss Audat, Lionel Erdogan, Michaël Gregorio, Cécilia Hornus, Déborah Lassource, Romain Magellan, Méline Nocandy et Thierry Ragueneau.

Crystelle Cottart, présidente d'ELA

Shemss Audat, Déborah Lassource, Romain Magellan, Michaël Gregorio, Lionel Erdogan, Cécilia Hornus, Thierry Ragueneau, Méline Nocandy et Sandrine Quétier

Céline et Jean-Louis, parents de Louis et Augustin

Jean Laemmel (Oddo BHF) et Pierre-Marie Argouarc'h (FDJ)

Guy Alba, Président d'ELA International et Sandrine Quétier, membre d'honneur

Nadia Cerise, Directrice d'ELA

Le rooftop de la Maison de l'Alsace aux couleurs d'ELA

Elena-Maria Banchi (ICM), Sandrine Quétier, Raphal Alonso et le Dr Françoise Piguet (ICM)

événements

Lancement de la campagne
“Mets tes baskets dans l’Entreprise” 2023

“Mets tes baskets dans l’Entreprise” fête ses 12 ans cette année ! Une nouvelle occasion pour les entreprises de fédérer leurs collaborateurs autour d’une opération solidaire connectée et mobilisatrice.

Chaque année, de nombreuses entreprises partenaires et leurs collaborateurs chaussent leurs baskets et prêtent symboliquement leurs jambes pour soutenir les enfants d’ELA. “Mets tes baskets dans l’Entreprise” est ainsi devenu le rendez-vous solidaire incontournable des entreprises qui s’engagent dans toute la France aux côtés d’ELA pour faire avancer la recherche sur les leucodystrophies.

Cette opération clés en main propose une application mobile gratuite, conçue spécialement pour les entreprises, qui comptabilise les pas et permet à tous les collaborateurs de participer au challenge, qu’ils soient au bureau ou en télétravail. Disponible en plusieurs langues, cette application est très simple d’utilisation et très fédératrice. Une belle occasion pour dynamiser vos équipes autour d’une cause solidaire : la lutte contre les leucodystrophies.

Participer à “Mets tes baskets dans l’Entreprise”, c’est également donner du sens à votre engagement RSE. Cette opération solidaire vous permet en effet de sensibiliser vos collaborateurs aux maladies rares, au handicap et à la lutte contre les discriminations.

Elle vous offre l’opportunité d’illustrer votre engagement environnemental en encourageant la marche et en valorisant le capital santé de vos collaborateurs. Choisissez le meilleur moment pour déployer votre opération solidaire ! Vous pouvez organiser l’opération à la date de votre choix, ou retenir un temps fort parmi les dates du calendrier solidaire 2023. Cette dernière option peut vous permettre d’amplifier votre action de sensibilisation, de donner plus d’impact à votre communication et d’accroître votre notoriété.

Rejoignez la plus belle équipe du monde, celle des entreprises qui marchent pour soutenir les enfants atteints de leucodystrophie. Pour inscrire votre entreprise au challenge solidaire “Mets tes baskets dans l’Entreprise”, contactez-nous au 01 40 79 49 29 ou par e-mail : mecenat@ela-asso.com

Vertone solidaire d’ELA

Calendrier solidaire 2023

- 7 avril : Journée mondiale de la santé
- 15 juin : Journée internationale “Mets tes baskets dans l’Entreprise”
- Du 19 au 23 juin : Semaine pour la qualité de vie au travail
- Du 16 au 22 septembre : Semaine européenne de la mobilité
- Du 16 au 22 octobre : Semaine nationale “Mets tes baskets”
- En novembre : Semaine Européenne pour l’Emploi des Personnes Handicapées

Retrouvez la liste des 84 entreprises qui ont marché pour ELA en 2022
https://ela-asso.com/mtbe/ils-ont-marche-pour-ela

Chantal Dequen, Guy et Monique Bouthen et Yann Laurain

Convention **Nu Skin "Kick-off 2023"** à Lille

Le 28 janvier 2022, ELA a été mise à l'honneur par notre partenaire Nu Skin à l'occasion de leur convention nationale Kick-off "Energy 2023" qui s'est tenue au Grand Palais de Lille et a réuni 1300 distributeurs de la marque.

Chantal Dequen, membre du conseil d'administration et famille d'ELA, avait fait le déplacement pour revenir sur le partenariat noué en 2020 et remercier les équipes et les distributeurs Nu Skin pour leur engagement. Cette intervention s'est terminée par une vidéo de notre parrain emblématique Zinédine Zidane remerciant à son tour la communauté Nu Skin pour son soutien.

Ce partenariat, qui dure depuis bientôt trois ans, a déjà permis de récolter plus de 100 000 € et de financer notamment un essai clinique prometteur pour les enfants atteints du syndrome CACH.

Le Stade Rennais FC, fidèle partenaire d'ELA

Dans le cadre de la Celebration Week organisée par la Ligue de Football Professionnel (LFP), le Stade Rennais FC a remporté le prix de la plus belle célébration de but.

La récompense de 5 000 € a été reversée à ELA à l'occasion d'une remise de chèque le 4 février dernier en présence du joueur du Stade Rennais Benjamin Bourigeaud, Alexis Michel de la LFP ainsi que Philippe Levillain, Vice-Président d'ELA.

Nous tenons à remercier chaleureusement le club pour son soutien depuis près de 20 ans à la lutte contre les leucodystrophies.

Produits partage, une solidarité partagée avec les consommateurs

En 2022, les opérations de produits partage ont permis de collecter 55 405 € au profit d'ELA. Nous remercions tous nos partenaires qui se sont fortement mobilisés pour soutenir nos actions et sensibiliser leurs collaborateurs et leurs consommateurs à notre cause : Buromac, le groupe LDLC, Maty, Nicky Paris, Nu Skin, Peinturela, Ranna, Sofidel, Solikend, Supermarchés Match et Ticketmaster Common Cents.

• Nu Skin, un partenariat exceptionnel

Pour la troisième année consécutive, le leader mondial des produits de soins et de bien-être soutient l'association ELA grâce à un produit partage sur l'un des produits nutritionnels phares de sa marque. De nombreux collaborateurs et distributeurs à travers l'Europe ont également chaussé leurs baskets pour réaliser le challenge solidaire "Mets tes baskets dans l'Entreprise".

• Ranna, un produit partage au profit d'ELA

Ranna, spécialiste des chaussettes de performance antidérapantes, a souhaité pour les 30 ans d'ELA soutenir l'association en proposant un produit partage durant l'été sur leur site de vente en ligne.

• Sofidel, un partenaire fidèle

Depuis 2015, l'entreprise Sofidel propose un partenariat solidaire au profit d'ELA avec la vente d'essuie-tout et de papier toilette.

Vendus en hypermarchés et supermarchés, ces produits ont la particularité d'être décorés d'œuvres d'élèves de plusieurs établissements scolaires qui ont participé à un grand concours de dessins.

• Solikend, une plateforme solidaire de réservation d'hôtels

En 2022, un partenariat innovant a vu le jour avec Solikend. Des hôteliers s'engagent dans une démarche citoyenne et mettent à disposition des nuitées pour la solidarité. Lors de la réservation, le client peut choisir de soutenir ELA. En contrepartie, l'hôtel s'engage à reverser 100 % du paiement à ELA.

• Supermarchés Match, un partenaire historique

Depuis 1996, ELA peut compter sur le soutien fidèle des supermarchés Match qui organisent la vente de produits partage au profit de l'association. En avril, cette opération a rencontré un beau succès auprès de la clientèle des 116 magasins de l'enseigne situés dans le Nord et dans le Grand-Est de la France.

• Ticketmaster et Common Cents, nouveaux partenaires

Du 18 septembre au 31 octobre, la plateforme de billetterie en ligne Ticketmaster France, en partenariat avec l'entreprise solidaire Common Cents, a collecté des dons pour soutenir les actions d'ELA. Ainsi, durant cette période, les clients de Ticketmaster avaient la possibilité de faire un don d'un euro pour chaque ticket acheté. Une belle opération de sensibilisation qui a permis de récolter de nombreux dons au profit des enfants atteints de leucodystrophie.

Tous pour ELA

Un goûter à la ferme au profit d'ELA

Le 22 octobre dernier, sous un beau soleil d'automne, la ferme du Brégalon à Rognes (13) a organisé une kermesse en faveur d'ELA nommée "Un goûter à la ferme".
Environ 400 personnes sont venues partager un moment ludique au milieu des chèvres avec, au programme : jeux de kermesse en bois, château gonflable, maquillage, buvette, vente de fromages de la ferme et de produits d'ELA et sensibilisation du public aux leucodystrophies.
L'Association ELA était superbement représentée par cinq familles concernées par la maladie venues des quatre coins de la France (Bouches-du-Rhône, Bretagne, Vosges). La journée s'est déroulée en musique dans une ambiance festive et familiale et s'est terminée par le tirage au sort de la tombola qui a fait beaucoup d'heureux.

Nous remercions chaleureusement la ferme du Brégalon et tous les bénévoles.

Les familles ont passé une belle journée ensoleillée

Half ELAkiden pour ELA

Au moment des festivités de Noël, la ville de Vathiménil (54) s'est mobilisée pour soutenir la lutte contre les leucodystrophies. Proposées par M. le Maire Ludwig Mischler et les membres du CCAS, deux manifestations ont été mises en place au profit d'ELA en décembre dernier : le Half ELAkiden (semi-marathon en solo ou en relais) qui a regroupé 140 coureurs et 70 marcheurs, ainsi qu'un grand marché nocturne solidaire.
Grâce à la forte mobilisation des habitants, des sponsors et des associations de la ville, 4 200 € ont été reversés à ELA. Le chèque officiel a été remis en janvier à Jade, jeune fille atteinte de leucodystrophie et sa maman Sandra, venues toutes deux pour parler de la maladie et pour féliciter les membres du CCAS et M. le Maire pour leur précieux investissement.

L'association ELA remercie chaleureusement Ludwig Mischler, tous les participants et généreux donateurs qui ont contribué au succès de cette mobilisation.

Jade, Sandra, Ludwig Mischler et les membres du CCAS

La solidarité, une affaire de famille à Ornans

Chaque année, deux rendez-vous incontournables ont lieu à Ornans (25) et sont organisés par la famille Mangin, adhérente d'ELA. Cela commence en décembre par un marché de Noël avec deux stands tenus par les grands-parents de Thibault, atteint de leucodystrophie, très connus localement pour leurs actions en faveur d'ELA et qui obtiennent le soutien des habitants de la ville.
Cela se poursuit en février avec la Chandeleur au supermarché ATAC. Emmanuelle et Bruno, les parents de Thibault, se relayent pendant 3 jours pour régaler les amateurs de crêpes vendues au profit d'ELA.

Nous remercions chaleureusement la ville d'Ornans, le magasin ATAC et la famille Mangin. Leur mobilisation sur ces deux actions a permis de collecter plus de 3 000 €.

Emmanuelle aux fourneaux pour soutenir ELA

événements

XRT Night for ELA

La 3e édition de la soirée gaming "XRT Night for ELA" a eu lieu le 11 février dernier en direct sur Twitch. Une vingtaine de pilotes se sont mobilisés avec un seul et même objectif : prendre la maladie de vitesse !

Pendant cette soirée exceptionnelle, de nombreux gamers et passionnés de sport automobile tels que Pearja, Kailon, Skyzii ou encore AnaOnAir, étaient présents et ont invité leur communauté à venir suivre l'évènement et encourager tous les pilotes. Ils se sont affrontés pour la bonne cause sur les circuits les plus mythiques du jeu "F1 2022". Cette soirée a également été mise à l'honneur par les marraines et parrains de l'Association venus s'essayer au Simracing et parler de leur engagement pour ELA.

Tous mobilisés !

À l'initiative de l'événement, notre parrain Arnaud Tsamère et l'Association XRT composée de membres engagés et passionnés de F1, ont fait de cette soirée un rendez-vous incontournable pour les amateurs de gaming et de sport automobile.

La soirée était placée sous le signe de la bonne humeur et de la compétition avec pour but de sensibiliser les spectateurs aux leucodystrophies et au combat d'ELA.
Crystelle Cottart, Présidente d'ELA était de nouveau présente pour encourager les pilotes et la communauté Twitch à faire grimper la jauge des dons.

Elle a également parlé de l'Association et de ses missions auprès des familles d'ELA. Et pour appuyer son témoignage fort, Hugo, atteint de leucodystrophie, et son papa Didier ont rejoint le live pour partager leur expérience et échanger avec la communauté.

Sur place, la compétition était rude pour remporter la victoire. Notre marraine, l'actrice Dounia Coesens, a participé pour la deuxième année consécutive à cet évènement qui lui tient à cœur. Elle a été rejointe cette année par l'acteur et réalisateur Mayel Elhajaoui, l'humoriste Titoff, le chanteur Merwan Rim et deux champions du monde dans leurs disciplines respectives : Vincent Parisi pour le ju-jitsu et David Felix pour le karaté.

Le bilan

La soirée s'est terminée en chanson avec une collecte de 6 000 € au profit d'ELA. Nous tenons à remercier chaleureusement Arnaud Tsamère, parrain d'ELA, et la XRT, partenaire de l'Association, qui ont rendu possible cette belle soirée, tous les gamers et généreux donateurs qui ont suivi l'évènement et soutenu ELA, sans oublier nos fidèles marraines et parrains ainsi que Crystelle Cottart, qui sont venus mettre à l'honneur leur engagement pour ELA.

Dounia Coesens, Mayel Elhajaoui et Vincent Parisi

Dounia Coesens et Mayel Elhajaoui

Remerciements

ELA tient à remercier chaleureusement tous les sympathisants qui se sont mobilisés ces derniers mois pour faire connaître son combat.

- La Marlienne - Marly
- Générations Mouvement 35 - Rennes
- Association Des Commercants Giffois - Gif-sur-Yvette
- Cambrai Futsal - Cambrai
- FC Beynes
- Super Centre de la Beauté - Marseille
- Marché de Noël - La Ferté Bernard
- Mairie de Vry
- Association Sauve Qui Peut - Cordebugle
- Un geste un sourire un rayon de soleil - Chemille-en-Anjou

Journée internationale des Maladies Rares
deux mamans d'ELA témoignent sur RTL

Une journée de sensibilisation

La Journée Internationale des Maladies Rares (JIMR) se déroule chaque année le 28 février.

Relayée par les associations de malades et les institutions engagées dans la recherche médicale (centres hospitaliers, laboratoires, centres de recherche), elle permet de mettre en lumière auprès du grand public les multiples obstacles rencontrés par les patients et leurs familles.

Les leucodystrophies sont des maladies complexes, avec des multiples formes identifiées qui ont chacune leurs spécificités. Ces pathologies sont peu représentées. Plusieurs années peuvent s'écouler avant d'obtenir un diagnostic. Les traitements proposés dans les parcours de soins ciblent principalement les effets secondaires de la maladie à défaut de la guérir.

Mathéo à l'Hôpital Robert Debré à Paris

Le combat des familles mis en avant sur RTL

À l'occasion de cette journée, deux mamans d'ELA ont témoigné de leur expérience sur RTL. Estelle, maman de Tristan atteint de leucodystrophie, a évoqué l'apparition de la maladie et de son impact sur le quotidien.

Élodie, maman de Mathéo, a retracé l'apparition de la maladie à l'âge de six ans et l'urgence de stopper sa progression. Mathéo devait bénéficier d'un traitement innovant par thérapie génique capable de le guérir. Mais, le laboratoire qui commercialise le traitement s'est retiré du marché européen quelques jours avant l'intervention… Estelle a fait part de son indignation face au désintérêt des laboratoires vis-à-vis des maladies rares, considérées comme peu rentables.
Les associations de malades comme ELA doivent souvent intervenir avec leurs propres moyens afin de stimuler l'intérêt de la communauté scientifique pour ces maladies.

Afin que son histoire ne se reproduise pas, Élodie souhaite interpeller les autorités de santé avec une pétition disponible sur change.org.

Estelle et Tristan

Plus de 47 000 signatures pour la pétition d'Élodie soutenue par ELA, signez et partagez la pétition : change.org/SauvezDesVies

Développement **international**

Belgique

Le village de Richelle se mobilise pour ELA

Fin mars 2022, l'association ELA Belgique a été choisie au Bar des villageois de Richelle en soutien à Pierre Thonon, atteint d'une leucodystrophie métachromatique et habitant ce village. Chaque deuxième dimanche du mois, les habitants étaient accueillis pour prendre un verre en toute décontraction. Le but de ce café-bar est de rassembler les gens et de partager de bons moments en faisant une bonne action.

Le dimanche 29 janvier, le montant de la collecte a été dévoilé : 1 442 €, ce qui représente les bénéfices réalisés un dimanche par mois durant toute l'année 2022, auxquels s'ajoutent 92,25 € donnés par les clients dans la tirelire ELA. C'est donc 1 534,25 € qui ont été reversés à l'association ELA Belgique.

Nous tenons à remercier chaleureusement les organisateurs et tous les participants pour leur mobilisation et leur soutien à la lutte contre les leucodystrophies.

Les bénévoles d'ELA se mettent à la couture

Depuis le début de l'hiver, suite à la préparation d'une exposition d'un stand organisé au Centre hospitalier du CHU de Liège, nos bénévoles ont décidé de se mettre à la couture afin de collecter un maximum de fonds.

Pendant l'hiver, on a froid, on a mal partout, et on n'a pas le moral car le soleil nous manque. Elles se sont donc lancées dans la fabrication de coussins chauffants aux graines de lin. Il y en avait de toutes les sortes : pour réchauffer les poches , pour la nuque, le ventre, le dos ainsi que les jambes.

Le succès fut tel que, pendant l'exposition au CHU, des commandes supplémentaires ont été enregistrées ! Vous pouvez vous aussi en commander via la page Facebook d'ELA : www.facebook.com/ELABelgique

Nous remercions très chaleureusement nos bénévoles pour leur soutien sans faille à ELA.

Suisse

Forfaits répit pour les familles d'ELA Suisse

Pour la première fois en 2022, ELA Suisse a proposé un forfait répit à ses membres. Grâce cette nouvelle prestation, les familles ont eu l'occasion de réaliser des activités de loisirs, de détente ou sportives selon leurs envies.

Escapade en tricycle biplace pour Lana

Ce soutien financier offre aux enfants et à leurs parents la possibilité de bénéficier d'un temps de repos et de partager des moments privilégiés hors du contexte quotidien. Le succès de la première édition du forfait répit en Suisse confirme la réponse concrète apportée aux besoins des familles d'ELA.

Découverte du paddle pour Amaël

Noah et sa famille à Europa-Park

Match caritatif du HC Tramelan

Mardi 27 décembre 2022, le Hockey Club de Tramelan (HCT) a organisé un match de gala en faveur d'ELA sur la glace de l'Allianz Arena à Tramelan (canton de Berne).

Cette rencontre amicale face au HC Franches-Montagnes a été initiée par Frédéric Haefeli, président du HCT et membre du comité d'ELA Suisse. Le coup d'envoi du match a été donné par son fils Arnaud, atteint d'une leucodystrophie.

La recette de la billetterie de cet événement caritatif a permis au HCT de remettre un très beau chèque de CHF 1 227.- à l'association ELA Suisse.

Merci aux organisateurs, aux bénévoles, aux joueurs ainsi qu'au public venu soutenir leurs équipes et la lutte contre les leucodystrophies.

Soutien de la fanfare OIKEN

Le repas de fin d'année des collaborateurs d'OIKEN SA s'est déroulé le 16 décembre 2022 à la Halle des fêtes de Savièse.

Cet événement était animé par la fanfare de l'entreprise qui a offert le bénéfice de la soirée à ELA pour témoigner sa solidarité envers Bertrand Mathys (collaborateur d'OIKEN et papa de Théo, touché par une leucodystrophie).

Le 1er mars au siège OIKEN de Sion (canton du Valais), le président et le directeur musical de la fanfare OIKEN ont remis un superbe chèque de CHF 3000.- à Théo et à Pascal Priamo (Directeur d'ELA Suisse).

Un grand merci à la société, aux collaborateurs et à la fanfare OIKEN SA pour ce magnifique soutien.

Bertrand Mathys (papa de Théo), Théo, Lionel Fontannaz (directeur de la fanfare), Nicolas Mathieu (président de la fanfare) et Pascal Priamo

Ils nous ont quittés

Habib

Habib nous a quittés le 15 décembre 2022 à l'âge de 14 ans. Originaire de la Loire, Habib était touché par le syndrome d'Aicardi-Goutières. Nous exprimons nos plus sincères condoléances à sa famille.

Sa maman lui rend hommage.

À mon amour Habib

Tu es ma vie, mon âme
Tu es parti physiquement mais je sais que tu seras toujours à mes côtés et en moi dans mon cœur
Que Dieu t'ouvre les portes du Paradis et te protège
Notre amour est et sera inconditionnel et indéfectible lié à jamais
Merci pour ces belles 14 années et demie que tu m'as données !
Merci pour ce regard que tu m'as donné, et m'as fait sentir ta reine
Merci d'avoir été la maman la plus heureuse, la plus fière
Merci d'avoir été et d'être mon ange protecteur

Je t'aime à vie mon amour du ciel

Quêtes décès

- La Famille Delas de Brax (31) nous a adressé les 335 € rassemblés lors des obsèques de Claudine Quintana, la grand-mère de Romain et Axel Delas.
- À la suite du décès d'un proche de Didier Tremee (agent du Crous) à Nancy (54), le Crous-Lorraine nous a versé un don de 80 €.
- Éric Petit de Saint Germier (32) nous a transmis un chèque de 150 € respectant les dernières volontés de son papa André décédé le 6 novembre 2022.
- François Malherbe de Saint-Léger-en-Yvelines (78) nous a envoyé les 1 512 € collectés lors des funérailles de son fils Alexis. À cette somme s'ajoute une cagnotte Leetchi ouverte en hommage à Alexis d'un montant de 2 180 €, soit un total de 3 692 €.
- À la suite du décès de Madeleine Soyer, Philippe Soyer de Verderonne (60) nous a envoyé les dons réunis lors de ses obsèques, soit 360 €.
- Antonius Van Hoof de Woustviller (57) nous a envoyé les 840 € collectés lors des funérailles de son fils Anthony qui était atteint de la maladie d'Alexander.

Nous exprimons nos plus sincères condoléances et transmettons toute notre sympathie à toutes ces familles.

Dissolutions

- Toute l'équipe de l'association "De la pédagogie dans l'assiette" de Carcassonne (11) a souhaité nous remettre un chèque de 22,01 € à la suite de sa dissolution.
- Suite à la dissolution du Foyer de Puxe (54), les membres du comité de ce dernier ont décidé nous remettre un chèque de 500 €.
- Dans le cadre de la dissolution du "Comité animation Vassy Étaules", l'équipe de l'association d'Étaules (89) a souhaité nous faire un don de 1 000 € par virement.

Nous les remercions sincèrement pour leur précieux soutien.

réseaux sociaux

Meilleurs posts du trimestre

Facebook : ELAOfficielle • Twitter : @ELAOfficielle • Instagram : elaofficielle

Découvrez les meilleurs posts qui ont fait l'actualité de nos réseaux sociaux lors du dernier trimestre. Renforcez la communauté et relayez l'info sur nos comptes Facebook, Twitter et Instagram.

Photo du trimestre

Chaque année, Augustin et sa famille quittent Lille pour quelques jours direction l'hôpital San Raffaele de Milan en Italie. Augustin y passe un bilan de contrôle suite à l'essai clinique qu'il a eu la chance d'intégrer en 2018, pour recevoir un traitement innovant par thérapie génique pour la leucodystrophie métachromatique dont il est atteint.

Agenda

Avril

- 2 : Assemblée générale d'ELA
- 7 : Salsolyk's Dance Compagny à Montgermont (35)
- 15 : On s'bouge pour ELA à Bréhans (56)
- 15-16 : Colloque Familles/Chercheurs - webinaire

Mai

- 13 : Tournoi de golf solidaire à Roquebrune (83) organisé par le Club Rotary Le RocherRoquebrune sur Argens Puget
- 28-29 : Tournoi de football solidaire de l'AS Grésivaudan (38)

Juin

- 7 : Prix Ambassadeur ELA à la Cité des Sciences et de l'Industrie à Paris (75)
- 11 : Balades solidaires de Groupama à Villersexel (70)
- 15 : Journée internationale "Mets tes baskets dans l'Entreprise"
- 18 : Balades solidaires de Groupama à Waldolwisheim (67)
- 25 : La Foulée Braxéenne à Brax (31)
- 26 : Galaxy All Stars pour ELA à Reims (51)

Soutenez ELA

Faites doublement plaisir !

Offrez les cadeaux solidaires de la boutique ELA.

Peluche "Ours"

Coloris : adulte enfant

Casquette

Mug "Constellation"

Livre "Le Dessein d'ELA"

• **Accessoires :** Badges • Bandana • Bouteille isotherme • Bracelet silicone • Lacets • Mug "Constellation" • Parapluie • Plaid • Porte clés • Sac de sport • Sac de sport Tube • Sac isotherme • Serviette de golf • **Édition :** Carnet de notes • Livre "Le dessein d'ELA" • Tableau périodique des éléments • **Peluches :** Éléphant • Marmotte • Ours • **Vêtements :** Blouson • Bonnet • Casquette • Coupe vent • Écharpe • Poncho • T-shirt • Tablier

ela-asso.com/boutique

Plus vous marchez, plus ELA avance !

15 juin

journée internationale

Mets tes baskets! dans l'entreprise

ELA

Photos : André Dobosz

Rejoignez la plus belle équipe du monde, celle des entreprises qui marchent pour soutenir les enfants atteints de leucodystrophie :

www.ela-asso.com/mtbe