

ELA

ASSOCIATION EUROPÉENNE
CONTRE LES LEUCODYSTROPHIES

Dossier de présentation





ELA est une association qui se bat contre les leucodystrophies

ELA est une association de parents qui, depuis 32 ans, unissent leurs efforts pour vaincre les leucodystrophies.

En 1992, date de création de l'Association par Guy Alba avec Pascal Prin et Cathy Schorderet, on savait seulement des leucodystrophies qu'il s'agissait de maladies génétiques neurodégénératives et que les jours des personnes touchées par ces terribles pathologies étaient comptés, sans toutefois pouvoir être plus précis.

Reconnue d'utilité publique depuis 1996, c'est bien l'investissement d'ELA et l'engagement sans faille des familles, chercheurs, partenaires, parrains et marraines, sympathisants et donateurs, qui ont permis d'identifier plus d'une trentaine de formes de leucodystrophie.

En 32 ans d'existence d'ELA, des milliers d'enfants, d'adultes, de parents, de conjointes et de conjoints, de fratries, ont été accompagnés au quotidien pour faire face au difficile combat contre l'évolution de la maladie.

C'est pourquoi ELA poursuit sans relâche ses efforts de sensibilisation, de mobilisation, d'information et de collecte de dons auprès du plus grand nombre.

Nos missions



Accompagner et aider les familles touchées par la maladie



Soutenir la recherche médicale sur les leucodystrophies



Sensibiliser l'opinion publique et le milieu médical



Développer l'action au niveau international

Quelques chiffres clés



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



48,8 millions d'euros investis au travers de 571 programmes de recherche sur les leucodystrophies.



16,7 millions d'euros consacrés à l'accompagnement des familles.

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

Les dates clés d'ELA

1992

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

1994

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

1996

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

1998

- **Création d'ELA Belgique**

2000

- **Zinédine Zidane rejoint l'équipe ELA** : extrêmement touché par le combat d'ELA il s'engage et propulse l'Association au premier plan.
- **Création d'ELA Suisse**

2001

- **Création d'ELA Espagne**

2004

- **Création de la Fondation de Recherche ELA.** François-Henri Pinault, Franck Riboud, Florent Pagny, Zinédine Zidane entrent au Conseil de Surveillance.
- **Lancement de la première Dictée d'ELA** : "Pour toi, Pour Moi" de Philippe Claudel

2005

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

2006

- **Création d'ELA Luxembourg**

2007

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

2009

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

2011

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

2012

- **ELA fête ses 20 ans** en rassemblant ses jeunes ambassadeurs et ses parrains à Disneyland Paris et en créant ELA Océan Indien.

2013

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

2014

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

2015

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

2017

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

2018

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

2019

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

2020

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

2021

- **Autorisation de Mise sur le Marché de la thérapie génique** pour le traitement de l'adrénoleucodystrophie cérébrale.
- **Premier Colloque Familles/Chercheurs virtuel à dimension internationale.**
- **Première édition de la Journée Internationale "Mets tes baskets dans l'Entreprise"** organisée par toutes les structures d'ELA.
- **Vente aux enchères exceptionnelle "Le Cœur des Stars bat pour ELA"** en partenariat avec Christie's.

2022

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

2023

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

Les leucodystrophies

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



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



Les leucodystrophies
c'est quoi ?
(animation en 3D)

<https://youtu.be/OckKLsialNE>

“Quand le courant passe,
la vie continue!”



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

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



Nos missions

Accompagner et aider les familles

Être confronté à une leucodystrophie, bouleverse la vie. ELA apporte aux familles les informations qui leur permettent d'appréhender au mieux la maladie, son évolution et les aides possibles. Ses équipes sont au service des familles pour les accompagner et répondre au mieux à leurs besoins en fonction de leur situation personnelle. L'association apporte un soutien administratif et social, psychologique, matériel et financier.



L'association ELA France organise annuellement un week-end qui rassemble les familles avec la volonté d'offrir aux enfants malades et à leurs proches un moment privilégié d'échange et de répit.

Quelques exemples d'actions :

- Aider les familles dans la recherche de solutions personnalisées.
- Soulager les familles des difficultés quotidiennes (adaptation de l'habitat, aménagement de véhicule, achat de matériels, organisation de loisirs adaptés...).
- Financer des traitements thérapeutiques et des produits de confort non pris en charge.
- Servir de relais auprès des instances diverses, pour des démarches liées à la maladie et au handicap.
- Organiser des moments d'échanges, de répit et de détente permettant aux enfants et aux familles de s'évader du quotidien de la maladie (un week-end des familles est organisé chaque année).
- Aider les familles à améliorer le bien-être de leur enfant (confort, stimulation, soulagement...).
- Apporter une information rigoureuse, actualisée et adaptée sur les leucodystrophies et leurs approches thérapeutiques par des échanges avec des chercheurs.
- Soutenir les familles dans toutes leurs demandes d'aides.
- Participer financièrement aux projets d'adaptation, d'acquisition et de prise en charge paramédicale en lien avec la pathologie.



Soutenir la recherche médicale

ELA soutient et encourage la recherche dans le domaine des leucodystrophies. L'objectif est de permettre aux chercheurs français et internationaux d'avoir les moyens d'agir, pour mieux comprendre les mécanismes de la maladie et de son évolution notamment au travers de l'utilisation d'outils d'évaluation de la maladie et de biomarqueurs. De leur côté, les cliniciens réalisent des essais cliniques, pour améliorer les soins, le confort des malades, soulager la douleur et prolonger la vie.

La recherche médicale sur les leucodystrophies

Chaque année, via la publication d'un appel d'offres, ELA invite la communauté scientifique internationale à soumettre des projets de recherche innovants dans le domaine des leucodystrophies. C'est une façon de promouvoir une meilleure connaissance des leucodystrophies dans le monde et le développement de thérapies prometteuses. Le conseil scientifique d'ELA, composé de 15 membres de 7 nationalités différentes, évalue avec l'aide d'experts externes les projets de recherche et sélectionne ceux qui bénéficieront d'un financement.

Pour répondre aux attentes des patients et de leurs familles, ELA accélère la recherche médicale en soutenant de nombreux projets qui permettent une meilleure compréhension des mécanismes biologiques impliqués dans les leucodystrophies, l'identification des nombreux gènes responsables de la maladie, des essais de thérapie génique sur certaines formes de leucodystrophies et des essais pharmaceutiques.



ELA regroupe les meilleurs spécialistes du monde entier et concentre son activité sur les leucodystrophies et la réparation de la myéline.

La plateforme Leuconnect

ELA a initié une plateforme en ligne d'aide à la recherche clinique : Leuconnect. Destinée aux patients et à leurs proches, elle permet le recrutement d'un grand nombre de patients dans les études épidémiologiques ou la mise en œuvre d'essais cliniques, pour que ces maladies soient mieux comprises et les malades mieux pris en charge.

Le Colloque ELA Familles/Chercheurs

Dans un souci d'information, ELA organise tous les ans un colloque dédié aux patients et à leur famille. À cette occasion, des spécialistes des leucodystrophies rapportent aux familles, les progrès scientifiques du domaine et répondent à leurs questions. C'est un moment unique d'échange entre chercheurs et malades.



Sensibiliser tous les publics

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

"Mets tes baskets" à l'école

Depuis 1994, ELA propose une campagne aux établissements scolaires intitulée "Mets tes baskets et bats la maladie", qui débute par la Dictée d'ELA. Elle représente un support d'éveil à la citoyenneté et à la solidarité. Cette campagne est soutenue par le Ministère de l'Éducation nationale depuis sa création et a obtenu en 2020 l'Agrément national des associations éducatives complémentaires de l'enseignement public. Chaque année, des centaines de milliers d'élèves chaussent leurs baskets en prêtant symboliquement leurs jambes aux enfants d'ELA qui ne peuvent plus s'en servir. En 2023, ils étaient 585 000 à participer.



"Mets tes baskets" dans l'Entreprise

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



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

Développer l'action au niveau international

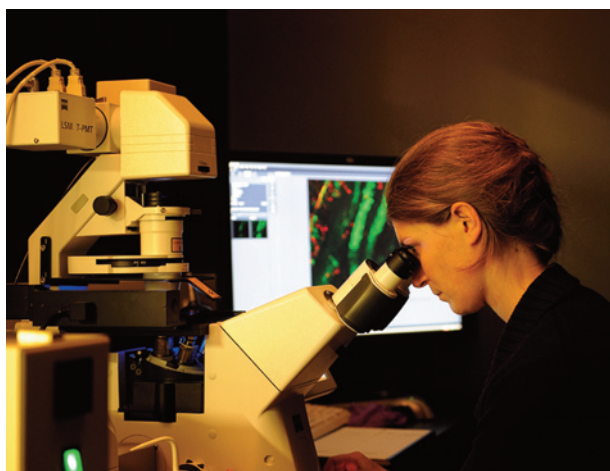
Soutenir la recherche dans le domaine des leucodystrophies, en France et à l'international, est l'une des priorités d'ELA. Dans ce but, ELA favorise les échanges entre les différents acteurs du monde médical et scientifique international afin d'aller vers de nouvelles voies thérapeutiques.

Accélérer le développement de la recherche

Dès 1992, ELA entretient des collaborations avec ses homologues dans différents pays européens et avec les États-Unis et favorise la création d'antennes nationales. ELA existe aujourd'hui en Allemagne, en Belgique, en Espagne, en France, en Italie, au Luxembourg, dans l'Océan Indien, en Suisse.

Avec le temps, le besoin s'est fait crucial de sortir les leucodystrophies de l'anonymat en accélérant la recherche à un niveau international. La création d'ELA International en 2015 vient concrétiser l'enjeu majeur de multiplier l'action d'ELA à travers le monde. ELA organise des congrès scientifiques internationaux réunissant les plus grands spécialistes des leucodystrophies.

Ces événements permettent chaque année de faire le point sur les dernières découvertes dans le domaine et de promouvoir les échanges et les collaborations entre chercheurs et cliniciens.



Lancer des appels d'offres

Chaque année, ELA publie un appel d'offres destiné à la communauté scientifique internationale.

Les thématiques retenues pour l'appel d'offres 2023 étaient :

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

Les membres du Conseil scientifique d'ELA se réunissent deux fois par an pour évaluer les projets en cours pour renouvellement ainsi que les dossiers de candidature et d'identifier les projets à financer.

En 2023

25 nouveaux projets de recherche ont été évalués, 7 projets ont été retenus (soit 28 % des dossiers, contre 30 % en 2022). Le budget global alloué à la recherche s'est élevé à 1 240 488 € :

- 7 nouveaux projets pour un montant de 635 680 €
- 5 projets en renouvellement pour un montant de 360 682 €
- 2 projets cliniques pour un montant de 244 126 €.

Week-end de répit pour les familles d'ELA

Objectifs	Rassembler les familles concernées par une leucodystrophie le temps d'un week-end pour leur permettre de se retrouver, de se ressourcer, de décompresser, de renouer des liens, de sortir de l'isolement et de recharger les batteries pour affronter l'année de prise en charge au quotidien de la maladie.
Budget	Coût total du projet: 245 000 € (hébergement / restauration / activités...) Coût moyen par famille: 1 500 €
Durée	3 jours en août
Description	Vivre au quotidien avec une personne touchée par une leucodystrophie représente une prise en charge 24h/24h. Les proches de la personne touchée sont aidants (parents, frères, sœurs, conjoints...). Ils réalisent un accompagnement quotidien physique et moral qui les fatigue et peut conduire à une forme d'isolement. Durant un week-end, les familles bénéficient d'un cadre agréable, d'équipements de loisirs adaptés pour leur enfant, d'animations pour partager des moments de bien-être et de convivialité. Des activités dédiées, ateliers et loisirs sont organisés pour favoriser la détente des enfants et des familles. Ils profitent également de réunions d'information, de groupes de parole.
Impacts	180 familles d'ELA soit 900 personnes participent au week-end de répit pour des moments de bonheur et d'évasion pour des enfants et des familles ayant une vie profondément marquée par la maladie, des moments forts d'échanges pour les familles, de rencontres et de soutien mutuel.



Vidéo "les familles à Center Parcs"

<https://youtu.be/159oRTroYJg>

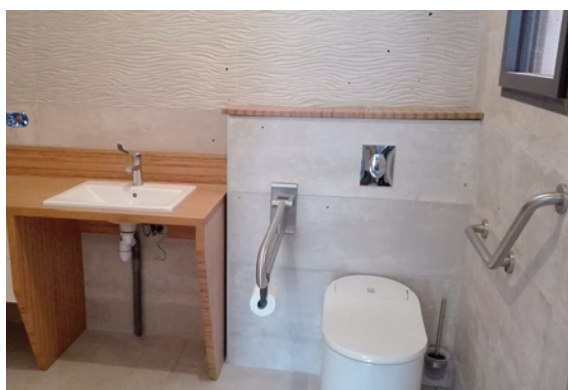
Aides techniques

Objectifs	<ul style="list-style-type: none"> • Compenser le handicap • Faciliter les déplacements, les repas, la toilette, l'habillage ou les soins • Communiquer • Pratiquer un loisir, un sport...
Budget	De quelques dizaines à plusieurs milliers d'euros selon la situation de handicap et les besoins
Durée	Toute l'année
Description	<p>Types de projets cofinancés :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Réhausseur de toilette (35 €) • Couteau-fourchette pliant (65 €) • Réhausseur de baignoire (160 €) • Rolator (200 €) • Tablette de fauteuil roulant amovible et inclinable (550 €) • Cadre de marche (600 €) • Coussins de fauteuil roulant (620 €) • Fauteuil releveur (1 400 €) • Chaise de douche (entre 1 500 € et 6 000 €) • Brancard de bain (3 000 €) • Siège-auto adapté (3 400 €) • Fauteuil roulant manuel (4 000 €) • Poussette adaptée (5 000 €) • Motorisation fauteuil roulant manuel (6 000 €) • Outil de communication adaptée (8 000 €) • Fauteuil roulant électrique (8 000 €) • Fauteuil roulant spécifique, actif, de plage, tout terrain... (de 2 500 € à 11 500 €) • Fauteuil verticalisateur (26 000 €)
Impacts	<p>Les familles sont accompagnées dans la recherche et le financement d'aides techniques adaptées destinées à compenser les limitations d'activités rencontrées par les personnes malades. Indispensables pour faciliter les activités de la personne malade, les aides techniques sont également utiles aux proches aidants comme la famille, les amis, les professionnels de l'accompagnement, les personnels médicaux ou paramédicaux, les assistants scolaires ou de vie. Le quotidien des personnes malades et leur entourage est facilité.</p>



Adaptation de l'habitat

Objectifs	<ul style="list-style-type: none"> • Évoluer en toute sécurité avec tout le confort nécessaire et en autonomie dans son habitation.
Budget	De 3 500 € à 80 000 € selon que le projet concerne la pose de mains courantes ou un aménagement complet du logement (accessibilité intérieure et extérieure)
Durée	Toute l'année
Description	<p>ELA accompagne les familles dans les projets des prémices jusqu'à leurs concrétisations et participe à leurs financements.</p> <p>Types de projets cofinancés :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Soulève-personne mural (+/- 3000 €) • Mains-courantes (3500 €) • Porte de garage motorisée (4000 €) • Lève-personne sur rail (4600 €) • Travaux d'accessibilité extérieure : rampe d'accès PMR (10000 €) • Travaux d'accessibilité extérieure : pavage accès parking et logement (10000 €) • Travaux d'accessibilité intérieure : élargissement + pose porte d'entrée motorisée élargie (10000 €) • Adaptation de salle de bain (15000 €) • Plateforme élévatrice (35000 €)
Impacts	<ul style="list-style-type: none"> • Les personnes touchées par la leucodystrophie et leur famille peuvent évoluer dans un environnement adapté sécurisé et sécurisant. • Favorise le maintien à domicile.



Aménagement de véhicule

Objectifs	<ul style="list-style-type: none"> • Se déplacer à l'aide d'un véhicule adapté à la situation de handicap • Favoriser l'autonomie et la socialisation • Maintien dans l'emploi • Lutte contre l'isolement
Budget	De 3 500 € à 13 000 €.
Durée	Toute l'année
Description	<p>Types de projets cofinancés :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Adaptation du poste de conduite_ commandes au volant (3500 €) • Surcoût boîte automatique (6000 €) • Installation d'une plateforme élévatrice (6000 €) • Installation d'un siège-auto pivotant (6200 €) • Décaissement + installation de rampes d'accès PMR manuelles (7000 €) • Décaissement + installation de rampes d'accès PMR électriques (13000 €)
Impacts	<p>Les personnes malades bénéficient d'un mode de transport adapté à leur situation de handicap qui permet les déplacements de la vie quotidienne : se rendre en consultations médicales, rendez-vous auprès de professionnels paramédicaux, travailler, faire les courses, partir en vacances, se rendre à des manifestations de loisirs ou culturelles...</p> <p>L'accès aux activités et les liens sociaux sont restaurés et maintenus.</p>



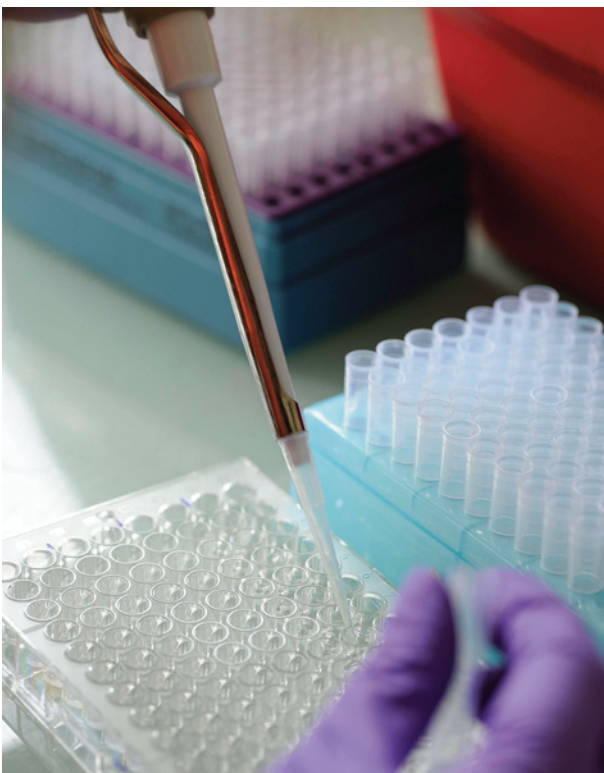
Détecter un nouvel élément pathogène dans la maladie de Canavan

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



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

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



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

Objectifs	Évaluer l'effet d'un médicament traitant le syndrome des jambes sans repos, le pramipexole, sur le sommeil et la marche des femmes atteintes d'ALD.
Budget	400 000 €
Durée	2 ans
Description	<p>Cette étude permettra de déterminer la proportion de femmes atteintes d'ALD présentant le syndrome des jambes sans repos (SJSR). Puis d'évaluer les effets du pramipexole sur le nombre d'heures et la qualité du sommeil de ces femmes.</p> <p><u>Les partenaires du projet</u>: D^r Florian Eichler, Hopital Général du Massachusetts, École de Médecine de Harvard, Boston, États-Unis et D^r Marc Engelen, Service des Leucodystrophies du Centre médical Universitaire d'Amsterdam, Pays-Bas</p>
Impacts	<p>Si des effets bénéfiques sont observés, le dépistage de SJSR chez les femmes atteintes d'ALD sera recommandé dans tous les pays pour les traiter.</p> <p>À noter que les effets du traitement se produisent rapidement et peuvent améliorer le sommeil ainsi qu'une multitude de symptômes, telles que des difficultés de marche, d'équilibre et des douleurs.</p>



Essai clinique sur le syndrome CACH

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



Vidéo "Un essai clinique prometteur sur le syndrome CACH"

https://youtu.be/uF2x4Nk_1rQ



Marianne, maman de Nathan, sait qu'elle peut compter sur ELA.



«Quand on nous a annoncé la maladie de Nathan, le 1er août 2019, c'était comme si notre vie s'écroulait. ELA a été la première lueur d'espoir, on ne se sentait plus seuls. L'association a été très réactive sans être envahissante et nous a ouvert ses réseaux sociaux pour échanger avec d'autres parents. Elle aide à rendre le quotidien vivable.

Certes, nous étions entourés de nos familles et de nos amis, mais ils ne savaient pas quelles étaient nos douleurs, nos pensées. Les familles d'ELA nous comprenaient exactement car elles l'avaient vécu. C'était très réconfortant.»

Coline a pu bénéficier d'une thérapie génique.



«Si l'état de santé d'Alice n'était plus compatible avec la mise en place d'un traitement expérimental, Coline a pu en bénéficier pour stopper l'évolution de la maladie. Elle était la 40e enfant en Europe à pouvoir bénéficier d'une thérapie génique sur la leucodystrophie métachromatique, à Milan. C'est une chance énorme, que l'on doit à la recherche et aux financements. Il y a beaucoup de programmes de recherche en cours avec des pistes prometteuses.»

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



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

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

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

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



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

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

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

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

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



«On s'est sentis tellement seuls pendant la maladie de nos fils Raphaël et Sébastien, on n'avait personne, on ne savait pas à qui le dire.

Le premier week-end de répit à Center Parcs en 1994 a été toute une aventure. À cette époque, la rencontre a eu lieu avec 27 familles. Ça a été une vraie libération de savoir qu'il y avait d'autres personnes qui rencontraient nos difficultés, et cela nous a soulagés. Nous avons beaucoup parlé, beaucoup pleuré, mais nous avons également beaucoup ri. Depuis, ce sont 180 familles qui s'y retrouvent et nous revenons tous les ans.»

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



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

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



ELA France

2 rue Mi-les-Vignes

CS 61024

54521 Laxou Cedex

03 83 30 93 34

ela@ela-asso.com

www.ela-asso.com

