RAPPORT D'ACTIVITÉS
ELA SUISSE
/2023

ELA
SUISSE / SCHWEIZ

SOMMAIRE

- Avant-propos 4
- Mot de la présidente 5

01/ AIDES ET SOUTIENS AUX FAMILLES 6

- Forfaits répit pour les familles d'ELA Suisse 7
- Week-end des familles d'ELA Suisse 8
- Témoignage de parents 9-12

02/ LA RECHERCHE MÉDICALE 13

- Projets de recherche 13-14
- Colloque ELA 2023 14

03/ OPÉRATIONS 2023 15

- Mets tes baskets à l'école 15
- Mets tes baskets dans l'entreprise 16-17
- Evénements solidaires 2023 18
- L'EVIC chante pour ELA 19
- Feu contre la maladie ! 20
- Le Rotary Club Les Reussilles mobilisé pour ELA 21
- Le Cercle Union de La Côte soutient ELA 22

04/ ASSOCIATION 23

- Le comité d'ELA Suisse 23

AVANT-PROPOS

L'ASSOCIATION ELA SUISSE

ELA Suisse est dirigée par des parents d'enfants malades et regroupe des familles qui unissent leurs efforts contre les leucodystrophies sur le territoire helvétique en poursuivant trois missions sociales principales :

- **ACCOMPAGNER ET SOUTENIR LES FAMILLES AFFECTÉES PAR LA MALADIE EN SUISSE**
- **DÉVELOPPER ET FINANCER LA RECHERCHE POUR LUTTER CONTRE LES LEUCODYSTROPHIES**
- **SENSIBILISER L'OPINION PUBLIQUE SUR CES MALADIES ORPHELINES**

Antenne nationale de l'Association Européenne contre les Leucodystrophies (ELA), ELA Suisse est active depuis l'an 2000 et son siège se trouve à Tavannes dans le canton de Berne.

ELA Suisse répond à toutes les exigences légales et morales des associations reconnues d'utilité publique et est, à ce titre, exonérée d'imposition fiscale dans toute la Suisse. L'association est immatriculée au Registre du Commerce du Canton de Berne sous le numéro CHE-112.383.961.

LES LEUCODYSTROPHIES :

Les leucodystrophies sont des maladies génétiques orphelines dégénératives.
Elles affectent le système nerveux central des enfants atteints ainsi que la myéline, substance blanche qui enveloppe les nerfs à la manière d'une gaine électrique.

Les leucodystrophies paralysent peu à peu toutes les fonctions vitales (vision, ouïe, parole, motricité, etc.). En Europe, les leucodystrophies concernent 20 à 40 naissances par semaine.

MOT DE LA PRÉSIDENTE

ENSEMBLE VERS L'ESPOIR ET PLUS QUE JAMAIS MOBILISÉS !

En 2023, notre association a redoublé d'efforts pour continuer d'offrir un soutien inébranlable aux familles avec un enfant affecté par une leucodystrophie sur le territoire helvétique.

Dans ce rapport, vous découvrirez un aperçu détaillé des actions, projets, événements qui ont jalonné cette année placée sous le signe de l'espoir, de l'engagement et de la solidarité.

Concernant notre première mission sociale, l'équipe d'ELA Suisse a œuvré sans relâche pour intensifier l'accompagnement de nos membres et proposer l'assistance morale, pratique ainsi que financière répondant aux besoins des patients atteints par une maladie orpheline.
D'autre part, notre comité a reconduit la prestation du « forfait répit » qui donne à chaque famille la possibilité de bénéficier d'activités de détente ou de loisirs adaptés pour profiter d'une pause dans un quotidien impacté par les contraintes du handicap.

En ce qui concerne la recherche médicale, l'exercice 2023 d'ELA Suisse a permis un versement de CHF 350'000.- pour soutenir activement les scientifiques et les chercheurs qui luttent à nos côtés contre les leucodystrophies. Cet investissement crucial dans la quête de solutions et de traitements novateurs témoigne de notre engagement et de notre profond espoir dans la découverte des thérapies qui permettront de sauver des vies.

En conclusion, je tiens à exprimer notre plus grande gratitude envers l'ensemble de nos donateurs, aux écoles et aux entreprises solidaires ainsi qu'aux fondations donatrices qui soutiennent notre cause.

Votre solidarité est le moteur qui propulse notre association vers l'avant, et pour cela, nous vous remercions du fond du cœur.

ENSEMBLE, continuons à faire progresser la recherche, à soutenir les familles et à bâtir un avenir où l'espoir l'emporte sur la maladie !

Myriam Lienhard
Présidente d'ELA Suisse

01 / AIDES ET SOUTIENS AUX FAMILLES

La mission principale de l'association ELA est d'apporter un accompagnement aux enfants atteints de leucodystrophie ainsi qu'à leurs parents. ELA Suisse s'efforce de soulager les familles impactées en fournissant un soutien adapté à chaque phase de la maladie pour alléger leur quotidien particulièrement éprouvant.

Pius, Raphaël et Amaël

EXEMPLES DE PRESTATIONS ET DE SOUTIENS PRIS EN CHARGE :

- Financement de traitements thérapeutiques, de matériel médical de confort ou de soins ; non remboursés par les assurances sociales
- Prise en charge des frais lors de consultations médicales dans un centre de référence des leucodystrophies à l'étranger
- Organisation d'un Week-end annuel de rencontre pour les familles d'ELA Suisse
- Financement d'un forfait de répit pour les familles et les enfants malades
- Transmission d'une information rigoureuse concernant les approches thérapeutiques, les prestations médico-sociales et le handicap
- Aide aux familles dans la recherche de solutions personnalisées et dans la mise en place de moyens auxiliaires (garde d'enfants, logement, transport, etc.)
- Accompagnement des familles pour toute demande particulière

FORFAITS RÉPIT POUR LES FAMILLES D'ELA SUISSE

L'objectif du forfait répit d'ELA Suisse est d'offrir une pause aux enfants malades, à leurs frères et sœurs ainsi qu'aux parents aidants, dans leur quotidien marqué par les défis du handicap.

En 2023, ELA Suisse a poursuivi son engagement envers ses membres en reconduisant la prestation « forfait répit » visant à favoriser les moments récréatifs et les loisirs.

Cette aide financière est accessible aux familles pour la réalisation d'un séjour de détente adapté à l'enfant en situation de handicap, d'activités de loisirs ou sportives inclusives.

ELA Suisse tient à exprimer sa reconnaissance envers les fondations qui ont généreusement soutenu le financement des forfaits de répit en 2023.

WEEK-END DES FAMILLES D'ELA SUISSE

Du 4 au 6 août 2023, parents et enfants affectés par une leucodystrophie ont profité du Week-end des familles d'ELA Suisse pour se ressourcer et se détendre dans la région de La Gruyère.

Un précieux séjour de répit et de partage pour les famille d'ELA Suisse

Samedi matin, les enfants ont eu la joie d'expérimenter différents jeux lors de l'atelier animé par Béatrice Hess (membre d'honneur d'ELA). Durant cette activité, les parents se sont retrouvés pour une réunion et un temps d'échange.
Les familles se sont ensuite rendues dans un restaurant d'alpage pour y déguster une délicieuse fondue puis ont découvert les secrets de la fabrication du Gruyère. Pour le plus grand bonheur des enfants, des balades à dos d'âne et en escargoline (chariot attelé conçu pour transporter les personnes à mobilité réduite) ont été organisées en pleine nature.

Le duo Lucy & Lucky Loop a clôturé cette journée en présentant un spectacle extraordinaire de contorsion, de hula hoop, d'acrobaties et de musique live.

Dimanche matin, la maman d'un jeune garçon atteint par une leucodystrophie a animé un magnifique atelier de tressage de bracelets en paracorde.

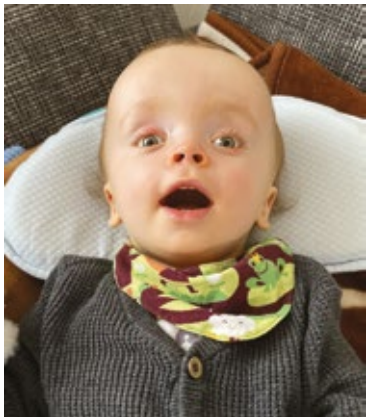
Même avec une météo un peu capricieuse, le week-end a connu un véritable succès.

ELA Suisse adresse ses remerciements les plus chaleureux aux fondations qui ont pris en charge les frais de ce formidable week-end.

TÉMOIGNAGE DE PARENTS

Dominique et Clemens G. habitent à Bâle et sont les parents de Laurin (5 ans). Leur fils est atteint par la maladie de Canavan.

Nous remercions très sincèrement Dominique et Clemens d'avoir eu la gentillesse de répondre à nos questions :



Laurin et ses parents

A quel moment se sont déclarés les premiers signes de la maladie chez Laurin ?

A 12 semaines, Laurin ne manifestait toujours pas de contact visuel, ne maîtrisait pas le contrôle de sa tête et son périmètre crânien dépassait largement le 97e percentile (macrocéphalie). Face à ces constatations, notre pédiatre a orienté Laurin vers l'hôpital pédiatrique de Bâle en vue d'un diagnostic approfondi.

Quand et comment s'est faite l'annonce du diagnostic ?

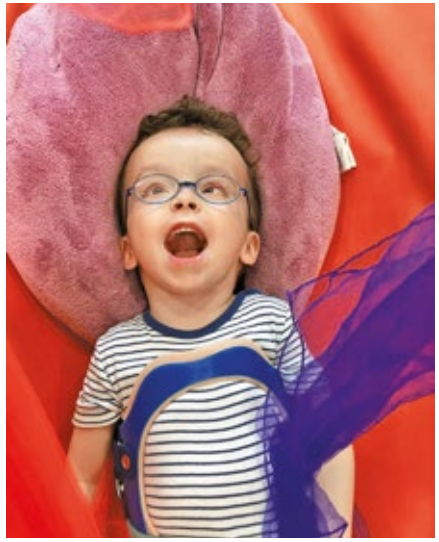
Trois semaines plus tard, le diagnostic a été posé. Suite à une IRM et une analyse d'urine, il était fortement probable que Laurin souffrait de la maladie de Canavan.

La confirmation de ce diagnostic dépendait d'une analyse génétique portant à la fois sur Laurin et sur nous, ses parents. En théorie, Laurin aurait dû présenter deux mutations sur le gène ASPA, responsable de la codification de l'enzyme aspartoacylase. Une mutation provenant du gène ASPA de sa mère et l'autre de son père. Cependant, l'analyse génétique n'a révélé qu'une seule mutation. Cela indique que Laurin possède en réalité un gène intact, renfermant le plan de construction correct pour l'enzyme aspartoacylase. Paradoxalement, cette enzyme cruciale ne semble pas être produite dans le corps de Laurin, comme le confirme l'examen d'un échantillon de son tissu cutané. En l'absence de l'enzyme aspartoacylase, les gaines de myéline entourant les cellules nerveuses sont altérées ou ne se forment pas correctement.

Comment la maladie de votre fils évolue-t-elle ?

Au moment du diagnostic, les médecins envisageaient une évolution grave de la maladie. Aujourd'hui, notre perception en tant que parents a changé et peut-être que celle des médecins aussi. Durant ses deux ou trois premières années, Laurin a beaucoup pleuré. Nous ne pouvions pas le calmer et nous étions désespérés parce que rien ni personne ne pouvait l'aider.

Sur le plan moteur, Laurin ne s'est pratiquement pas développé. Il ne peut pas tenir sa tête ou saisir des objets. Sans le contrôle de sa tête, il ne peut pas s'asseoir, se tenir debout ou marcher. Il ne peut pas parler mais seulement émettre des sons. Selon nous, sa capacité auditive n'a jamais été restreinte mais sa vision, bien que déficiente, montre des signes d'amélioration progressive.



A l'âge d'un an et demi, une gastrostomie (PEG) a été réalisée pour soulager Laurin en cas de fièvre et éviter de fréquentes visites à l'hôpital lors d'infections. Peu de temps après, il s'étouffait souvent en buvant, si bien que nous avons décidé de l'hydrater par sonde. Laurin continue cependant à manger de grandes quantités de bouillie.

Depuis l'âge de deux ans, Laurin souffre d'épilepsie qui n'est pas totalement maîtrisée par les médicaments. Même si sa spasticité est faible, la déglutition est presque chaque jour un défi, voire une contrainte pour Laurin.

Malgré ses troubles, Laurin est un petit garçon équilibré, très joyeux, toujours attentif et capable de rire beaucoup. Depuis août 2023, Laurin fréquente un jardin d'enfants spécialisé où il est pleinement accompagné. Il apprécie particulièrement l'animation et la présence constante d'enfants et d'adultes autour de lui.

Est-ce que Laurin peut bénéficier de thérapies ou de traitements ?

Il n'existe pas de thérapie ou de traitement pour la maladie de Canavan. Laurin suit des séances de physiothérapie deux fois par semaine, de la logopédie, une thérapie Low Vision ainsi qu'une thérapie craniosacrale toutes les deux semaines.

Comment organisez-vous le déroulement des journées avec Laurin ?

Vers 7h, Laurin se réveille. Après les soins et le lait du matin, il dispose d'une heure pour jouer (jouets musicaux, livres d'images, cris d'animaux, xylophone, etc.). De 9h à 10h, nous donnons une collation à Laurin. Ensuite, nous avons l'habitude de nous promener dans la forêt ou dans un parc. Entre 12h et 13h, il prend son repas de midi. La suite de la journée peut varier entre sieste, visites, excursions, etc.

Laurin passe généralement une heure verticalisé et nous l'occupons en lui proposant des livres sonores. Laurin prend son goûter à 16h et son repas à 18h30. Ensuite, il reçoit les soins du soir, puis vers 19h30, Laurin se prépare pour aller dormir.
En période scolaire, Laurin est au jardin d'enfants tous les matins. Du lundi au mercredi, il intègre un groupe de vie dans lequel il adore écouter de la musique.

Comment avez-vous découvert l'association ELA ?

Nous ne le savons plus exactement. Il est possible qu'un médecin nous en ait informés ou peut-être avons-nous découvert ELA sur Internet. Un lien vers ELA est d'ailleurs présent sur la page Wikipédia consacrée à la maladie de Canavan. C'est important de trouver rapidement l'association ELA lors d'une recherche concernant les leucodystrophies. Trois mois après le diagnostic, nous avons consulté la Dre Annette Bley à Hambourg, qui fait partie du Conseil scientifique d'ELA.

Vous participez très régulièrement au Week-end annuel des familles d'ELA Suisse. Que représente ce séjour de répit pour vous ?

Beaucoup de choses. A un certain moment, nous nous sentions très isolés en raison de la singularité de nos problèmes et de notre vie ainsi que par notre mobilité limitée. Lors des Week-ends annuels d'ELA, nous pouvons échanger avec des familles qui comprennent exactement de quoi nous parlons. Nous pouvons aborder des sujets sérieux et tristes, pour ensuite partager des moments de rire. Le programme est toujours très bien adapté pour les enfants et les adultes, avec ou sans handicap.

Le Week-end des familles représente pour nous un événement social et festif auquel nous pouvons participer sans souci, en échappant temporairement à la confrontation avec notre « différence ».

Avez-vous un message que vous souhaitez adresser aux familles d'ELA, à nos lectrices et lecteurs ?

Chaque famille doit trouver sa propre façon de gérer la situation pour s'en sortir. Chaque enfant est unique, tout comme sa maladie et son évolution.

Nous aimerions cependant partager quelques points de notre expérience et nos réflexions, qui pourront peut-être aider d'autres parents :

- Nous essayons d'accepter tout ce que nous recevons de notre fils comme un cadeau et nous nous concentrons ainsi beaucoup plus sur les éléments positifs que sur les déficiences. Nous restons dans le présent et ne pensons pas trop à l'avenir.
- Les maladies rares sont un domaine très peu exploré (comme leur nom l'indique). Notre expérience nous a montré que la science/les médecins disposent de très peu d'informations pour se prononcer et donner des pronostics clairs. Il est important de garder cela à l'esprit lors de l'évaluation des situations et d'accorder une attention particulière à ses propres ressentis.
- Nous souhaitons transmettre un bon conseil que nous avons reçu un jour :
  Il est judicieux de toujours avoir une longueur d'avance pour obtenir des aides ou des soutiens. Le délai d'attente est souvent long (p. ex. les demandes de prestations AI) et l'on peut s'épargner beaucoup de stress en anticipant nos besoins.
- Il est normal (et peut-être même nécessaire) de laisser s'exprimer la tristesse, la colère et la frustration, il n'y a rien de beau à dire sur ces maladies.
- Tout le monde a le droit de demander de l'aide et c'est particulièrement crucial pour les familles concernées. Il est assez difficile de trouver le soutien tout à fait adapté. Parfois, on le trouve là où on ne l'attend pas, parfois il faut demander de manière assez véhémente. L'échange avec d'autres familles (par ex. grâce à ELA) peut souvent nous aider à avancer.
- En conclusion, notre objectif est d'atteindre la meilleure qualité de vie possible pour Laurin et notre famille. Ce principe guide nos choix lorsqu'il s'agit de prendre des décisions difficiles.

PROJETS DE RECHERCHE

ELA publie annuellement un appel d'offres invitant la communauté scientifique mondiale à proposer des projets visant à améliorer l'état de santé et le bien-être des malades. A ce jour, ELA a financé 571 projets de recherche, ce qui en fait le principal financeur de la recherche sur les leucodystrophies.

Durant l'année 2023 (appel d'offres 2022), ELA International a financé 7 nouveaux projets (CHF 1'208'925.-) et a renouvelé son soutien à 5 projets (CHF 344'542.-) pour un montant total de CHF 1'553'467.-.

NOUVEAUX PROJETS :

- Etude du GPR65 comme nouvelle cible thérapeutique dans la maladie de Krabbe ..... CHF 114'630.-
- Vers la compréhension des mécanismes moléculaires de la leucodystrophie hypomyélinisante de type 16 (HLD16), provoquée par une mutation dominante de TMEM106B ..... CHF 187'038.-
- Dépistage des chaperons pharmacologiques pour la leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux ..... CHF 149'095.-
- La maladie d'Alexander à l'échelle nanométrique dans des organoïdes cérébraux dérivés de patients ..... CHF 191'050.-
- Accélérer la thérapie génique pour PMLD1 ..... CHF 190'744.-
- Vers des thérapies basées sur des mécanismes pour les troubles du spectre de Zellweger ..... CHF 191'050.-
- Un *cerveau-sur-puce* pertinent chez l'homme, pour des tests précliniques de thérapie génique pour la leucodystrophie hypomyélinisante liée à HIKESHI - une étude de preuve de concept pour les leucodystrophies monogéniques ..... CHF 185'318.-

PROJETS RENOUVELÉS :

- Thérapie par réduction de substrat pour la maladie de Krabbe ..... CHF 95’525.-
- Démêler la pathologie et les mécanismes pathologiques de la leucoencéphalopathie nouvellement identifiée causée par une altération du transport de la choline ..... CHF 80’241.-
- Evaluation du rôle du neuropeptide Nacétylaspartylglutamate dans la pathogenèse de la maladie de Canavan à l’aide de nouveaux modèles de souris transgéniques ..... CHF 6’687.-
- L’ADN libre circulant comme nouveau biomarqueur de la leucodystrophie métachromatique ..... CHF 95’525.-
- Décryptage de l’hétérogénéité de la maladie : analyse spatio-temporelle de la pathologie au niveau moléculaire et cellulaire dans HBSL ..... CHF 66’564.-

COLLOQUE ELA 2023

COLLOQUE FAMILLES-CHERCHEURS

Les familles concernées par les leucodystrophies ainsi que les chercheurs œuvrant dans ce domaine se sont réunis lors d’un colloque virtuel les 15 et 16 avril. Cet événement, organisé par ELA, a permis aux familles de se tenir informées des progrès de la recherche médicale et leur a offert la possibilité d’échanger avec les chercheurs.

METS TES BASKETS À L’ÉCOLE

En 2023, le Centre du Bas-Lac, le Cercle scolaire de La Baroche, le Cycle d’Orientation du Gibloux et l’Ecole Secondaire de la Courtine ont chaussé leurs baskets pour lutter contre les leucodystrophies. Merci à toutes et tous !

METS TES BASKETS DANS L'ENTREPRISE

Lors de la journée nationale «Mets tes baskets dans l'entreprise», le 15 juin 2023, les collaborateurs engagés ont accompli plus de 3'000'000 de pas.
Cette remarquable mobilisation a permis de récolter la somme de CHF 37'797.- en faveur des missions sociales d'ELA Suisse.

Pemsa Group

Roger Maeder SA

Fiduciaire Fidinter SA

Distillerie Louis Morand & Cie SA

Galvanoplastie Gerber SA

Michael Page Suisse SA

Clientis CEC SA

Sedelec SA

FAB Private Bank SA

Padea SA

ÉVÉNEMENTS SOLIDAIRES 2023

Marche solidaire de la JCI Lavaux

Rock'n'Roll Party au Garage Bigler

Bussy-Chardonney se mobilise pour ELA

Action solidaire de la Pharmacie Saba

12.03.2023	**Concert de l'EVIC** – Genève
03.06.2023	**Cem Chumbo BikeFest 2023** – Les Ponts-de-Martel
08.06.2023	**Bussy-Chardonney se mobilise pour ELA**
01.07.2023	**Feu contre la maladie!** – Saint-Triphon
02.07.2023	**Marche solidaire de la Jeune Chambre Lavaux**
23.08.2023	**Torrée géante du Rotary Club Les Reussilles**
30.09.2023	**Garage Bigler Rock'n'Roll Party** – Satigny
28.10.2023	**Soirée de gala du Cercle Union La Côte** – Peseux
01-31.12.2023	**Action solidaire de la Pharmacie Saba** – Vevey
23.12.2023	**Match de Noël du hockey-club Tramelan**

L'EVIC CHANTE POUR ELA

Dimanche 12 mars 2023, l'Ensemble Vocal et Instrumental de Carouge a donné un fantastique concert en faveur d'ELA au Temple Saint-Gervais de Genève.

Cet événement a été le reflet de la solidarité de l'EVIC envers l'un de ses membres, Christian Schmidt (choriste et papa de Lana, atteinte par une leucodystrophie).

Sous la direction de Marie-Isabelle Pernoud, des œuvres de Bach, Vivaldi et Brahms ont été magistralement interprétées et ont ravi le nombreux public présent.

Grâce à la superbe organisation de ce concert solidaire, à la virtuosité des choristes et musiciens ainsi qu'à la générosité du public, c'est un magnifique montant de CHF 4'615.- qui a été remis à l'association ELA Suisse.

FEU CONTRE LA MALADIE !

La 2e édition de l'événement «Feu contre la maladie», initié par Jacques Tâche (fondateur et membre d'honneur d'ELA Suisse), a eu lieu le samedi 1er juillet 2023 au stand de tir de Saint-Triphon.

Initiation au tir à air comprimé et concours de tir à 300 m ont été proposés au public ainsi que des baptêmes motos et side-cars.

En fin de journée, Paul Mac Bonvin (parrain d'ELA) et son fils Nelson ont offert un magnifique concert suivi d'un repas au restaurant de la Gâchette agrémenté par la superbe prestation musicale du groupe des RobaRock.

Un grand merci à tous les participants et intervenants de cette belle manifestation solidaire qui a permis de récolter CHF 3'317.- en faveur d'ELA Suisse.

LE ROTARY CLUB LES REUSSILLES MOBILISÉ POUR ELA

Samedi 26 août 2023, le Rotary Club Les Reussilles a organisé sa traditionnelle «Torrée géante» dont le bénéfice a été partagé entre la Fondation mine-ex et l'association ELA Suisse.

Dans une ambiance conviviale, le public a été invité à la Loge de La Chaux pour y déguster de délicieux saucissons cuits sous la braise. Une tombola ainsi que des animations musicales étaient également au programme de cette belle journée.

Grâce à l'extraordinaire mobilisation des membres du Rotary, cet événement a permis la remise d'un magnifique chèque de CHF 6'500.- pour lutter contre les leucodystrophies.

ELA Suisse remercie du fond du cœur le RC Les Reussilles pour ce formidable soutien.

FORMIDABLE SOUTIEN DU CERCLE UNION LA CÔTE

Le Cercle Union de La Côte s'est mobilisé en 2023 avec de nombreuses actions de soutien en faveur de l'association ELA Suisse : soirées tripes à la neuchâteloise et saucisses au marc, vente de choucroutes royales, matchs aux cartes, etc.

La soirée de gala organisée par le Cercle Union de La Côte, le samedi 28 octobre 2023 à Peseux, a clôturé ce magnifique élan solidaire en rassemblant les membres de la société philanthropique neuchâteloise ainsi que des représentants de l'association ELA Suisse.

Le moment le plus marquant de cet événement a été la remise d'un exceptionnel chèque de CHF 22'000.- en faveur des missions sociales d'ELA.

Merci infiniment aux membres du Cercle Union de La Côte pour leur extraordinaire engagement et pour la solidarité témoignée à ELA Suisse.

LE COMITÉ D'ELA SUISSE

Les organes dirigeants d'ELA Suisse sont l'assemblée générale (membres actifs), le comité et l'organe de révision. Les membres du comité, élus pour trois ans par l'assemblée générale, sont :

MYRIAM LIENHARD
Présidente
(famille)

SONJA SUTTER
Vice-présidente et caissière
(famille)

AUDE PERRENOUD
Secrétaire
(famille)

FRÉDÉRIC HAEFELI
Membre
(famille)

SAMUEL SCHMID
Membre
(parrain d'ELA et ancien Conseiller fédéral)

DIETER GYGLI
Membre
(famille)

L'ESPOIR EST LÀ,
GRÂCE À VOUS

ELA
SUISSE / SCHWEIZ

Rue de Tramelan 7
2710 Tavannes
Tél : +41 32 481 46 02
info@ela-asso.ch
www.ela-asso.ch

Pour vos dons :
IBAN CH02 0900 0000 1737 1750 7