

FAQ sur le SPG52 et la thérapie génique

Qu'est-ce que la paraplégie spastique-52 (SPG52) ?

- La paraplégie spastique-52 (SPG52) est une maladie génétique ultra-rare causée par des mutations du gène AP4S1, qui perturbent la façon dont les neurones transportent les protéines.
- Cette perturbation affecte le développement cérébral et la motricité, entraînant un handicap progressif.

À quel point est-ce rare ?

- On connaît moins de 60 enfants dans le monde porteurs du SPG52.
- Du fait de sa rareté, il n'existe aucun traitement approuvé et les financements pour la recherche sont très limités. Les familles doivent donc collecter elles-mêmes des fonds pour faire progresser la science.

Comment le gène SPG52 affecte-t-il le développement de l'enfant ?

- Les enfants ratent souvent des étapes importantes de leur développement, comme ramper, marcher ou parler.
- Expérience la plus importante :
 - Retards de développement importants
 - déficiences intellectuelles
 - Peu ou pas de parole
 - crises
 - Spasticité (raideur/tension musculaire)
 - Perte progressive de la capacité de marcher et de l'usage des bras et des mains
- Sans traitement, le quotidien se résume à des thérapies, des visites à l'hôpital et au spectacle d'une dégradation progressive des capacités.

Pourquoi y a-t-il de l'espoir ?

- Des chercheurs de l'Université autonome de Barcelone (UAB) ont passé 6 ans à développer une thérapie génique pour SPG52.
- Ils ont déjà :
 - J'ai créé un modèle murin qui imite la maladie.
 - Création d'un vecteur de thérapie génique portant une copie saine du gène AP4S1.
 - Il a été démontré que cela fonctionne chez la souris et dans des neurones cultivés à partir de cellules souches de patients.
- La science est bien réelle, et la thérapie est presque prête pour les enfants.

Qu'est-ce que la thérapie génique ?

- La thérapie génique traite les maladies en corrigant, remplaçant ou désactivant les gènes qui en sont la cause. Les médecins introduisent de nouvelles instructions génétiques dans les cellules d'une personne. La cellule lit ces instructions et fabrique la protéine appropriée, ou cesse de produire une protéine nocive.
- Le syndrome SPG52 est causé par des altérations du gène AP4S1. Une thérapie génique permettrait de fournir une protéine AP4S1 fonctionnelle afin de restaurer la fonction déficiente de la protéine AP-4 dans les cellules cibles.
- La thérapie génique cible la cause profonde, et non seulement les symptômes. Un seul traitement peut avoir des effets durables, car les cellules continuent d'utiliser les nouvelles instructions ; cependant, il ne peut réparer les dommages déjà survenus – c'est pourquoi le temps est un facteur crucial.

D'autres thérapies géniques ont-elles été couronnées de succès ?

- Oui, la thérapie génique a permis de traiter avec succès certaines maladies génétiques telles que le déficit immunitaire combiné sévère (DICS), la maladie de Huntington, la drépanocytose, le syndrome de Wiskott-Aldrich, entre autres.
- La thérapie génique est un domaine en pleine expansion qui offre un potentiel considérable pour le traitement d'un large éventail de maladies génétiques. À mesure que la recherche progresse, on s'attend à ce que la thérapie génique devienne encore plus efficace et accessible aux patients.
- Plus près de chez nous, un projet parallèle, Melpida, développé par la famille Pirovolakis pour une maladie similaire (SPG50), a atteint avec succès le stade des essais cliniques en seulement trois ans, grâce à une campagne de financement participatif. Les premiers résultats de l'hôpital SickKids de Toronto montrent que la progression de la maladie s'est arrêtée et que les capacités motrices se sont améliorées chez le premier enfant traité. Le succès de Melpida illustre ce qu'il est possible d'accomplir lorsque les communautés s'unissent.

FAQ sur La Lumière du Leo

Qu'est-ce que la Lumière du Lion?

- Une campagne de collecte de fonds menée par la famille pour soutenir le développement et la mise en œuvre de la thérapie génique, déjà en cours à l'Universitat Autònoma de Barcelona (UAB), pour Leo et d'autres enfants atteints de SPG52, afin qu'ils aient une réelle chance d'un avenir meilleur.
- Une campagne visant à partager l'histoire de Leo pour sensibiliser le public au SPG52 et au dépistage précoce des maladies rares grâce aux tests génétiques, et qui invite les gens à agir par le biais de dons, de partages et de plaidoyer.

Que couvre la collecte de fonds?

- Chaque dollar recueilli soutient directement :
 - Études toxicologiques et de sécurité
 - Soumission réglementaire à l'Agence espagnole des médicaments et des dispositifs médicaux (AEMPS)
 - Production de vecteurs viraux de qualité clinique
 - Lancement du tout premier essai clinique humain du SPG52

Pourquoi les familles organisent-elles des collectes de fonds?

- Aucune entreprise pharmaceutique n'investit dans la recherche car la SPG52 est extrêmement rare, ce qui signifie qu'il n'existe aucun marché commercial. Par conséquent, les familles des patients atteints de SPG52 doivent elles-mêmes collecter les fonds nécessaires pour faire progresser la recherche.
- Un projet parallèle, Melpida, développé par la famille Pirovolakis pour un trouble similaire (SPG50), a réussi à atteindre les essais cliniques en seulement trois ans, entièrement grâce à une collecte de fonds auprès de la base.

Où va l'argent?

- Elle est gérée de manière transparente, en collaboration avec des organisations à but non lucratif.
- Les dons sont directement versés à un « projet » sur GoFundMe Pro, parrainé par l'association à but non lucratif Rare Village. Une fois la demande approuvée, Rare Village débloquera les fonds uniquement pour le site désigné, l'équipe de recherche de l'UAB et les partenaires cliniques travaillant directement sur la thérapie génique SPG52.

Les dons sont-ils déductibles d'impôt?

- Oui. Grâce à la Rare Village Foundation et à GoFundMe Pro, les dons sont déductibles d'impôt.
- Un reçu vous sera envoyé à l'adresse courriel fournie lors de votre don. Ce reçu comprendra les détails du don, tels que la date, le montant et les informations relatives au bénéficiaire, le cas échéant.

Qui d'autre organise une collecte de fonds?

- De nombreuses familles atteintes du syndrome SPG52 organisent des collectes de fonds pour soutenir la même recherche en thérapie génique :
 - Irina - Roumanie - <https://www.facebook.com/profile.php?id=61573956416205>
 - Samuel - Espagne - <https://www.facebook.com/coropormarinaysamuel>
 - Avril - Espagne - <https://www.laluchadeabril.net/>
 - Helia - Espagne - <https://unrayodeluzparahelia.org/>

Quels sont les autres moyens d'aider?

- Faites un don – chaque dollar compte et contribue à rendre la thérapie génique disponible plus rapidement et à préserver les capacités de Leo.
- Partagez ! Utilisez les modèles de courriels, de SMS et de médias sociaux ainsi que les dépliants disponibles sur www.leoslight.org/help pour faire passer le message à vos amis, votre famille, vos collègues, votre salle de sport et votre communauté religieuse.
- Publiez sur les réseaux sociaux – partagez leoslight.org sur vos comptes Instagram, Facebook, TikTok, X, LinkedIn et Nextdoor.
- Collectez des fonds pour Leo – profitez des anniversaires et des fêtes pour solliciter des dons en votre nom.
- Devenez donneur mensuel – les dons mensuels permettent aux chercheurs de respecter leur calendrier et de préserver la période de recherche de Leo.
- Utilisez la contribution de votre entreprise – comme pour une contribution ponctuelle des RH.
- Présentez-vous chaleureusement – par exemple : dirigeant d'entreprise, responsable d'une clinique ou d'un cabinet de thérapie, journaliste local, etc.
- Organisez un micro-événement, comme un dîner, une soirée quiz, un cours de yoga, un concert sur le perron, une vente de pâtisseries.
- Parrainez une journée de match – promettez un montant (ex : 2 500 \$) et nous annoncerons que tous les dons sont doublés.
- Proposez vos compétences professionnelles ou des contributions en nature : relations publiques, vidéo, design, bénévolat, articles pour une vente aux enchères silencieuse, etc.