RAPPORT D'ACTIVITÉS
ELA SUISSE
/2024

ELA
SUISSE / SCHWEIZ

SOMMAIRE

- Avant-propos 4
- Mot de la présidente 5

01/ AIDES ET SOUTIENS AUX FAMILLES 6

- Soutenir les familles au quotidien 6
- Week-end des familles d'ELA Suisse 7
- Forfaits répit pour les familles d'ELA Suisse 8
- Témoignage de parents 9-12

02/ LA RECHERCHE MÉDICALE 13

- Projets de recherche 13-14
- Colloque ELA 2024 14

03/ OPÉRATIONS 2024 15

- Mets tes baskets dans l'entreprise 15
- Mets tes baskets à l'école 16-17
- Evénements solidaires 2024 18
- Bussy-Chardonney se mobilise pour ELA 19
- Marche solidaire de la JCI Lavaux 20
- Golf-Friends for ELA 21
- Gala de bienfaisance des 3 Lions solidaires 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 MÉDICALE 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

UNIS DANS L'ACTION ET L'ESPOIR

Pour ELA Suisse, 2024 a été une année marquée par l'engagement, la solidarité et une détermination sans faille.
C'est avec une immense gratitude que je partage avec vous les accomplissements rendus possibles grâce à vos précieux soutiens.

Parmi les moments forts de l'année, notre « Week-end des familles » a une fois de plus démontré toute l'importance de nos missions auprès des enfants affectés par une leucodystrophie et leurs parents. Ce séjour de répit, minutieusement organisé, a rassemblé des familles venues de toute la Suisse dans un environnement convivial et inclusif. Des activités adaptées pour petits et grands, des ateliers ludiques, des moments de détente et d'échanges enrichissants ont permis aux participants de se ressourcer et de puiser des forces pour affronter les défis du quotidien.

Sur le plan de la recherche médicale, nous sommes fiers d'annoncer un versement exceptionnel de CHF 500'000.- pour financer des projets scientifiques prometteurs et des solutions thérapeutiques novatrices. Cet investissement reflète notre persévérance à lutter contre les leucodystrophies et notre mobilisation aux côtés des familles qui espèrent, un jour, la guérison de leurs enfants.

Nous adressons nos plus sincères remerciements aux écoles et aux entreprises qui se sont engagées avec enthousiasme dans la campagne « Mets tes baskets et bats la maladie ». Grâce à leur dynamisme, des milliers de personnes ont été sensibilisées à notre cause et des fonds précieux ont été collectés.
Un immense merci également à l'ensemble de nos généreux donateurs ainsi qu'aux fondations donatrices, dont le soutien inestimable nous permet de poursuivre nos actions au service des familles.

Enfin, je tiens à saluer le dévouement de notre équipe, qui porte chaque jour les valeurs d'ELA et assure la continuité indispensable de nos engagements.

Avançons, main dans la main, vers un avenir sans leucodystrophies et faisons grandir l'espoir pour les familles d'ELA !

Myriam Lienhard
Présidente d'ELA Suisse

01 / AIDES ET SOUTIENS AUX FAMILLES

SOUTENIR LES FAMILLES AU QUOTIDIEN

L'association ELA a pour mission principale d'accompagner les enfants atteints de leucodystrophie et leurs parents. ELA Suisse s'engage à apporter une aide personnalisée tout au long de la maladie, dans le but d'atténuer les difficultés du quotidien et d'offrir un soutien adapté à chaque besoin.

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

WEEK-END DES FAMILLES D'ELA SUISSE

Du 9 au 11 août 2024, les familles d'ELA Suisse se sont réunies à l'Hôtel Cailler de Charmey pour un week-end de détente dans un cadre convivial et ressourçant.

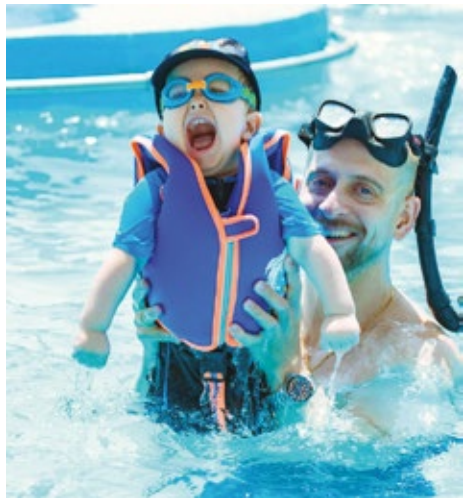
Le samedi matin, les enfants ont eu le plaisir de créer leurs propres tablettes de chocolat aux côtés d'un chef pâtissier. Pendant ce temps, les parents se sont retrouvés pour échanger, partager leurs expériences et découvrir les nouvelles prestations proposées par l'association.
L'après-midi, plusieurs structures gonflables ont été installées au Centre de Sports et Loisirs de Charmey, créant un véritable terrain de jeu où petits et grands se sont énormément amusés.
La journée s'est conclue en beauté avec le spectacle du duo BubbleZone qui a transporté les spectateurs dans l'univers féerique des bulles de savon.

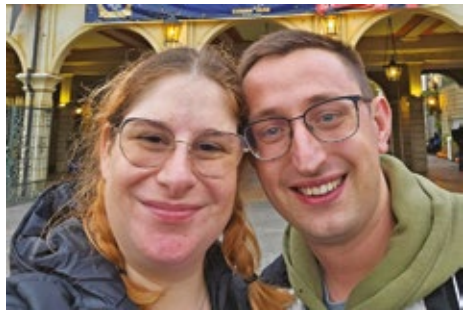
L'atelier du dimanche matin a donné l'occasion aux enfants de découvrir les coulisses du spectacle présenté la veille et d'apprendre différentes techniques pour créer de magnifiques bulles. Cette activité interactive a ajouté une touche finale de magie à ce week-end, laissant des souvenirs inoubliables aux familles présentes.

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

FORFAITS RÉPIT POUR LES FAMILLES D'ELA SUISSE

Le forfait répit d'ELA Suisse a pour objectif d'offrir aux enfants malades, à leurs frères et sœurs, ainsi qu'à leurs parents une pause bénéfique face aux difficultés quotidiennes liées au handicap.





Durant l'année 2024, l'association ELA Suisse a poursuivi son soutien et son engagement en faveur de ses membres en facilitant leur accès à des moments de détente et de loisirs.

Grâce au «forfait répit», les familles d'ELA peuvent financer un séjour adapté pour leur enfant en situation de handicap ainsi que des activités inclusives, sportives et ludiques.

ELA Suisse remercie très chaleureusement les fondations qui ont généreusement soutenu le financement des forfaits de répit en 2024.

TÉMOIGNAGE DE PARENTS

Sylvie et Jonathan D. vivent à Villars-Bramard, dans le canton de Vaud. Ils sont les parents d'Amaël (11 ans) et d'Aylan (8 ans).

Leur fils aîné est atteint par une leucodystrophie hypomyélinisante.

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

Pouvez-vous nous raconter comment vous avez découvert qu'Amaël était atteint par une leucodystrophie?

A sa naissance, Amaël était en parfaite santé et ne présentait aucun signe de trouble ou de maladie. Il dormait très peu et pleurait beaucoup mais le pédiatre n'était pas alarmé par ces faits parce que: «Un enfant, ça pleure, Monsieur-Dame!»

Cependant, nous étions persuadés que quelque chose n'allait pas. Nous avions la sensation qu'Amaël n'était pas à l'aise dans nos bras, qu'il souffrait mais sans trop savoir pourquoi.

Il a grandi normalement, selon les standards établis, jusqu'à ses deux ans où nous avons constaté que sa démarche était particulière. Il perdait souvent l'équilibre et lançait ses petits pieds vers l'avant. Nous avons alors été orientés vers un neuropédiatre pour suspicion d'une maladie neuromusculaire. La valse des examens a alors duré deux ans, sans qu'un diagnostic clair puisse être établi.

Le matériel génétique d'Amaël a voyagé dans différents centres de recherche à travers l'Europe et l'Amérique du Nord, jusqu'à ce que soit débusquée une forme rare de leucodystrophie, issue d'une mutation génétique. A cette époque, il n'y avait qu'un seul cas recensé dans le monde. Cet autre enfant se trouvait au Canada et ne présentait pas les mêmes symptômes qu'Amaël, malgré des caractéristiques génétiques identiques.

Nous n'étions pas beaucoup plus avancés…

Quelles sont les plus grandes difficultés auxquelles vous êtes confrontés depuis le diagnostic d'Amaël ?

Le plus compliqué est de se faire entendre par le corps médical et les intervenants externes (thérapeutes, école, etc.) en tant que « simples » parents. Cette lutte constante est bien plus épuisante que les défis du quotidien avec notre fils.

La forme rare de leucodystrophie dont souffre Amaël laisse les médecins sans véritable point de comparaison pour comprendre ou anticiper ses besoins. Nous avons donc dû observer constamment notre enfant et faire valoir sans relâche notre instinct de parents face au milieu médical ou scolaire.

Un exemple parmi d'autres : il nous a fallu près de deux ans pour obtenir un diagnostic d'autisme auquel nous pensions depuis plusieurs années. Les spécialistes justifiaient les émotions débordantes d'Amaël par de la frustration liée à son handicap moteur, alors que nous leur disions clairement : « Notre fils est autiste. Faites-lui passer des tests, s'il vous plaît, nous en avons besoin pour qu'il bénéficie d'une prise en charge adéquate. »

Au final, nos intuitions sont toujours confirmées, mais il faut des années pour être pris au sérieux. Pendant ce temps, la famille entière est en latence et souffre.

Les plus grandes difficultés que nous avons rencontrées depuis la naissance d'Amaël ne sont donc pas directement liées à la maladie. Certes, les sorties sont une aventure, les émotions en montagnes russes, les rendez-vous chez les thérapeutes s'enchaînent, mais il s'agit simplement d'un nouveau rythme et de nouvelles façons de fonctionner. Chaque jour, nous apprenons, évoluons et grandissons ensemble.

Quels soins ou traitements avez-vous mis en place pour soulager votre fils ?

Depuis ses 3 ans, Amaël souffrait de spasticité sévère dans les membres inférieurs. Nous suspections que cela lui causait des douleur importantes, bien que les médecins ne partageaient pas notre avis. A nos yeux, avoir des crampes en permanence ne pouvait pas être vivable.
Face à l'inefficacité des traitements proposés, nous avons entrepris des recherches sur une intervention médicale visant à réduire la spasticité chez les jeunes patients IMC. Après plusieurs mois de discussions et d'argumentations, le spécialiste en Suisse a accepté de réaliser cette opération sur Amaël à titre expérimental, malgré les incertitudes quant à ses effets sur sa maladie.
Sept heures d'opération et trois mois de rééducation plus tard, nous retrouvions notre Amaël sans douleurs et le sourire aux lèvres. Cela a été sans doute l'aventure la plus marquante dans notre parcours avec la maladie.

Ensuite, le diagnostic d'autisme a finalement été posé, permettant à Amaël d'intégrer une école adaptée à ses besoins.

En conclusion, c'est principalement notre persévérance à comprendre notre enfant et à défendre ses droits qui a transformé la vie d'Amaël et la nôtre.

Quelles adaptations avez-vous dû faire dans votre quotidien pour répondre aux besoins d'Amaël ?

Sylvie a cessé son activité professionnelle afin d'être présente pour Amaël, les moyens de garde adaptés étant très limités et les rendez-vous médicaux nombreux.

Comment gérez-vous le besoin de donner du temps et de l'attention à Aylan tout en prenant soin de son frère aîné ?

Nous essayons de faire preuve de créativité au quotidien pour que chacun de nos enfants ait un temps pour lui, au rythme qui lui convient. L'un avec Papa, l'autre avec Maman, puis on inverse… on improvise un peu en fait.

Nos essais et erreurs sont notre gouvernail. Les envies, besoins et capacités de chacun varient au fil des jours et nous essayons de naviguer au mieux. On se trompe, on apprend, on réussit puis on recommence. Ce n'est finalement pas si différent de la vie quotidienne de parents lambda.

Vous êtes membres de l'association depuis 2018, pouvez-vous partager un moment ou une expérience particulièrement mémorable vécue avec ELA ?

Le premier « Week-end des familles d'ELA Suisse » auquel nous avons participé a été particulièrement marquant. Nous avons été accueillis avec beaucoup d'amour au sein d'une grande famille qui, pour la première fois, comprenait ce que nous vivions au quotidien. Nous avons pu partager nos expériences avec simplicité, parfois même avec humour et avons senti que nous étions à notre place, malgré le handicap de notre enfant. Au fil des ans, ce précieux rendez-vous est devenu notre soupape. Nous vivons en famille un séjour de rêve dans un cadre idyllique, sans aucune pression sociale ou logistique.

Quelle est l'importance de l'accompagnement et du soutien proposés par ELA Suisse pour votre famille ?

En premier lieu cette sensation de ne jamais être seuls et toujours bien accueillis, quoi qu'il puisse nous arriver. Nous avons la liberté de questionner, partager, demander de l'aide, que ce soit auprès du comité ou d'autres familles, qui sont devenus des amis.

Nous avons traversé des moments de doute, parfois même de détresse et d'urgence. L'association ELA Suisse a toujours été présente pour nous soutenir moralement et même financièrement lorsque nous en avons eu besoin.

Le réseau créé par ELA est rassurant et bienveillant.

Y a-t-il un message que vous aimeriez transmettre à d'autres familles ou à ceux qui souhaitent soutenir la lutte contre les leucodystrophies ?

A toute la grande famille ELA : Merci à tous pour votre positivité et votre amour de la vie. C'est précieux de partager cela avec vous.

A toutes les familles concernées par la maladie qui ne font pas encore partie d'ELA : Soyez certains que faire le pas vous apportera énormément. Il nous a fallu du temps et du courage pour le faire nous-mêmes mais cela a changé notre vie.

A ceux qui souhaitent soutenir la lutte contre les leucodystrophies : La recherche avance à grands pas, apportant des résultats concrets et un vrai espoir. L'aide aux familles est réelle et bénéfique à chaque membre qui en a besoin. Soyez assurés que chaque don est utilisé avec discernement et bienveillance.

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 586 projets de recherche, ce qui en fait le principal financeur de la recherche sur les leucodystrophies.

Durant l'année 2024 (appel d'offres 2023), ELA International a financé 8 nouveaux projets (CHF 666'044.-) et a renouvelé son soutien à 6 projets (CHF 426'905.-) pour un montant total de CHF 1'092'949.-.

NOUVEAUX PROJETS :

- Recherche de nouveaux mécanismes moléculaires et de stratégies thérapeutiques potentielles ..... CHF 88'413.-
- Evolution du transgène ASPA en vue d'une thérapie génique de nouvelle génération pour la maladie de Canavan ..... CHF 64'513.-
- Edition du génome des cellules souches hématopoïétiques pour l'ALSP ..... CHF 93'066.-
- Modélisation de la LBSL : un modèle de souris avec des variants pathogènes humains ..... CHF 95'558.-
- Établissement de l'efficacité et de la sécurité de la thérapie génique HBSL dans des modèles ..... CHF 92'268.-
- Analyse de cellules uniques, de la fonction de transport d'ABCD1 à l'aide de sondes spécifiques pour différencier les variants bénins et pathogènes ..... CHF 97'604.-
- Caractérisation structurelle et fonctionnelle de la protéine MLC1 à la résolution atomique ..... CHF 91'465.-
- Évaluation préclinique d'une immunothérapie antifibrine dans un nouveau modèle murin d'ALD cérébrale ..... CHF 93'066.-

PROJETS RENOUVELÉS :

- Thérapie génique pour traiter la leucodystrophie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux (MLC) ..... CHF 46’918.-
- Thérapie génique dirigée vers le foie avec des transgènes à biodisponibilité améliorée pour traiter la pathologie du système nerveux dans la leucodystrophie à cellules globoïdes ..... CHF 89’343.-
- Restaurer la couverture périvasculaire des astrocytes associée au déficit en MLC1 pour guérir la MLC ..... CHF 87’482.-
- Développement de technologies d’édition pour traiter la maladie d’Alexander ..... CHF 93’066.-
- Reroutage métabolique médié par SCD1 de la synthèse des acides gras à très longue chaîne dans l’adrénoleucodystrophie : une nouvelle stratégie thérapeutique ..... CHF 95’554.-
- Interrompre la réponse au stress intégrée dérégulée dans le syndrome CACH ..... CHF 46’532.-

COLLOQUE ELA 2024

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 6 et 7 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 DANS L’ENTREPRISE

Le 6 juin 2024, plus de trente entreprises suisses ont participé à l’action « Mets tes baskets dans l’entreprise ». Lors de cette journée solidaire, les collaboratrices et collaborateurs ont compté leurs pas pour soutenir les enfants d’ELA.
Cette remarquable mobilisation a permis de récolter la somme de CHF 41’294.-

ProConcept SA

Padea SA

MPS Micro Precision Systems SA

Pemsa Group

Red’X SA

Fiduciaire Fidinter SA

METS TES BASKETS À L'ÉCOLE

La campagne 2024 menée dans les écoles a mobilisé plus de 4'350 élèves. Leur engagement et leurs exceptionnels efforts, ont permis de récolter la superbe somme de CHF 133'916.- en participant à une journée sportive parrainée.
Un immense merci à toutes et tous!

Ecole primaire de Fully

Cercle scolaire de Basse-Allaine

Ecoles primaires d'Arbaz et Ayent, Cycle d'orientation d'Ayent

Ecole primaire des Breuleux

Classe Delta de Porrentruy

Cycle d'orientation de Bulle

Ecole primaire de Saxon

Ecole primaire de Valbirse

ÉVÉNEMENTS SOLIDAIRES 2024

La mobilisation collective est indispensable pour sensibiliser, soutenir et faire avancer les missions sociales d'ELA Suisse.
Retour sur les temps forts et manifestations de l'année 2024 :

1. Mahé sur le stand de pâtisseries au Slalom de Bure

2. Didier Moret, président du Kiwanis Club de la Gruyère et parrain d'ELA remet un chèque à Pascal Priamo, directeur d'ELA Suisse

09.03.2024	**Bal des pompiers** – Anières
19.05.2024	**Stand ELA au Slalom de Bure**
11.06.2024	**Le Kiwanis Club de la Gruyère soutient ELA**
19.06.2024	**Bussy-Chardonney se mobilise pour ELA**
07.09.2024	**Marche solidaire de la Jeune Chambre Lavaux**
12.09.2024	**3e Golf-Friends for ELA** – Bad Bellingen (D)
04-05.10.2024	**Soirées de gala des 3 Lions solidaires** – Nyon
01.12.2024	**Vente solidaire de Mahé** – Marché de Noël à Bure

BUSSY-CHARDONNEY SE MOBILISE POUR ELA

Le mercredi 19 juin 2024, les habitants du village de Bussy-Chardonney ont pris part à une marche solidaire aux couleurs de l'opération « Mets tes baskets et bats la maladie ».

Pour la quatrième année consécutive, Sarah Tharin et Yvan Ravussin (marraine et parrain d'ELA) ainsi que l'association ABC ont organisé ce magnifique événement en faveur d'ELA Suisse.

Nous tenons à remercier vivement nos ambassadeurs pour leur engagement constant à nos côtés ainsi que tous les marcheurs pour leur enthousiasme et leur très précieux soutien !

Un bravo tout particulier est adressé à Théo Mathys (atteint de leucodystrophie) et à ses parents pour leur participation à cette remarquable mobilisation.

Grâce à l'implication de toutes et tous, cette manifestation a permis de réunir la très belle somme de CHF 1'535.-.

MARCHE SOLIDAIRE DE LA JCI LAVAUX

Samedi 7 septembre 2024, la Jeune Chambre Internationale Lavaux (JCI) a réalisé la deuxième édition de sa marche solidaire dans les vignes du Lavaux au profit d'ELA Suisse.

Tout au long de la journée, des animations conviviales ont été proposées, créant une ambiance festive et chaleureuse pour tous les participants.

Avec le soutien de Marina Forney (membre de la JCI et marraine d'ELA) et grâce à la générosité des sponsors, la somme de CHF 5'000.- a été collectée pour soutenir les enfants atteints de leucodystrophies et leurs familles.

Un grand merci à tous membre de la JCI, aux participants, partenaires et sponsors pour leurs très précieux soutiens.

GOLF-FRIENDS FOR ELA

Le 12 septembre 2024, Conny Cuordoro (marraine d'ELA) et Doris Lehner ont organisé la troisième édition du tournoi «Golf-Friends for ELA» sur le parcours Drei-Thermen à Bad Bellingen (D).

Après une journée de compétition amicale, les golfeuses et golfeurs se sont retrouvés pour un délicieux repas au restaurant Cuor d'Oro à Muttenz (sponsor principal de l'événement).

Au cours de la soirée, les organisatrices ont remis à Pascal Priamo (directeur d'ELA Suisse) un superbe chèque de CHF 7'000.-.

L'association ELA Suisse remercie de tout cœur Conny, Doris, les sponsors ainsi que l'ensemble des participants pour leur magnifique solidarité.

GALA DE BIENFAISANCE DES 3 LIONS SOLIDAIRES

Les 4 et 5 octobre 2024, deux grandes soirées de gala se sont tenues à Nyon. Organisées par les trois Clubs Lions de la région La Côte, elles ont réuni donateurs, partenaires et personnalités. Cet événement caritatif a permis de collecter des fonds au bénéfice des associations Différence Solidaire et ELA Suisse.

Parmi les invités de marque, ELA Suisse a pu compter sur la présence de ses parrains et marraines: Didier Défago, le duo Aliose, Sarah Tharin et Yvan Ravussin ainsi que Jacques Tâche, fondateur d'ELA Suisse.

Un immense merci aux Clubs Lions Léman-Ouest, Nyon et La Côte ainsi qu'aux participants et donateurs pour leur soutien inestimable.

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