



Rapport d'activité 2019

LHF ESPOIR

Sommaire

- 1. PRESENTATION DE LHF ESPOIR**
- 2. LA RECHERCHE**
- 3. SOUTIEN AUX PATIENTS**
- 4. ANNEXES**

1. PRESENTATION DE LHF ESPOIR

Présentation de LHF Espoir

Nos missions



Faire avancer la recherche

Notre association a pour objectif de **contribuer à l'effort de recherche clinique** et scientifique et à l'amélioration des pratiques de soins relatifs à la maladie de LHF.



Faire connaître la maladie

Nous souhaitons faire connaître la maladie de **lymphohistiocytose familiale** et plus généralement les **maladies rares** auprès du grand public et des acteurs de la santé (hôpitaux, industries pharmaceutiques, laboratoires de recherche, filières maladies rares...)



Soutenir les patients atteints de la LHF

Notre mission est de **soutenir moralement** les patients confrontés à cette maladie, ainsi que leur famille.

Présentation de LHF Espoir

Le Bureau



Shemine ASMINA
Présidente

Shahine ASMINA
Trésorier

Shamila REMTOULA
Secrétaire Général

Messaouda NAKIB
Chargée de Communication

Présentation de LHF Espoir

Les principaux chiffres sur la LHF



300 patients répertoriés en France

16 nouveaux patients par an en France

Concerne les enfants **avant l'âge de 2 ans**

Environ **3000** nouveaux cas par à l'international

Décès dans **20%** des cas

11 familles identifiées avec LHF Espoir (dont 6 actives)

Environ **100** nouveaux cas par an en Europe

4 gènes identifiées provoquant la LHF

Plus de **20 ans** de recherche sur la LHF

2. LA RECHERCHE

La recherche

La recherche et les patients



Première interview sur la recherche de la maladie de LHF à destination des patients

- ✓ LHF Espoir a réalisé une interview de la chef de l'unité de recherche en charge de la maladie de LHF au sein de l'Institut Imagine (Geneviève de Saint-Basile)
- ✓ Rappel de l'historique de la recherche: identification des gènes responsables de la LHF entre 1999 et 2009 et compréhension des mécanismes de la maladie de LHF
- ✓ Présentation des projets de recherche à venir sur la maladie
- ✓ L'interview a été publiée sur le site de LHF Espoir, le site de l'Institut Imagine

Interview du Dr Geneviève de Saint-Basile sur la Lymphohistiocytose Familiale (LHF)



Geneviève de Saint-Basile est directrice de recherche à l'INSERM au sein de l'unité 1163-Institut Imagine « Développement normal et pathologique du système immunitaire » et Praticien Hospitalier attaché au centre d'étude des déficits immunitaires de l'Hôpital Necker-Enfants Malades à Paris. Un des axes principaux de sa recherche vise l'étude des syndromes hémophagocytaires, tels que la lymphohistiocytose familiale. En 2011, elle a reçu le Prix Recherche de l'INSERM grâce à ses découvertes sur le système immunitaire qui relie recherche clinique et fondamentale.

La recherche

Comment LHF Espoir contribue à la recherche?



LHF Espoir soutient 2 travaux de recherche sur la maladie de LHF

THERAPIE GENIQUE – CELLULES IMMUNITAIRES

- ❖ Des essais de thérapie génique ont été menés sur la souris muté du gène Munc 13-4 et ont montré leur efficacité pour soigner la LHF
- ❖ La thérapie génique permettra de palier à la greffe de moelle osseuse qui est aujourd'hui le seul traitement existant et qui entraîne beaucoup d'effets secondaires pouvant aller jusqu'au décès
- ❖ Recherche d'un vecteur de la thérapie génique sur la LHF

ATTEINTES DIGESTIVES – MUNC 18-2

- ❖ LHF Espoir a sensibilisé plusieurs chercheurs en gastro-entérologie (Institut Imagine, Université de Rennes, Université de Nantes, Institut Jacques Monod) sur les atteintes digestives de la maladie de LHF (Munc 18-2)
- ❖ Intérêt des chercheurs car les atteintes sont similaires à d'autres maladies rares digestives (atrophie microvillositaire...)
- ❖ Pistes de recherche à explorer: thérapie génique de l'intestin, greffe d'organoïdes...

La recherche

Financement de la recherche par LHF Espoir



Collecte par LHF Espoir

8 800 €

Pfizer – Big Challenge for Patients

1 200€

Fondation Groupama

20 000€

**TOTAL REVERSE A L'INSTITUT
IMAGINE POUR LA RECHERCHE
SUR LA LHF**

30 000 €

NB: les dons seront versés à l'Institution Imagine en T4 2020

La recherche

Actions de collecte pour la recherche



Festivalenton
Juin 2019



Combo dance Solidaire
Novembre 2019



Marché de Noël
Décembre 2019



La recherche

Big Challenges for Patients - Pfizer



LHF Espoir a participé à l'opération Big Challenge for Patients organisée par Pfizer, en octobre 2019

- ❖ Chaque semaine pendant 2 mois, 14 associations se sont affrontés autour de différents challenges.
- ❖ Grâce à cette opération, LHF Espoir a **remporté 1200 euros** qui permettront de financer les premiers essais de thérapie génique sur la lymphohistiocytose familiale.



3. SOUTIEN AUX PATIENTS

Soutien aux patients

Nos actions en faveur des patients et hôpitaux



Dons de jouets et Rénovation de la Salle des Parents
Robert Debré, Novembre 2019



Spectacle et Repas de Noël
Robert Debré, Décembre 2019



Création d'une Communauté des patients sur Facebook
❖ 6 Familles à aujourd'hui

Soutien aux patients

Actions de sensibilisation



**Première collecte de sang à Valenton
sous l'impulsion de LHF Espoir**
Novembre 2019



**Vidéos de sensibilisation au don
de moelle osseuse**



Soutien aux patients

LHF Espoir a lancé le projet eNPAD



- ❖ LHF Espoir va développer une **application qui regroupera tous les éléments de la formation à la nutrition parentérale**

Vidéos de formation aux soins

Voyages

Cas d'urgence

- ❖ Cette application pourra être utilisée par les **parents qui effectuent des soins de nutrition parentérale** à leurs enfants à domicile, soit **200 à 300** parents aidants en France

- ❖ Cette application est développée par LHF Espoir en coopération avec le **service gastroentérologique de Robert Debré**

- ❖ Nous visons un **déploiement de l'application eNPAD dès 2021** après d'1 ou 2 centres pédiatriques de nutrition parentérale, puis après des **7 centres pédiatriques** de NP

ANCIENNE VERSION

Soutien aux patients

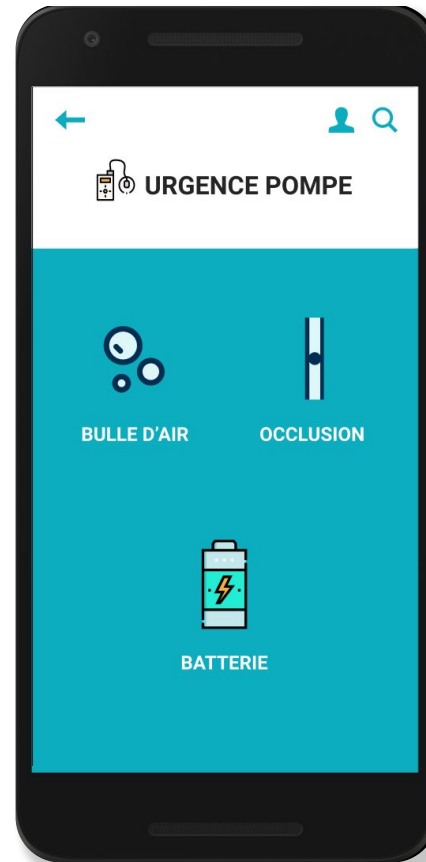
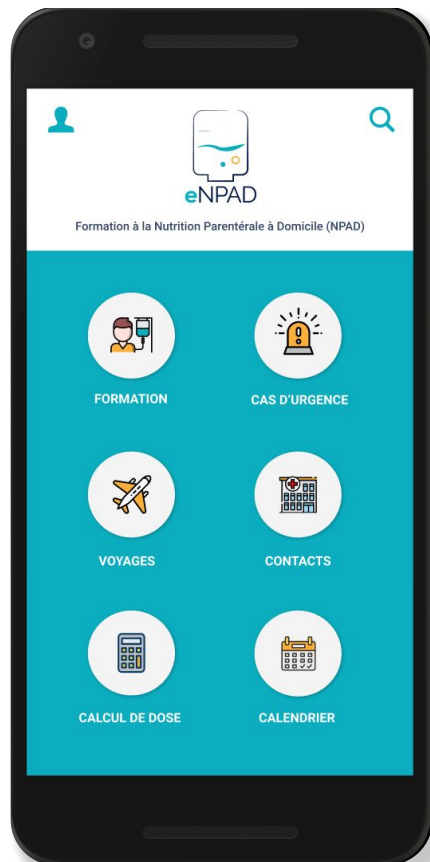
LHF Espoir a lancé le projet eNPAD



- ❖ LHF Espoir va développer une application en coopération avec le **service gastroentérologique de Robert Debré**
- ❖ Cette application **regroupera tous les éléments de la formation à la nutrition parentérale**
 - ✓ Vidéo de formations aux soins
 - ✓ Voyages
 - ✓ Cas d'urgence
- ❖ Cette application pourra être utilisée par les **parents qui effectuent des soins de nutrition parentérale** à leurs enfants à domicile, soit **200 à 300** parents aidants en France
- ❖ Nous visons un **déploiement de l'application eNPAD dès 2021** auprès d'1 ou 2 centres pédiatriques de nutrition parentérale, puis auprès des **7 centres pédiatriques** de NP

Soutien aux patients

eNPAD, prototypes



Soutien aux patients

eNPAD - Financement



1- PRIX COUP DE COEUR

DIGHACKTION
2020(2500€)



2- FONDATION ADREA

SUBVENTION DE 9500€



NB: le financement sera versé à l'LHF Espoir en S2 2020 (la Fondation Adrea versera 6000€ en 2020 et 3000€ en 2021)

4. ANNEXES

Annexe 1

La LHF c'est quoi?

- ❖ Maladie **génétiq**ue rare / réponse exagérée et **altérée du système immunitaire**
- ❖ Fonction de **défense des lymphocytes T** n'est plus assurée (tuer les cellules infectées)
- ❖ **Signes cliniques** de la maladie:
 - ✓ Fièvre persistante,
 - ✓ Fatigue et irritabilité
 - ✓ Augmentation de volume du foie et de la rate,
 - ✓ Parfois troubles neurologiques
- ❖ **Signes biologiques:**
 - ✓ Diminution du nombre de cellules dans le sang
 - ✓ Anomalies au niveau du foie
 - ✓ Inflammation persistante
- ❖ **Syndrome d'activation macrophagique** (SAM) suite à une infection souvent virale
 - ✓ Activation et une multiplication importante des lymphocytes T, puis activation des macrophages.
 - ✓ Infiltration des lymphocytes et macrophages activés dans les organes (foie, rate, système nerveux....)
 - ✓ Endommagement des organes
- ❖ **Malabsorption digestive** pour certains patients (dans le cas de Munc 18-2)

Annexe 2

Objectifs pour S2 2020-2021



1

Recherche:

- ❖ Remise de chèque (30 000 eur) à l'Institut Imagine - T4 2020

2

eNPAD

- ❖ Finalisation du développement de l'application en 2020
- ❖ Déploiement de l'application mobile à Robert Debré début 2021 puis dans les 6 autres centres fin 2021 (après validation des centres de NP)

3

Action de soutiens aux patients

- ❖ Ateliers pour les enfants hospitalisés en collaboration avec Pandacraft
- ❖ **Première réunion des familles en 2021 à Paris**

4

Action de collecte de dons

- ❖ Combo dance solidaires (T4 2020)
- ❖ Marché de Noël (T4 2020)
- ❖ Spectacle de Hip-Hop solidaire (début 2021)