FONDATION SANFILIPPO SUISSE

RAPPORT ANNUEL 2024

HUGO,
10 ANS

2024

Nous contacter

FONDATION SANFILIPPO SUISSE

1 rue de Rive
1204 Genève
+41 22 700 18 22
info@fondation-sanfilippo.ch
www.fondation-sanfilippo.ch

ALEXANDRA SPAETHE

Directrice
alexandra.spaethe@fondation-sanfilippo.ch

FAIRE UN DON

Compte bancaire UBS	**CH56 0024 0240 6121 5300 N**
Compte postal	**CCP-10-185368-3**

Sommaire

Le mot du Président 4
Le mot de la Directrice 5

1
LA FONDATION 6
Organisation 7
Mission & Valeurs 8

2
COMPRENDRE LA MALADIE DE SANFILIPPO 9
Le syndrome de Sanfilippo 10

3
UNE MOBILISATION QUI NE FAIBLIT PAS 13
Rétrospective 2008–2024 14
Chiffres clés 2024 15

4
LA RECHERCHE SCIENTIFIQUE 17
Programmes en cours 18

5
LES ACTIONS DE LA FONDATION 24
Actions de visibilité 25
La subvention au centre CORAIL (HUG) 26
La création de l'unité PASSO (HUG) 27

6
INTERVIEW 28
La voix des parents, la force de notre mission 29

7
LES ÉLÉMENTS FINANCIERS 32
Bilan 33
Compte de pertes & profits 34
Annexe aux comptes annuels 35

8
LES REMERCIEMENTS 38

2024

Le mot du Président

CHERS AMIS DE LA FONDATION,

Lorsque nous avons créé la Fondation Sanfilippo Suisse, c'était avant tout une réaction : à l'inconnu, à l'urgence, à un diagnostic qu'on n'attend jamais.

Il y avait aussi beaucoup de questions, un peu de colère, mais surtout une volonté farouche de faire bouger les lignes – même à petite échelle.

Seize ans plus tard, le chemin parcouru force à la fois l'admiration et l'humilité. Il y a eu des avancées, des rencontres inoubliables, des soutiens essentiels. Et bien sûr, des obstacles, des doutes, des réalités parfois lourdes à porter.

Mais ce qui a tenu tout cela ensemble, c'est la confiance. Celle que vous nous accordez. Celle qui nous unit, année après année.

2024 a été une année de continuité, mais aussi de réflexion.

Comment rester efficaces dans nos actions ?

Comment rester proches des familles, des chercheurs, des enfants ?

Comment garder le cap sans perdre l'élan ?

Ce rapport n'est pas qu'un bilan. C'est un témoignage de ce que nous construisons, pas à pas, avec vous.

Il est dédié à celles et ceux qui nous accompagnent, de près ou de loin.

À tous ceux qui croient qu'ensemble, on peut faire avancer les choses – même face à une maladie rare.

Merci pour votre fidélité.

Avec vous, nous poursuivons nos trois engagements :

- Soutenir la recherche, pour qu'elle avance concrètement.
- Accompagner les familles, avec écoute, empathie et réactivité.
- Porter la voix des enfants touchés, parce qu'ils méritent d'être vus, entendus, compris.

Avec toute ma gratitude,

Frédéric Morel
Président-Fondateur de la Fondation Sanfilippo Suisse

Le mot de la Directrice

UNE ANNÉE D'ACTIONS, DE LIENS RENFORCÉS ET D'ESPOIR PARTAGÉ

L'année 2024 a marqué une nouvelle étape dans notre engagement collectif pour les enfants atteints du syndrome de Sanfilippo et leurs familles. Dans un contexte encore incertain pour la recherche sur les maladies rares, nous avons poursuivi avec ténacité notre mission, portés par votre confiance et votre soutien sans faille.

Nous avons consolidé nos partenariats scientifiques, soutenu des programmes de recherche innovants à travers le monde, et posé les bases de collaborations prometteuses – notamment dans le domaine de l'intelligence artificielle appliquée au repositionnement de médicaments.

La tenue à Genève de la 4e conférence scientifique internationale sur les MPS, prévue en novembre 2025, symbolise notre volonté de faire rayonner l'expertise suisse tout en favorisant une dynamique ouverte, collaborative et tournée vers l'impact.

Mais 2024, c'est aussi une année profondément humaine.

Grâce à vous, nous avons renforcé notre soutien aux familles : aides concrètes, projets solidaires tels que la subvention au Centre CORAIL, ou encore la création de l'unité PASSO, consultation transversale en soins palliatifs pédiatriques aux HUG.

Ce sont ces gestes – visibles ou discrets – qui redonnent du souffle aux parents, aux frères et sœurs, aux proches confrontés à l'impensable.

Le témoignage d'Anaïs Di Nardo Di Maio (page 28), membre du Conseil de Fondation et maman de Liam, atteint du syndrome de Sanfilippo, illustre avec justesse ce que signifie vivre avec cette maladie : les sacrifices du quotidien, mais aussi la dignité et la résilience des familles que nous accompagnons.

Enfin, nous avons poursuivi nos efforts de sensibilisation. Faire connaître le syndrome de Sanfilippo, c'est aussi lutter contre l'oubli. Chaque affiche, chaque course, chaque événement est une voix de plus pour ces enfants et leurs familles.

Je tiens à remercier chaleureusement notre Conseil, nos parrains, nos donateurs, nos partenaires, nos bénévoles, et toutes celles et ceux qui, de près ou de loin, rendent notre action possible.

AVEC VOUS, NOUS CONSTRUISONS UN ÉCOSYSTÈME ALLIANT SCIENCE, SOLIDARITÉ ET ESPOIR.

Plus que jamais, notre combat continue.

Tant qu'il n'existera pas de traitement, tant qu'un seul enfant restera sans solution, **nous resterons mobilisés**.

Merci pour votre engagement à nos côtés,

Alexandra Spaethe
Directrice de la Fondation Sanfilippo Suisse

1 LA FONDATION

Organisation

MARRAINE ET PARRAINS

Micheline Calmy-Rey

Pr Stylianos E. Antonarakis

Julien Lyon

CONSEIL DE FONDATION

Frédéric Morel,
Président-Fondateur

Dre Danielle Bertola Reymond

Isabelle Costes

Me Arnaud Cywie

Corinne Féry-von Arx

Me Emmanuel Leibenson

Anaïs Di Nardo Di Maio

Natascha Siegrist

DIRECTION SCIENTIFIQUE

Dr Nicolas Lantz

MEMBRE DU COMITÉ SCIENTIFIQUE

Dr Ron Hogg

BUREAU DE LA FONDATION

Alexandra Spaethe

ORGANE DE RÉVISION

Moore Stephens Refidar SA

Mission & Valeurs

Créée le 25 novembre 2008, la Fondation Sanfilippo Suisse est une fondation de droit privé, à but non lucratif, reconnue d'utilité publique et exonérée d'impôts. Elle est inscrite au Registre du Commerce de Genève est placée sous la surveillance du Département fédéral de l'intérieur, à Berne.

MISSION

La Fondation Sanfilippo Suisse a pour vocation de mobiliser des ressources pour lutter contre la maladie de Sanfilippo, en agissant sur trois axes complémentaires :

1
FINANCER DES PROJETS DE RECHERCHE ET SUIVRE LES AVANCÉES THÉRAPEUTIQUES.

2
ACCOMPAGNER LES ENFANTS TOUCHÉS PAR LA MALADIE ET APPORTER UN SOUTIEN CONCRET À LEURS FAMILLES.

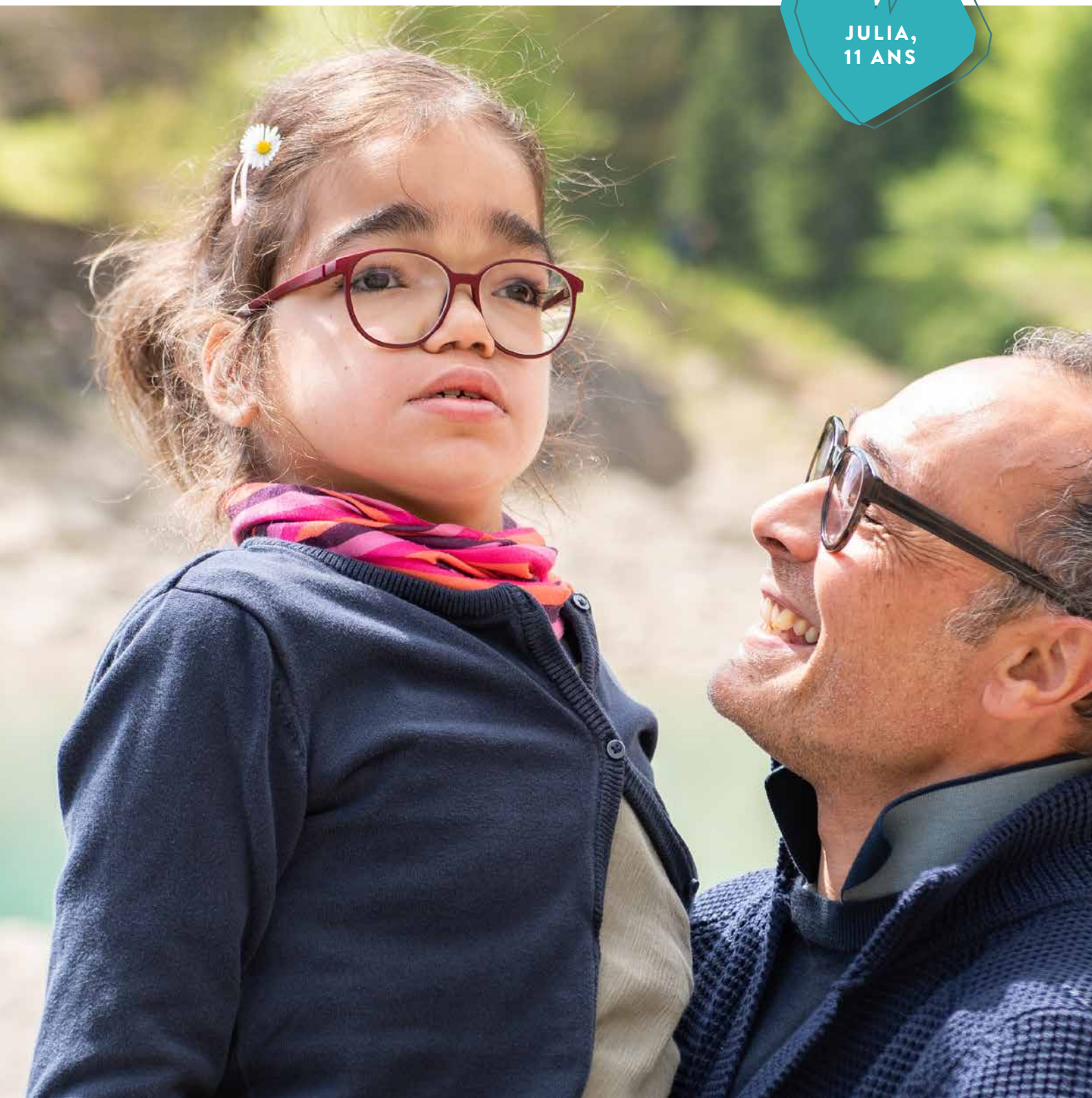
3
INFORMER ET SENSIBILISER LE GRAND PUBLIC AUX DÉFIS ET ENJEUX DES MALADIES RARES.

NOS VALEURS

- **ENGAGEMENT :** une implication totale et durable au service des enfants et des familles.
- **SOLIDARITÉ :** un esprit d'entraide pour ne laisser personne seul face à la maladie.
- **SYNERGIE :** une collaboration étroite avec les chercheurs, les professionnels de santé, les familles et les partenaires.
- **TRANSPARENCE :** une gestion rigoureuse et ouverte des ressources et des actions.

SAÏD, 6 ANS

2
COMPRENDRE LA MALADIE DE SANFILIPPO



Le syndrome de Sanfilippo

UNE COURSE CONTRE LA MONTRE POUR SAUVER L'ENFANCE

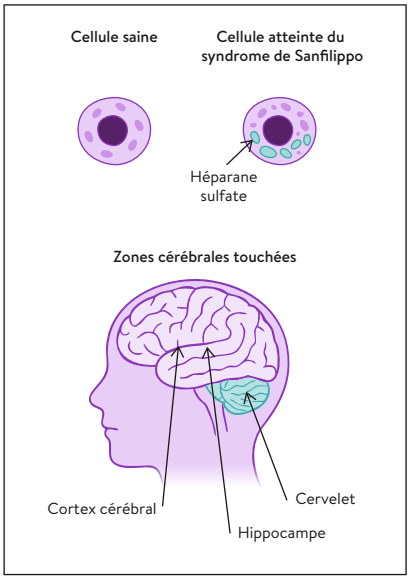
Imaginez un enfant qui oublie peu à peu comment parler, marcher, manger, jouer, sourire.

Le syndrome de Sanfilippo est une maladie neurodégénérative rare, souvent appelée Alzheimer pédiatrique. Celle-ci détruit progressivement les fonctions cognitives et motrices, privant les enfants de leur autonomie, puis de leur vie.

UNE MALADIE GÉNÉTIQUE RARE, INVISIBLE À LA NAISSANCE

Le syndrome de Sanfilippo appartient au groupe des mucopolysaccharidoses de type III (MPS III). Identifié en 1963 par le pédiatre américain Sylvester Sanfilippo, il touche principalement les jeunes enfants.

La maladie est indétectable à la naissance. Les premiers signes — retards de langage, troubles du sommeil, agitation — apparaissent souvent entre 2 et 4 ans, plongeant les familles dans une longue errance médicale.



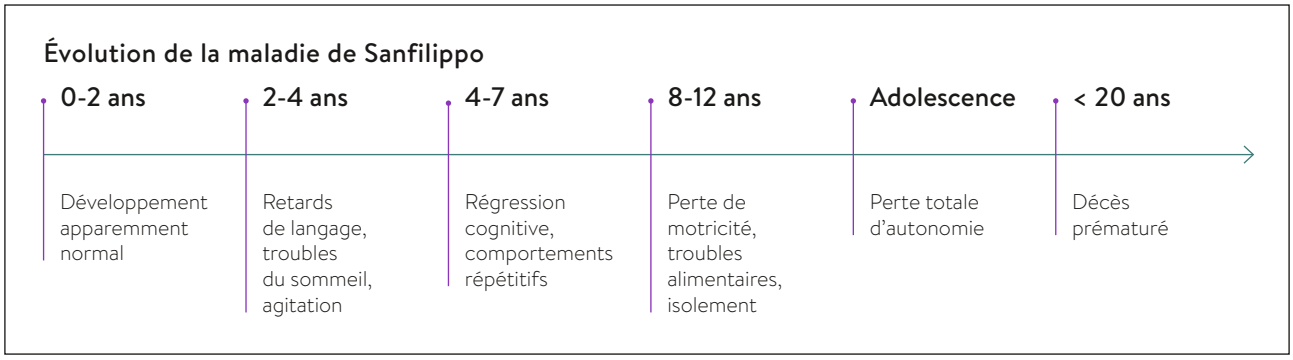
UNE ACCUMULATION TOXIQUE DANS LES CELLULES

Le syndrome de Sanfilippo est causé par un défaut enzymatique empêchant la dégradation de certaines substances complexes (mucopolysaccharides ou héparanes sulfates).

Ces substances s'accumulent dans les cellules, notamment dans le cerveau, provoquant des lésions neurologiques irréversibles.

Il existe quatre sous-types de la maladie selon l'enzyme manquante :

Type	Enzyme déficiente	Fréquence	Evolution
A	SGSH	Le plus fréquent	Le plus agressif
B	NAGLU	Courant	Progression plus lente
C	HGSNAT	Rare	Variable
D	GNS	Très rare	Peu documentée



UNE TRANSMISSION SILENCIEUSE ET HÉRÉDITAIRE

Le syndrome de Sanfilippo est autosomique récessif :

- Deux parents « porteurs sains » peuvent transmettre la maladie sans le savoir.
- Chaque grossesse présente un risque de 25 %.
- La maladie n'est pas liée au sexe de l'enfant ni à l'apparence des parents.

UNE VIE BOULEVERSÉE POUR LES FAMILLES, UNE ÉVOLUTION BRUTALE ET SANS RETOUR

Les enfants atteints semblent souvent en bonne santé dans leurs premières années.

Puis, progressivement, les acquis disparaissent : langage, motricité, alimentation.

L'hyperactivité laisse place à l'isolement, aux douleurs, à une perte totale d'autonomie.

Avant l'adolescence, la plupart deviennent entièrement dépendants.

Le décès survient précocement, souvent avant l'âge de 20 ans.

UN DIAGNOSTIC TARDIF ET DOULOUREUX

Le diagnostic est souvent posé après des années de doutes et d'erreurs médicales. Les premiers signes peuvent être confondus avec des troubles du développement ou du comportement.

Ce dernier repose sur trois étapes :

1
Analyse d'urine :
détection des mucopolysaccharides

2
Test enzymatique :
mesure de l'activité des enzymes

3
Test génétique :
confirmation du sous-type

LA RECHERCHE AVANCE : L'ESPOIR RENAÎT

Il n'existe à ce jour aucun traitement curatif, mais plusieurs pistes offrent un réel espoir.

UX111 : UNE THÉRAPIE GÉNIQUE PROMETTEUSE

Développée par Ultragenyx et Abeona Therapeutics, UX111 vise à restaurer l'enzyme déficiente chez les enfants atteints de Sanfilippo type A.

Résultats préliminaires :

- Stabilisation des fonctions cognitives (chez enfants traités tôt)
- Réduction de 66 % des biomarqueurs toxiques
- Amélioration du comportement, de la communication et de la motricité

En avril 2024, Ultragenyx a soumis une demande d'autorisation auprès de la FDA, marquant un tournant décisif pour les familles.

D'AUTRES PISTES INNOVANTES SONT EN DÉVELOPPEMENT

Approche	Objectif
Thérapie enzymatique	Injection de l'enzyme manquante directement dans le système nerveux central
SRT (thérapie de réduction de substrat)	Limiter la production des molécules toxiques
Anti-inflammatoires neuronaux	Atténuer les effets secondaires de la maladie
Intelligence artificielle	Identifier de nouveaux médicaments à repositionner (voir page 22)

UN APPEL À LA MOBILISATION

Ces avancées sont rendues possibles grâce au soutien constant à la recherche scientifique.

CHAQUE DON, CHAQUE PARTENARIAT, CHAQUE ACTION COMPTE.

SOUTENIR LA RECHERCHE, C'EST OFFRIR UNE CHANCE À L'ENFANCE.

3
UNE MOBILISATION QUI NE FAIBLIT PAS

SAÏD,
6 ANS

Rétrospective 2008–2024

16 ANS D'ENGAGEMENT AU SERVICE DES ENFANTS ET DES FAMILLES

2008–2024 10 événements caritatifs organisés

2008–2024 12 campagnes de sensibilisation dans les TPG et parkings publics

2010 Co-fondation de ProRaris, Alliance des Maladies Rares

2011 Soutien au film documentaire « Les enfants de Sanfilippo »

2013 Publication du livre « Noé et Noa » sur la différence et le handicap

2014–2015 Sensibilisation dans 100 classes primaires à Genève

2021 Co-élaboration d'une feuille de route thérapeutique pour Sanfilippo

2021 Installation d'une balançoire inclusive aux HUG

2023 Refonte du site web de la Fondation

Subvention au centre CORAIL (HUG)

2024 Création de l'unité PASSO (HUG)

Chiffres clés 2024

NOTRE IMPACT EN UN COUP D'ŒIL

+10
MILLIONS CHF
alloués à la recherche depuis 2008

14
PROGRAMMES
de recherche soutenus

3
CONFÉRENCES SCIENTIFIQUES INTERNATIONALES ORGANISÉES (2011, 2015, 2020)
Prochaine conférence : Genève, 13 & 14 novembre 2025

+279'000
VUES YOUTUBE
du film « Les enfants de Sanfilippo »
(produit avec le soutien de la Fondation et de la Loterie Romande)

LES MALADIES RARES EN QUELQUES CHIFFRES

Un problème invisible, une urgence mondiale

+7 000
MALADIES RARES
identifiées

70 %
DES MALADIES RARES
apparaissent dès l'enfance

<5 %
DES MALADIES RARES
ont un traitement spécifique

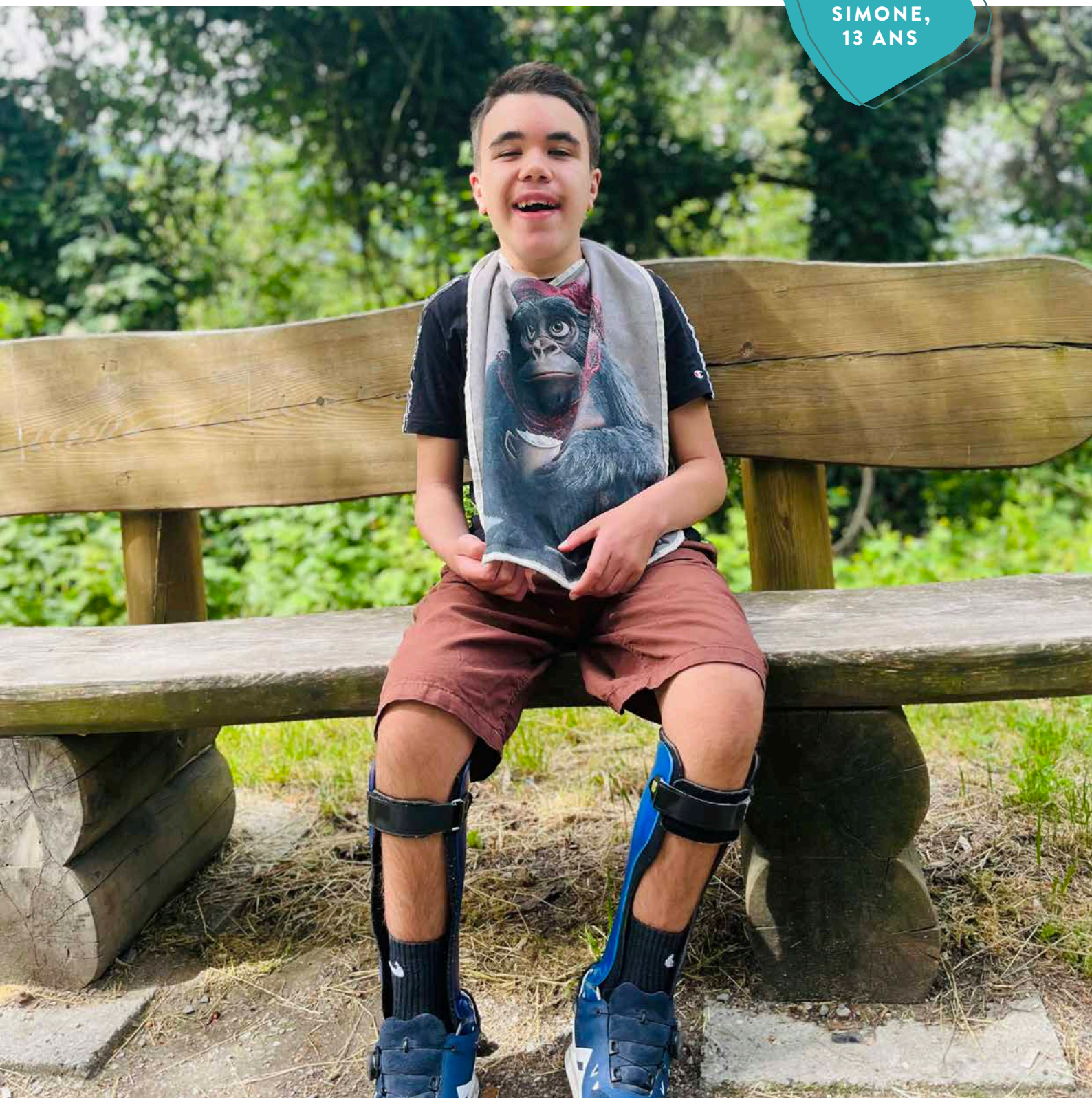
Personnes atteintes de maladies rares :

300
MILLIONS
de personnes dans le monde

30
MILLIONS
de personnes en Europe

600 000
personnes en Suisse

4
LA RECHERCHE SCIENTIFIQUE



1 Programme en cours

Programme de recherche développé par : Dre Ariane de Agostini, sous la co-direction du Pr Stéphane Sizonenko et Dre Noémi Veraldi en collaboration avec l'Université de Genève (UNIGE), les Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG) et l'École polytechnique fédérale de Lausanne (EPFL).

INTITULÉ DU PROJET

Utilisation de polysaccharides marins à activité inhibitrice de l'héparanase pour prévenir l'accumulation des produits intermédiaires de dégradation des héparanes sulfates dans le syndrome de Sanfilippo.

UNE NOUVELLE PISTE THÉRAPEUTIQUE INTRANASALE POUR LA MALADIE DE SANFILIPPO DE TYPE A : INHIBITION DE L'HÉPARANASE

Dans le cadre de ce projet, les chercheurs ont poursuivi l'exploration d'une approche thérapeutique innovante pour la maladie de Sanfilippo de type A (MPS III A), en évaluant les effets d'un polysaccharide inhibiteur de l'enzyme héparanase, une cible connue pour son rôle dans la progression de la maladie.

Le traitement a été administré par voie intranasale, une méthode peu invasive permettant de cibler plus efficacement le cerveau. Faute de pouvoir utiliser des liposomes comme initialement envisagé (en raison de contraintes techniques), le composé a été administré sous forme de solution aqueuse, bien tolérée par les animaux.

Les analyses ont révélé une inflammation cérébrale significative chez les souris atteintes de MPS IIIA, partiellement atténuée par le traitement. Un effet notable a également été observé sur la cathepsine B, une enzyme souvent impliquée dans les maladies lysosomales. En revanche, d'autres biomarqueurs étudiés n'ont pas montré de modifications significatives.

Sur le plan comportemental, les souris atteintes présentaient une hyperactivité caractéristique, non corrigée par le traitement. Des anomalies métaboliques ont été identifiées par imagerie par résonance magnétique (IRM), avec des signes d'impact partiel du polysaccharide sur ces altérations.

Enfin, des anticorps spécifiques ont permis de confirmer la présence du polysaccharide dans plusieurs régions cérébrales après administration intranasale, indiquant qu'il atteint bien sa cible. La quantité exacte absorbée reste toutefois à déterminer.

Montant du programme :	Subvention versée :	Durée du projet :
CHF 318'380.-	**CHF 159'190.-**	**22 mois**

Programme en cours 2

INTITULÉ DU PROJET

Création d'un nouveau modèle animal préclinique du syndrome de Sanfilippo.

Travaux de recherche cofinancés avec la Sanfilippo Children's Foundation (Freshwater, Australie).

Programme de recherche mené par :
Pre Kim Hemsley
Dre Lau
Université Flinders (Adelaïde, Australie).

UN MODÈLE MURIN R245H POUR MIEUX COMPRENDRE UNE MUTATION FRÉQUENTE DU SANFILIPPO DE TYPE A

En 2022, la Fondation Sanfilippo Suisse et la Sanfilippo Children's Foundation (Australie) ont conjointement attribué une bourse d'incubation à la Pre Kim Hemsley pour soutenir le développement d'un nouveau modèle préclinique de la maladie de Sanfilippo de type A.

Aux côtés de la Dre Adeline Lau, la Pre Hemsley dirige un projet de génération et de caractérisation d'un modèle murin porteur de la mutation R245H du gène SGSH. Cette mutation figure parmi les plus fréquentes chez les patients atteints de Sanfilippo de type A, présente chez environ 58 % des cas aux Pays-Bas et jusqu'à 31 % en Australasie.

Une fois les autorisations éthiques obtenues, l'équipe a fait appel au South Australian Genome Editing Centre pour créer ce modèle génétiquement modifié. Les premières souris sont nées en mars 2023 et font actuellement l'objet de tests génétiques pour confirmer la présence de la mutation R245H.

Les travaux de caractérisation comportementale, histologique et biochimique sont en cours. En parallèle, un manuscrit scientifique est en préparation pour diffuser les premiers résultats au sein de la communauté de recherche sur les maladies lysosomales.

Ce modèle représente un outil préclinique essentiel pour explorer les mécanismes spécifiques liés à cette mutation et pour évaluer de futures stratégies thérapeutiques ciblées.

Montant du programme :	Subvention versée :	Durée du projet :
CHF 30'000.-	**CHF 27'923.-**	**18 mois**

Programme en cours 3

Programme de recherche mené par :
Dr Lachlan Jolly
Université d'Adelaïde (Adelaïde, Australie)

CIBLER LES MUTATIONS DE NON-SENS : UN ESPOIR THÉRAPEUTIQUE POUR LES FORMES SÉVÈRES DE SANFILIPPO

Fin 2020, le Dr Lachlan Jolly (Université d'Adélaïde) a reçu une bourse d'incubation cofinancée par la Fondation Sanfilippo Suisse et la Sanfilippo Children's Foundation (Australie). Ce projet vise à identifier de nouveaux traitements pour le syndrome de Sanfilippo de type A, en ciblant un mécanisme cellulaire appelé désintégration médiée par le non-sens (nonsense-mediated decay, NMD).

Certaines mutations génétiques dites « de non-sens » interrompent prématurément la production de protéines, entraînant une perte de fonction particulièrement sévère. Ces mutations sont impliquées dans de nombreux cas graves du Sanfilippo de type A, ainsi que dans d'autres maladies génétiques rares.

L'équipe du Dr Jolly a généré plusieurs lignées cellulaires porteuses de ce type de mutation, qu'elle a testées à l'aide d'un outil de criblage pour évaluer leur réactivité à des médicaments déjà connus pour cibler les mutations de non-sens. Les lignées les plus prometteuses ont été retenues pour des analyses plus poussées, avec des tests sur cellules neuronales humaines prévus tout au long de l'année 2025.

Un criblage de 3'000 médicaments approuvés par la FDA est actuellement en cours sur un modèle neuronal de la maladie. Les composés ayant montré des effets positifs feront l'objet d'une validation expérimentale. Étant déjà autorisés pour d'autres indications, ces médicaments pourraient être rapidement repositionnés pour le traitement du Sanfilippo.

Ce projet innovant présente un double potentiel : développer des thérapies ciblées pour les formes sévères du syndrome de Sanfilippo et ouvrir la voie à de nouveaux traitements pour d'autres maladies génétiques rares liées à des mutations de non-sens.

INTITULÉ DU PROJET

Une approche pragmatique du syndrome de Sanfilippo.

Travaux de recherche cofinancés avec la Sanfilippo Children's Foundation (Freshwater, Australie).

Montant du programme :	Subvention versée :	Durée du projet :
CHF 30'000.-	**CHF 28'639.-**	**24 mois**

Programme en cours 4

INTITULÉ DU PROJET

Renforcer la fonction lysosomale et cibler la neuroinflammation à l'aide d'un petit composé pour le traitement du syndrome de Sanfilippo.

Programme de recherche mené par :
Dr Johannes Schlachetzki
Université de San Diego (Californie, Etats-Unis)

C381 : UNE PISTE THÉRAPEUTIQUE PROMETTEUSE POUR RÉDUIRE L'INFLAMMATION CÉRÉBRALE DANS LE SYNDROME DE SANFILIPPO

En 2022, la Fondation Sanfilippo Suisse et la Sanfilippo Children's Foundation ont attribué une bourse d'incubation au Dr Johannes Schlachetzki et à son collègue, le Dr Philip Gordts, professeur adjoint à l'Université de Californie à San Diego (UCSD). Leur projet, lancé en janvier 2023, vise à évaluer le potentiel thérapeutique d'un composé innovant, le C381, dans le traitement du syndrome de Sanfilippo, tout en explorant plus en détail son mécanisme d'action.

Le C381 est un médicament à effet anti-inflammatoire déjà testé avec succès dans des modèles murins de la maladie de Parkinson et de la maladie de Batten. Cette dernière, comme le syndrome de Sanfilippo, est une maladie de stockage lysosomal provoquant une neurodégénérescence progressive chez les enfants. Dans ces deux pathologies, le C381 a permis non seulement de réduire l'inflammation cérébrale, mais aussi d'améliorer la fonction lysosomale – un élément clé dans les maladies de surcharge.

Grâce à cette subvention, l'équipe teste à présent le C381 sur un modèle murin du syndrome de Sanfilippo de type A, avec pour objectif d'évaluer sa capacité à réduire la neuroinflammation et stimuler l'activité des lysosomes. Bien que l'étude porte sur le type A, les chercheurs estiment que ses résultats pourraient bénéficier à d'autres sous-types du syndrome.

Le modèle animal utilisé étant récemment développé, une caractérisation approfondie a été menée, en particulier sur les cellules microgliales – les principales cellules immunitaires du cerveau. Cette étape est essentielle pour comprendre la réponse neuro-inflammatoire spécifique au Sanfilippo et mesurer l'impact réel du traitement.

Le traitement des souris atteintes du syndrome de Sanfilippo avec le C381 a débuté en 2024. Les résultats préliminaires de cette étude sont attendus pour la fin de l'année 2025 et pourraient ouvrir la voie à une nouvelle approche thérapeutique ciblant l'inflammation cérébrale, un facteur clé dans la progression de la maladie.

Montant du programme :	Subvention versée :	Durée du projet :
CHF 30'000.-	**CHF 26'987.-**	**18 mois**

Programme en cours 5

Programme de recherche dirigé par :
Dre Anna Fournier
avec le Swiss Data Science Center
(joint-venture entre l'EPFL et l'ETH Zürich, Suisse)

ACCÉLÉRER LA DÉCOUVERTE DE TRAITEMENTS GRÂCE À L'INTELLIGENCE ARTIFICIELLE : UN PROJET AVEC LE SWISS DATA SCIENCE CENTER

La Fondation Sanfilippo Suisse collabore avec le Swiss Data Science Center (SDSC) dans le cadre d'un projet novateur visant à accélérer la découverte de traitements pour le syndrome de Sanfilippo (MPS III) grâce à l'intelligence artificielle (IA).

Les Drs Anna Fournier et Matthias Galipaud ont développé un modèle d'apprentissage profond inspiré des algorithmes de recommandation, capable d'analyser automatiquement des millions de données biomédicales. L'objectif : identifier de nouvelles associations entre des médicaments existants et des maladies rares, dont le syndrome de Sanfilippo.

Ce modèle s'appuie sur de vastes bases de données en accès libre, contenant des informations sur les usages cliniques des médicaments, leurs cibles biologiques, et les mécanismes pathologiques associés aux maladies. Cette approche permet de prédire de manière systématique des pistes thérapeutiques potentielles pour des centaines d'affections.

Une liste de molécules candidates a été transmise à la Fondation Sanfilippo Suisse pour de futures étapes de validation expérimentale. Afin de rendre ces résultats accessibles aux chercheurs et cliniciens, l'équipe du SDSC a également développé un outil interactif permettant de visualiser, pour chaque molécule, son impact prédictif sur la maladie et les voies moléculaires concernées. Cet outil facilite ainsi la priorisation des composés les plus prometteurs.

Ce projet pionnier de repositionnement de médicaments guidé par l'IA ouvre la voie à de nouveaux essais précliniques et, à terme, à des applications cliniques pour les enfants atteints du syndrome de Sanfilippo.

INTITULÉ DU PROJET

Une méthode d'apprentissage profond pour l'identification de molécules à repositionner pour les MPS.

Montant du programme :	Subvention versée :	Durée du projet :
CHF 98'000.-	**CHF 98'000.-**	**12 mois**

Appel au soutien

APPEL AU SOUTIEN DE PROJETS DE RECHERCHE

La Fondation Sanfilippo Suisse lance un nouvel appel à projets de recherche innovants visant à faire avancer la compréhension des maladies apparentées aux mucopolysaccharidoses, le diagnostic des patients et le développement clinique des médicaments.

Les projets de recherche doivent être envoyés à :

nicolas.lantz@fondation-sanfilippo.ch

5 LES ACTIONS DE LA FONDATION

Actions de visibilité

Afin de sensibiliser un large public à la réalité du syndrome de Sanfilippo et à l'urgence de soutenir la recherche, une affiche est installée chaque année à l'entrée du parking Manor à Vésenaz. Chaque édition présente un nouveau visuel et un slogan renouvelé. Cette action reflète notre volonté d'occuper l'espace public pour faire connaître la maladie et toucher de nouveaux donateurs et partenaires.

La subvention au centre CORAIL (HUG)

LE CENTRE CORAIL : UN PARTENAIRE CLÉ POUR LES FAMILLES

Le Centre CORAIL des HUG (Centre de Coordination Interdisciplinaire et de Soins des Maladies Rares et Complexes de l'Enfant et de l'Adolescent) a ouvert ses portes en janvier 2023. Il propose un parcours de soins personnalisé et coordonné pour chaque jeune, en tenant compte de son contexte global (familial, scolaire, émotionnel), ainsi qu'un programme de soutien dédié aux familles pour lutter contre l'isolement et créer des espaces de répit.

> ***C'est pour moi aussi ?***
> — La réaction spontanée d'une sœur de patiente illustre l'attention portée à toute la cellule familiale.

Les actions du Centre incluent conférences, cafés-rencontres, groupes pour les fratries, zoothérapie, thérapies artistiques et ateliers de musique — des moments de respiration précieux pour les familles.

UN SOUTIEN PRÉCIEUX DE LA FONDATION SANFILIPPO

> ***Grâce à votre engagement, nous pouvons offrir aux familles que nous accompagnons des moments de répit, de partage et de connexion humaine – autant d'espaces précieux pour retrouver un certain équilibre et rompre l'isolement que la maladie impose souvent. Votre soutien fait une réelle différence dans leur quotidien et renforce notre capacité à répondre à leurs besoins avec humanité et proximité.***
> — Prof. Klara Posfay-Barbe, Cheffe de service de la pédiatrie générale et responsable du Centre CORAIL

> ***Votre générosité nous permet d'assurer un accompagnement individualisé et de qualité, ancré dans l'écoute, le respect et la continuité. Elle nous donne les moyens d'agir concrètement, avec bienveillance, pour soulager les familles dans des moments de grande vulnérabilité. Nous sommes profondément reconnaissants de pouvoir compter sur un partenaire aussi engagé que la Fondation Sanfilippo, dont le soutien insuffle un véritable élan à notre mission.***
> — Mélanie Théate, Case Manager Centre CORAIL

PAROLES DE PARENTS ET D'ENFANTS

> ***La vie de notre fils a changé, et la nôtre aussi, depuis que nous savons que vous êtes là.***
> — Famille bénéficiaire

> ***Le Centre CORAIL nous a offert un sentiment d'appartenance à une communauté.***
> — Maman d'une adolescente

> ***Grâce aux ateliers, j'ai pu souffler un peu et me sentir moins seule.***
> — Maman d'un garçon de 7 ans

> ***J'aime les tambours, ça me fait oublier que je suis malade.***
> — Maxime, 9 ans

La création de l'unité PASSO (HUG)

SOINS PALLIATIFS PÉDIATRIQUES

Depuis janvier 2024, une équipe médico-soignante dédiée aux soins palliatifs pédiatriques a été mise en place aux HUG grâce au soutien exclusif de la Fondation Sanfilippo. Composée de deux infirmières (0,8 ETP au total) et d'un médecin (0,4 ETP), l'équipe intervient aussi bien à domicile qu'à l'hôpital pour accompagner les enfants atteints de maladies potentiellement mortelles et leur famille.

Sur cette année, 40 patients et leurs familles ont été suivis, 160 consultations formelles réalisées, et 8 familles accompagnées dans leur parcours de deuil.

L'équipe collabore étroitement avec les spécialistes en charge des enfants, ainsi qu'avec l'ensemble des professionnels les entourant : à l'hôpital des enfants, dans toutes les unités — de la néonatologie aux soins intensifs, en passant par l'oncologie, la chirurgie et la pédiatrie générale —, mais aussi hors de l'hôpital, en lien avec les infirmières à domicile, les écoles et d'autres acteurs intervenant auprès de ces enfants et de leurs proches. Cette approche pluridisciplinaire est au cœur même des soins palliatifs.

L'activité de PASSO comprend notamment l'accompagnement en fin de vie. Arthur, par exemple, a pu retourner à domicile grâce à la coordination des soins infirmiers quotidiens et des visites médicales à domicile assurées par PASSO, afin de passer, comme il le souhaitait, le plus de temps possible auprès des siens avant que la maladie ne l'emporte.

Mais l'action de PASSO ne se limite pas aux fins de vie difficiles, bien au contraire.

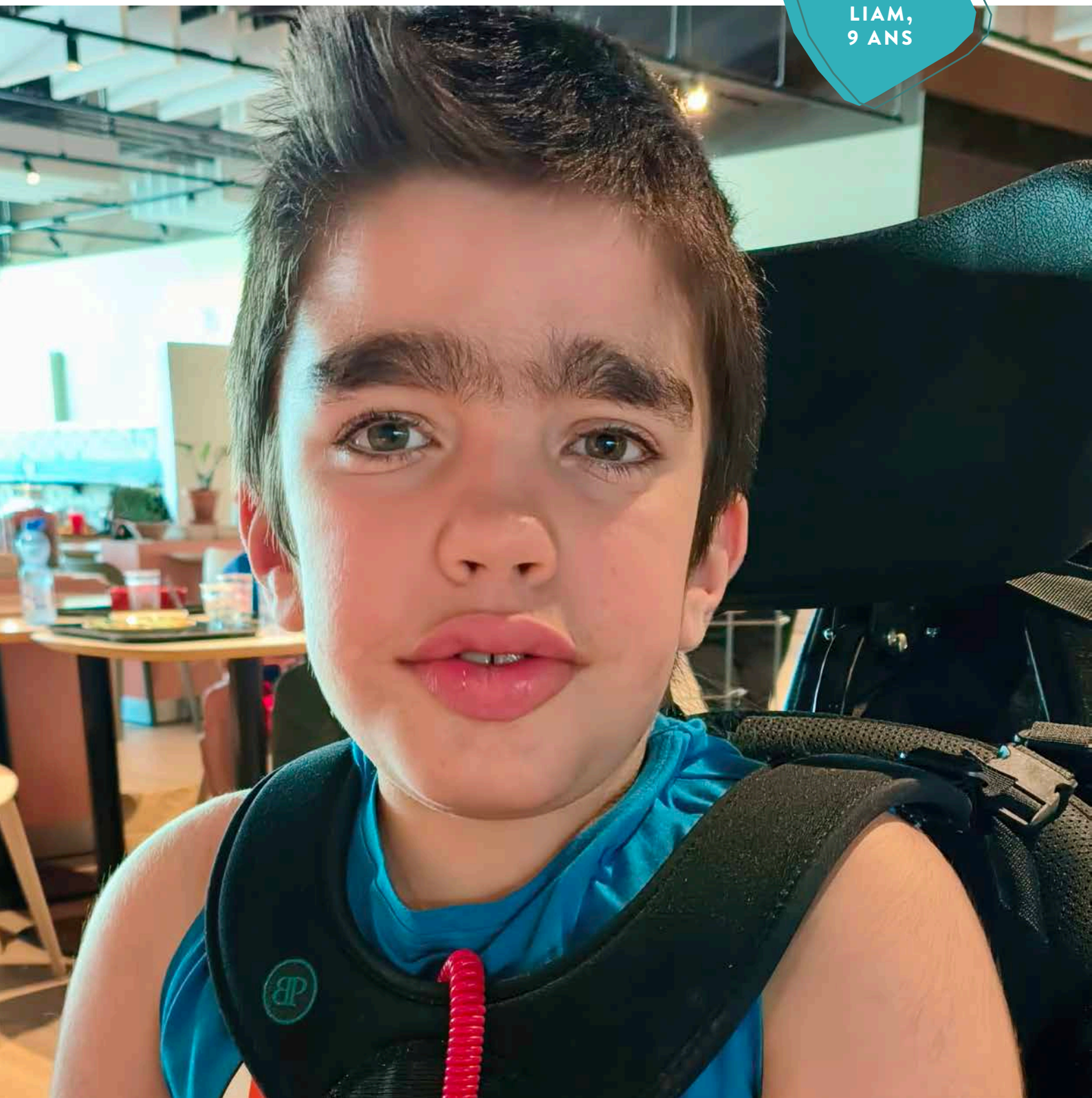
Laurie, une jeune adolescente souffrant d'une maladie lourde avec un suivi intensif et de fortes crises douloureuses, bénéficie d'un accompagnement rapproché. Grâce à la mise en place d'un réseau genevois autour d'elle, l'équipe PASSO a permis à Laurie de maintenir un bon niveau scolaire, de réussir ses évaluations, et de limiter l'impact des longues hospitalisations sur son avenir. Depuis peu, elle participe même à des cours d'équitation. À cette heure, il est difficile de dire qui est la plus heureuse : cette jeune fille qui vit un rêve ou sa maman, émerveillée de voir sa fille épanouie malgré les douleurs.

Grâce à un suivi régulier, l'équipe a pu tisser une relation de confiance avec la famille et soutenir les parents dans leur quotidien, y compris sur le plan administratif et financier. Trop souvent reléguées au second plan par le poids de la maladie, ces démarches laissent certaines familles dans des situations précaires.

Aujourd'hui, Laurie et sa maman souhaitent créer une association pour sensibiliser à cette maladie, soutenir d'autres familles confrontées aux mêmes difficultés, et faire en sorte que les enfants touchés ne se sentent pas seuls, et gardent espoir en leur avenir.

L'accompagnement d'une équipe comme PASSO, qui vise à préserver la qualité de vie et le confort, place le projet de vie des enfants et de leurs familles au premier plan.

6 INTERVIEW



La voix des parents, la force de notre mission

Anaïs Di Nardo Di Maio, membre de notre Conseil de Fondation et maman de Liam (9 ans), atteint du syndrome de Sanfilippo type A (MPS IIIA), s'est entretenue avec Alexandra Spaethe, Directrice de la Fondation Sanfilippo Suisse.

Dans cet échange sincère et poignant, elle partage son vécu, les défis du quotidien, les soutiens essentiels, et ses espoirs pour l'avenir.

COMMENT AVEZ-VOUS VÉCU L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC DE LIAM ?

Nous avons eu ce que certains pourraient appeler une « chance » : celle d'avoir un diagnostic rapide, là où beaucoup de familles vivent une longue errance.

Rien n'avait été détecté durant la grossesse. À la naissance, Liam présentait une détresse respiratoire sévère. Il a été transféré en néonatologie et mis sous assistance respiratoire.

Après dix jours d'hospitalisation, nous sommes rentrés à la maison… pour mieux repartir quelques jours plus tard. Pneumonies, hospitalisations, examens à répétition : tout s'est enchaîné.

C'est une pneumologue exceptionnelle, la Dre Isabelle Ruchonnet-Metrailler, qui a insisté pour pousser plus loin les investigations. Elle a sollicité une généticienne. Quelques radios et une analyse d'urine ont suffi à orienter les médecins vers une mucopolysaccharidose.

Le diagnostic définitif est tombé peu avant le premier anniversaire de Liam : syndrome de Sanfilippo, type A.

Je me souviens encore de cette salle où cinq médecins nous attendaient, et du moment où nos vies ont basculé, lorsqu'ils ont prononcé les mots « syndrome de Sanfilippo ».

COMMENT SE DÉROULE VOTRE QUOTIDIEN AUJOURD'HUI ?

Aujourd'hui, Liam a besoin d'aide pour tout.

Il ne marche plus sans tomber, ne mange pas seul, porte des couches depuis toujours et ne parle plus.

Il faut le nourrir, l'habiller, le surveiller constamment. À l'école, il est encadré de façon remarquable. Mais à la maison, c'est très compliqué. Il ne s'arrête jamais. Il déambule sans cesse, crie, fait des gestes répétitifs, met tout à la bouche, casse et lance des objets.

Les soirées sont particulièrement éprouvantes. Parfois, nous devons porter des casques anti-bruit pour atténuer les cris, qui surviennent toutes les 3 à 5 secondes. Il dort très peu.

Pendant des années, nous avons dormi un jour sur deux.

Même avec des traitements très lourds, ses nuits restent agitées.

Être parent aidant, c'est vivre en alerte permanente.

C'est aussi devoir supporter le regard des autres, l'incompréhension, et souvent, un grand sentiment de solitude.

QUELS SONT LES SOUTIENS QUI VOUS AIDENT CONCRÈTEMENT ?

Nous avons la chance d'être accompagnés par des structures telles que Clair-Bois, où Liam est scolarisé.

Il y est entouré de professionnels compétents, dans un environnement sécurisant et apaisant. Savoir qu'il s'y sent bien, qu'il y est heureux, est un véritable soulagement. Cela nous permet de le confier en toute confiance.

Le Centre CORAIL des HUG, soutenu par la Fondation Sanfilippo, nous a grandement soulagés dans l'organisation du suivi médical de Liam.

L'ensemble des démarches – anesthésies, bilans, rendez-vous – est centralisé et coordonné par un interlocuteur unique.

Pour un enfant nécessitant un suivi pluridisciplinaire, cette approche fait une réelle différence.

Des structures telles que Cap Loisirs, Cérébral ou La Relève de Pro Infirmis nous offrent également un répit précieux.

L'association Résiliam, quant à elle, a su accompagner nos deux autres enfants dans la difficile réalité d'être les frères et sœurs d'un enfant lourdement handicapé, dont l'espérance de vie est malheureusement limitée.

COMMENT VIVEZ-VOUS LA QUESTION DE L'INCLUSION ET DU REGARD DES AUTRES ?

L'un des aspects les plus durs pour nous, parents d'enfants Sanfilippo, c'est le regard des autres.

Même dans notre quartier, certains enfants ont peur de Liam.

Il s'approche pour dire bonjour, mais sa manière d'être les met mal à l'aise. Et les parents, souvent, ne savent pas comment réagir.

Pourtant, il suffirait de quelques explications, un peu d'éducation à la différence dès l'enfance. Cela pourrait tout changer.

Nous rêvons de loisirs plus inclusifs : des séances de cinéma adaptées, des lieux pensés pour des enfants comme Liam, notamment en hiver, quand les sorties en extérieur deviennent plus difficiles.

QUEL RÔLE JOUE LA FONDATION SANFILIPPO DANS VOTRE PARCOURS ?

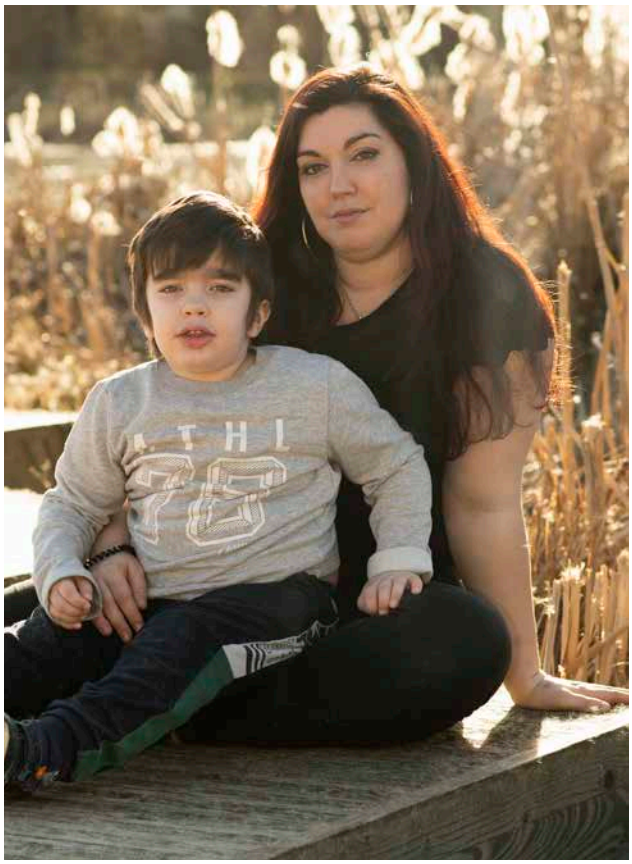
Dès la pose du diagnostic, nous avons contacté la Fondation.

Le lendemain, nous avons pris conscience que nous n'étions pas seuls.

Grâce à la Fondation Sanfilippo, Liam a pu intégrer un essai clinique. Ce traitement ne le sauvera probablement pas, mais il représente un espoir pour d'autres. Et nous étions en accord avec cette vision : faire avancer la recherche pour les générations futures.

La Fondation nous soutient aussi très concrètement, au quotidien.

Elle nous a permis d'acquérir du matériel adapté, comme le vélo cargo que Liam adore. Ce genre d'équipement transforme notre quotidien et nous permet de vivre de magnifiques sorties en famille.



QUELS MESSAGES SOUHAITERIEZ-VOUS ADRESSER AUX DÉCIDEURS ET À LA SOCIÉTÉ ?

Aux politiciens, *je dirais : incluez-nous, pensez à nous. Soutenez les familles comme la nôtre dans vos politiques. Faites en sorte que nous soyons visibles, que nous existions dans vos décisions, vos lois, vos projets.*

Aux chercheurs, *je dirais : continuez sans relâche ! Cherchez comme si c'était votre propre enfant. Comme si c'était votre fils, votre fille. Parce que c'est ce que nous vivons, nous.*

Et à tous ceux qui se sentent impuissants ou pensent que leur aide est trop petite, *je veux dire ceci : chaque geste compte. Parfois, ce sont les petites gouttes qui font les grandes rivières. Une main tendue, une parole, une action, aussi minime soit-elle, peut faire une vraie différence.*

ET POUR L'AVENIR, QU'ESPÉREZ-VOUS ?

Pour Liam, je ne crois plus à une guérison.

Mon seul souhait, c'est qu'il soit heureux, et qu'il ne souffre pas.

Mais pour les enfants à venir, je garde espoir.

Espoir d'un dépistage précoce, d'une prise en charge adaptée, d'un véritable traitement.

Et surtout, que plus aucune famille ne traverse seule ce chemin.

UN IMMENSE MERCI À ANAÏS POUR CE TÉMOIGNAGE REMPLI DE COURAGE, D'AMOUR ET D'ESPOIR QUI DONNE TOUT SON SENS À NOTRE MISSION.

7 LES ÉLÉMENTS FINANCIERS

Bilan

AU 31 DÉCEMBRE 2024
(avec chiffres comparatifs au 31 décembre 2023)

ACTIF	Notes	31.12.2024 CHF	31.12.2023 CHF
Liquidités		461'152	973'747
Actifs cotés en bourse detenus à court terme		2'122'995	1'824'068
Trésorerie à court terme		**2'584'147**	**2'797'815**
Autre créances à court terme		7'462	5'152
Autres créances à court terme		**7'462**	**5'152**
Total actif circulant		**2'591'609**	**2'802'967**
Dorphan SA	3	1	1
Participations		**1**	**1**
Participations inférieures à 20 %		266'280	266'280
Immobilisations financières		**266'280**	**266'280**
Total actif immobilisé		**266'281**	**266'281**
TOTAL DE L'ACTIF		**2'857'890**	**3'069'248**

PASSIF	Notes	31.12.2024 CHF	31.12.2023 CHF
Créanciers		2'419	5'125
Autres dettes à court terme	4	–	209'913
Passifs de régularisation		13'712	6'157
Total capitaux étrangers à court terme		**16'131**	**221'196**
Capital de dotation		100'000	100'000
Résultat reporté		2'748'052	2'936'573
Résultat de l'exercice		-6'293	-188'520
Capitaux propres		**2'841'759**	**2'848'052**
TOTAL DU PASSIF		**2'857'890**	**3'069'248**

Compte de pertes & profits

DU 1er JANVIER AU 31 DÉCEMBRE 2024
(avec chiffres comparatifs 2023)

	Notes	31.12.2024 CHF	31.12.2023 CHF
Dons libres		219'257	212'289
Dons affectés Recherche	6	–	187'486
Dons affectés Site internet	6	–	10'000
Dons reçus des communes		–	1'800
Produits des événements «soutien aux familles»		–	68'094
Total dons et produits		**219'257**	**479'669**
Programme Adelaide (avec Fondation Australie)		–	-2'244
Programme Flinders (avec Fondation Australie)		–	-42'947
Programme HUG (Passo)		-173'495	-71'500
Programme HUG (Corail)		–	-35'000
Programme University San Diego		-2'965	-26'987
Programme University ETH Zürich		-49'020	-49'020
Programme Université de Genève		–	-178'987
Programme Dorphan SA		-26'777	–
Soutien aux familles	7	-73'203	-53'418
Charges des événements «soutien aux familles»		–	-22'415
Total programmes soutenus durant l'année		**-325'459**	**-482'517**
Salaires et charges sociales		-150'095	-165'777
Loyer et frais de bureaux		-37'375	-33'770
Frais de communications		-1'353	-1'649
Honoraires légaux et de révision		-20'258	-12'378
Publicité et cotisation		-5'971	-5'165
Site internet		-649	-11'769
Dépenses de déménagement		–	-2'717
Autres charges		-4'092	-1'548
Taxes et émoluments		-2'729	-1'125
Total charges d'exploitation		**-222'521**	**-235'899**
Intérêts bancaires		1'720	12'459
Résultat sur titres et produits divers		191'118	124'553
Frais bancaires		-7'314	-8'076
Résultat de change		136'907	-78'710
Produits et charges financières		**322'431**	**50'226**
BÉNÉFICE (PERTE) DE L'EXERCICE		**-6'293**	**-188'520**

Annexe aux comptes annuels

CLOS AU 31 DÉCEMBRE 2023

1 ACTIVITÉ DE LA FONDATION

La Fondation a été créée le 25 novembre 2008, date d'inscription au registre du commerce.

L'activité principale de la Fondation, établie à Genève, est de favoriser, développer, financer et promouvoir toute action de recherche scientifique visant à apporter des solutions thérapeutiques efficaces aux enfants atteints de la Mucopolysaccharidose, en particulier de type III et ce dans les meilleurs délais.

- Des mesures visant à l'éducation et à l'intégration des enfants atteints de Mucopolysaccharidose (MPS) dans un milieu éducatif ;
- toute action visant à améliorer la prise en charge des enfants atteints d'une MPS à tous les stades de leur vie ;
- toute mesure pour soutenir les familles et les proches d'un enfant atteint par une MPS, pendant et après la maladie de leur enfant.

Les membres du Conseil de Fondation sont les suivants :

- **Frédéric Morel,** de Colombier (NE), à Anières
- **Danielle Bertola Reymond,** de Genève, à Vessy
- **Isabelle Costes,** de Genève, à Milan, Italie
- **Arnaud Cywie,** de France, à Genève
- **Anaïs Di Nardo Di Maio,** de Meyrin, à Vernier
- **Corinne Féry-von Arx,** de Lancy, à Ferney-Voltaire, France
- **Emmanuel Leibenson,** de Cernier, à Genève
- **Natascha Siegrist Fischer,** de Rümikon, à Begnins

2 PRINCIPALES MÉTHODES COMPTABLES

Les principales méthodes comptables appliquées pour présenter certains postes des états financiers sont les suivantes :

1

Spécialisation des exercices

Les produits et les charges sont comptabilisés au fur et à mesure qu'ils sont acquis ou qu'elles sont engagées (et non lors de leur encaissement ou de leur paiement) et enregistrés dans les comptes de la période concernée.

2

Participations

Les participations sont évaluées à leur coût d'acquisition et la nécessité de comptabiliser une dépréciation est contrôlée chaque année.

3

Actifs cotés en bourse détenus à court terme

Les actifs cotés en bourse sont évalués au coût d 'acquisition lors de leur première comptabilisation.
Pendant les périodes subséquentes, ils sont évalués au prix courant à la date du bilan.

3 PARTICIPATIONS

Dorphan SA, ayant son siège à l'EPFL (Lausanne)

La société a pour but l'identification, l'acquisition, le développement, la commercialisation et la vente de programmes de recherches pour les maladies rares et orphelines.

	31.12.2024	31.12.2023
Valeur comptable (en CHF)	1	1
% de droit de vote	94%	94%
% de droit au capital	94%	94%

4 AUTRES DETTES À COURT TERME

Autres dettes à court terme (en CHF)	2024	2023
Société Générale compte 4389960.0002 USD	–	-209'913
Total des autres dettes à court terme	–	-209'913

5 VARIATION DES FONDS AFFECTÉS

Fonds affectés 2024 (en CHF)	01.01.2024	Allocation	Utilisation	31.12.2024
Fonds affectés pour les programmes de recherche	–	–	–	–
Fonds Loterie Romande affectés pour le site internet	–	–	–	–
TOTAL DES FONDS AFFECTÉS 2024				–

Fonds affectés 2023 (en CHF)	01.01.2023	Allocation	Utilisation	31.12.2023
Fonds affectés pour les programmes de recherche	156'721	–	-156'721	–
Fonds Loterie Romande affectés pour le site internet	10'000	–	-10'000	–
TOTAL DES FONDS AFFECTÉS 2023				–

6 PRODUIT DES DONS AFFECTÉS

Fonds affectés pour les programmes de recherche (en CHF)	2024	2023
Dons reçus pendant l'année	–	30'765
Variation du fonds	–	156'721
TOTAL DES PRODUITS DES DONS UTILISÉS POUR LES PROGRAMMES DE RECHERCHE	–	187'486

Fonds Loterie Romande affectés pour le site internet (en CHF)	2024	2023
Dons reçus pendant l'année	–	–
Variation du fonds	–	10'000
TOTAL DES PRODUITS DES DONS LOTERIE ROMANDE UTILISÉS POUR LE SITE INTERNET	–	10'000

7 ENGAGEMENTS

En juin 2023, la Fondation Sanfilippo a accordé un soutien à hauteur de CHF 150'000 à la Worthy Children Foundation dans le cadre de l'éducation d'enfants atteints de la maladie de Sanfilippo. L'accord entre les deux fondations prévoit trois versements annuels de CHF 50'000 chacun, de 2023 à 2025.

8 NOMBRE D'EMPLOYÉ EN ÉQUIVALENT TEMPS PLEIN

	2024	2023
Nombre d'employé (ETP) en moyenne annuelle	< 10	< 10

Les autres points de l'annexe selon Art. 959c CO ne s'appliquent pas.

8 LES REMERCIEMENTS

La Fondation Sanfilippo Suisse remercie chaleureusement sa marraine et ses parrains, sponsors, partenaires, donateurs, membres du Conseil de Fondation, membres du Conseil scientifique, membres du Comité d'action, bénévoles, amis dont la générosité, l'engagement et la présence ont permis de soutenir ses activités.

Nous exprimons notre profonde gratitude à tous ceux et celles qui ont fait des dons tout au long de l'année 2024. Par souci de discrétion et de confidentialité, nous avons décidé de ne pas citer les donateurs privés.

Associations et fondations :

ASSOCIATION ENFANCE ET MALADIES ORPHELINES

ASSOCIATION SWISSGIFT

ASSOCIATION VAINCRE LES MALADIES RARES

DINEDINE FOUNDATION

FONDATION ALFRED ET EUGENIE BAUR

FONDATION DAVID ET MEHRA RIMER

FONDATION EDMOND ADOLPHE DE ROTHSCHILD

FONDATION VRM

THE RADA ZOCCO FOUNDATION

Institution publique :

LOTERIE ROMANDE

Communes :

COMMUNE DE CHOULEX

COMMUNE DE MEINIER

VILLE DE CAROUGE

Entreprises :

AGENCE S

CANDEO CORPORATE SERVICES SA

DETAIL SARL

ÉTUDE BOREL & BARBEY

ETUDE KELLERHALS CARRARD

GEM IMMOBILIER

HUG

INGENI SA

MOORE STEPHENS REFIDAR SA

SERVICES INDUSTRIELS DE GENEVE

UN IMMENSE MERCI !
ENSEMBLE POUR VAINCRE LA MALADIE DE SANFILIPPO !

CE RAPPORT ANNUEL A ÉTÉ RÉALISÉ GRÂCE À LA GÉNÉROSITÉ DE MOORE STEPHENS REFIDAR S.A.

Graphisme : S agence / Impression : Atar Roto Presse SA

MOORE

AUDIT · TAX & LEGAL · ADVISORY · FINANCIAL SERVICES

NYON · GENÈVE · LAUSANNE · **www.moore.swiss**