

RAPPORT ANNUEL 2025



JOANA, 21 ANS
ET SA SŒUR SOFIA

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



Faites un don avec
TWINT !

Scannez le code QR avec
l'app TWINT

Confirmez le montant et
le don

Sommaire

LE MOT DU PRÉSIDENT	4
LE MOT DE LA DIRECTRICE	5
ORGANISATION	6
MISSION & VALEURS	7
LE SYNDROME DE SANFILIPPO	8
QUELQUES CHIFFRES	10
PROGRAMMES EN COURS	12
INTERVIEW	23
ACTIONS DE LA FONDATION	26
ÉLÉMENTS FINANCIERS	29
REMERCIEMENTS	34



JULIA, 10 ANS

Le mot du Président



Frédéric Morel
Président-Fondateur de la Fondation Sanfilippo Suisse

CHERS AMIS DE LA FONDATION,

Il y a des maladies dont on parle peu.

Des maladies qui avancent dans le silence, bouleversent des familles entières et obligent à apprendre, du jour au lendemain, un vocabulaire que personne ne devrait connaître.

Le syndrome de Sanfilippo fait partie de celles-là.

Face à cette réalité, deux choix existent : détourner le regard ou décider d'agir.

Depuis plus de seize ans, la *Fondation Sanfilippo Suisse* a fait ce second choix.

Agir, même lorsque les réponses tardent.

Agir, même lorsque les avancées semblent fragiles.

Persévérer, surtout, parce que derrière chaque dossier médical, il y a un enfant, une famille, une vie entière suspendue à l'espoir d'un progrès.

Longtemps, la recherche autour du syndrome de Sanfilippo a avancé lentement, presque dans l'ombre. Mais ces dernières années, quelque chose a changé. La science progresse, les connaissances s'affinent, les collaborations se renforcent et de nouvelles perspectives thérapeutiques émergent progressivement.

Ces avancées ne seraient pas possibles sans l'engagement de toutes celles et ceux qui choisissent, année après année, de soutenir notre mission. Derrière chaque projet de recherche financé, chaque initiative portée par la Fondation et chaque progrès accompli, il y a des donateurs, des partenaires et des familles qui continuent à croire qu'un avenir différent est possible.

Bien sûr, le chemin reste long.

Nous ne pouvons pas promettre ce que la science n'a pas encore totalement atteint. Mais aujourd'hui, l'espoir repose sur des bases plus concrètes qu'hier — et cela nous encourage à poursuivre nos efforts avec responsabilité, humilité et détermination.

Ce rapport annuel témoigne de cette mobilisation collective et de l'impact concret qu'elle permet de générer.

À chacune et chacun d'entre vous — donateurs, partenaires, bénévoles, chercheurs, familles et amis de la Fondation — j'adresse ma plus sincère gratitude. Votre engagement donne à cette mission sa force et sa continuité.

Parce qu'au fond, notre combat n'est pas uniquement scientifique.

Il est profondément humain.

Avec toute ma reconnaissance,

Le mot de la Directrice



Alexandra Spaethe
Directrice de la Fondation Sanfilippo Suisse

UNE ANNÉE DE RENCONTRES, DE COLLABORATIONS ET D'ÉLAN COLLECTIF

L'année 2025 aura été une année d'intensité.

Une année de travail, de rencontres, de questionnements, mais aussi une année qui a rappelé pourquoi il est essentiel de continuer à créer des espaces de dialogue autour du syndrome de Sanfilippo.

En novembre dernier, la *Fondation Sanfilippo Suisse* a organisé la **4^e Conférence Internationale sur le syndrome de Sanfilippo**. Pendant deux jours, des experts venus du monde entier se sont réunis pour partager leurs recherches, confronter leurs approches et faire avancer collectivement la compréhension de la maladie.

Organiser une telle rencontre a représenté bien plus qu'un événement scientifique. Cela a permis à des disciplines qui évoluent souvent séparément de dialoguer autour d'une même réalité : la maladie. Cela a notamment créé des connexions entre la recherche fondamentale, les essais cliniques, les réalités médicales de terrain et l'expérience vécue des familles.

Cette conférence a mis en lumière un élément essentiel : la recherche sur le syndrome de Sanfilippo entre dans une phase nouvelle, plus structurée, plus collaborative et plus concrète. Les échanges ont montré combien les connaissances ont évolué ces dernières années et à quel point les stratégies thérapeutiques explorées aujourd'hui ouvrent des perspectives qui n'existaient pas auparavant.

Mais cette rencontre a également rappelé une autre réalité : derrière chaque avancée scientifique, il y a une urgence humaine.

L'urgence pour les familles de voir émerger des solutions.

L'urgence de mieux accompagner les enfants au quotidien.

L'urgence aussi de continuer à faire exister cette maladie dans l'espace public et scientifique afin qu'elle ne retombe jamais dans l'invisibilité.

C'est précisément dans cet équilibre que la Fondation poursuit sa mission : soutenir la recherche tout en restant profondément connectée aux réalités vécues par les familles.

Tout au long de l'année 2025, nous avons poursuivi nos actions avec cette volonté constante : créer du lien, faire circuler les connaissances, soutenir les initiatives porteuses d'impact et continuer à fédérer une communauté engagée autour d'une même cause.

À chacun d'entre vous — familles, chercheurs, bénévoles, partenaires et soutiens de la Fondation — merci pour votre confiance et votre engagement à nos côtés.

Avec toute ma gratitude,

Organisation

MARRAINE
ET PARRAIN


Micheline Calmy-Rey


Pr Stylianos E. Antonarakis

CONSEIL
DE FONDATION


Frédéric Morel,
Président-Fondateur


Dre Danielle
Bertola Reymond


Isabelle Costes


Me Arnaud Cywie


Anaïs di Nardo di Maio


Corinne Féry-von Arx


Alexandra
Perrinjaquet-Stendardo

DIRECTION
SCIENTIFIQUE


Dr Nicolas Lantz

MEMBRE DU COMITÉ
SCIENTIFIQUE


Dr Ron Hogg

CONSULTANT-E-S
EXTERNES


Dr Alexander Alanine


Dre Andrea Dardis

BUREAU DE
LA FONDATION


Alexandra Spaethe


Sara da Fonte

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 et placée sous la surveillance du Département fédéral de l'intérieur, à Berne.

MISSION

La *Fondation Sanfilippo Suisse* œuvre pour améliorer l'accompagnement des enfants atteints du syndrome de Sanfilippo et de leurs familles, tout en contribuant activement à l'avancement de la recherche et à la sensibilisation aux maladies rares.

Son action s'articule autour de trois axes complémentaires :

1 SOUTENIR LA RECHERCHE

Financer des projets scientifiques et suivre les avancées thérapeutiques liées au syndrome de Sanfilippo.

2 ACCOMPAGNER LES FAMILLES

Apporter un soutien concret aux enfants touchés par la maladie ainsi qu'à leurs proches, à chaque étape de leur parcours.

3 SENSIBILISER ET AGIR

Faire connaître les réalités et les enjeux liés au syndrome de Sanfilippo et aux maladies rares auprès du grand public et des acteurs concernés.

NOS VALEURS

♥ ENGAGEMENT

Une implication durable et humaine au service des enfants et de leurs familles.

♥ SYNERGIE

Une collaboration étroite avec les chercheurs, les professionnels de santé, les familles et les partenaires.

♥ SOLIDARITÉ

Un esprit d'entraide afin que personne ne reste seul face à cette maladie.

♥ TRANSPARENCE

Une gestion rigoureuse, responsable et transparente des ressources et des actions menées.

Le syndrome de Sanfilippo

UNE MALADIE QUI EFFACE PEU À PEU L'ENFANCE

Le syndrome de Sanfilippo est une maladie génétique rare et neurodégénérative qui touche les enfants. Il appartient au groupe des mucopolysaccharidoses de type III, ou MPS III, et est parfois surnommé « l'Alzheimer de l'enfant » en raison de la dégradation progressive des capacités cognitives, motrices et comportementales qu'il entraîne.

Mais le syndrome de Sanfilippo est aussi UNE MALADIE DU TEMPS.

LE TEMPS DES PREMIERS APPRENTISSAGES

Au départ, rien ne distingue ces enfants des autres.

Les premières années de vie semblent suivre un développement normal : les enfants jouent, découvrent le monde, apprennent leurs premiers mots et développent progressivement leur autonomie.

Puis, les premiers signes apparaissent :

- retard de langage ;
- troubles du sommeil ;
- hyperactivité ;
- difficultés comportementales.

Souvent discrets au début, ces symptômes restent difficiles à interpréter et peuvent être confondus avec d'autres troubles du développement.

LE TEMPS OÙ LE RECYCLAGE CELLULAIRE SE DÉRÈGLE

Le développement de la maladie repose sur un dysfonctionnement cellulaire progressif.

Comme tout organisme vivant, les cellules humaines produisent naturellement des déchets biologiques qui doivent être éliminés et recyclés. Cette fonction est assurée par les lysosomes, de petites structures présentes à l'intérieur des cellules, qui contiennent différentes enzymes chargées de dégrader ces substances.

Chez les enfants atteints du syndrome de Sanfilippo, l'une de ces enzymes est absente ou fonctionne de manière déficiente. En conséquence, une substance appelée héparane sulfate – un type de mucopolysaccharide – ne peut plus être correctement dégradée et s'accumule progressivement dans les cellules.

Cette accumulation devient progressivement toxique, en particulier dans le cerveau, où elle entraîne une détérioration des neurones et perturbe la communication entre les cellules nerveuses.

LE TEMPS DES QUESTIONS

Pour de nombreuses familles, commence alors une longue période d'incertitude.

Les consultations s'enchaînent, les réponses tardent et le diagnostic intervient souvent après plusieurs années d'errance médicale. La rareté de la maladie (1/70'000 naissances) ainsi que la diversité des symptômes compliquent encore son identification.

Le diagnostic repose généralement sur plusieurs examens :

- une analyse d'urine ;
- un test enzymatique ;
- une analyse génétique permettant d'identifier le sous-type de la maladie.

Le syndrome de Sanfilippo est une maladie génétique à transmission autosomique récessive : les deux parents sont généralement porteurs sains et transmettent chacun une copie mutée du gène concerné à leur enfant.

LE TEMPS OÙ LES ACQUIS DISPARAISSENT

Avec l'évolution de la maladie, certaines capacités acquises diminuent progressivement.

Le langage se perd. Les gestes du quotidien deviennent plus complexes. L'autonomie recule peu à peu.

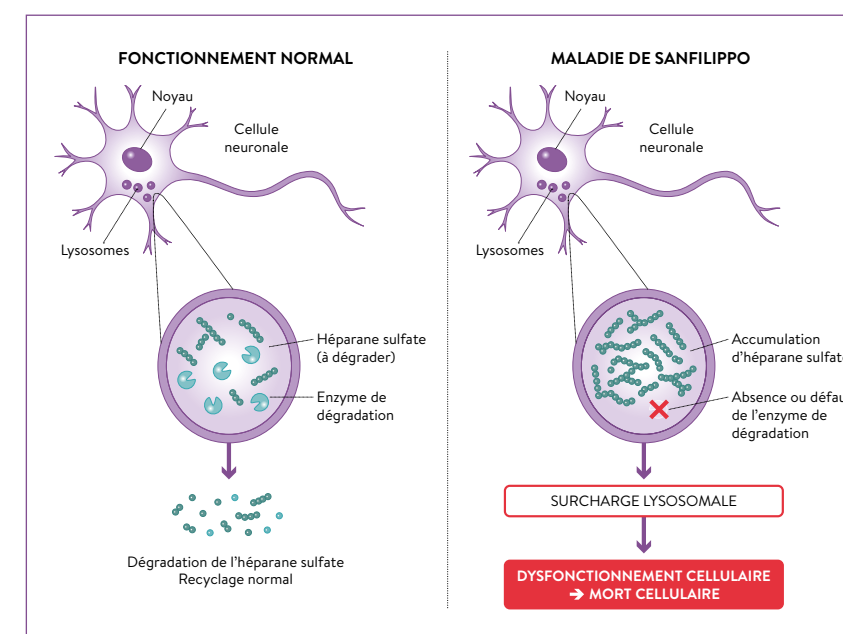
À mesure que la maladie progresse, l'autonomie des enfants recule peu à peu, les rendant de plus en plus dépendants de leur entourage pour les actes les plus simples de la vie quotidienne.

Le syndrome de Sanfilippo évolue vers une atteinte neurologique sévère et conduit, dans la majorité des cas, à un décès prématuré à l'adolescence ou au début de l'âge adulte.

LE TEMPS DE LA RECHERCHE ET DE L'ESPOIR

À ce jour, il n'existe pas encore de traitement curatif pour le syndrome de Sanfilippo.

Néanmoins, les avancées scientifiques récentes ouvrent des perspectives inédites. Plusieurs approches thérapeutiques actuellement en développement pourraient franchir des étapes déterminantes dans les prochaines années et améliorer durablement la prise en charge des patients.



Physiopathologie du syndrome de Sanfilippo

À gauche : Dans une cellule saine, l'héparane sulfate est correctement dégradé et recyclé, permettant à la cellule de fonctionner normalement.

À droite : Dans une cellule portant une mutation du syndrome de Sanfilippo, le dysfonctionnement de l'enzyme de dégradation entraîne une accumulation d'héparane sulfate, qui est toxique pour la cellule et entraîne sa mort.

Quelques chiffres

ÉVÉNEMENTS MARQUANTS

2008-2024	2008-2024	2010	2011	2013	2014-2015	2021	2023	2024	2025
10 événements caritatifs organisés	12 campagnes de sensibilisation dans les Transports Publics Genevois (TPG) et parkings publics	Co-fondation de ProRaris, Alliance des Maladies Rares	Soutien au film documentaire « Les enfants de Sanfilippo »	Publication du livre « Noé et Noa » sur la différence et le handicap	Sensibilisation dans 100 classes primaires à Genève	Co-élaboration d'une feuille de route thérapeutique pour Sanfilippo et installation d'une balançoire inclusive aux Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG)	Refonte du site web de la Fondation et subvention au centre CORAIL (HUG)	Création de l'unité PASSO (HUG)	Organisation de la 4 ^e Conférence Internationale sur le syndrome de Sanfilippo à Genève

NOTRE IMPACT EN UN COUP D'ŒIL



+10 MILLIONS DE CHF
alloués à la recherche depuis 2008



16 PROGRAMMES
de recherche soutenus



4 CONFÉRENCES SCIENTIFIQUES INTERNATIONALES ORGANISÉES
(2011, 2015, 2020, 2025)



+281'000 VUES YOUTUBE
du film « Les enfants de Sanfilippo »
(produit avec le soutien de la Fondation et de la Loterie Romande)

PRÉVALENCE DES MALADIES RARES
Un problème invisible, une urgence mondiale



1 PERSONNE SUR 16
pourrait être touchée par une maladie rare au cours de sa vie



+7'000 MALADIES RARES
identifiées dans le monde



300 MILLIONS DE PERSONNES
vivent avec une maladie rare



30 MILLIONS DE PERSONNES
touchées en Europe



600'000 PERSONNES
en Suisse



95 % DES MALADIES RARES
n'ont toujours pas de traitement approuvé

Programmes en cours1



Programme de recherche dirigé par :
Dre Anna Fournier
Swiss Data Science Center (EPFL & ETHZ)
Pr Isaac Canales
Universitäts-Kinderspital Zürich (Suisse)

REPOSITIONNEMENT DE MÉDICAMENTS ET VALIDATION PRÉCLINIQUE SUR DES CELLULES ISSUES DE PATIENTS

Dans la continuité du projet mené avec le Swiss Data Science Center (SDSC) – une initiative de l’EPFL et de l’ETH Zurich – la Fondation Sanfilippo Suisse soutient une nouvelle phase de recherche visant à accélérer l’identification de pistes thérapeutiques pour le syndrome de Sanfilippo.

Ce projet repose sur une approche intégrée combinant l’intelligence artificielle et la validation expérimentale. L’objectif est d’améliorer la prédiction de l’utilisation de molécules déjà connues, repositionnées pour le traitement du syndrome de Sanfilippo, puis de tester les candidats les plus prometteurs dans un modèle préclinique pertinent développé par le Kinderspital de Zurich.

Les molécules sélectionnées seront évaluées sur des neurones dérivés de cellules souches pluripotentes induites (iPSC), issues de patients. Ce modèle permet de se rapprocher davantage des mécanismes biologiques observés dans la maladie et d’évaluer plus finement le potentiel thérapeutique des candidats identifiés par l’intelligence artificielle.

Intitulé du projet :
**ACCÉLÉRER
L’IDENTIFICATION DE
NOUVELLES PISTES
THÉRAPEUTIQUES
POUR LE SYNDROME
DE SANFILIPPO**

Total des subventions
à verser à partir de 2026
(sur 18 mois):
CHF 219’000

Programmes en cours2



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

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

En 2022, la *Fondation Sanfilippo Suisse* et la *Sanfilippo Children’s Foundation*, en Australie, ont conjointement attribué une bourse d’incubation à la Pre Kim Hemsley afin de soutenir le développement d’un nouveau modèle préclinique du syndrome de Sanfilippo de type A.

Aux côtés de la Dre Adeline Lau, la Pre Hemsley dirige un projet visant à générer et caractériser un modèle murin porteur de la mutation R245H du gène SGSH, l’une des mutations les plus fréquentes chez les patients atteints du sous-type A. Cette mutation est présente dans environ 58 % des cas aux Pays-Bas et jusqu’à 31 % en Australasie.

Après obtention des autorisations éthiques nécessaires, l’équipe a collaboré avec le South Australian Genome Editing Centre afin de créer ce modèle génétiquement modifié. Les premières souris sont nées en mars 2023. Leur caractérisation montre des résultats proches de ceux observés dans le modèle murin D31N, largement utilisé en recherche, suggérant que les deux modèles reproduisent une forme atténuée classique du syndrome.

Ce nouveau modèle constitue un outil préclinique important pour mieux comprendre les mécanismes spécifiques associés à cette mutation et évaluer de futures stratégies thérapeutiques ciblées.

Les résultats de ces travaux feront prochainement l’objet d’une publication scientifique et ce modèle sera mis à disposition de la communauté scientifique internationale afin de soutenir le développement de nouvelles recherches sur le syndrome de Sanfilippo.

Intitulé du projet :
**CRÉATION D’UN NOU-
VEAU MODÈLE ANIMAL
PRÉCLINIQUE DU SYN-
DROME DE SANFILIPPO**

Travaux cofinancés avec :
**Sanfilippo Children’s
Foundation, Freshwater,
Australie**

Total des subventions
versées depuis 2022 :
CHF 30’000

Programmes en cours 3



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

CIBLER LES MUTATIONS DE NON-SENS : UNE APPROCHE THÉRAPEUTIQUE POUR LES FORMES SÉVÈRES DU SYNDROME DE SANFILIPPO

Fin 2020, le Dr Lachlan Jolly, de l'Université d'Adélaïde, a reçu une bourse d'incubation cofinancée par la *Fondation Sanfilippo Suisse* et la *Sanfilippo Children's Foundation*, en Australie. Ce projet vise à identifier de nouvelles approches thérapeutiques 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 dites « de non-sens » interrompent prématurément la production de protéines, entraînant une perte de fonction particulièrement sévère. Ces mutations sont impliquées dans plusieurs formes graves du syndrome de Sanfilippo ainsi que dans d'autres maladies génétiques rares.

L'équipe du Dr Jolly a développé plusieurs lignées cellulaires porteuses de ces mutations afin d'évaluer leur réponse à des molécules déjà connues pour cibler ce mécanisme. Les lignées les plus prometteuses ont ensuite été sélectionnées pour l'optimisation d'un outil de criblage pharmacologique.

Parallèlement, un criblage de plus de 3'000 médicaments approuvés par la FDA a été réalisé sur un modèle neuronal de la maladie. Les composés présentant des effets positifs ont fait l'objet de validations expérimentales supplémentaires. L'utilisation de molécules déjà autorisées pour d'autres indications pourrait permettre d'accélérer leur repositionnement thérapeutique dans le syndrome de Sanfilippo.

Les résultats obtenus à ce stade n'ont toutefois pas permis de démontrer un bénéfice significatif de l'approche combinée testée, impliquant l'inhibition du NMD et l'utilisation de molécules favorisant la lecture des mutations de non-sens.

Des recherches complémentaires, impliquant d'autres types cellulaires dérivés de patients, seront nécessaires afin d'évaluer plus précisément le potentiel thérapeutique de cette stratégie.

Intitulé du projet :
**UNE APPROCHE
PRAGMATIQUE DANS
LE TRAITEMENT
DU SYNDROME DE
SANFILIPPO**

Travaux cofinancés avec :
**Sanfilippo Children's
Foundation, Freshwater,
Australie**

Total des subventions
versées depuis 2021 :
CHF 30'000

Programmes en cours 4



Programme de recherche
mené par :
Dorphan et Université d'Udine
(Italie)

TEST D'UNE MOLÉCULE PROMETTEUSE SUR DES CELLULES DE PATIENTS ATTEINTS DE SANFILIPPO DE TYPES A ET B

Dorphan, société détenue par la Fondation, développe l'utilisation d'une molécule innovante initialement destinée au traitement de certaines maladies lysosomales, notamment les gangliosidoses GM1 et GM2 ainsi que la maladie de Gaucher de type 3.

Afin d'explorer le potentiel thérapeutique de cette molécule dans d'autres maladies lysosomales, des expériences ont été initiées sur des cellules de patients atteints du syndrome de Sanfilippo de types A et B. Ces recherches visent à évaluer la capacité de cette approche à restaurer certaines fonctions biologiques altérées par la maladie.

Intitulé du projet :
**REPOSITIONNEMENT
D'UNE MOLÉCULE POUR
LE TRAITEMENT DES
MALADIES LYSOSOMALES**

Total des subventions
versées depuis 2025 :
EUR 25'000



HUGO, 11 ANS

Expertise Scientifique Externe



Renforcer l'évaluation des projets de recherche :

Dre Andrea Dardis
Université d'Udine (Italie)
Dr Alexander Alanine
Trimtech Therapeutics

Afin d'accompagner le développement stratégique de ces programmes de recherche, la *Fondation Sanfilippo Suisse* s'entoure également d'experts spécialisés dans les maladies lysosomales et les maladies rares.

En 2025, elle a initié une collaboration avec la Dre Andrea Dardis et le Dr Alexander Alanine afin d'apporter leur expertise sur les projets soutenus ainsi que leurs perspectives thérapeutiques en développement.



APPEL À PROJETS DE RECHERCHE

La *Fondation Sanfilippo Suisse* réaffirme son engagement en faveur de la recherche scientifique en lançant un nouvel appel à projets consacré au syndrome de Sanfilippo et aux mucopolysaccharidoses.

Cet appel vise à soutenir des initiatives innovantes contribuant à améliorer la compréhension de la maladie, à faire progresser la recherche et à favoriser le développement de nouvelles approches pour les patients.

Les projets de recherche doivent être envoyés à :
nicolas.lantz@fondation-sanfilippo.ch

4^e Conférence Internationale sur le syndrome de Sanfilippo

VERS UNE NOUVELLE ÈRE THÉRAPEUTIQUE
13-14 NOVEMBRE 2025, GENÈVE

Organisée à Genève par la *Fondation Sanfilippo Suisse*, la 4^e Conférence Internationale sur le syndrome de Sanfilippo a réuni près de 50 participants issus de neuf pays. Chercheurs, cliniciens, scientifiques, représentants de l'industrie pharmaceutique, familles et enfants concernés par la maladie se sont retrouvés autour d'un objectif commun : faire avancer les connaissances et ouvrir de nouvelles perspectives thérapeutiques pour les patients atteints du syndrome de Sanfilippo.

Cette édition a marqué une étape importante, tant par la qualité des interventions scientifiques que par la richesse des échanges entre des acteurs évoluant souvent dans des environnements très différents. La conférence a ainsi joué un rôle de passerelle entre recherche fondamentale, développement clinique et réalité vécue par les familles.

Durant deux journées d'échanges intenses, plusieurs thématiques majeures ont été abordées : thérapies géniques, stratégies de remplacement enzymatique, identification de biomarqueurs pour mieux suivre l'évolution de la maladie, utilisation de l'intelligence artificielle pour accélérer la recherche, ainsi que nouvelles approches visant à préserver les capacités des enfants et améliorer leur qualité de vie.

Les discussions ont également mis en évidence les défis qui persistent : mieux comprendre l'histoire naturelle du syndrome, adapter les approches thérapeutiques aux différents sous-types de la maladie, faciliter l'accès aux essais cliniques et renforcer les collaborations internationales afin de partager les connaissances, les données et les expertises.

Un constat s'est néanmoins imposé tout au long de la conférence : la recherche progresse. Les connaissances scientifiques évoluent rapidement et plusieurs programmes franchissent aujourd'hui des étapes importantes, ouvrant des perspectives qui semblaient encore inaccessibles il y a quelques années.

La présence des familles a constitué un élément central de cette rencontre. Leurs témoignages ont rappelé avec force que derrière chaque avancée scientifique se trouvent des enfants, des parcours de vie et une attente immense. Ils ont également souligné l'importance d'une approche globale intégrant non seulement la recherche thérapeutique, mais aussi l'accompagnement psychosocial, le soutien aux proches aidants et la qualité de vie au quotidien.

En réunissant expertise scientifique, perspectives cliniques et expérience des familles, cette conférence a permis de renforcer une vision plus collaborative, plus concrète et profondément centrée sur les besoins des patients et leurs familles.

TROIS ENSEIGNEMENTS MAJEURS SE DÉGAGENT DES TRAVAUX PRÉSENTÉS :

1 MIEUX COMPRENDRE LA MALADIE ET SON ÉVOLUTION POUR MIEUX LA TRAITER

Le développement de traitements efficaces repose en grande partie sur une meilleure compréhension de l'évolution du syndrome de Sanfilippo et sur la capacité à mesurer précisément ses effets au fil du temps.

Dans cette perspective, les approches multiomiques présentées par le **Pr Peter Bauer**, de *Centogene*, en Allemagne, permettent d'intégrer des données génétiques, biochimiques et moléculaires afin d'obtenir une vision plus globale et plus fine de la maladie. Ces outils pourraient améliorer le diagnostic, affiner la caractérisation des différents profils cliniques et favoriser l'identification de nouveaux biomarqueurs utiles pour suivre l'évolution de la pathologie ainsi que la réponse aux traitements.

Les travaux du **Pr Alessandro Fraldi**, de l'*Université de Naples Federico II* et du *CEINGE (Biotechnologie Avanzate Franco Salvatore)*, en Italie, ont également mis en évidence le rôle potentiel de l'accumulation anormale de certaines protéines dans la dégénérescence neurologique caractéristique du syndrome de Sanfilippo. Ces recherches ouvrent la voie à de nouvelles stratégies ciblant les mécanismes secondaires impliqués dans la neurodégénérescence.

Enfin, plusieurs avancées concernent le suivi clinique et l'évaluation des traitements expérimentaux. Des techniques d'imagerie cérébrale avancées, comme l'IRM par diffusion étudiée par le **Pr Alexey Pshezhetsky**, du *CHU Sainte-Justine*, au Canada, pourraient permettre de détecter plus précocement certaines altérations cérébrales, de suivre la progression de la maladie de manière non invasive et d'évaluer avec davantage de précision l'impact des futures approches thérapeutiques dans le cadre des essais cliniques.

Ces avancées montrent combien la capacité à mieux comprendre, mesurer et suivre l'évolution de la maladie devient aujourd'hui essentielle pour développer des traitements plus ciblés, plus proches des besoins réels des enfants et de leurs familles.



Photo de groupe avec de nombreux acteurs de la Conférence

2 DES APPROCHES THÉRAPEUTIQUES QUI CIBLENT DÉSORMAIS DIRECTEMENT LES MÉCANISMES DE LA MALADIE

Plusieurs équipes internationales travaillent aujourd'hui à cibler directement les mécanismes biologiques impliqués dans la neurodégénérescence observée dans le syndrome de Sanfilippo. L'objectif n'est plus seulement de mieux comprendre la maladie, mais aussi d'explorer des stratégies susceptibles de ralentir son évolution et de préserver certaines fonctions neurologiques.

Les travaux du **Pr Alexey Pshezhetsky**, du *CHU Sainte-Justine* et de l'*Université de Montréal*, illustrent cette évolution. Son équipe développe une approche combinant greffe de cellules souches et administration d'Aloxistatin — un composé déjà approuvé par la Food and Drug Administration (FDA) — afin de limiter les dépôts amyloïdes observés dans des modèles murins de Sanfilippo de type C. Les résultats présentés suggèrent une amélioration de certaines fonctions cognitives et comportementales

dans les modèles étudiés, ainsi qu'une réduction de l'inflammation cérébrale associée à la progression de la maladie.

D'autres recherches, menées notamment par le **Pr Stéphane Sizonenko**, de l'*Université de Genève*, explorent l'utilisation de molécules dérivées de polysaccharides marins pour limiter l'accumulation intracellulaire de sulfate d'héparane. Cette approche vise à préserver certaines fonctions métaboliques cérébrales et à réduire les altérations microstructurelles observées dans la maladie.

Les avancées présentées dans le domaine des approches géniques témoignent également d'une évolution importante des stratégies thérapeutiques. Les recherches du **Pr Jérôme Ausseil**, du *CHU de Toulouse / INSERM Infinity*, reposent sur l'utilisation de vecteurs viraux administrés par voie intraveineuse, capables de franchir la barrière hémato-encéphalique après une injection systémique. Chez l'animal, cette approche a permis d'observer une restauration de l'activité enzymatique cérébrale, une réduction de l'accumulation de substrats pathologiques et une amélioration de certaines fonctions motrices et cognitives.

Des résultats encourageants ont également été présentés par **Jill Wood**, de *Phoenix Nest Inc.* avec des effets positifs observés dans des modèles précliniques murins, notamment en termes de survie et de maintien de certaines fonctions neurologiques.

Pris ensemble, ces travaux traduisent un véritable changement de paradigme : la recherche ne se limite plus à décrire les mécanismes de la maladie, mais développe désormais des stratégies visant à agir directement sur ses processus pathologiques afin d'en modifier, à terme, l'évolution clinique.



Table ronde scientifique en compagnie de : (De gauche à droite) Jill Wood, Dre Nicole Muschol, Pr Jérôme Ausseil, Pr Alexey Pshezhetsky, Dr Michael Ostland.

3 DES ESSAIS CLINIQUES EN COURS ET DE NOUVEAUX OUTILS POUR ACCÉLÉRER LE DÉVELOPPEMENT THÉRAPEUTIQUE

Plusieurs approches ont désormais franchi une étape importante et sont actuellement évaluées chez l'enfant dans le cadre d'essais cliniques internationaux. Ces avancées illustrent le passage progressif de la recherche préclinique vers l'évaluation clinique.

La **Dre Nicole Muschol**, de l'*University Medical Center Hamburg-Eppendorf*, a notamment présenté deux stratégies en cours d'évaluation chez des patients atteints de Sanfilippo de type A: une thérapie enzymatique administrée par voie intraveineuse, JR-441, ainsi qu'une approche génique administrée en une seule injection, UX111. Toutes deux visent à restaurer l'activité enzymatique nécessaire au fonctionnement cellulaire, avec l'objectif d'atteindre le système nerveux central.

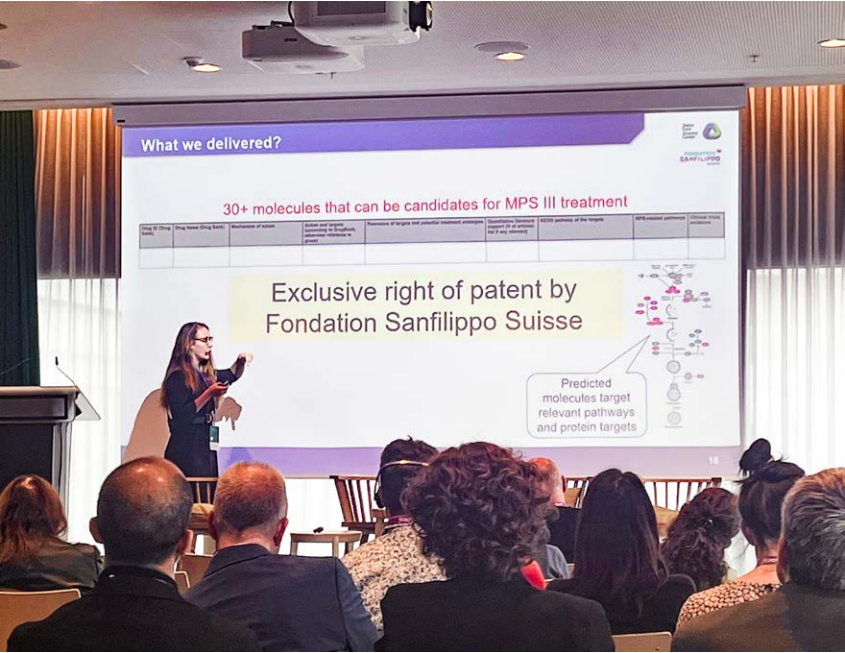
L'un des principaux défis du traitement des maladies neurologiques reste toutefois le franchissement de la barrière hémato-encéphalique,

qui limite l'accès des thérapies au cerveau. Dans cette perspective, le **Dr Michael Ostland**, de *Denali Therapeutics*, aux États-Unis, a présenté une plateforme technologique destinée à faciliter le transport des enzymes thérapeutiques vers le système nerveux central après administration intraveineuse. Cette approche pourrait représenter une avancée importante pour améliorer l'efficacité des traitements dans les maladies neurodégénératives.

Au-delà des stratégies thérapeutiques elles-mêmes, l'intelligence artificielle ouvre également de nouvelles perspectives pour accélérer le développement de traitements. Mené

par la **Dre Anna Fournier** du *Swiss Data Science Center* (EPFL et ETHZ), ce projet associe le Pr Isaac Canales de l'*Universitäts-Kinderspital Zürich* et bénéficie du soutien de la Fondation Sanfilippo Suisse. Il s'appuie sur l'analyse de vastes bases de données biologiques et pharmacologiques afin d'identifier des médicaments déjà existants susceptibles d'être repositionnés dans le traitement du syndrome de Sanfilippo.

À ce jour, plus de 30 molécules candidates ont été identifiées comme potentiellement actives. En s'appuyant sur des traitements dont le profil de sécurité est déjà partiellement connu, cette stratégie pourrait permettre de réduire significativement les délais, les coûts et les risques associés au développement thérapeutique, tout en accélérant l'identification d'options potentielles pour les patients.



Présentation de la Dre Anna Fournier « Exploiter le potentiel de l'apprentissage profond pour le repositionnement thérapeutique de médicaments dans le traitement du syndrome de Sanfilippo. »

3 IDÉES-FORCES À RETENIR

1 LE CERVEAU EST AU CŒUR DU DÉFI THÉRAPEUTIQUE

Dans le syndrome de Sanfilippo, l'enjeu central n'est pas seulement de corriger un déficit enzymatique, mais d'atteindre efficacement le système nerveux central. Thérapies géniques, enzymes modifiées, vecteurs viraux, plateformes de transport à travers la barrière hémato-encéphalique: les approches présentées montrent que la recherche se concentre désormais sur le principal verrou de la maladie, à savoir la neurodégénérescence.

2 LES PISTES THÉRAPEUTIQUES ENTRENT DANS L'ÉPREUVE DU RÉEL

Plusieurs stratégies ne relèvent plus uniquement de la recherche exploratoire: certaines sont aujourd'hui évaluées chez l'enfant dans le cadre d'essais cliniques internationaux. Cette évolution marque une étape importante pour la communauté Sanfilippo: il ne s'agit plus seulement d'identifier des pistes prometteuses, mais de démontrer leur sécurité, leur efficacité et leur impact réel sur l'évolution de la maladie.

3 SANS BONS OUTILS DE MESURE, PAS DE BONS ESSAIS CLINIQUES

Biomarqueurs, imagerie cérébrale, approches multiomiques et intelligence artificielle deviennent des outils essentiels pour comprendre la progression du syndrome, identifier les bons patients, suivre l'effet des traitements et concevoir des essais cliniques plus pertinents. Dans une maladie rare, complexe et évolutive comme Sanfilippo, la capacité à mesurer finement les changements est désormais aussi stratégique que le développement des traitements eux-mêmes.



SAÏD, 7 ANS

DÉCRYPTER LES AVANCÉES SCIENTIFIQUES :
GLOSSAIRE DES PRINCIPAUX TERMES ABORDÉS LORS
DE LA CONFÉRENCE

Approches multiomiques

Méthodes d'analyse combinant différentes données biologiques — génétiques, moléculaires ou biochimiques — afin d'obtenir une compréhension plus globale de la maladie.

Barrière hémato-encéphalique

Barrière naturelle au niveau du cerveau qui limite le passage de certaines substances présentes dans le sang. Elle constitue l'un des principaux défis dans le développement de traitements pour les maladies neurologiques.

Biomarqueur

Indicateur biologique mesurable permettant de suivre l'évolution d'une maladie ou d'évaluer la réponse à un traitement.

Cellules souches

Cellules capables de se multiplier et de se transformer en différents types de cellules spécialisées de l'organisme. Elles sont étudiées pour leur potentiel à réparer ou remplacer des tissus endommagés.

Dépôts amyloïdes

Accumulations anormales de protéines dans les tissus, notamment dans le cerveau, pouvant contribuer à la dégénérescence des neurones.

Essai clinique

Étude menée sur des patients humains afin d'évaluer la sécurité, la tolérance et l'efficacité potentielle d'un traitement.

Héparane sulfate

Molécule naturellement présente dans l'organisme, qui s'accumule anormalement dans les cellules chez les enfants atteints du syndrome de Sanfilippo.

Injection systémique

Administration d'un traitement, généralement par voie intraveineuse, afin qu'il puisse atteindre l'ensemble de l'organisme.

Neurodégénérescence

Dégradation progressive des cellules nerveuses, entraînant une perte des fonctions cognitives, motrices ou comportementales.

Polysaccharides marins

Molécules complexes issues d'organismes marins, étudiées pour leurs propriétés biologiques et leur potentiel thérapeutique dans certaines maladies.

Repositionnement
de médicaments

Approche consistant à étudier si des médicaments déjà utilisés pour d'autres maladies pourraient être efficaces dans une nouvelle indication.

Substrats pathologiques

Substances qui s'accumulent anormalement dans l'organisme en raison de la maladie et participent à son évolution.

Thérapie enzymatique

Approche thérapeutique consistant à remplacer ou compléter l'activité d'une enzyme absente ou déficiente dans l'organisme.

Thérapie génique

Technique visant à introduire du matériel génétique dans les cellules afin de corriger ou compenser une anomalie génétique responsable d'une maladie.

Vecteur viral

Virus modifié utilisé comme véhicule pour transporter du matériel génétique thérapeutique vers les cellules ciblées.



SIMONE, 14 ANS

Interview

AU-DELÀ DE LA RECHERCHE : LA RÉALITÉ DES FAMILLES

La conférence a également donné une place essentielle à la parole des familles, en rappelant que la maladie Sanfilippo ne se limite pas à une réalité médicale : la maladie transforme toute la dynamique familiale.

Raquel Marques, ingénieure civile, fondatrice de l'Association Sanfilippo Portugal et maman de Joana, atteinte du syndrome de Sanfilippo de type A, est intervenue, durant la conférence, aux côtés de sa fille cadette Sofia. À travers leurs témoignages croisés, elles ont mis en lumière deux réalités complémentaires : celle d'une mère confrontée au poids quotidien de l'accompagnement, et celle d'une sœur qui a grandi et qui s'est construite aux côtés de la maladie.

LE POINT DE VUE DE LA FRATERNITÉ FACE À LA MALADIE :
UNE RÉALITÉ PAS SUFFISAMMENT MISE EN LUMIÈRE

Sofia, peux-tu d'abord nous dire quelques mots sur toi ?

Sofia : J'ai 17 ans et suis actuellement en dernière année de lycée et j'aimerais poursuivre des études de management à l'université. J'aime aussi beaucoup passer du temps avec mes amis et sortir avec eux.

Comment décrirais-tu ta sœur Joana et la relation que tu partages avec elle ?

Sofia : Joana est la personne la plus authentique que j'aie jamais rencontrée. Elle a l'âme la plus douce et la plus pure. J'ai quatre ans de moins qu'elle, et notre relation est très

calme et très normale. Comme elle ne peut pas vraiment parler ni faire beaucoup de choses, notre relation repose surtout sur les moments que nous passons ensemble — regarder la télévision, être ensemble en famille, profiter de moments simples. Et ce que j'aime le plus chez elle, c'est son sourire. Elle a un très beau sourire.

« Pour moi, cela a toujours été normal. »

Comment as-tu vécu le fait de grandir aux côtés d'une sœur atteinte du syndrome de Sanfilippo ?

Sofia : Pour moi, cela a toujours été normal, parce que j'ai grandi avec Joana déjà diagnostiquée. Ce n'est qu'en grandissant que j'ai commencé à réaliser qu'elle était différente des autres enfants. Il y a eu des moments plus difficiles pour moi, surtout lorsque je voyais mes amis faire des choses avec leurs frères ou leurs sœurs que je ne pouvais pas faire avec Joana, même si j'aurais beaucoup aimé. Mais en même temps, c'est ma vie. Je ne pouvais pas la changer, et je l'ai acceptée parce que c'était la réalité dans laquelle j'ai grandi.

Joana, 21 ans, atteinte du syndrome de Sanfilippo et sa sœur Sofia de 17 ans.



Le plus difficile a été de la voir perdre progressivement certaines de ses capacités – parler, dessiner, communiquer. Voir ces changements au fil du temps a probablement été la partie la plus compliquée pour moi.

« Je ne suis pas seulement la sœur de Joana. »

En tant que sœur en bonne santé, as-tu déjà eu le sentiment que ta propre place au sein de la famille devenait plus difficile à définir ?

Sofia : Je n'ai jamais ressenti cela, parce que j'ai toujours eu le soutien de mes parents lorsque j'en avais besoin. Ils ont toujours veillé à ce que je sois Sofia, et que Joana soit Joana. Je ne suis pas seulement la sœur de Joana.

Je pense qu'ils ont vraiment fait de leur mieux pour me permettre d'être moi-même et de ne pas me définir uniquement à travers ma sœur, et je trouve cela formidable.

LA RÉALITÉ DERRIÈRE LE RÔLE DE PROCHE AIDANT

Raquel, pouvez-vous nous ramener au moment du diagnostic de Joana ?

Raquel : Joana avait six ans lorsqu'elle a été diagnostiquée, et Sofia avait déjà deux ans. Au début, même de nombreux spécialistes ne connaissaient pas vraiment la maladie. Plus tard, aux États-Unis, les médecins nous ont expliqué très directement ce qui allait se passer, et je peux dire que cela a été le pire jour de ma vie.

À quoi ressemble aujourd'hui le quotidien de maman et de proche aidante de Joana ?

Raquel : C'est un travail à plein temps, parce que Joana dépend d'un adulte

Qu'est-ce qui t'a aidée à rester aussi positive et mature malgré les difficultés ?

Sofia : Joana a fait de moi la personne que je suis aujourd'hui. Elle m'a appris que nous devrions vivre pleinement et ne pas trop nous inquiéter pour de petits problèmes, parce que certaines personnes ont des problèmes bien plus grands que les nôtres et aimeraient pouvoir y faire face comme nous le pouvons. Je pense qu'elle a vraiment changé ma manière de voir la vie et les autres.

Tu as également écrit un livre, « Ma Vie avec ma Sœur ». Quel message souhaitais-tu transmettre à travers ce livre ?

Sofia : Je voulais que les gens comprennent qu'être différent n'a pas d'importance. Nous ne devrions pas juger les personnes en raison d'un handicap ou de leur apparence. Au lieu de les regarder étrangement dès le départ, les gens devraient davantage se préoccuper de ce qu'elles ressentent.

Chacun est différent à sa manière, et cela ne change rien à l'amour que l'on peut avoir pour quelqu'un.

Que voudrais-tu que les gens retiennent de ton histoire ?

Sofia : Soyez reconnaissants d'être en bonne santé, vivez pour ceux qui ne le peuvent pas, et souvenez-vous que la différence n'a pas d'importance.

Quel type de soutien a fait la plus grande différence pour votre famille, et qu'est-ce qui manque encore aujourd'hui ?

Raquel : Nous avons une aide à domicile quelques heures par semaine, et cela fait déjà une grande différence. Mais il n'est pas facile de trouver des personnes capables de s'occuper d'enfants comme Joana.

Ce qui manque encore, c'est du soutien – un vrai soutien. Les gens ne savent souvent pas ce qu'est le syndrome de Sanfilippo, et les familles se retrouvent fréquemment seules face au poids de l'accompagnement.

Nous avons besoin d'être entendus lorsque nous demandons de l'aide. Parfois, nous avons simplement besoin de quelqu'un qui puisse nous remplacer pendant quelques heures, dans les moments les plus difficiles.

Le soutien social est extrêmement important, et c'est souvent ce qui manque le plus aux familles. Le syndrome de Sanfilippo est une forme de démence infantile, et les familles ont besoin d'accéder à des services de soutien spécialisés, comme il en existe pour les adultes vivant avec une démence.

Pourquoi est-il important pour vous de parler publiquement de l'expérience des proches aidants ?

Raquel : Parler est la seule manière de lutter contre cette maladie. La sensibilisation est essentielle. Si la société comprend la maladie, alors les gens peuvent aussi comprendre ce dont les familles ont réellement besoin.

Avec la sensibilisation vient le soutien – le soutien à la recherche, le soutien aux soins sociaux et le soutien aux familles.

« Ce qu'ils comprennent vraiment, c'est l'affection. Ils nous apprennent que l'amour compte. »



« Nous trouvons de la force là où nous ne pensions pas en avoir. »

Qu'est-ce que Joana vous a appris personnellement ?

Raquel : Les enfants atteints de Sanfilippo nous apprennent beaucoup, parce que ce qu'ils comprennent vraiment, c'est l'affection. Ils ont besoin de la ressentir. Joana m'a appris que l'amour compte.

Elle m'a aussi changée en tant que personne. Je suis devenue plus communicative, plus sûre de moi et probablement plus empathique envers les autres. Elle m'a appris à relativiser les problèmes.

Et elle m'a fait découvrir mon but – ce combat pour les maladies rares et pour les familles comme la nôtre.

Quel message aimeriez-vous partager avec d'autres familles confrontées à la maladie ?

Raquel : Malgré le diagnostic, nous pouvons encore vivre des moments heureux, et nous trouvons de la force là où nous ne pensions pas en avoir.

Et il y a une chose très importante : cherchez de l'aide. Demandez de l'aide. Nous ne sommes pas des super-mamans ou des super-papas, comme la société nous appelle parfois. Nous sommes simplement des êtres humains.

Les gens disent souvent que les parents comme nous sont des super-héros, mais je n'aime pas ce terme. Il retire à la société sa responsabilité de réellement soutenir les familles.

Au début, on ne sait pas comment tout gérer, mais on apprend. Trouvez de l'aide, acceptez le soutien, et n'oubliez pas l'espoir.

LA FONDATION SANFILIPPO SUISSE REMERCIE TRÈS CHALEUREUSEMENT RAQUEL ET SOFIA MARQUES D'AVOIR PARTAGÉ LEUR HISTOIRE, LEUR EXPÉRIENCE ET LEUR VOIX AVEC AUTANT DE SINCÉRITÉ, DE COURAGE ET DE GÉNÉROSITÉ.

Actions de la Fondation

SENSIBILISATION DU GRAND PUBLIC

La sensibilisation du grand public constitue un axe essentiel de notre mission. C'est pourquoi nous nous attachons à développer des projets de qualité, à la fois pertinents, visibles et porteurs de sens. En favorisant une meilleure compréhension du syndrome de Sanfilippo et, plus largement, des maladies rares, ces initiatives contribuent à éveiller la conscience publique, à renforcer la mobilisation autour de notre cause et à encourager le soutien à notre action, notamment à travers les dons.

En 2025, deux initiatives emblématiques ont particulièrement contribué à renforcer notre présence auprès du grand public.



Nous déployons une campagne de sensibilisation dans le parking de Manor Vésenaz, un lieu de passage très fréquenté qui permet de toucher un public large et varié. Renouvelée chaque année à travers de nouveaux visuels et messages, cette présence régulière contribue à maintenir la maladie dans l'espace public et à interpeller au-delà des cercles déjà sensibilisés.



La Fondation participe également, depuis neuf ans, à la course solidaire **Race for Gift**. Au-delà de sa portée en matière de sensibilisation, cet événement a permis de récolter plus de CHF 11'000.- en 2025, un soutien précieux pour l'accompagnement des familles et l'avancement de la recherche.



LE CENTRE CORAIL, HUG, GENÈVE UNE PRISE EN CHARGE GLOBALE ET SUR MESURE POUR TOUTE LA FAMILLE

La Fondation Sanfilippo Suisse a eu le privilège de soutenir le Centre Corail et souhaite aujourd'hui encore mettre en lumière cette initiative précieuse pour les familles.

Depuis 2023, le Centre Corail est devenu un lieu ressource essentiel pour les enfants atteints de maladies rares ou complexes et leurs proches. Sa mission : proposer un parcours de soins et d'accompagnement adapté aux besoins spécifiques de chaque famille, en offrant un soutien global à l'ensemble de ses membres.

Le Centre met à disposition un espace de soins dédié ainsi que des journées spécialement pensées pour les familles, favorisant à la fois le répit, le partage et la cohésion familiale. Conscient des défis liés aux pathologies complexes, il organise régulièrement des sessions de sensibilisation et de formation à la génétique destinées aux parents. Ces temps d'échange leur permettent de mieux comprendre les enjeux médicaux, d'appréhender les diagnostics et de devenir pleinement acteurs du parcours de santé de leur enfant.



d'écoute. Des rencontres spécifiques sont également organisées pour les grands-parents, afin de les accompagner face aux bouleversements que la maladie peut engendrer au sein de la famille.

L'ensemble des activités fait l'objet d'évaluations régulières par les bénéficiaires, garantissant une adaptation constante des actions proposées aux besoins exprimés. Le programme, riche et diversifié, s'articule autour de nombreuses initiatives : découverte de l'équithérapie, ateliers musicaux, plongée adaptée, ateliers culinaires ou encore événements fédérateurs comme la traditionnelle fête de Noël. Autant de moments qui contribuent à rompre l'isolement et à créer des espaces de partage et de convivialité.

Par son approche humaine, inclusive et pluridisciplinaire, le Centre Corail poursuit avec conviction son engagement auprès des familles, afin que chacune puisse trouver, au-delà de la maladie, un espace d'écoute, de soutien et d'espoir.

PASSO, HUG, GENÈVE,
UNITÉ DE SOINS PALLIATIFS PÉDIATRIQUES,
CRÉÉE GRÂCE AU SOUTIEN DE LA FONDATION SANFILIPPO SUISSE

L'équipe médico-soignante de soins palliatifs pédiatriques PASSO, développée grâce au soutien exclusif de la *Fondation Sanfilippo Suisse* depuis 2024, poursuit son développement et confirme sa pertinence. Au cours de l'année écoulée, son activité a connu une progression notable, avec un nombre croissant de patients et de familles accompagnés, tant en milieu hospitalier qu'à domicile. L'équipe suit actuellement 55 patients.

PASSO assure une prise en charge globale des enfants atteints de maladies potentiellement mortelles, centrée sur la qualité de vie de l'enfant et de son entourage, le respect des souhaits exprimés et le soulagement des symptômes. La cellule familiale est au cœur de cette approche, qui se poursuit après le décès par un accompagnement structuré du deuil.

L'équipe intervient également en soutien des professionnels de première ligne, en apportant expertise, conseils et appui dans les situations complexes. Elle contribue ainsi à une meilleure coordination des soins et à la qualité des prises en charge.

En 2025, un premier accompagnement à domicile jusqu'au décès a été effectué, conformément au souhait de la patiente et de sa famille, en collaboration avec les équipes infirmières à domicile. La présence d'un piquet médical 24h/24 et la disponibilité de l'équipe PASSO pour se rendre sur place, quotidiennement si nécessaire durant les dernières semaines, ont rendu cet accompagnement possible.

La qualité de vie demeure au centre de l'approche. Par des contacts réguliers avec le réseau entourant l'enfant, l'équipe a permis d'organiser des réintégrations à l'école, même pour quelques heures. Grâce à une meilleure connaissance des enfants et de leur famille, des activités ludiques adaptées à chacun ont également pu être proposées, redonnant une place à l'enfance au cœur d'un parcours de soins difficile.

Le financement par la *Fondation Sanfilippo Suisse* de l'équipe actuelle, composée de 0,4 ETP médical et de 0,8 ETP infirmier, sera repris par la Fondation privée des HUG à l'automne 2026. L'équipe s'agrandira et intégrera de nouveaux profils professionnels afin de répondre au plus près aux besoins des enfants et de leurs familles.



Éléments financiers

BILAN AU 31 DÉCEMBRE 2025
(avec chiffres comparatifs au 31 décembre 2024)

ACTIF	Notes	31.12.2025 CHF	31.12.2024 CHF
Liquidités		407'635	461'152
Actifs cotés en bourse détenus à court terme		1'662'836	2'122'995
Trésorerie à court terme		2'070'471	2'584'147
Autres créances à court terme		3'070	7'462
Autres créances à court terme		3'070	7'462
Total actif circulant		2'073'541	2'591'609
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		2'339'822	2'857'890
PASSIF	Notes	31.12.2025 CHF	31.12.2024 CHF
Créanciers		1'166	2'419
Passifs de régularisation		9'500	13'712
Total capitaux étrangers à court terme		10'666	16'131
Capital de dotation		100'000	100'000
Résultat reporté		2'741'759	2'748'052
Résultat de l'exercice		-512'603	-6'293
Capitaux propres		2'329'156	2'841'759
TOTAL DU PASSIF		2'339'822	2'857'890

COMPTE DE PERTES & PROFITS
DU 1^{er} JANVIER AU 31 DÉCEMBRE 2025
(avec chiffres comparatifs 2024)

	Notes	31.12.2025 CHF	31.12.2024 CHF
Dons libres		246'002	219'257
Total dons et produits		246'002	219'257
Programme HUG (Passo)		-100'000	-173'495
Programme HUG (Corail)		-35'000	-
Programme University San Diego		-	-2'965
Programme University ETH Zürich		-	-49'020
Programme Université de Genève		-159'190	-
Programme Dorphan SA		-13'613	-26'777
Soutien aux familles	6	-64'828	-73'203
Charges des évènements « soutien aux familles »		-62'309	-
Total programmes soutenus durant l'année		-434'941	-325'459
Salaires et charges sociales		-145'189	-150'095
Loyer et frais de bureaux		-40'713	-37'375
Frais de communication		-1'240	-1'353
Honoraires légaux et de révision		-11'272	-20'258
Publicité et cotisation		-10'445	-5'971
Site internet		-	-649
Autres charges		-1'167	-4'092
Taxes et émoluments		-1'724	-2'729
Total charges d'exploitation		-211'750	-222'521
Intérêts bancaires		8'646	1'720
Résultat sur titres et produits divers		68'221	191'118
Frais bancaires		-9'952	-7'314
Résultat de change		-178'830	136'907
Produits et charges financières		-111'915	322'431
BÉNÉFICE / (PERTE) DE L'EXERCICE		-512'603	-6'293

ANNEXE AUX COMPTES ANNUELS
CLOS AU 31 DÉCEMBRE 2025

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 - Président
- **Danielle Bertola Raymond**, 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
- **Alexandra Perrinjaquet Stendardo**, de Val-de-Travers, à Crassier

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.

	31.12.2025	31.12.2024
Valeur comptable (en CHF)	1	1
% de droit de vote	94%	94%
% de droit au capital	94%	94%

4 VARIATION DES FONDS AFFECTÉS

Fonds affectés 2025 (en CHF)	01.01.2025	Allocation	Utilisation	31.12.2025
Fonds affectés pour les programmes de recherche	-	-	-	-
Fonds Loterie Romande affectés pour le site internet	-	-	-	-
TOTAL DES FONDS AFFECTÉS 2025				-

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				-

5 PRODUIT DES DONS AFFECTÉS

Fonds affectés pour les programmes de recherche (en CHF)	2025	2024
Dons reçus pendant l'année	-	-
Variation du fonds	-	-
TOTAL DES PRODUITS DES DONS UTILISÉS POUR LES PROGRAMMES DE RECHERCHE	-	-

Fonds Loterie Romande affectés pour le site internet (en CHF)	2025	2024
Dons reçus pendant l'année	-	-
Variation du fonds	-	-
TOTAL DES PRODUITS DES DONS LOTERIE ROMANDE UTILISÉS POUR LE SITE INTERNET	-	-

6 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.

7 NOMBRE D'EMPLOYÉS EN ÉQUIVALENT TEMPS PLEIN

	2025	2024
Nombre d'employés (ETP) en moyenne annuelle	< 10	< 10

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

Remerciements

La *Fondation Sanfilippo Suisse* remercie chaleureusement sa marraine et son parrain, sponsors, partenaires, donateurs, membres du Conseil de Fondation, membres du Comité Scientifique, consultants externes, bénévoles et amis, dont la générosité, l'engagement et la présence ont permis de soutenir ses activités.

Nous exprimons notre profonde gratitude à toutes celles et ceux qui ont contribué via des dons tout au long de l'année 2025.

Par souci de discrétion et de confidentialité, nous ne citons pas les donateurs privés.

Associations et fondations:

- ASSOCIATION ENFANCE ET MALADIES ORPHELINES
- ASSOCIATION SWISSGIFT
- ASSOCIATION VAINCRE LES MALADIES RARES
- FONDATION ALFRED ET EUGÉNIE BAUR
- FONDATION DAVID ET MEHRA RIMER
- FONDATION VRM
- THE RADA ZOCCO FOUNDATION

Entreprises:

- ATAR ROTO PRESSE SA
- AGENCE S
- ÉTUDE BOREL & BARBEY
- HUG
- JULIE THOMAS
- M CONCEPT
- MOORE STEPHENS REFIDAR S.A.

À TOUTES CELLES ET CEUX QUI NOUS ONT ACCOMPAGNÉS EN 2025, MERCI.

CHAQUE SOUTIEN A CONTRIBUÉ À FAIRE AVANCER NOTRE ENGAGEMENT AUPRÈS DES ENFANTS TOUCHÉS PAR LE SYNDROME DE SANFILIPPO ET DE LEURS FAMILLES.

GRÂCE À CETTE MOBILISATION COLLECTIVE, NOUS POURSUIVONS NOTRE MISSION AVEC CONFIANCE, DÉTERMINATION ET ESPOIR.



LIAM, 10 ANS

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



MOORE

AUDIT • TAX & LEGAL • ADVISORY • FINANCIAL SERVICES

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