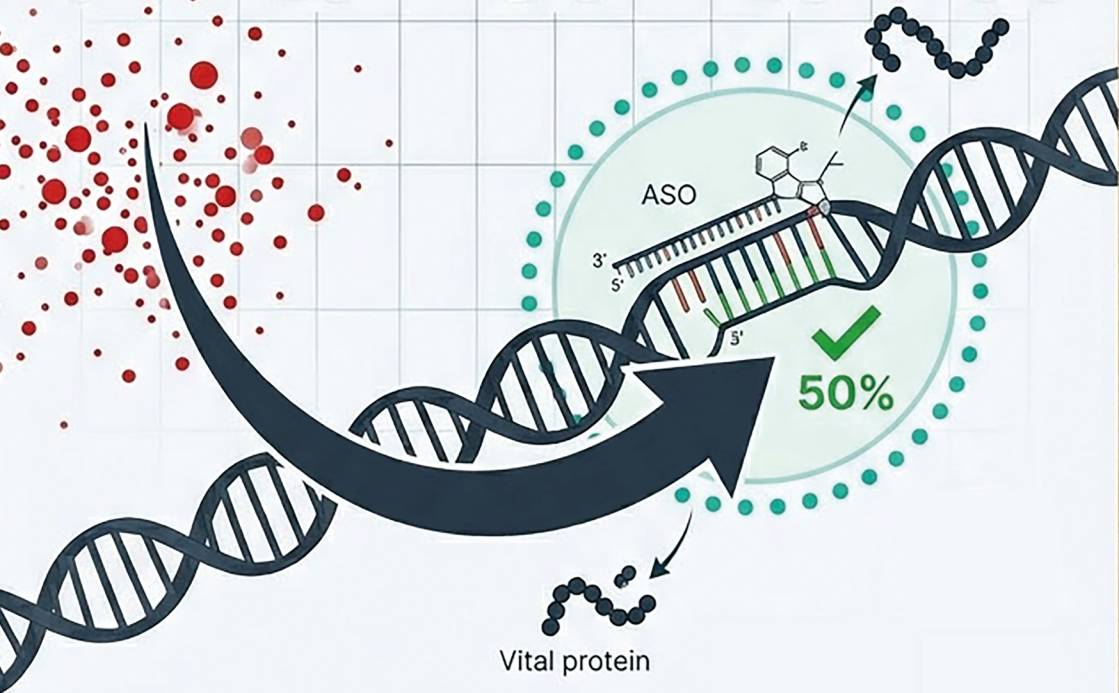


PROJET RESTAURATION UFC1 :  
*Une course contre la montre*

0 15 30 45 60





# 1 Le patient 0 - Alexandre

À 7 ans et demi, Alexandre livre un combat quotidien contre une maladie génétique ultra-rare. À cause d'une mutation du gène UFC1, son corps ne produit pas la protéine vitale à ses neurones. Son corps est prisonnier : il ne peut ni marcher, ni parler, ni tenir assis seul. Chaque geste vital, comme manger ou boire, dépend entièrement d'une aide extérieure.

**L'espoir :** Son profil génétique (mutation d'épissage) fait de lui le candidat idéal pour une thérapie innovante par ASO (Oligonucléotides Antisens).

## 2 La solution : Le « pansement moléculaire » (ASO)

Comprendre le mécanisme de cette thérapie innovante.



### Le problème :

Le gène d'Alexandre contient une « faute de frappe ». Son corps fait une mauvaise « photocopie » (ARN) des instructions génétiques.



### La solution :

L'ASO est une petite molécule synthétique qui vient se coller sur l'erreur pour la masquer.



### Le résultat :

La cellule ignore l'erreur et fabrique à nouveau la protéine vitale.

## 3 Zoom Scientifique

### Pourquoi restaurer « un seul allèle » peut tout changer ?

Pour comprendre l'impact vital de ce traitement, il faut plonger au cœur des cellules d'Alexandre.

#### Le concept des « Deux Moteurs » (Allèles)

Chaque être humain possède **deux exemplaires** de chaque gène, appelés « allèles » : l'un venant de la mère, l'autre du père. Pour Alexandre, ses deux « moteurs » sont en panne, ce qui bloque son développement.

#### L'objectif de 50 %

La science nous montre qu'il n'est pas nécessaire de réparer les deux exemplaires pour être en bonne santé. Les parents d'Alexandre, par exemple, possèdent chacun un exemplaire défectueux mais ne présentent aucun symptôme, car leur second exemplaire **produit assez de protéines (50 %)** pour faire fonctionner l'organisme normalement.






## Restaurer l'allèle maternel

Le projet avec Leiden vise à utiliser un ASO pour « réparer » uniquement les copies (ARN) de l'allèle maternel. En faisant cela, nous redonnons à Alexandre les **50 % de protéines fonctionnelles** dont son cerveau a besoin pour débloquer sa croissance.

## Quel impact concret sur les symptômes d'Alexandre ?

Aujourd'hui, l'absence de protéine UFC1 crée un « bruit de fond » et un stress intense dans les neurones d'Alexandre. Ce chaos biologique empêche les commandes du cerveau de passer correctement vers ses muscles, provoquant la **dystonie**, la **spasticité** et tous ses **troubles neuromoteurs**.

En restaurant la production de protéines :

1.  **On nettoie le signal** : Le stress cellulaire diminue, permettant aux messages nerveux de circuler plus clairement sans être « parasités ».
2.  **On lève le verrou moteur** : La volonté d'Alexandre de bouger ou de parler ne serait plus prisonnière d'une cellule en panne. Ses muscles pourraient enfin **commencer à répondre** aux connexions que son cerveau a déjà apprises.
3.  **On active la plasticité** : Le cerveau d'un enfant est incroyablement flexible. Une fois le blocage biologique levé, Alexandre pourra entrer dans une **phase de « rattrapage »** et progresser sur une nouvelle trajectoire de développement.

# 4 Un consortium International d'excellence

Nous avons réuni les meilleurs experts internationaux pour ce projet :

 **Institut Imagine - Hôpital Necker (Paris, France)**

Suivi clinique et futur centre de traitement.



 **Université Technique de Munich (Allemagne)**

Validation génétique fondamentale par l'équipe du Dr Michael Zech (en cours depuis le 5 mars 2026).







 **DCRT / Université de Leiden (Pays-Bas)**

Conception du projet thérapeutique, développement et fabrication du médicament (ASO) sur mesure par les équipes des Prof. **Willeke van Roon-Mom** et Dr **Dyah Karjosukarso**.



## 5 « Roadmap » Thérapeutique & Budget


Le projet est découpé en étapes clés pour garantir que chaque don contribue directement à la création du traitement.


Étape	Description Détaillée	Durée	Budget Estimé
Phase 1	 <b>Validation Finale</b> (Munich) : Confirmation du défaut sur les cellules d'Alexandre (fibroblastes).	En cours	Financé
Phase 2	 <b>Design &amp; Sourcing</b> (Leiden) : Conception informatique et fabrication des candidats ASO.	2 mois	≈ 5 500 €
Phase 3	 <b>Tests d'Efficacité</b> (Leiden) : Identification de l'ASO le plus performant sur les cellules pour restaurer la protéine.	10 mois	≈ 69 000 €
Phase 4	 <b>Investigation Réglementaire &amp; Sécurité</b> : Tests de non-toxicité et demande d'autorisation (ANSM).	6-12 mois	Sur devis


Besoin immédiat de financement : **74 500 €** pour lancer la création du médicament

## 6 Un Impact au-delà d'Alexandre

Le succès d'Alexandre ouvrira la voie pour d'autres familles, leur offrant le plus bel espoir qui soit.

 **Reproductibilité** : 3 autres familles dans le monde partagent exactement la même mutation. Le médicament développé pour Alexandre pourra les soigner demain à moindre coût.

 **Potentiel étendu** : Nous avons également connaissance de 8 autres familles étant affectées par une mutation du gène UFC1, elles pourraient bénéficier d'un dérivé très proche de ce médicament.

 **Innovation** : En finançant ce projet, vous soutenez activement la **médecine personnalisée de demain**.



FAIRE UN DON POUR LA CRÉATION  
DU **MÉDICAMENT SUR-MESURE**

 <https://alliance-ufc1.org/donate>



Vous pouvez visiter le site pour obtenir plus d'informations ou si vous souhaitez adhérer à l'Alliance UFC1

“ Par votre soutien, vous ne financez pas seulement un médicament. Vous libérez une vie du **chaos neurologique** et dessinez une **nouvelle trajectoire de développement**.

Avec espoir et détermination. ”

**Libérons son avenir.** 

Paul-Marie Moubala  
Président, Alliance UFC1