

DOSSIER DE PRESSE OUTRE-MER



AFM TÉLÉTHON
LE **COMBAT** DES PARENTS
LA **VIE** DES **ENFANTS**



5 ET 6 DÉCEMBRE 2014
sur les chaînes de France Télévisions et partout en France



Service de presse : Ellia Foucard-Tiab - 01 69 47 25 64 - efoucardtiab@afm.telethon.fr



SOMMAIRE

LE COMBAT DES PARENTS, LA VIE DES ENFANTS, DES PROGRES POUR TOUS

..... Page 3 à 12

Téléthon 2014 : 4 familles, 4 histoires, 4 combats

Le combat des parents, des progrès pour la vie des enfants

- Accélérer le diagnostic : des avancées pour le diagnostic des maladies rares
- Guérir
- Se battre au quotidien
- L'AFM-Téléthon en chiffres

TELETHON 2014 : L'ACTU DANS VOTRE REGION

..... A partir de la page 13

LE COMBAT DES PARENTS, LA VIE DES ENFANTS, DES PROGRES POUR TOUS

Le combat des parents, la vie des enfants, c'est, à la fois, **l'origine** du Téléthon car tout a commencé par le combat des parents et **son avenir** car la vie des enfants est la raison d'être de l'AFM-Téléthon.

Grâce à ce combat et au soutien de toute la population, le Téléthon, c'est aujourd'hui des résultats incontestables : des victoires thérapeutiques et des essais qui se multiplient pour les maladies rares ; des thérapies innovantes issues des recherches impulsées par l'AFM-Téléthon qui bénéficient au plus grand nombre, notamment à des maladies fréquentes ; des diagnostics posés ; des années de vie gagnées ; des enfants, des malades et des familles entières qui sortent de l'oubli ; le regard qui change, la vie qui gagne et une solidarité populaire unique.

Le Téléthon, c'est aussi une aventure humaine qui mobilise des millions d'anonymes partout en France et qui entraîne chacun à donner le meilleur, à se dépasser. **C'est la convergence de toutes les énergies pour soutenir le combat des parents et remporter de nouvelles victoires pour la vie des enfants.**

Téléthon 2014 : 4 familles, 4 histoires, 4 combats contre la maladie

Ils vivent aux quatre coins de la France, ils viennent de milieux différents, ils n'ont pas la même histoire familiale... Et, pourtant, ils ont l'essentiel en commun : le combat contre la maladie qui frappe leur enfant. Des maladies génétiques rares du sang, des muscles, du cerveau ou de la vision qui sont, grâce aux dons du Téléthon, des maladies pionnières des thérapies innovantes.

Qu'il s'agisse de tout faire pour mettre un nom sur la maladie, de mettre tout en œuvre au quotidien pour résister contre son évolution et préserver l'enfance ou de participer à un essai thérapeutique pour enrayer la maladie et même retrouver des capacités perdues... Ils ont le même moteur : la vie de leurs enfants.

Delphine et Olivier, parents de Juliette, 2 ans (Indre)

« La maladie de ma fille ne se voit pas mais c'est une bombe à retardement »



Juliette aura bientôt 3 ans. Elle est atteinte d'anémie de Fanconi, une maladie génétique rare qui affaiblit son sang et multiplie le risque de cancer par 5 000. Dès l'âge de 8 mois, face

aux symptômes de Juliette, ses parents multiplient les consultations, sans obtenir de diagnostic. Un an plus tard, vient la délivrance : *« Ne pas savoir était insupportable »*, racontent-ils. Désormais, ils ont un nom et peuvent avancer face à la

maladie. *« Juliette a, à la fois, une vie normale et une vie particulière. Une vie normale parce que c'est une enfant comme les autres. Si on la regarde comme ça, la maladie ne se voit pas. La maladie, pour l'instant, c'est une bombe à retardement. C'est dans le corps et, à un moment donné, ça va exploser. »*

Lire l'intégralité de l'interview de Delphine et Olivier sur www.afm-telethon.fr

Béatrice et Fabrice, parents de Lubin, 7 ans (Essonne)

« Notre fils est malade mais c'est un petit garçon qui veut vivre »



Lubin est atteint d'une maladie touchant les neurones moteurs qui commandent les muscles.

Progressivement, Lubin a perdu la marche et risque à terme de perdre

également l'usage d'autres muscles. Pourtant, face à la maladie, Béatrice et

Fabrice, les parents de Lubin, sont décidés à se battre car la recherche leur ouvre des perspectives nouvelles. Comme le dit Fabrice dans un sourire : *« Le combat contre la maladie, c'est de ne pas accepter de baisser les bras. Faire tout ce qu'on peut pour que la vie continue de manière positive »*.

Lire l'intégralité de l'interview de Béatrice et Fabrice sur www.afm-telethon.fr

Sandrine et Eric, parents d'Ilan, 3 ans (Oise)

« La thérapie génique peut sauver mon fils. On n'a pas hésité »



Ilan a 3 ans. Il est atteint de la maladie de Sanfilippo, une maladie dégénérative, rare, grave et incurable. En France, environ 150 enfants sont atteints de cette maladie. Ils perdent progressivement la propreté, la marche et

la parole. Pour Sandrine et Éric, parents d'Ilan, l'espoir est concret car leur fils est entré dans un essai clinique. *« On n'a pas hésité un seul instant. C'est le seul espoir qu'on a, étant donné qu'il n'y a pas de traitement. On veut tout essayer pour Ilan. Sans hésiter, on y est allés ».*

Lire l'intégralité de l'interview de Sandrine et Eric sur www.afm-telathon.fr

Naziha, maman de Mouna, 25 ans (Var)

« Grâce au Téléthon, ma fille voit des choses qu'elle n'avait jamais vues »



Mouna a 25 ans. Elle est atteinte d'une maladie génétique rare : l'Amaurose de Leber. Son champ de vision est si rétréci qu'on peut le comparer à celui que l'on a en regardant à travers une paille. Aujourd'hui, après avoir bénéficié d'un essai de thérapie génique sur son œil gauche, le plus atteint, elle constate progressivement

une amélioration de sa vision qui lui permet de voir des choses qu'elle n'avait jamais vues. À ses côtés, sa maman Naziha n'a jamais cessé de se battre : *« Un médecin m'avait dit : votre fille va perdre la vue, il n'y a aucun espoir. Aujourd'hui, grâce à la thérapie génique, elle voit des choses qu'elle n'avait jamais vues ».*

Lire l'intégralité de l'interview de Naziha et Mouna sur www.afm-telathon.fr

LE COMBAT DES PARENTS, DES PROGRES POUR LA VIE DES ENFANTS

Notre combat



Accélérer le diagnostic



6 000 à 8 000 maladies différentes, une origine génétique pas toujours connue, des symptômes variables... autant de défis à relever pour poser le diagnostic d'une maladie rare! Les cartes du génome humain réalisées en 1992 et 1996 par Généthon, le laboratoire du Téléthon, ont accéléré la découverte des gènes responsables de ces maladies. Et, aujourd'hui, l'AFM-Téléthon soutient le développement de technologies permettant de raccourcir le temps du diagnostic qui reste toujours une épreuve pour les familles. Mettre un nom sur la maladie, c'est savoir contre quoi on se bat, avoir accès à une prise en charge médicale adaptée et au conseil génétique. Ce sont aussi des pistes thérapeutiques qui s'ouvrent.

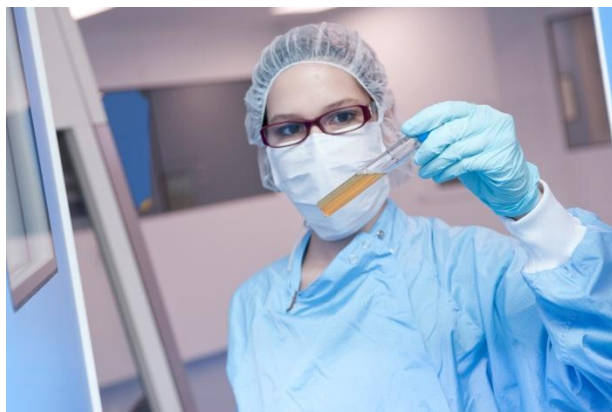
Un test génétique innovant

Avec le soutien de l'AFM-Téléthon, le chercheur Jocelyn Laporte, de l'Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire (IGBMC) à Illkirch, développe un nouveau test qui identifie des gènes dont les mutations sont responsables de maladies génétiques rares. Le chercheur a mis au point une technique de séquençage à haut débit pour identifier plus rapidement les gènes responsables de la maladie. « *Le principe est de ne réaliser qu'un seul*

test et de regarder les gènes connus pour être impliqués dans 138 maladies génétiques différentes et de comparer. Avant cela prenait des années. Les techniques de séquençage ont beaucoup évolué en peu de temps et nous permettent d'aller aujourd'hui beaucoup plus vite. Ce test innovant vient d'être mis au point. Il passera en routine pour les patients courant de l'été» explique Jocelyn Laporte. Ces nouvelles technologies permettent de progresser dans la compréhension du mécanisme des maladies génétiques rares. Pour les familles, c'est une première étape fondamentale : connaître l'ennemi pour mieux le combattre !

Guérir

Dans le cas d'une maladie génétique, le traitement le plus efficace pour stopper les symptômes et l'évolution de la maladie est de remplacer le gène défaillant : c'est le principe de la thérapie génique. La thérapie génique consiste à apporter, au sein des cellules malades, une version normale d'un gène qui ne fonctionne pas, ou qui fonctionne



mal, et qui est à l'origine de la maladie. Aujourd'hui, divers essais sont en cours dans le monde pour différentes maladies.

Le 1er essai français de thérapie génique pour une maladie rare de la vision

L'œil est un organe cible privilégié pour le développement de thérapies géniques, pour plusieurs raisons. D'abord parce que l'on connaît de nombreux gènes responsables de maladies rares de la vision. En plus, compte-tenu de sa taille, l'œil ne nécessite pas des quantités importantes de produit (contrairement aux muscles, par exemple) pour être traité. Enfin, sa position « isolée » du reste de l'organisme (et notamment du système immunitaire) fait de lui un modèle pratique pour la thérapie génique. Pour ces raisons entre autres, plusieurs essais ont déjà été réalisés ou sont en cours de préparation. L'amaurose congénitale de Leber est l'une des maladies de la vision la plus fréquente chez l'enfant. Elle a une prévalence de 5 cas pour 10 000 naissances. On la retrouve dans 10 à 20% des cas de cécité chez l'enfant. Un essai clinique a démarré en octobre 2011 dans le service de Michel Weber au CHU de Nantes, et a permis d'inclure 9 patients porteurs de la mutation du gène

RPE 65. Le vecteur-médicament et tous les travaux préalables au démarrage de l'essai ont été effectués par l'équipe de Philippe Moullier et de Fabienne Rolling au sein d'un des centres de recherche de l'AFM-Téléthon, Atlantic Gene Therapies. C'est l'essai auquel participe Mouna !

Maladie de Sanfilippo : un essai de thérapie génique en cours

La maladie de Sanfilippo provoque une dégénérescence inéluctable et réduit considérablement l'espérance de vie des enfants touchés. Les symptômes apparaissent entre 2 et 6 ans : les enfants deviennent hyperactifs, ont des difficultés d'apprentissage, ne dorment plus la nuit... Progressivement ils perdent la parole, la marche, la propreté, pour tomber dans la dépendance, jusqu'au décès qui survient en général à l'adolescence. Mené en partenariat avec l'Institut Pasteur, l'essai de thérapie génique de phase I/II qui a démarré en octobre 2013 inclut quatre jeunes malades âgés de 18 mois à 4 ans. La neurochirurgie est réalisée à l'hôpital Necker par Michel Zerah et les enfants sont suivis au Kremlin-Bicêtre par l'investigateur clinique, le professeur Marc Tardieu. « Le principe de cet essai de thérapie génique consiste à introduire à plusieurs endroits dans le cerveau des enfants malades le gène correcteur qui permettra de produire l'enzyme qui manque et rétablir la fonction du lysosome » explique Marc Tardieu. « *L'objectif principal de l'étude est de s'assurer de l'innocuité de cette thérapie génique et de déterminer la durée nécessaire du traitement immunosuppresseur, mais nous espérons aussi que ce médicament apportera un bénéfice aux malades. En effet, nous avons choisi de traiter des enfants âgés de moins de cinq ans avec l'espoir que la thérapie agira avant que la maladie ait fait trop de dégâts.* »

Amyotrophie spinale : des enfants malades ont participé à un essai clinique pour tester une nouvelle molécule, l'Olesoxime

L'amyotrophie spinale est une maladie neurodégénérative qui touche les neurones moteurs. C'est une maladie évolutive, l'une des maladies neuromusculaires les plus fréquentes de l'enfant. 165 enfants ont participé, en Europe et aux USA, à l'essai clinique testant la toute nouvelle molécule (Olesoxime) découverte en 2000 par la société Trophos et développée avec le soutien de l'AFM-Téléthon. Depuis leur inclusion dans l'essai, la plupart des patients qui ont bénéficié de ce nouveau médicament ont exprimé avoir ressenti un mieux et récupéré des fonctions et des gestes qu'ils ne faisaient pas auparavant. Dans le centre investigateur de Montpellier, l'essai a été coordonné par le Dr François Rivier. L'essai de phase II/III, en double aveugle, produit vs placebo, a été mené dans 23 sites investigateurs en Europe. Pendant deux ans, les patients ont reçu le traitement. Les résultats ont été annoncés en mars. « *Ils sont prometteurs* » explique François Rivier, « *Tout d'abord, il n'y a pas*

d'effets secondaires et ils montrent un maintien de la fonction motrice. C'est une première pour une maladie neurodégénérative, rare et invalidante pour laquelle aucun traitement n'existait ». L'enjeu maintenant est d'obtenir les autorisations réglementaires pour fournir aux patients le médicament le plus vite possible. Pour François Rivier, « ce traitement est un pas en avant mais il faut aller plus loin et transformer l'essai ».

Les thérapies

Parce que la pharmacologie classique n'offrait aucune perspective aux maladies génétiques rares longtemps considérées comme incurables, l'AFM-Téléthon impulse, depuis de nombreuses années, le développement de thérapies innovantes issues des connaissances récentes en génétique ou biologie cellulaire. Des stratégies thérapeutiques nouvelles qui ouvrent des perspectives pour traiter des maladies fréquentes. L'AFM-Téléthon soutient aujourd'hui des essais cliniques concernant des maladies génétiques de la vue, du sang, du cerveau, du système immunitaire, du muscle...

Deux voyages de presse au cœur des laboratoires pour découvrir comment sont utilisés les dons du Téléthon

Mardi 18 novembre et jeudi 27 novembre 2014 de 10h à 17h

Mardi 18 novembre : visite de Généthon, Généthon Bioprod et d'I-Stem à Evry. Ces laboratoires, financés grâce à la générosité publique, sont devenus des leaders mondiaux dans les domaines de la thérapie génique et de la thérapie cellulaire.

Jeudi 27 novembre : visite de l'Institut de Myologie et l'Institut de la Vision à Paris. Créé grâce aux dons du Téléthon, l'Institut de Myologie est un centre d'expertise international dédié au muscle et à ses maladies. L'Institut de la Vision, quant à lui, est l'un des plus importants centres de recherche intégrée sur les maladies de la vision en Europe.

Renseignements et inscription: Elia Foucard-Tiab/ 01 69 47 25 64
efoucardtiab@afm.telethon.fr ou auprès de votre coordination Téléthon.

SE BATTRE AU QUOTIDIEN

Le Référent Parcours de Santé : un métier créé par l'AFM-Téléthon

Expert de la maladie, le Référent Parcours de Santé accompagne les personnes malades et leur famille à chaque étape de l'évolution de la maladie : diagnostic, conseil génétique, prise en charge médicale adaptée, prévention de l'aggravation de la maladie et des ruptures de parcours, accès aux droits, logement, scolarisation, formation, emploi... Un centaine de ces professionnels interviennent partout en France, financés directement grâce aux dons du Téléthon. Forte de cette expérience, l'AFM-Téléthon agit aujourd'hui auprès des pouvoirs publics pour que soit reconnu un véritable « droit à l'accompagnement » pour les maladies chroniques évolutives.

Chiffres clés :

- 100 professionnels effectuent plus de 10 000 visites par an
- Plus de 16 000 familles concernées par une maladie neuromusculaire ont été suivies par ces professionnels depuis 1988
- Un financement de 13,1 millions d'euros pour 2013

Le Village Répit Familles® : Une solution pour souffler face à la maladie

Pour permettre aux malades et aux aidants familiaux de se ressourcer, l'AFM-Téléthon a imaginé le concept Village Répit Familles®. Son caractère innovant réside dans le fait d'accueillir sur un même lieu de vacances les aidants et les aidés dans une perspective de détente, répit et loisirs, avec une prise en charge médico-sociale adaptée pour les malades. 2 villages ont été créés, l'un dans la région angevine, l'autre dans le Jura.



La Salamandre est le premier Village Répit Familles® qui a ouvert ses portes à Saint-Georges-sur-Loire en octobre 2009 et qui accueille les personnes concernées par une maladie neurologique rare et leur famille.

Les Cizes est le nouveau Village Répit Familles® créé par l'AFM-Téléthon. Ouvert à l'été 2014, il accueille les familles concernées par le handicap moteur pour leur permettre de souffler et de se ressourcer face à la maladie.



Témoignages



L'espace d'une semaine, Laure, son père Jean-François et Athos son chien d'assistance, ont élu domicile dans un des pavillons du tout nouveau **Village Répit Famille®** de Saint-Lupicin. « *Une semaine de répit, c'est important pour affronter la maladie le reste de l'année* » confie la famille. Pour cette jeune comptable de 27 ans, originaire de la région Lilloise, qui est tétraplégique : « *c'est important pour notre équilibre que mon père reste mon père et qu'il ne soit pas que mon aidant* ». Jean-François, quant à lui, renchérit : « *la maladie, c'est un chronomètre que l'on a dans la tête et le village c'est pour casser cette routine, lâcher prise et éviter le burn-out* ».

Pierre-Marin Colliot est atteint d'amyotrophie spinale, il a séjourné avec ses parents à la Salamandre en 2010. Sa maman Isabelle nous parle de leurs vacances dans le Maine-et-Loire : « *A la Salamandre, on se sent en vacances, il y a une prise en charge possible 24h/24, on change de rythme* ». Tandis que Pierre-Marin est pris en charge pour une sortie, Isabelle et son époux prennent du temps pour eux en toute sérénité « *on sait que son enfant sera en parfaite sécurité avec des professionnels de la santé, tout va bien se passer* ».



Chiffres clés :

- Le Village Répit Familles® Les Cizes a été financé à hauteur de 975 000 euros par l'AFM-Téléthon sur un budget global de 4,8 Millions d'euros.

L'AFM-TELETHON EN CHIFFRES



Parce que la confiance des donateurs est la clé de voûte du succès du Téléthon, l'Association s'est engagée, dès 1987, lors du premier Téléthon, à leur **rendre compte en toute transparence des actions réalisées grâce à leurs dons.**

Soucieuse d'utiliser avec rigueur les fonds qui lui sont confiés, l'AFM-Téléthon s'est dotée de nombreuses procédures de contrôle internes (direction financière, comité financier, contrôle de gestion, contrôle qualité) et externes (Cour

des Comptes, commissaires aux comptes, Urssaf et services fiscaux, cabinet Arthur Andersen, Bureau Veritas). **Depuis 2001, l'AFM-Téléthon est certifiée par le Le Bureau Veritas Certification, un organisme indépendant.** Cette certification de services vise à garantir aux donateurs que leurs dons sont utilisés de façon conforme aux objectifs annoncés.

Les comptes détaillés sont accessibles à tous sur internet ou diffusés largement.

Le rapport annuel de l'AFM-Téléthon 2013 est disponible sur :

http://www.afmtelethon.fr/sites/default/files/flipbooks/afm_ra2013/index.html

TELETHON 2014 : L'ACTU EN OUTRE-MER

Guadeloupe, Guyane, Martinique et Saint-Martin

Le Téléthon 2014 se déroulera les 5 et 6 décembre prochain. Pour cette édition, quatre familles incarneront le combat de l'association aux côtés de Garou, parrain. Les caméras de France Télévisions seront à nouveau présentes au cœur de l'élan populaire et citoyen en région, et ce à travers la mobilisation de **villes ambassadrices**: Marseille (13), Metz (54), Vannes (56) et Perpignan (66). L'Archipel de la Guadeloupe quant à lui sera mis à l'honneur de la mobilisation avec plusieurs duplex en direct sur les chaînes de France Télévisions.

LA GUADELOUPE AU COEUR DU TELETHON 2014



Les 5 et 6 décembre prochain, la Guadeloupe sera au cœur de la mobilisation pour le Téléthon 2014. C'est en direct, sous les projecteurs de France Télévisions et dans la grande tradition de la culture antillaise, que les téléspectateurs pourront découvrir **l'Île aux Belles Eaux** ainsi que la mobilisation populaire des associations guadeloupéennes et ce, à travers des animations musicales et festives durant les 30 heures du Téléthon.

DESTINATION POINTE A PITRE AVEC TEAM PLASTIQUE

Le 2 novembre 2014, Alessandro di Benedetto s'élancera de Saint-Malo pour **la Route du Rhum - Destination Guadeloupe**. Pour cette course transatlantique qui reliera la métropole à **Pointe à Pitre**, le skipper franco-italien sera aux commandes de son *IMOCA Team Plastique - AFM Téléthon*. Un partenariat qui repose sur des valeurs communes : l'innovation, le travail en équipe, la volonté d'aller plus loin, plus vite et de relever des défis toujours plus grands ! Arrivée prévue à Pointe-à-Pitre fin novembre.



« NOTRE FILS EST MALADE MAIS C'EST UN PETIT GARÇON QUI VEUT VIVRE »

Béatrice (originnaire de la Martinique) et Fabrice sont les parents de Lubin 7ans, atteint d'une Amyotrophie spinale. Ils ont accepté d'être l'une 4 familles ambassadrices de ce Téléthon.



Lubin fait ses premiers pas vers 13 mois mais non sans quelques difficultés. Il fait de nombreuses chutes et a du mal à se relever. Après quelques semaines le diagnostic tombe : il est touché par une amyotrophie spinale, une maladie neuromusculaire invalidante et évolutive qui engendre une atrophie musculaire. *« On ne savait pas du tout ce que cela voulait dire, on n'avait jamais entendu parler de cette maladie »*. Malgré ce coup de massue, Fabrice, son papa ne baisse pas les bras : *« le combat contre la maladie, c'est faire tout ce qu'on peut pour que la vie continue de manière positive. Tout ce qui est possible, on le fait »*. Le quotidien de la famille a changé puisqu'il faut s'adapter à l'évolution constante de la maladie mais malgré tout, cette épreuve leur apprend à profiter de la vie. Béatrice confirme : *« La maladie a déclenché chez moi l'envie d'être consciente du bonheur qu'on a d'être réunis et d'avoir la possibilité de faire des choses ensemble. Être heureux un petit peu plus tous les jours »*. Béatrice et Fabrice mettent beaucoup d'espoir dans la recherche *« On attend qu'elle avance le plus vite possible pour trouver, dans un premier temps, un médicament au moins pour stabiliser la maladie. Et puis la guérir, tout simplement. Pour que Lubin puisse remarcher »*.

UN RESEAU DE PROXIMITE

L'AFM-Téléthon crée et maintient les liens avec ses partenaires associatifs privilégiés en Outre-Mer. Elle soutient financièrement des associations représentatives de malades telles que :



Association Martiniquaise contre les Myopathies

Ex Hôpital Clarac – Bât 19 – Pavillon
Béranger Féraud
97200 FORT-DE-FRANCE
Tel : 05 96 73 77 69
Fax : 05 96 60 39 03
Email: info.amm@wanadoo.fr

Association Guyanaise contre les Maladies Neuromusculaires

Pôle d'activités sociales – Bât. A2 – Chemin Grant
97300 CAYENNE
Tel : 05 94 29 80 48
Fax : 05 94 29 80 49
Email: agmn@wanadoo.fr

L'AFM-Téléthon œuvre également auprès **des associations gestionnaires de services d'accompagnement** en ayant une action de conseil et de suivi de l'évolution de ces services dans leurs projets.

L'AGSPH gère le **SAVS/CRICAT** en Guadeloupe et **L'AGMN** gère le **SAVS SAMSAH** en Guyane

**Service d'Accompagnement à la Vie Sociale
Centre de Ressources Régional
d'Informations et de Conseils en Aides
Techniques**

Rue Ferdinand Forest 49 et 50
Imm – Socogar Bât. B
Z.I de Jarry
97122 BAIE-MAHAULT
Tel : 05 90 38 74 75
Fax : 05 90 38 74 79
Email: hgrandisson.agsph@wanadoo.fr

**Service d'Accompagnement à la Vie Sociale
Service d'Accompagnement Médico-
Sociale pour les Adultes Handicapés**

Pôle d'activités sociales – Bât. A2 –
Chemin Grant

97300 CAYENNE
Tel : 05 94 29 80 48
Fax : 05 94 29 80 49
Email: agmn@wanadoo.fr

LES COORDINATIONS DU TELETHON

Des équipes de bénévoles guidés par l'intérêt des malades

Les équipes de coordination Téléthon développent le Téléthon en lien étroit avec tous ceux qui s'associent à cet événement : écoles, associations, clubs sportifs, entreprises mairies, particuliers... Ces équipes animées par les coordinateurs sont composées de bénévoles et participent activement à l'élan de générosité national... Grâce à cette mobilisation de terrain et aux dons réalisés au 3637 et sur internet, la collecte aux Antilles s'est élevée à près à 516565 Euros en 2013 (Guadeloupe, Guyane, Martinique, Saint-Martin).



Coordination Téléthon Guadeloupe

Coordinatrice : Lucette Vairac

Email: telethon971@afm-telethon.fr

Quelques chiffres 2013 : 51 manifestations ont été organisées. La coordination comprend 7 équipiers bénévoles



Coordination Téléthon Martinique

Coordinatrice : Annie Herve

BP 50281 – 97203 Fort-de-France Cedex

Tel : 05 96 70 42 08

Email: telethon972@afm-telethon.fr

FB: Téléthon Martinique

Quelques chiffres 2013 : 92 manifestations ont été organisées. La coordination comprend 12 équipiers bénévoles



Coordination Téléthon Guyane

Coordinatrice : Madeleine Chailloux

Cité Cabassou 1 N°C12A – Bât. C – RDC

97300 Cayenne

Tel : 05 94 38 34 64

Email: telethon973@afm-telethon.fr

FB: Téléthon Guyane

Quelques chiffres 2013 : 29 manifestations ont été organisées. La coordination comprend 19 équipiers bénévoles

Coordination Téléthon Saint-Martin

Coordinateur : Alain Jean Guiolet

7 rue Red Band – Sandy Ground

97150 Saint-Martin

Tel : 06 90 53 18 27

LES CENTRES DE REFERENCE

Parce qu'un diagnostic juste et précis détermine une prise en charge adaptée pour chaque maladie, l'AFM-Téléthon a soutenu la mise en place de consultations pluridisciplinaires dédiées aux maladies neuromusculaires. Elles garantissent aux malades la qualité des soins et une prise en charge, dans un même lieu, par les différents spécialistes concernés. Forte de son expérience, l'AFM-Téléthon a participé, dès 2002 (dans le cadre du Plan national

maladies rares), à la mise en place par les pouvoirs publics de "**centres de référence maladies rares**" en métropole et dans les DOM. La labellisation des centres de référence pour des groupes de pathologies rares a considérablement amélioré pour les malades l'accès à un diagnostic et à des soins adaptés.

En Martinique :

CENTRE DE REFERENCE CARIBEEN DES MALADIES RARES NEUROLOGIQUE ET NEUROMUSCULAIRES

CONSULTATION ADULTES/ENFANTS

CHU – Consultation Maladies Neuromusculaires
Unité de neuromyologie

Hôpital Pierre Zobda Quitman, niveau -1
BP 632 – 97261 FORT-DE-FRANCE
Tel : 05 96 55 22 64 ou 05 96 60 52 50
Fax : 05 96 75 52 66

Email : remi.bellance@chu-fortdefrance.fr

Dr Rémi BELLANCE

En Guadeloupe :

CONSULTATION MULTIDISCIPLINAIRE

CHU PAP/Abymes
Route de Chauvel
BP 465 97159 POINTE-A-PITRE CEDEX
Tel: 05 90 89 14 30
Email: maladiesneuro.rares@chu-guadeloupe.fr

Dr Alice DEMOLY

CONSULTATION ENFANTS

Tel: 05 90 50 54 04
Email: jc.hebert@ch-labasseterre.fr

Dr Jean-Christophe HEBERT

En Guyane :

CONSULTATION ENFANTS

Service de Pédiatrie Néonatalogie
Centre hospitalier Andrée Rosemon
Avenue des Flamboyants
BP 6006 97306 CAYENNE CEDEX
Tel: 05 94 29 80 48
Email: emma.cuadro@ch-cayenne.fr

Dr Emma Cuadro

CONSULTATION ADULTES

Email: maia.forgues@ch-cayenne.fr

Dr Maia Forgues

QUELQUES ASTUCES POUR SE MOBILISER

Rejoindre les bénévoles du Téléthon :

Vous voulez faire partie de l'aventure, vous avez le goût du bénévolat mais aussi du défi créatif, vous voulez intégrer une équipe dynamique, partager vos compétences et en acquérir de nouvelles, vous voulez vivre des moments de convivialité alors rejoignez les bénévoles du Téléthon et vivez l'engagement qui vous ressemble en fonction de vos envies et de vos disponibilités. **Pour rejoindre l'AFM-Téléthon :**

benevoles@afm.genethon.fr

Organiser une animation :

Le Téléthon, c'est deux jours de fête qui rassemblent plus de 5 millions de personnes partout en France. Plus de 200 000 bénévoles s'investissent dans l'organisation de plus de 20 000 animations (manifestations sportives, soirées dansantes, spectacles, ventes de produits au profit du Téléthon...). Vous aussi vous pouvez participer, il n'est pas trop tard ! Toutes les



générations, toutes les initiatives et tous les défis sont les bienvenues. Contactez la coordination la plus proche de chez vous. Coordonnées disponibles sur <http://coordination.telethon.fr/>

Faire un don :



Près de 60 centres de promesses 3637, soit 2300 lignes de téléphone, seront animés par les bénévoles du Lions Club. Pour les plus connectés, il est également possible de faire un don sur :

www.telethon.fr

En Outre-Mer, le Téléthon 2013 a recueilli 516 565 Euros

(dons effectués par téléphone, internet et sur les manifestations)

Guadeloupe (971) – 152 382 Euros

Guyane (973) – 96 067 Euros

Martinique (972) – 264 261 Euros

Saint-Martin (971A) – 3 855 Euros



Un combat pour le plus grand nombre :

L'EXEMPLE DE LA DRÉPANOCYTOSE



Sous l'impulsion des familles engagées dans le combat contre la maladie, les actions et revendications de l'AFM-Téléthon ont abouti à des résultats concrets : reconnaissance publique des maladies rares, droits des malades, impulsion de la recherche et émergence de thérapies innovantes.

Les hémoglobinopathies (drépanocytose et β -thalassémie) en bénéficient directement et indirectement.

Innovation thérapeutique... Les bénéfices pour la drépanocytose

L'AFM-Téléthon impulse la recherche de thérapies innovantes pour les maladies génétiques. Chaque année, dans le cadre de ses appels à projets, les scientifiques travaillant sur des programmes de thérapies génique ou cellulaire de la drépanocytose peuvent déposer des dossiers. Un soutien financier peut leur être accordé après expertise du conseil scientifique. C'est dans ce cadre que l'AFM-Téléthon soutient depuis 1991 des équipes de recherche travaillant sur la drépanocytose, avec des résultats très prometteurs.

L'espoir de la thérapie génique pour les hémopathies : un 1^{er} succès pour la β -thalassémie !

Dirigé par le Pr Lebouloch et mené à l'hôpital Necker par le Pr Marina Cavazzana-Calvo avec la collaboration de nombreuses équipes de recherche (CEA, Inserm, AP-HP, universités françaises et américaines, sociétés pharmaceutiques), un premier essai de thérapie génique a été lancé en 2006 pour la β -thalassémie. Principe de cet essai : introduire dans les cellules souches de la moëlle osseuse le gène normal de la bêta-globine grâce à un vecteur et corriger ainsi le défaut génétique à l'origine de la maladie. Un premier patient thalassémique, âgé à l'époque de 18 ans, est entré dans le protocole en 2007. Trois ans après le début du traitement, **les résultats publiés dans la revue Nature du 16 septembre 2010 ont confirmé l'efficacité de cette thérapie pour le traitement des hémopathies.** En effet, au bout de quelques mois, le patient n'a plus eu besoin de recourir aux transfusions sanguines qu'il devait réaliser mensuellement.

Aujourd'hui, les recherches se poursuivent pour étendre à d'autres malades atteints de β -thalassémie ou de drépanocytose cette première avancée. Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon, mène des travaux de recherche pour développer une stratégie de thérapie génique, en collaboration avec l'université de Californie. Généthon travaille à la mise au point d'un vecteur efficace pour la thérapie génique ainsi qu'à l'optimisation du procédé de production de ces vecteurs qui seront nécessaires en grande quantité pour traiter les nombreux malades atteints.

L'espoir de la thérapie cellulaire pour le traitement des ulcères drépanocytaires - Lancement prévu en 2015

En 2009, I-stem, le laboratoire sur les cellules souches créé et financé par l'AFM-Téléthon et l'Inserm, a réussi la **première reconstitution d'un épiderme** à partir de cellules souches embryonnaires humaines. Depuis, I-Stem poursuit ses travaux dans l'objectif de proposer un jour cette ressource illimitée de cellules comme alternative thérapeutique aux grands brûlés comme aux patients atteints de maladies génétiques affectant la peau.

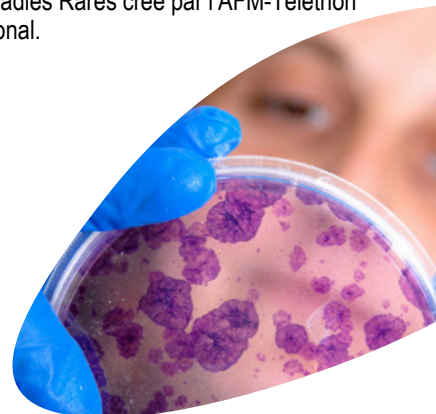
Actuellement, **un essai clinique pour le traitement des ulcérations cutanées liées à la drépanocytose est en préparation.** Il vise à traiter ces complications très invalidantes par la greffe d'un véritable pansement biologique sur les ulcères des malades. Son principe repose sur les techniques de greffes utilisées chez les grands brûlés avec des peaux entièrement reconstruites, standardisées et contrôlées en laboratoire. Si l'essai clinique est concluant, ce type de pansement pourrait améliorer considérablement la qualité de vie des malades drépanocytaires et être indiqué dans d'autres maladies.

La recherche se poursuit : la piste de la chirurgie du gène

L'AFM-Téléthon soutient un programme très innovant basé sur des outils biologiques capables de corriger l'anomalie génétique au cœur même de l'ADN ! Les outils sont évalués dans différentes maladies dont les hémoglobinopathies. Ce programme implique des équipes de l'Institut des Biothérapies des Maladies Rares créé par l'AFM-Téléthon et un réseau collaboratif international.

LE SAVIEZ-VOUS ?

L'AFM-Téléthon est membre fondateur et financeur principal de la Fondation Maladies Rares, qui réunit acteurs associatifs (AFM-Téléthon, Alliance maladies rares) et acteurs publics (Inserm, Conférence des directeurs généraux de CHU et la Conférence des présidents d'université) et dont l'objectif est de fédérer les compétences et créer des synergies pour favoriser l'émergence des thérapies. La Fondation finance des projets scientifiques sur des thématiques diverses comme le séquençage à haut débit pour les maladies rares, les modèles animaux ou les sciences humaines et sociales.



Innovation médicale et sociale... Les bénéfices pour la drépanocytose
Les maladies rares ayant été longtemps négligées par le système de santé publique, l'AFM-Téléthon a développé une stratégie globale pour la reconnaissance de ces malades exclus de la vie économique et sociale.

2 associations de lutte contre la drépanocytose sont membres de l'Alliance Maladies Rares et d'Eurordis,

deux entités de la Plateforme Maladies Rares, créées et financées par l'AFM-Téléthon. L'Alliance Maladies Rares compte plus de 200 associations membres. Eurordis rassemble plus de 600 associations de malades de 58 pays d'Europe.

Eurordis, avec l'AFM-Téléthon, a joué un rôle essentiel dans l'obtention des règlements européens sur les médicaments orphelins en 1999 et sur les médicaments pédiatriques en 2006.

Eurordis a aussi œuvré pour l'obtention d'un règlement européen sur les thérapies avancées qui aura un intérêt vital lorsque des thérapies génique ou cellulaire seront mises au point pour la drépanocytose. Déjà, un médicament, **le Siklos** (Hydroxyurée), a pu bénéficier de ce statut de médicament orphelin qui a permis à un laboratoire français de développer des recherches spécifiques pour l'utilisation de ce générique pour la drépanocytose. La Commission européenne a délivré une autorisation de mise sur le marché pour Siklos le 29 juin 2007. Le 28 février 2011, une nouvelle autorisation de mise sur le marché a été accordée pour un dosage différent permettant les adaptations du traitement.

L'AFM-Téléthon lutte, avec d'autres associations, pour la citoyenneté des personnes en situation de handicap

Les personnes souffrant de drépanocytose peuvent bénéficier de **droits définis par la loi du 11 février 2005** sur l'égalité des droits, des chances, la citoyenneté et la participation des personnes handicapées : droit à compensation, droit à la scolarité, droit à la formation et à l'emploi... **L'AFM-Téléthon s'est particulièrement investie dans son élaboration et veille à sa mise en œuvre sur l'ensemble du territoire français.**

L'AFM-Téléthon a contribué à l'obtention de deux plans maladies rares qui ont permis notamment le développement de centres de référence

pour différentes pathologies, dont la drépanocytose :

- Le Centre de référence caribéen de la drépanocytose Guy Mèrault du CHU de Pointe-à-Pitre/Abymes (Guadeloupe) labellisé en 2006 et ses services référents du Centre Hospitalier de la Basse-Terre et du Centre Hospitalier du Lamentin (Martinique),
- Le centre de référence des syndromes drépanocytaires majeurs du CHU Henri Mondor (Créteil) labellisé en 2004, et ses services référents dans les hôpitaux parisiens Tenon, Robert Debré, Necker-Enfants malades, Armand-Trousseau, Georges Pompidou ainsi que du Centre hospitalier intercommunal de Créteil et du CHU du Kremlin-Bicêtre.

LE SAVIEZ-VOUS ?

L'AFM-Téléthon est membre du collectif interassociatif sur la santé (CISS) qui intervient au nom des malades sur des sujets essentiels comme le projet de loi sur le droit des malades, la modernisation du système de santé ou la réforme de l'assurance maladie.

5 ET 6 DÉCEMBRE 2014

sur les chaînes de France Télévisions et partout en France

**FAITES UN DON AU 3637*
OU SUR TELETHON.FR**

**LA MALADIE DE MA FILLE
NE SE VOIT PAS MAIS
C'EST UNE BOMBE À RETARDEMENT.**



AFMTÉLÉTHON
LE COMBAT DES PARENTS
LA VIE DES ENFANTS

5 ET 6 DÉCEMBRE 2014
sur les chaînes de France Télévisions et partout en France

**FAITES UN DON AU 3637*
OU SUR TELETHON.FR**

*Appel gratuit depuis un poste fixe

**NOTRE FILS EST MALADE
MAIS C'EST UN PETIT GARÇON
QUI VEUT VIVRE.**



AFMTÉLÉTHON
LE COMBAT DES PARENTS
LA VIE DES ENFANTS

5 ET 6 DÉCEMBRE 2014
sur les chaînes de France Télévisions et partout en France

**FAITES UN DON AU 3637*
OU SUR TELETHON.FR**

*Appel gratuit depuis un poste fixe



**LA THÉRAPIE GÉNIQUE
PEUT SAUVER MON FILS.
ON N'A PAS HÉSITÉ.**



AFMTÉLÉTHON
LE COMBAT DES PARENTS
LA VIE DES ENFANTS

5 ET 6 DÉCEMBRE 2014
sur les chaînes de France Télévisions et partout en France

**FAITES UN DON AU 3637*
OU SUR TELETHON.FR**

*Appel gratuit depuis un poste fixe

**GRÂCE AU TÉLÉTHON,
MA FILLE VOIT DES CHOSES
QU'ELLE N'AVAIT JAMAIS VUES.**



AFMTÉLÉTHON
LE COMBAT DES PARENTS
LA VIE DES ENFANTS

5 ET 6 DÉCEMBRE 2014
sur les chaînes de France Télévisions et partout en France

**FAITES UN DON AU 3637*
OU SUR TELETHON.FR**

*Appel gratuit depuis un poste fixe

