

LE TÉLÉTHON 2020 EN CENTRE-VAL-DE-LOIRE

DOSSIER DE PRESSE

LES VICTOIRES
DU TÉLÉTHON



L'ACCOMPAGNEMENT DES
MALADES
DE L'AFM-TÉLÉTHON
PRÈS DE CHEZ VOUS



LES FAMILLES
TÉMOIGNENT



UN TÉLÉTHON 2020
#TROPFORT



LES RENDEZ-VOUS
À NE PAS MANQUER
DANS VOTRE RÉGION



CARNET D'ADRESSES :
VOS RÉFÉRENTS
#TROPFORT



LA FORCE D'Y CROIRE, D'INNOVER ET AUJOURD'HUI DE GUÉRIR



Edito

Après des années de combat acharné, nous vivons un moment historique. Les recherches que nous avons financées ou développées dans nos laboratoires se transforment en médicament. En effet, l'AFM-Téléthon porte la thérapie génique depuis la première heure. Grâce au Téléthon, elle a financé des centaines de chercheurs dans le monde entier et créé un laboratoire dédié, Généthon, qui fête cette année ses 30 ans. Aujourd'hui, des premiers médicaments de thérapie génique sauvent la vie d'enfants atteints de maladies rares et ces traitements innovants bénéficient aussi à des maladies plus fréquentes. Cette nouvelle ère n'aurait pas pu voir le jour sans l'incroyable solidarité de chacun. Vaincre la maladie, c'est possible alors les 4 et 5 décembre prochain, donnons aux enfants et aux malades, la force de guérir !

**Laurence Tiennot-Herment,
Présidente de l'AFM-Téléthon**

DES VICTOIRES QUI ONT CHANGÉ LA VIE DES MALADES

Ils s'appellent Augustin, Marine, Lenny ou Hyacinthe... Leurs histoires incarnent les victoires de la révolution de la thérapie génique qui se déploie aujourd'hui dans le monde. Portée depuis 30 ans par l'AFM-Téléthon, grâce aux fonds du Téléthon, cette médecine innovante a changé leur vie et celle de milliers de malades.



DES VICTOIRES QUI ONT CHANGÉ LA VIE DES MALADES

« Avant le traitement, Hyacinthe perdait chaque jour en vitalité. Il fallait agir très vite. Dès les premiers mois après l'injection, on a vu des progrès : il s'est mis à rebouger les bras, attraper des objets, les porter à sa bouche. Et il tenait mieux sa tête. Grâce à la thérapie génique, on peut envisager un avenir pour notre fils ». Cédric, papa de Hyacinthe, 2 ans



Augustin.

« Chaque jour était compté pour espérer que le traitement soit le plus efficace ! Dès le départ, il a fait des progrès impressionnants ». Guillaume, papa d'Augustin, 18 mois.

Le 11 septembre dernier, Augustin et ses parents visitaient Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon qui a conçu la technologie utilisée dans le médicament de thérapie génique dont a bénéficié

« Je suis très émue et très fière que les travaux de mon équipe soient aujourd'hui une réalité thérapeutique pour ces enfants. » Ana Buj-Bello, chercheuse à Généthon



« Aujourd'hui, je pense aux familles dont le destin a déjà changé et à celles dont le destin changera, demain, grâce aux recherches que nous menons. » Frédéric Revah, directeur général de Généthon, le laboratoire du Téléthon

« La thérapie génique, c'est révolutionnaire ! Il y a 20 ans on n'aurait jamais imaginé que ce serait possible. » Odile Boespflug-Tanguy, Neuropédiatre, Directrice d'I-Motion, le centre d'essais pédiatriques neuromusculaires créé par l'AFM-Téléthon



« J'ai très peur que mon fils perde la marche. Cet essai de thérapie génique, c'est l'espoir concret d'un traitement qui change son avenir. » Dajja, maman de Lenny, 6 ans

« On ne sait pas jusqu'où il va évoluer, mais là en quelques mois, on ne s'attendait pas à autant, aussi vite. Il évolue à une vitesse incroyable. Ce que j'aimerais dire aux chercheurs c'est qu'ils sont nos héros au quotidien ! » Anaïs, maman de Jules, 4 ans





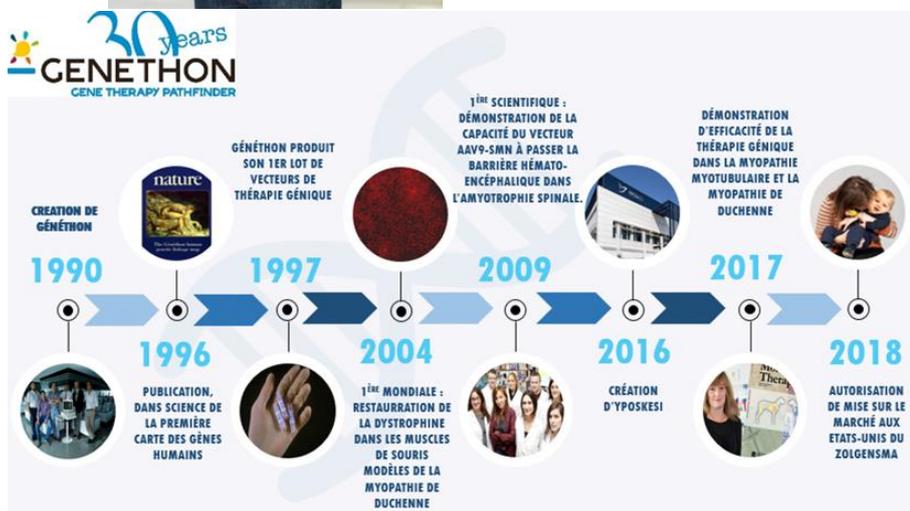
GENETHON, LE LABORATOIRE DU TÉLÉTHON, HIER PIONNIER DE LA GÉNÉTIQUE AUJOURD'HUI L'UN DES LEADERS MONDIAUX DE LA THÉRAPIE GÉNIQUE



Edito

Il y a 30 ans, ils étaient peu nombreux à croire que la thérapie génique pourrait donner lieu, un jour, à des traitements. On nous a dit que c'était trop compliqué, que c'était impossible, que ça ne marcherait jamais. Pourtant, en 1997, fidèle au chemin du médicament que nous nous étions fixés, et après avoir découvert les cartes du génome et permis l'accélération de la découverte des gènes responsables des maladies génétiques, nous avons commencé à construire des outils qui nous permettraient d'utiliser ces gènes comme des médicaments. En 2019, pour la première fois, un médicament de thérapie génique pour une maladie neuromusculaire a été mis sur le marché. Un médicament issu des travaux et du talent des chercheurs de Généthon.

Frédéric Revah, directeur général de Généthon



Découvrir ici, en images,
l'histoire de Généthon



ZOOM SUR GÉNÉTHON

UN LABORATOIRE UNIQUE AU MONDE



Depuis sa création il y a trente ans, Généthon n'a eu de cesse d'innover. Pionnier des cartes du génome humain, accélérateur de l'identification de centaines de gènes responsables des maladies rares, puis de la thérapie génique, il a franchi toutes les étapes sur le chemin du médicament. Des centaines de patients bénéficient aujourd'hui de traitements issus de ses recherches. Et demain, ils devraient être encore plus nombreux grâce à ses futures innovations. Son objectif reste inchangé : démultiplier les traitements et les rendre accessibles aux malades. Généthon est aujourd'hui l'un des leaders mondiaux la thérapie génique, avec plus de 220 chercheurs, médecins, ingénieurs, spécialistes de la bioproduction et des affaires réglementaires.

GÉNÉTHON EN CHIFFRES

VOYAGES DE PRESSE À GÉNÉTHON

UN LABORATOIRE PAS COMME LES AUTRES



**1 MEDICAMENT
DE THERAPIE
GENIQUE SUR LE
MARCHE**



**7 PRODUITS EN
ESSAI CLINIQUE
ET 6 EN
PRECLINIQUE**



**PRES DE 600
BREVETS
DEPOSES**



**PLUS DE 10
PARTENARIATS
INDUSTRIELS**



**220 COLLABORATEURS
EN 2020**



L'AFM-Téléthon propose deux journées d'immersion et de découvertes pour suivre de près le chemin du médicament et voir concrètement comment sont utilisés les dons du Téléthon :

- ⇒ Jeudi 19 novembre de 9h30 à 17h
- ⇒ Jeudi 26 novembre de 9h30 à 17h

Renseignements et inscriptions auprès d'Ellia Foucard-Tiab :
01.69.47.25.64 - EFOUCARDTIAB@afm-telethon.fr

L'AFM-TÉLÉTHON ET LA RECHERCHE DANS VOTRE RÉGION

COMPRENDRE POUR GUERIR



Depuis plus de 30 ans, grâce aux dons du Téléthon, l'AFM-Téléthon joue un rôle déterminant dans la révolution médicale en marche. En 2020, l'Association soutient **35 essais** chez l'homme, en cours ou à venir pour **28 maladies différentes** dont **13 maladies neuromusculaires** et **15 autres maladies rares** (vision, sang, cerveau, peau, foie...). L'Association finance également des équipes de recherche partout en France et notamment en Centre Val de Loire.

PARTICIPER A DES ESSAIS CLINIQUES

« Des projets financés par l'AFM-Téléthon en Centre-Val-de-Loire »

A l'heure de l'arrivée des nouveaux traitements, l'objectif de l'AFM-Téléthon est de favoriser la participation des malades aux essais et l'accès précoce aux médicaments.

Les essais cliniques sont indispensables au développement de nouveaux médicaments chez l'homme. Chaque essai est encadré par des professionnels qualifiés (médecins investigateurs, infirmiers...) à l'hôpital dans un centre investigateur dans lequel se déroule l'essai. Les centres investigateurs sont situés au sein des CHU (Centres Hospitaliers Universitaires) de la région. Pour décider de l'inclusion d'une personne dans l'essai, le médecin investigateur, responsable de la conduite de l'essai, se base sur les critères définis et précis (âge, diagnostic, mutation génétique, antécédents médicaux...), et s'assure que le malade y répond bien.

En Centre-Val-de-Loire, **1 essai clinique** soutenu par l'AFM-Téléthon s'est déroulé ou se poursuit en 2020 :

- **Hôpital Clocheville, CHU de Tours** : un essai pour la myopathie de Duchenne, une maladie rare des muscles. Cet essai pharmacologique évalue l'efficacité d'un candidat médicament chez 51 garçons âgés de 10 à 15 ans.

LES CONSULTATIONS PLURIDISCIPLINAIRES

Les consultations pluridisciplinaires permettent aux malades de rencontrer dans un même lieu et dans une même journée les différents spécialistes de leur maladie et de bénéficier d'un suivi personnalisé. Lors de son rendez-vous annuel, la personne malade, peut donc rencontrer le même jour son cardiologue, son neurologue, son kinésithérapeute ou bien encore son psychologue. C'est un vrai atout pour le malade mais pas seulement puisque les médecins peuvent ainsi se coordonner ensemble selon les spécificités de la maladie et suivre au plus près son évolution. Ces consultations ont été mises en place sous l'impulsion de l'AFM-Téléthon, pour assurer aux malades neuromusculaires la meilleure prise en charge possibles. En 2020, 48 consultations en France ont bénéficié du soutien de l'Association

En Centre-Val-de-Loire, l'AFM-Téléthon a soutenu 1 consultation pluridisciplinaire :

- **Tours (37)** : Centre Hospitalier Régional et Universitaire (CHRU) de Tours

A young girl in a red ladybug costume is seated in a blue Ottobock wheelchair. She is smiling and looking forward. An older girl in a pink dress is pushing the wheelchair from behind, also smiling. They are on a wet, reflective street. In the background, there are parked cars and a building. A text box in the upper right corner contains French text.

Leur point commun est de vivre avec une maladie incurable, de Lille à Ajaccio, de Fort de France à Nouméa partout en France, ce sont des enfants, et adolescents atteints de maladies rares incarnent cette révolution médicale en cours.

**DES FAMILLES
FOR-MIDABLES :**

LES FAMILLES TÉMOIGNENT EN CENTRE-VAL-DE-LOIRE

« Pour Marine, il y a urgence »

Marine 20 ans, atteinte d'une myopathie des ceintures (FKRP) qui la prive peu à peu de ses muscles. Elle est originaire de Chartres (28).



Diagnostiquée il y a 3 ans, la maladie progresse inexorablement, empêchant peu à peu Marine de jouer du piano, faire du vélo ou de la natation. Sur de longues distances qui la fatiguent, un fauteuil roulant prend de plus en plus le relai de ses jambes. Suivie par le Dr Tanya Stojkovic, neurologue à l'Institut de myologie à la Pitié Salpêtrière, elle a l'espoir de pouvoir bénéficier de l'essai de thérapie génique en préparation. « Je me rends compte que je peux faire moins de choses qu'avant. Diminuer petit à petit, c'est difficile. Il y a l'angoisse de se dire que je vais finir complètement en fauteuil s'il n'y a pas de traitement. »



Les myopathies des ceintures en bref

Il s'agit d'un groupe de maladies musculaires rares d'origine génétique (LGMD en anglais pour *limb girdle muscular dystrophy*). Elles concernent 5 à 6 personnes sur un million. 27 gènes sont impliqués dans 29 formes de myopathies des ceintures. Elles se manifestent par une dégénérescence musculaire progressive provoquant une diminution de la force des muscles du bassin (ceinture pelvienne) et des épaules (ceinture scapulaire).



CAP SUR UN ESSAI POUR LA MYOPATHIE DES CEINTURES LIÉE AU GÈNE FKRP : LA MUTATION EN CAUSE CHEZ MARINE

Isabelle Richard est une chercheuse, experte des myopathies des ceintures. Elle travaille à Généthon sur ces maladies depuis la création du laboratoire et est notamment à l'origine de la découverte de l'un des gènes responsable d'une forme de myopathie des ceintures **Avec son équipe, elle a mis au point une thérapie génique pour la dystrophie musculaire des ceintures liée au gène FKRP et apporté la preuve de principe qu'elle fonctionne.** Avant l'essai qui devrait débuter fin 2021, une étude d'histoire naturelle a été lancée en février 2020, à laquelle une quinzaine de malades devaient participer.



« Grâce à un médicament, Ewan retrouve des forces »

Ewan a 9 ans, il est atteint d'une amyotrophie spinale et vit à Gommerville (28)

Ewan vit à Gommerville dans l'Eure-et-Loire. Le petit garçon est atteint d'amyotrophie spinale, une maladie neuromusculaire qui affaiblit peu à peu ses muscles. A l'âge où les bébés commencent à marcher, les parents d'Ewan s'interrogent car le bébé ne montre ni l'envie, ni la capacité de marcher. Mais l'histoire d'Ewan incarne le nouveau monde thérapeutique dans lequel sont entrées les maladies rares. En effet, en juillet 2019, ses parents apprennent que leur petit garçon peut bénéficier d'un médicament. Et après quelques semaines, Ewan commence à en ressentir des effets : « *Notre fils se déplace enfin avec un déambulateur, il a pris de la force et peut se saisir de petits objets, sa motricité fine se sont améliorés...* » explique sa maman. Cette année, Ewan va faire sa rentrée en CM1.

L'amyotrophie spinale en bref

Cette maladie génétique rare touche les neurones moteurs. Elle se caractérise par une faiblesse et une fonte précoce des muscles du bassin, des épaules, du tronc, des bras et des jambes. Dans les formes les plus graves, l'amyotrophie spinale est mortelle avant l'âge de deux ans.



JOURNALISTES, POUR
RENCONTRER OU
INTERVIEWER UNE FAMILLE
DANS VOTRE
RÉGION,
VOUS POUVEZ APPELER
AU 01 69 47 25 64



UN PREMIER MÉDICAMENT DE THÉRAPIE GÉNIQUE POUR UNE MALADIE NEUROMUSCULAIRE.

Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon, a joué un rôle déterminant dans la mise au point du produit et de la voie d'administration de cette première thérapie génique pour une maladie neuromusculaire, grâce aux travaux pionniers réalisés par Martine Barkats et son équipe dès 2007. La thérapie génique consiste à remplacer le gène défectueux par un gène fonctionnel. Les résultats des essais montrent que le produit de thérapie génique est bien toléré et qu'il améliore la survie et les performances motrices des enfants traités. En France, depuis mars 2019, des nourrissons atteints d'amyotrophie spinale ont pu bénéficier de ce traitement révolutionnaire qui est aujourd'hui disponible aux Etats-Unis, en Europe et au Japon.



UN MODÈLE D'ACCOMPAGNEMENT DES MALADES CONCEPTUALISÉ PAR L'AFM-TÉLÉTHON, IL Y A PLUS DE 30 ANS

Accompagner les malades et les familles au quotidien

Parce que les maladies neuromusculaires sont des maladies évolutives et invalidantes, dès 1988 l'AFM-Téléthon a mis en place un modèle d'accompagnement pour être au plus près des familles et préserver au maximum leur santé. Un modèle qui développe une interaction unique entre professionnels à la jonction du médical et du social, bénévoles concernés et médecins experts.



17 Services régionaux regroupent 170 professionnels, notamment les Référénts Parcours de Santé (RPS) qui accompagnent les malades et leur famille au quotidien. Parcours de soins (suivi médical, paramédical, information sur la recherche, les essais cliniques, les traitements...), compensation et la vie quotidienne (acquisition et financement d'aides techniques, aides à la personne, aménagement de logement et véhicule, accès aux droits...), vie sociale et relationnelle (scolarité, emploi, transport, répit, vacances, vie associative, vie affective) ... les RPS sont une vraie boussole pour les familles touchées par la maladie.

Les professionnels de l'AFM-Téléthon soutiennent depuis 1988 plus de 16 000 familles dans leur parcours de santé.

<https://www.afm-telethon.fr/services-regionaux-1082>



« Je veux être comme tout le monde »

Kheira, une jeune Jocondienne, de 26 ans est atteinte d'amyotrophie spinale de type 2, une maladie génétique rare qui provoque une atrophie progressive de ses muscles. Malgré cette maladie, elle se bat pour vivre sa vie comme tout le monde. A l'annonce du diagnostic alors qu'elle n'est âgée que de 2 ans, ses parents se mettent en contact avec le service régional de l'AFM-Téléthon afin de pouvoir aider Kheira et son frère aîné Adel, lui aussi atteint par la même maladie. Nathalie, la référente parcours de santé de l'antenne de Tours, accompagne la jeune-femme dans son parcours de vie. Ainsi, Kheira a eu une scolarité « *comme n'importe quelle lycéenne* », a pu quitter la structure familiale et même trouver un travail. Un soutien précieux : « *Nous travaillons en binôme, sans l'aide inconditionnelle de Nathalie, je n'aurais pas pu faire tout cela, terminer ma scolarité ou prendre mon indépendance* ». En 2018, elle rencontre son futur mari, Allan. Leur mariage, prévu en avril 2020, a dû être repoussé à cause de la crise sanitaire mais Kheira qui voit toujours la vie du bon côté, confie : « *Ce n'est pas grave, ce n'est que partie remise, nous avons la vie devant nous* ».



LE #TÉLÉTHON2020 EN CENTRE-VAL DE LOIRE

Le Téléthon est une aventure humaine qui rassemble, partout en France, des milliers d'anonymes qui donnent le meilleur d'eux-mêmes.

Les 4 et 5 décembre seront l'occasion de montrer combien, une fois encore, les français sont #TropFort !



351
COMMUNES MOBILISÉES



614
ANIMATIONS



6
ANTENNES DE COORDINATION



34
BÉNÉVOLES



3 171 079 €
EUROS COLLECTÉS EN 2019



UN TÉLÉTHON 2020 #TROPFORT

Zoom sur des animations de caractères !



Les 4 et 5 décembre,
ça va être foooooortttt!

A l'image de la force des malades, des chercheurs qui se battent contre la maladie, des bénévoles mobilisés, le Téléthon 2020 sera l'occasion de montrer la force de son engagement à travers différentes animations des plus simples mais tellement solidaires. 850 mètres de boudin, pyramides humaine XXL, marathon de 24h d'apnée, chorale géante (ou pas), traction de monster trucks ou tour de crêpes... Bref, quoi qu'ils aient vu, goûté, contribué à réaliser, franchi, poussé, tiré... les 5 millions de participants n'auront qu'un mot à la bouche : « **Trop foort !** »

Pour retrouver toutes les animations près de chez vous : telethon2020.fr

Le Téléthon revient secouer la France, les 4 et 5 décembre et appelle à mobilisation à toutes les villes en « For.t »

De Gardefort (18), à la Chapelle-Fortin (28) en passant par Saint-Benoit-la-Forêt (37), Fortan (41) ou Chambon-la-Forêt (45) toutes les villes en for.t peuvent se mobiliser ! Bien sûr, comme le Téléthon est le rendez-vous de LA solidarité, **Chartres, Vouvray, Pithiviers, Chambord ou Selle-sur Cher** n'ont rien à envier aux autres ! Fortes de leurs spécialités ou architectures locales si connues – et souvent enviées ! – leur mobilisation sera, elle aussi, l'un des maillons clés de ce défi inédit.

C'est quand-même #TropFort d'imaginer que parce que des parents se sont unis dans un combat, parce que des chercheurs les ont suivis et parce que des centaines de milliers de bénévoles vendent des crêpes, font des zumbas ou courent autour d'un stade, nous arrivons désormais à traiter des maladies dites incurables. En 2020, parce que les premières victoires sont là, parce que les gens ont besoin de se retrouver dans des événements humains, constructifs, positifs, efficaces et qui ont du sens, le Téléthon sera #TropFort ! **Nolwen Le Floch, directrice de la collecte et de la mobilisation de l'AFM-Téléthon**



Chaque année pour le Téléthon, ce sont plus de **4 millions de Français** qui se mobilisent pour organiser plus de **17 000 animations** partout en France, dans plus de **10 000 communes de métropole et d'outre-mer.**



Organiser une animation au profit du Téléthon, c'est :

- **Simple** : partout en France, les professionnels de la solidarité que sont les bénévoles du Téléthon, vous accompagnent pas à pas,
- **Stimulant** : se lancer dans un projet sympa et solidaire avec son entourage, quoi de mieux ?
- **Indispensable** : organiser une animation permet de collecter des fonds pour faire avancer la recherche contre les maladies rares.

Pourquoi pas vous ?! Rejoignez la Team Téléthon sur Telethon2020.fr

Envie de participer et d'organiser un défi #TropFort ? Faites-vous connaître : mobilisation@afm-telethon.fr ! Les forces vives du Téléthon 2020 vous accompagnent dans sa réalisation. Kevin du Téléthon va même mettre des... idées dans vos envies [ici](#) !



VOS RÉFÉRENTS #TROPFORT EN RÉGION

Chaque 1^{er} week-end de décembre, le Téléthon vit partout en France, grâce à l'engagement des bénévoles qui coordonnent, développent et fédèrent les nombreuses animations locales

Envie d'être à leurs côtés ? L'équipe accueille toutes les bonnes volontés pour organiser des animations les 4 et 5 décembre mais recherche aussi, des membres « permanents » pour la coordination. Tous les profils sont les bienvenus : de 7 à 77 ans, que vous soyez disponible 2h, 5 jours, 1 mois, en fonction de vos envies et de votre temps, si vous êtes connus pour être un(e) pro des crêpes, détenteur de la recette du plus gros pâté de tête ou motivé pour mobiliser les associations, écoles ou entreprises locales, la force de votre engagement sera l'une des clés du succès du Téléthon 2020 ! Une seule adresse : benevoles@afm-telethon.fr

CARNET D'ADRESSES

Journalistes, les coordinateurs Téléthon répondent à vos questions sur la mobilisation locale.

CHER (18)

Sébastien BRUNET : 06 65 36 41 54

EURE-ET-LOIR (28)

Service de presse : 01 69 47 25 64

INDRE (36)

Nathalie CLEMENT : 06 26 16 49 67

INDRE-ET-LOIRE (37)

Jean-Louis ALEBERTEAU : 06 08 95 69 49

LOIR-ET-CHER (41)

Laurent MOUREY: 06 65 52 10 36

LOIRET (45)

Camélia RODRIGUEZ : 06 31 66 41 02

