

Conférence de presse scientifique Téléthon 2022

***DE NOUVEAUX RESULTATS,
DE NOUVEAUX ESSAIS,
DE NOUVEAUX DEFIS !***

24 novembre 2022

DOSSIER DE PRESSE

Contacts Presse :

Stéphanie Bardon – Marion Delbouis - 06 45 15 95 87
sbardon@afm-telethon.fr / mdelbouis@afm-telethon.fr



QUOI DE NEUF EN 2022 ?

➤ **AMYOTROPHIE SPINALE : LANCEMENT D'UN PROJET PILOTE POUR LE DEPISTAGE GENETIQUE A LA NAISSANCE**

→ **L'AMYOTROPHIE SPINALE EN BREF**

Maladie génétique rare qui touche les neurones moteurs (motoneurones) entraînant une atrophie progressive des muscles. Dans ses formes les plus graves, les muscles intercostaux sont paralysés, une assistance ventilatoire peut s'imposer dès le plus jeune âge et le pronostic vital ne dépasse pas deux ans.

Depuis 2019, un médicament de thérapie génique est disponible pour traiter l'amyotrophie spinale. Issu notamment de technologies mises au point à Généthon, ce traitement permet aux enfants, dont l'espérance de vie ne dépassait pas deux ans, de retrouver des forces respirer seul, jouer, tenir assis, et, pour certains d'entre eux, faire leurs premiers pas. Aujourd'hui, **plus de 2000 bébés ont été traités dans le monde.**

« Les progrès de Lucie sont flagrants. C'est une véritable chance et ça, c'est grâce aux avancées considérables réalisées par le Téléthon ! »



Alice, maman de Lucie

Lucie, 22 mois, atteinte d'amyotrophie spinale, a bénéficié de ce médicament de thérapie génique.

Lucie a seulement quatre mois quand les médecins diagnostiquent cette maladie rare qui la privait de force pour respirer, bouger et menaçait sa vie. « Le lundi, les résultats de la prise de sang tombent. Nous sommes convoqués le lendemain auprès du médecin qui nous annonce que Lucie est atteinte d'amyotrophie spinale, une maladie très sévère. En même temps, heureusement, on nous apprend qu'il y a des traitements possibles ». En novembre 2021, alors que Lucie vient d'avoir 9 mois, elle bénéficie d'une

thérapie génique, issue des recherches pionnières de Généthon, le laboratoire du Téléthon. Depuis, « **ses progrès sont flagrants !** ». **Lucie retrouve la force de grandir, relever la tête, attraper son doudou, tenir assise et même debout ! Des gestes impossibles sans traitement.**

→ [Découvrir l'histoire de Lucie en images](#)

L'enjeu désormais est de dépister la maladie le plus tôt possible pour traiter les bébés atteints avant même l'apparition des premiers symptômes pour une efficacité optimale des traitements, notamment de la thérapie génique. Le projet *Depisma*, lancé par l'AFM-Téléthon, en collaboration avec les Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, le Centre Hospitalier Universitaire de Bordeaux, les Agences régionales de santé Grand-Est et Nouvelle-Aquitaine et le soutien de la filière de santé FILNEMUS, est la première expérience de dépistage néonatal génétique réalisée en France.



Pr Laugel

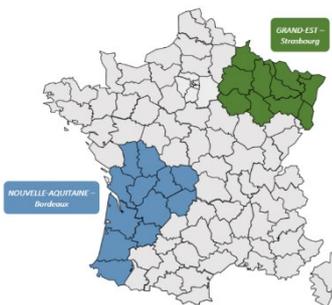


Pr Lacombe

Portée par le Pr Vincent Laugel, neuropédiatre et responsable du centre de référence des maladies neuromusculaires à l'Hôpital Universitaire de Strasbourg, Centre Promoteur de l'étude, et le Pr Didier Lacombe, généticien et coordonnateur du Centre Régional de Dépistage Néonatal Nouvelle Aquitaine au CHU de Bordeaux, le projet pilote *Depisma* a pour objectifs de :

- Evaluer la faisabilité du dépistage néonatal génétique généralisé dans les régions Grand-Est et Nouvelle-Aquitaine
- Evaluer et définir des méthodes de dépistage, du prélèvement jusqu'au traitement : circuit d'analyse, outils diagnostics, information et prise en charge des patients, accès au traitement...
- Faire la preuve de concept et d'efficacité pour ouvrir la voie à la généralisation sur tout le territoire et à d'autres maladies génétiques rares qui disposeront d'un traitement efficace en présymptomatique.

→ [Pourquoi le Grand-Est et la Nouvelle-Aquitaine, pilotes du projet ?](#)

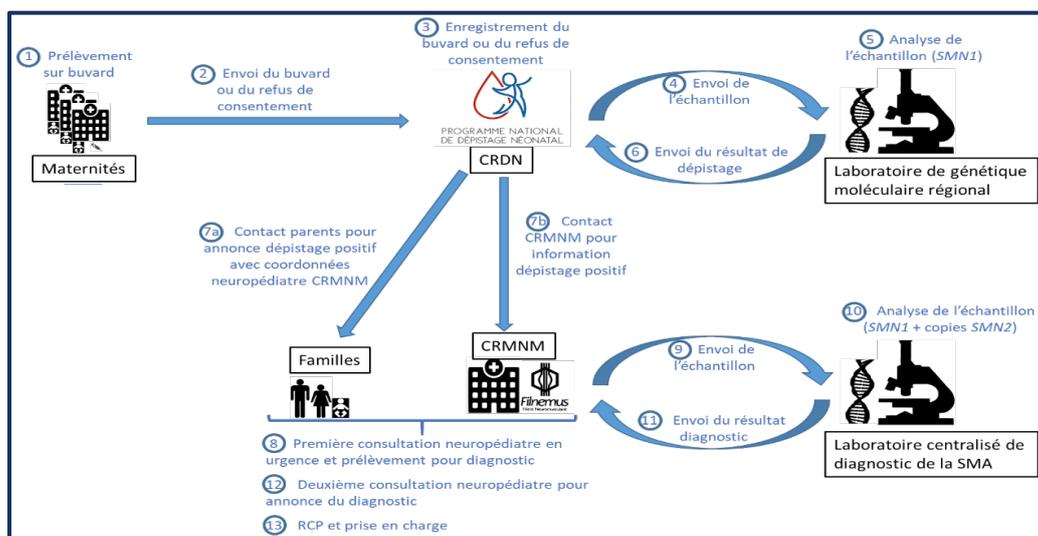


Ces deux grandes régions disposent d'un centre de références pour les maladies neuromusculaires et comptent un nombre important de naissances. Ce programme qui se déroulera sur deux ans, devrait permettre de dépister, parmi les 110 000 naissances en moyenne en Nouvelle-Aquitaine et 112 000 en moyenne dans le Grand-Est, plus de 30 enfants atteints d'amyotrophie spinale.

Par ailleurs, ces deux régions ont des modes de fonctionnements différents : en Nouvelle-Aquitaine, le dépistage est centralisé à Bordeaux alors que dans le Grand-Est, deux centres de régionaux de dépistage (Nancy et Strasbourg) analysent les prélèvements sanguins. Un atout pour l'évaluation du dispositif et la création de « standards » pour son développement au niveau national.

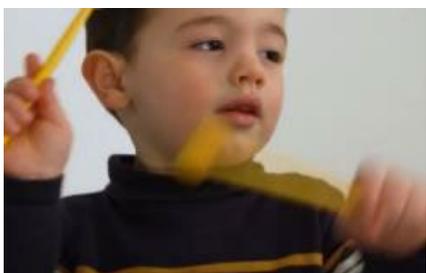
Le dispositif *Depisma* a été conçu pour proposer un traitement des nouveau-nés un mois au plus tard après la naissance, c'est à dire dans la meilleure fenêtre d'efficacité des traitements disponibles. Les premiers dépistages devraient être réalisés en décembre 2022.

Du dépistage à la prise en charge thérapeutique en bref :



Témoignage

Oscar, traité à 41 jours, grâce au dépistage néonatal génétique



Oscar a 3 ans. Il marche, court et saute partout comme tous les enfants de son âge. Ce qui peut paraître anodin l'est beaucoup moins quand on sait qu'Oscar est atteint d'amyotrophie spinale. Né en Belgique, Oscar a eu la chance de bénéficier d'un dépistage néonatal génétique et d'un traitement précoce de thérapie génique.

L'hôpital belge où Oscar est né venait de lancer le programme de dépistage néonatal génétique de l'amyotrophie spinale.

Ainsi, à quelques jours de vie, Oscar a été diagnostiqué, puis a bénéficié, à 41 jours seulement, de la thérapie génique disponible pour traiter cette maladie.

« **Nous avons eu la chance qu'Oscar naisse au bon endroit puisque l'accord autour du diagnostic néo-natal n'était pas encore attribué partout, et qu'il naisse au bon moment... s'il était né un mois plus tôt, nous n'aurions pas su tout de suite la maladie et il n'aurait pas pu bénéficier si tôt du traitement** » souligne Julie, sa Maman.

Du haut de ses 3 ans, sans ce traitement précoce, Oscar devrait présenter des symptômes de la maladie. Mais aujourd'hui : « *Oscar bouge dans tous les sens, c'est une pile électrique ! il court partout et saute partout ! C'est un petit garçon plein de vie. La thérapie génique a changé le destin de notre fils* ». Comme tous les enfants de son âge, Oscar a fait sa rentrée à l'école en maternelle.

→ [Découvrir l'histoire d'Oscar en images](#)

➤ CRIGLER-NAJJAR : UNE NOUVELLE VIE GRÂCE A LA THÉRAPIE GÉNIQUE

→ LE SYNDROME DE CRIGLER-NAJJAR EN BREF

Maladie génétique rare du foie, le syndrome de Crigler-Najjar se caractérise par l'accumulation anormale de bilirubine dans l'organisme. Cet excès de bilirubine est dû au mauvais fonctionnement d'une enzyme chargée de transformer la bilirubine en substance éliminable par l'organisme. Lorsque dommages neurologiques et devenir mortelle. Seule la photothérapie contraignant les malades à rester sous des lampes UV jusqu'à 12h par jour, permet de maintenir la bilirubine à un taux inférieur au seuil de toxicité.

Un essai de thérapie génique, dont l'objectif est d'évaluer la tolérance du produit, de définir la dose optimale et démontrer l'efficacité thérapeutique du candidat-médicament, a démarré en France, en Italie et aux Pays-Bas avec un candidat-médicament mis au point par l'équipe « Immunologie et Thérapie Génique des Maladies du Foie », dirigée par Giuseppe Ronzitti à Généthon.

Les premières observations démontrent :

- **la sécurité et la bonne tolérance du produit chez les 6 patients traités**
- **un effet-dose à confirmer : si l'efficacité a été transitoire chez les patients de la 1^{ère} cohorte traités à une faible dose, les trois patientes traitées à une dose supérieure ont vu leur taux de bilirubine, baisser suffisamment pour arrêter la photothérapie depuis 1 an.**



« L'efficacité clinique est prouvée en l'état actuel de l'essai puisque le taux de bilirubine de ces patientes est plus bas qu'avant le traitement et reste stable même après l'arrêt de la photothérapie. Il faut évidemment que cela perdure sur le long terme. Pour les malades, le bénéfice sur leur qualité de vie est indéniable ! » se réjouit Giuseppe Ronzitti, chargé de recherche Inserm à Généthon.

→ PERSPECTIVES

L'équipe de Généthon s'attèle également à transposer cette approche à d'autres maladies qui touchent le foie : les glycogénoses. Ces maladies génétiques entraînent une accumulation anormale de glycogène, source d'énergie du corps, dans les cellules. Deux stratégies sont actuellement développées pour traiter deux formes de glycogénoses (type 1A et type 3) : une thérapie génique ciblant les cellules hépatiques, et pour laquelle l'équipe travaille à identifier la dose efficace chez la souris avant de l'évaluer chez les patients dans le cadre d'un futur essai clinique, et une seconde ciblant les muscles.

Le foie, une cible pour la thérapie génique



Que ce soit par sa taille, son environnement ou sa composition, le foie apparaît comme un organe cible pour la thérapie génique. Explications :

- Très vascularisé, tout traitement injecté dans la circulation sanguine peut atteindre rapidement le foie

- Les hépatocytes se divisent très lentement permettant au gène médicament de rester dans les cellules, et donc d'obtenir une efficacité à long terme.

- Le foie, la plus grande glande endocrine de l'organisme humain, synthétise et sécrète de nombreuses molécules diffusées ensuite dans la circulation sanguine. Ces capacités sécrétoires font que dans le cadre de la thérapie génique, il peut donc être utilisé comme « une usine de fabrication »

- Si, dans l'organisme, la réponse immunitaire est toujours en équilibre entre réaction et tolérance, le foie, continuellement exposé aux substances étrangères à l'organisme (alimentation, microbiote), a un environnement immunologique qui favorise la tolérance.

➤ DYSTROPHIE DES CEINTURES LIEE AU GENE FKRP : L'ESSAI A DEBUTE !

→ LES MYOPATHIES DES CEINTURES EN BREF

Groupe de maladies neuromusculaires rares d'origine génétique. Elles se manifestent par une dégénérescence musculaire progressive provoquant une diminution de la force des muscles du bassin et des épaules. Les manifestations de la maladie sont très variables entraînant la perte de la marche, avec ou sans complications cardiaques et/ou respiratoires. La myopathie des ceintures FKRP est due à des mutations du gène FKRP codant une protéine qui participe à la stabilité et la résistance du tissu musculaire.

Depuis les années 90, Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon, s'attache à comprendre l'origine et la physiopathologie des myopathies des ceintures (ou LGMD) et à mettre au point des solutions thérapeutiques. Isabelle Richard, experte internationale du domaine et chercheuse à Généthon depuis près de 30 ans, a été pionnière de la génétique des myopathies des ceintures (découverte de l'origine génétique de plusieurs LGMD) et l'est aujourd'hui dans les phases thérapeutiques. En effet, après avoir multiplié les preuves de concept, elle a démontré l'efficacité de la thérapie génique dans les phases pré-cliniques notamment pour la myopathie des ceintures liée au gène FKRP. C'est ce qui a permis **de démarrer un essai clinique de thérapie génique en France, au Danemark et en Angleterre avec le traitement du premier patient en septembre dernier. L'objectif : stopper l'évolution de la maladie et peut-être la faire reculer !**



« Avec une partie de mon équipe nous sommes arrivés à Généthon il y a 30 ans. C'était pour nous une aventure ! Nous avons participé à la mise au point des premières méthodes visant à identifier les gènes responsables notamment de dystrophies musculaires des ceintures - et aujourd'hui nous travaillons sur des thérapies géniques pour les traiter. Changer la vie des malades, faire évoluer la médecine sont les objectifs de mes recherches et nous commençons à voir le fruit de nos efforts et de notre détermination. » souligne Isabelle Richard.

➤ LA MYOPATHIE DE DUCHENNE : LE POINT SUR L'ESSAI

→ LA MYOPATHIE DE DUCHENNE EN BREF

La myopathie de Duchenne est due à une anomalie génétique dans le gène DMD entraînant l'absence de production de la dystrophine, une protéine essentielle au bon fonctionnement du muscle. C'est la plus fréquente des maladies neuromusculaires de l'enfant. Les enfants atteints perdent la marche vers 10-12 ans et développent ensuite d'autres déficiences musculaires puis des difficultés respiratoires et cardiaques.

Les essais cliniques de thérapie génique actuellement en cours dans la myopathie de Duchenne utilisent une version raccourcie mais fonctionnelle du gène de la dystrophine, le plus long gène connu, dont le dysfonctionnement est à l'origine de la maladie, la micro-dystrophine. Ce traitement consiste donc à apporter cette « micro-dystrophine » dans toutes les cellules musculaires de l'organisme à l'aide d'un vecteur afin de restaurer la production de la protéine manquante.

Forts de résultats précliniques encourageants, Généthon a lancé essai clinique en 2021 dont l'objectif est d'évaluer la sécurité et l'efficacité du traitement, et déterminer la dose optimale chez les enfants, âgés de 6 à 10 ans, encore en capacité de marcher. Le traitement d'un premier garçon, a mis en évidence une faiblesse musculaire sévère, également observée dans d'autres essais, nécessitant la suspension de l'essai. Pour comprendre cette réaction et y faire face, les promoteurs des études en cours au niveau international ainsi que de nombreux experts se sont réunis pour partager leurs données, identifier les raisons de cette réaction (une réaction immunitaire liée à la mutation particulière du patient) et modifier le protocole en conséquence. L'essai a repris en 2022.

« L'espoir est là pour Benjamin ! On arrive après 30 ans de combat. On n'est pas encore à la guérison mais la recherche progresse »



Nicolas, papa de Benjamin

Benjamin, 10 ans, est atteint d'une myopathie de Duchenne. En 2021, Benjamin intègre une étude qui permet de mieux connaître l'évolution de cette maladie, réalisée en parallèle de l'essai de thérapie génique actuellement mené par Généthon.

« Faire participer Benjamin à l'étude, c'est une pierre apportée à l'édifice. Si grâce à sa participation, il peut apporter des données et des informations pour que les enfants qui seront diagnostiqués demain vivent un peu mieux la maladie, c'est ça de gagné, jusqu'à la solution... »

→ [Découvrir l'histoire de Benjamin en images](#)

MYOPATHIE MYOTUBULAIRE : LE POINT SUR L'ESSAI

→ LA MYOPATHIE MYOTUBULAIRE EN BREF

La myopathie myotubulaire se caractérise par une faiblesse musculaire extrême et une insuffisance respiratoire sévère à l'origine du décès, avant l'âge de 18 mois, de 50% des enfants atteints.

Ana Buj Bello, Directrice de recherche à Généthon et responsable de l'équipe « Maladies neuromusculaires et thérapie génique » a conçu le vecteur-médicament (un vecteur (AAV) contenant une copie fonctionnelle du gène MTM1 codant la myotubularine) pour traiter cette maladie et démontré son efficacité chez l'animal. Un essai international a été lancé en 2017 par la biotech Audentes Therapeutics – aujourd'hui Astellas Gene Therapy. 24 enfants ont été traités. Chez la majorité d'entre eux, on a constaté une restauration progressive de la fonction neuromusculaire (station assise, debout et marche) et de la capacité respiratoire (alors que la ventilation était indispensable plus de 20 heures par jour). Quatre patients montrant les signes d'une pathologie hépatobiliaire pré-existante sont décédés et une investigation est en cours pour comprendre les raisons de ces décès avant la reprise de l'essai.



Des nouvelles de Jules !

On ne l'arrête plus ! Jules, deux ans après avoir reçu un candidat-médicament de thérapie génique pour traiter la myopathie myotubulaire qui le privait de toute force, ne cesse de progresser. Il respire seul, mange seul, parle (beaucoup !), se tient debout, fait du vélo et bien plus encore. « Ça a été une émotion tellement forte ! On n'arrive même pas à trouver les mots. Je ne sais pas si vous vous rendez compte à quel point la thérapie génique a pu changer nos vies » partagent ses parents.

Des images à découvrir samedi 3 décembre, à partir de 21h10 sur France 2.

GENETHON, AU CŒUR DE LA REVOLUTION MEDICALE

220 experts imaginent, conçoivent, développent des candidats médicaments de thérapie génique pour des maladies neuromusculaires, des déficits immunitaires, des maladies rares du sang, de la vision et du foie. **Un médicament de thérapie génique utilisant des technologies mises au point à Généthon est sur le marché (amyotrophie spinale), 12 candidats-médicaments de thérapie génique issus, développés seuls ou en collaboration, sont à l'essai dans le monde, 5 autres le seront dans les 3 prochaines années.**





LES NOUVEAUX DEFIS

La thérapie génique a fait émerger une nouvelle médecine. 21 produits sont aujourd'hui homologués pour des maladies rares et pour des maladies plus répandues (cancers, maladies infectieuses...). Mais si la preuve de concept est faite dans différentes maladies, des défis sont à relever pour améliorer cette thérapie révolutionnaire. Par ailleurs, pour continuer de trouver de nouvelles solutions et ne laisser aucune maladie rare au bord du chemin, l'AFM-Téléthon soutient thérapie cellulaire, la pharmacogénétique, le repositionnement de molécules existantes... et soutient un domaine en plein essor : la médecine mitochondriale.

LES DEFIS DE LA THERAPIE GENIQUE

➤ Lever les obstacles de la réponse immunitaire liées aux AAV

Les vecteurs les plus utilisés dans la thérapie génique sont dérivés de virus, comme les AAV notamment utilisés pour la thérapie génique du muscle, du foie, de l'œil... On estime que 30 à 50% de la population est immunisée, naturellement ou suite à une thérapie génique. Autant de personnes qui ne peuvent donc pas bénéficier de la thérapie génique par AAV. Lever cet obstacle immunitaire constitue donc l'un des enjeux de la thérapie génique de demain. Une collaboration Généthon/Spark Therapeutics a démontré, chez l'animal, qu'il était possible de contrer cette réponse immunitaire avec l'enzyme *IdeS*, qui réduit naturellement l'action des anticorps spécifiques qui inhibent les AAVs. Si l'efficacité de cette technique est confirmée chez l'Homme, elle permettra de traiter plus de malades et de réinjecter un médicament de thérapie génique si nécessaire.

Par ailleurs, il a été observé, dans le cadre d'études cliniques récentes que les AAV pouvaient déclencher des réponses immunitaires très importantes en fonction du profil immunologique du patient et des mutations responsables de certaines maladies. Comprendre, prévenir et contourner cet obstacle est crucial pour augmenter la sécurité des produits de thérapie génique.

[Serge Braun – Avancées et défis des thérapies génique - YouTube](#)



Serge Braun – Avancées et défis des thérapies génique | #Myology2022

TRAITER LES ULTRA-RARES, CES MALADIES QUI REPRESENTENT 85 % DES MALADIES RARES

Parmi les 8 000 maladies rares, 85 % ont une prévalence (nombre de malades relevé dans une population, à un moment précis) de moins d'une personne par million d'habitants. **Chacune de ces maladies excessivement rares ne concernent donc que quelques patients ou dizaines de patients dans un pays comme la France. La plupart d'entre elles ne disposent pas de traitements. Chacune d'entre elles est ultra-rare mais toutes ensemble elles représentent des millions de patients qui, après des années d'invisibilité, ne doivent pas être exclus de la révolution médicale en marche.**

En effet, aujourd'hui, grâce à un foisonnement international d'avancées scientifiques majeures pour ces maladies longtemps exclues de toute recherche, l'espoir peut se transformer en réalité. Les percées scientifiques sont nombreuses, tout particulièrement dans le domaine de la thérapie génique. Mais ces ultra-rares représentent un défi majeur tant en termes de modèle de développement, de design d'essai clinique que de modèle économique. En effet, les mécanismes habituels de mise sur le marché sont inadaptés et les acteurs qui, ces dernières années, ont été pionniers avec ces maladies, se recentrent progressivement vers les plus fréquentes des maladies rares ou vers des pathologies fréquentes.

L'AFM-Téléthon se bat pour inventer un nouveau modèle et multiplie les initiatives pour faire bouger les lignes. Récemment, son laboratoire Généthon qui développe des thérapies géniques pour des maladies rares et des ultra-rares, **a rejoint en avril dernier le Consortium *Bespoke Gene Therapy (BGTC)* lancé en octobre 2021 par la Fondation du NIH (National Institutes of Health) dans le cadre de son programme *Accelerating Medicines Partnership® (AMP®)*. Généthon est la seule organisation européenne de ce consortium** qui rassemble 31 acteurs des secteurs publics, privés lucratifs et privés non lucratifs, et dont l'objectif est d'inventer le modèle et les technologies qui permettront aux maladies ultra-rares de bénéficier de la thérapie génique.

LA MEDECINE MITOCHONDRIALE, UN DOMAINE EN PLEIN ESSOR

Les mitochondries sont de petits organites qui se situent à l'intérieur de la cellule, dans le cytoplasme. Il y en a dans toutes les cellules du corps. Véritables centrales à énergie, elles utilisent les nutriments et l'oxygène issus de la respiration pour les transformer en « carburant » et permettre le fonctionnement des cellules. Leur nombre au sein de la cellule est généralement de quelques centaines à quelques milliers, selon ses besoins en énergie peut aller jusqu'à près d'un million dans les fibres musculaires.

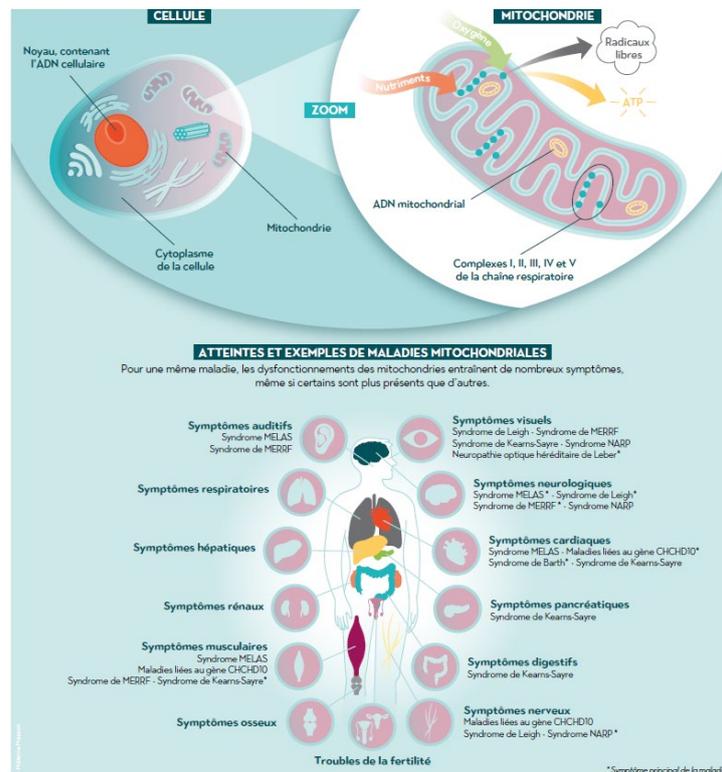
Leurs dysfonctionnements sont à l'origine de nombreuses maladies - 1 sur 4 300 est atteinte d'une forme de maladie mitochondriale - touchant la vision, système immunitaire, cerveau, muscle, atteintes métaboliques... Elles constituent à elles seules tout un univers avec leur propre ADN, leur complexité biologique et leurs symptômes multiples. Malgré cela, les premières thérapies innovantes émergent pour certaines pathologies.



Vincent Procaccio, Chef du service de génétique médicale du CHU d'Angers, mène, avec le soutien de l'AFM-Téléthon, un projet de recherche pour identifier des molécules capables d'agir sur les dysfonctionnements de la mitochondrie et ainsi traiter ces maladies.

« Les maladies neurodégénératives, comme Parkinson ou Alzheimer, présentent aussi une dysfonction mitochondriale. La capacité de produire de l'énergie est également importante dans les maladies métaboliques comme le diabète ou encore le cancer. Les médicaments que nous étudions pourront aussi être utiles pour ces maladies » souligne Vincent Procaccio.

LA MITOCHONDRIE AU CŒUR DES CELLULES



Lou, 13 ans, est atteinte du syndrome de Leigh, une maladie mitochondriale



Virginie et Jonathan sont les parents de Hugo et Lou, deux enfants atteints du syndrome de Leigh, une maladie très sévère.

« Quand on découvre que nos deux enfants souffrent d'une maladie très rare pour laquelle il n'existe pas de traitement, on est seuls au monde. On a su tout de suite que Hugo était le plus atteint et il nous a quittés en 2017... mais on a continué à se battre. Lou a une épée de Damoclès au-dessus de la tête alors il faut se dépêcher de trouver un traitement car je ne veux pas perdre un deuxième enfant. »

AFM-TELETHON : UNE STRATEGIE POUR GUERIR

L'AFM-Téléthon mène un combat sans relâche contre la maladie avec un objectif : guérir. Six décennies de conquêtes marquées aujourd'hui par la multiplication des essais à travers le monde et l'arrivée des premiers médicaments de thérapie innovante.



Avec ce tournant majeur qui concrétise des années de recherche impulsées par l'AFM-Téléthon, c'est plus déterminé que jamais que nous abordons cette nouvelle ère et ses défis, en continuant à privilégier l'audace et l'innovation, l'efficacité thérapeutique et l'accès au médicament à un prix juste et maîtrisé.

Pour accélérer la mise au point des thérapies innovantes, l'AFM-Téléthon s'est dotée d'une force de frappe unique :

↪ **3 laboratoires à la pointe des thérapies innovantes**, regroupés au sein de l'Institut des Biothérapies des Maladies Rares :

- **Généthon** dédié à la thérapie génique des maladies rares
- **I-Stem** dédié à la recherche sur les cellules souches et leurs applications thérapeutiques
- **l'Institut de Myologie** dédié au muscle et à ses maladies, avec notamment I-Motion, sa plateforme d'essais cliniques pédiatriques et adultes

↪ Près de **200 programmes de recherche et jeunes chercheurs financés** chaque année à travers des appels d'offres

↪ Membre fondateur de la **Fondation Maladies Rares** (et principal financeur) et de **l'Institut Imagine** à Paris

↪ **Soutien à 41 essais cliniques en cours et à venir** pour des maladies des muscles, de la vision, du cerveau, du cœur, de la peau, du foie, du sang, etc.

↪ **Un fonds d'amorçage "biothérapies innovantes et maladies rares"** créé avec Bpifrance : 7 start-up financées (GenSight, GMP Orphan, Step Pharma, Adverum, Sparingvision, Dynacure et Ribogenics)

Dans le cadre de sa stratégie pour « Guérir », l'AFM-Téléthon s'appuie sur un conseil scientifique composé de 85 scientifiques, médecins et experts internationaux et un réseau mondial de 6 000 experts. Le conseil scientifique est présidé par le Pr Odile Boespflug-Tanguy, généticienne, directrice de recherche Inserm et Chef du service de neuropédiatrie (hôpital Robert Debré, Paris).