

Conférence de presse scientifique
Téléthon 2023

28 novembre 2023

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 2023 ?

➤ AMYOTROPHIE SPINALE : 3000 BÉBÉS TRAITÉS PAR THÉRAPIE GÉNIQUE DANS LE MONDE, LE DÉPISTAGE NÉO-NATAL LANCÉ EN FRANCE DANS DEUX RÉGIONS

→ L'AMYOTROPHIE SPINALE EN BREF

L'amyotrophie spinale infantile est une maladie génétique rare qui touche les neurones moteurs (motoneurones) entraînant une atrophie progressive des muscles. Dans sa forme la plus grave (SMA type I, 60% des cas), 95% des enfants atteints meurent avant l'âge de 2 ans. La mutation du gène SMN 1 empêche la production de la protéine SMN, indispensable à la survie des motoneurones.

Grâce à l'émergence des thérapies innovantes, il existe désormais plusieurs traitements disponibles pour l'amyotrophie spinale, l'une des maladies neuromusculaires de l'enfant la plus fréquente. **L'enjeu désormais est de dépister la maladie le plus tôt possible pour traiter les bébés avant même l'apparition des premiers symptômes pour une efficacité optimale des traitements, notamment de la thérapie génique. *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, a concrètement débuté en janvier dernier dans les maternités du Grand Est et de Nouvelle-Aquitaine. 4 bébés ont été traités depuis le début de l'année suite à ce dépistage précoce.**

Porté par le Pr Vincent Laugel, neuropédiatre et responsable du centre de référence des maladies neuromusculaires à l'Hôpital Universitaire de Strasbourg, 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 de l'amyotrophie spinale 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.

➤ [Découvrir Depisma en Image](#)

« Nous avons eu une chance incroyable de bénéficier très tôt de ce traitement et cela a empêché que la maladie apparaisse ! » Flavia, Maman d'Ibrahima

Ibrahima a 2 ans et demi. Rien ne le différencie des enfants de son âge et pourtant, il est atteint de la forme la plus sévère d'amyotrophie spinale, une maladie rare qui empêche les muscles de fonctionner et emporte les enfants souvent avant l'âge de 2 ans. Cette maladie ayant déjà frappé la famille de sa maman, Ibrahima a pu être diagnostiqué *in utero*. Son destin change lorsqu'il bénéficie, 6 semaines après la naissance d'une thérapie génique, issue de recherches pionnières menées à Généthon : alors que l'évolution naturelle de la maladie l'aurait privé de la force de vivre, Ibrahima grandit normalement et marche dès ses 11 mois ! Aujourd'hui, il court, saute, danse, fait de la trottinette, du foot... comme tous les enfants de son âge !

« Nous avons eu une chance incroyable de bénéficier très tôt de ce traitement et cela a empêché que la maladie apparaisse ! Il faut absolument donner cette chance à d'autres enfants ! » partage Flavia, sa mère.

Aujourd'hui, plus de 3000 bébés ont été traités dans le monde avec ce médicament de thérapie génique. [Découvrir l'histoire d'Ibrahima](#)



➤ **CRIGLER-NAJJAR : EFFICACITÉ DE LA THÉRAPIE GÉNIQUE CHEZ LES PREMIERS PATIENTS TRAITÉS, PHASE PIVOT LANCÉE !**

→ 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. Si elle n'est pas traitée rapidement, cette accumulation peut provoquer d'importants dommages neurologiques et devenir mortelle. Seule la photothérapie contraignant les malades à rester sous des lampes bleues jusqu'à 12h par jour, permet de maintenir la bilirubine à un taux inférieur au seuil de toxicité.

Mené par Généthon, en collaboration avec le consortium européen CureCN, l'essai clinique a pour objectifs d'évaluer la tolérance et l'efficacité d'un candidat-médicament de thérapie génique, combinant un vecteur AAV8 et une copie du gène UGT1A1, chez 17 malades atteints de la forme sévère du syndrome de Crigler-Najjar. Il a débuté en 2017 dans 4 centres investigateurs en Europe - France (Pr Labrune - Hôpital Béclière à Clamart), Italie (Pr d'Antiga - Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII à Bergame et Pr Brunetti-Pierri – Hôpital Federico II), Pays-Bas (Pr Beuers - Academic Medical Center à Amsterdam). 5 malades ont été traités en deux cohortes. Fort des résultats, la phase confirmatoire (phase pivot) a débuté.

Les premiers résultats publiés dans [The New England Journal of Medicine](#) confirment la sécurité et bonne tolérance du produit chez les cinq premiers patients traités (5 femmes de 21 à 30 ans) et une efficacité durable chez les trois traités à la dose la plus élevée. En effet, l'essai montre chez ces patientes une restauration de l'expression du gène UGT1A1 et une diminution forte du taux de bilirubine (en moyenne 149 µmol/l contre 351 µmol/l avant traitement) qui se maintient sous le seuil de toxicité après l'arrêt de la photothérapie depuis au moins 18 mois. Aucun effet indésirable majeur n'a été observé. Seuls des altérations des enzymes hépatiques et des maux de tête ont été signalés, et traités. **C'est la première preuve d'efficacité d'une thérapie génique dans une maladie métabolique du foie.**

[La partie « pivot » de l'essai](#), débutée en janvier dernier, a pour objectif de confirmer l'effet observé chez un plus grand nombre de malades dont des enfants à partir de 10 ans, âge de maturité du foie, et permettra, si les résultats sont concluants, une demande d'enregistrement du médicament auprès des autorités de santé françaises et européennes.

Le candidat-médicament a été conçu et développé par l'équipe *Immunologie et maladies du foie* de Généthon dirigée par Giuseppe Ronzitti.



« Si les résultats de la partie pivot confirment l'efficacité de notre thérapie génique pour le syndrome de Crigler-Najjar, nous pourrons alors avancer vers une demande d'enregistrement et la mise à disposition du traitement pour les patients, leur offrant ainsi une qualité de vie significativement améliorée. De la recherche fondamentale au développement clinique, Généthon a développé une expertise unique dans le domaine de la thérapie génique pour différentes familles de pathologies rares. Nous sommes très heureux de cette nouvelle étape qui souligne l'excellence des recherches menées à Généthon » ajoute Frédéric Revah, directeur général de Généthon.

➤ MYOPATHIE MYOTUBULAIRE : EFFICACITÉ D'UNE THÉRAPIE GÉNIQUE SUR LES FONCTIONS RESPIRATOIRE ET MOTRICE, DES DÉFIS A RELEVER

→ LA MYOPATHIE MYOTUBULAIRE EN BREF

La myopathie myotubulaire est une maladie génétique liée à l'X qui touche 1 garçon nouveau-né sur 50 000. Elle est due à des mutations du gène MTM1 codant la myotubularine, une protéine impliquée dans le fonctionnement des cellules musculaires. Elle se caractérise par une faiblesse musculaire extrême et une insuffisance respiratoire sévère. 50% des enfants atteints décèdent avant l'âge de 18 mois et 75 % avant 10 ans.

L'équipe d'Ana Buj-Bello, Directrice de Recherche à l'Inserm et responsable de l'équipe *Maladies neuromusculaires et thérapie génique* à Généthon, a conçu cette thérapie génique qui associe un vecteur viral adéno-associé (AAV8) et le gène MTM1 et démontré son efficacité chez des modèles de la myopathie myotubulaire. Fort de ces résultats, un essai clinique, mené par Astellas Gene Therapies, a été lancé en 2017. 24 enfants de moins de 6 ans atteints de myopathie myotubulaire et sous assistance respiratoire au moins 22h par jour ont été traités dans deux cohortes : **7 d'entre eux à première dose, 17 autres à une dose plus élevée. Un patient a été traité en France à I-Motion (Hôpital Trousseau – Paris), centre d'essais cliniques pédiatriques de l'Institut de Myologie.**

Cinq ans après le début de l'essai, les résultats montrent que :

- **16 enfants ont pu se passer d'assistance respiratoire, auparavant indispensable 22h/24, dans les 14 à 97 semaines après traitement.**
- **20 enfants peuvent tenir assis au moins 30 secondes. Parmi eux, 12 peuvent se lever seuls et 8 peuvent marcher sans soutien alors qu'aucun enfant ne pouvait le faire avant traitement.**
- **4 enfants montrant des signes d'une pathologie hépatobiliaire pré-existante sont décédés. L'essai a été suspendu le temps de comprendre l'origine de ces complications.**

Les résultats de cet essai clinique, [publiés en ligne dans *The Lancet Neurology* le 15 novembre](#), démontrent des effets thérapeutiques majeurs en permettant à des enfants jusqu'à présent hypotoniques, trachéotomisés et gastrotomisés, de respirer seuls, se lever et même marcher. La thérapie génique représente donc le premier traitement potentiel pour cette maladie rare et mortelle.

« J'ai consacré toute ma carrière à travailler sur la myopathie myotubulaire. Des années de recherche ont été nécessaires pour imaginer, concevoir le vecteur-médicament et en démontrer l'efficacité pour cette maladie très sévère et complexe. Même si nous devons absolument comprendre les raisons des effets secondaires observés dans le cadre de cette étude clinique, il est exceptionnel de voir des enfants que l'on savait condamnés faire d'incroyables progrès grâce à ce candidat-médicament » souligne Ana Buj-Bello, chercheuse à Généthon, Directrice de Recherche à l'Inserm, co-auteure des travaux précliniques qui ont permis la réalisation de cet essai clinique.

« Ces résultats cliniques montrent à la fois combien la thérapie génique peut être spectaculairement efficace et les défis qui restent à relever notamment dans le domaine des effets secondaires dans certains contextes. Si nos équipes sont déjà engagées dans la compréhension et l'anticipation de ces questions, les connaissances issues de cet essai clinique qui mettent en évidence certaines limites et susceptibilités hépatiques particulières, sont riches d'enseignement pour toute la communauté scientifique. Je tiens à saluer l'excellence des travaux d'Ana Buj-Bello qui ont permis des effets thérapeutiques majeurs chez la majorité des enfants traités, et qui représentent le premier traitement potentiel pour cette maladie rare et mortelle. » ajoute Frédéric Revah, Directeur général de Généthon.



Jules a bénéficié de ce traitement de thérapie génique dans le cadre de cet essai clinique. Aujourd'hui, lui qui était « prisonnier de son corps », qui ne pouvait ni bouger ni respirer seul, progresse chaque jour : il n'a plus besoin d'assistance respiratoire, marche, court fait du vélo ... Découvrez son histoire. [Jules | AFM-Téléthon - YouTube](#)

➤ DYSTROPHIE DES CEINTURES LIÉE AU GÈNE FKRP : L'ESSAI A DÉBUTÉ !

→ 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 symptômes 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 notamment sur la base des travaux de l'équipe d'Isabelle Richard, chercheuse à Généthon depuis près de 30 ans. 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 de Phase 1b/2b en France, au Danemark et en Angleterre dont les premiers résultats ont été présentés en octobre dernier, lors du congrès de l'ESGCT à Bruxelles.**

L'essai clinique est mené par Atamyo Therapeutics, une spin-off de Généthon créée pour accélérer le développement de la thérapie génique pour les myopathies des ceintures. Son objectif est de tester la sécurité et l'efficacité d'une thérapie génique combinant un vecteur AAV et le gène codant pour la protéine FKRP, dans deux cohortes de malades.

Les résultats préliminaires de la première cohorte montrent :

- **Une absence d'effets indésirables inattendus**
- **Une baisse marquée des taux de créatine kinase (CK) chez tous les patients**
- **Une amélioration de la vitesse de marche, maintenue après un an**
- **La disparition des symptômes (crampes, myalgie) et une amélioration de la qualité de vie**
- **Une correction de la centronucléation et une mise en évidence de l'expression du transgène sur biopsie musculaire à 3 mois**



« Il y a 7 ans, lorsque j'ai eu mon diagnostic, je savais que la recherche avançait mais ces premiers résultats, très encourageants, nous donnent encore plus d'espoir et montrent à quel point la recherche soutenue par le Téléthon est prometteuse ».
Margaux, 25 ans, atteinte d'une myopathie des ceintures liée au gène FKRP.

➤ UN NOUVEL ESSAI DE THERAPIE INNOVANTE POUR LE COEUR

→ L'INSUFFISANCE CARDIAQUE EN BREF

L'insuffisance cardiaque est une maladie fréquente (2 % de la population, 150 000 nouveaux cas/an, 1ère cause d'hospitalisations après 65 ans, 1 million de patients en France dont la moitié présentent une forme grave). Elle cause autant de décès que les cancers (32 000/an). Les traitements médicamenteux ne permettent que de retarder les complications tandis que la greffe cardiaque reste une procédure très lourde et d'accès très limité, d'où l'intérêt pour des thérapeutiques novatrices basées sur la thérapie génique ou cellulaire.

Parce que le muscle cardiaque est particulièrement touché dans certaines maladies neuromusculaires, l'AFM-Téléthon soutient le développement de thérapies innovantes pour traiter les atteintes cardiaques. Parmi les 600 muscles du corps humain, il en est un qui est essentiel : le cœur. Le Pr Philippe Menasché, chirurgien cardiaque à l'Hôpital européen Georges Pompidou, travaille, avec le soutien de l'AFM-Téléthon, à la mise au point de traitements innovants afin de le protéger,

Au printemps, un essai a démarré chez des patients atteints de cardiomyopathie dilatée pour tester la sécurité et l'efficacité d'un produit thérapeutique fait des sécrétions cellulaires qu'on peut qualifier de « **jus de cellules** » cardiaques. Le principe du traitement : utiliser les facteurs de « réparation » produits naturellement par des cellules souches cardiaques obtenues à partir de cellules souches iPS, des cellules « adultes » saines « rajeunies » en laboratoire. Concrètement, ce « jus de cellules » est administré aux malades par voie intraveineuse.



« L'injection d'un « jus » de cellules cardiaques est une première chez l'Homme. Ça fait longtemps que l'on parle de jus de cellules issu du secrétome de cellules cardiaques, on y est enfin ! C'est une première ! » se félicite le chirurgien.

L'idée de ce traitement est venue à la suite d'une autre première mondiale réalisée en 2014 par cette équipe. Le Pr Menasché avait alors appliqué, au cours d'un pontage coronaire, un patch de cellules cardiaques progénitrices dérivées de cellules souches embryonnaires sur la zone lésée du cœur de patients insuffisants cardiaques suite à un infarctus. « *A la suite de cet essai, nous avons constaté que les bénéfices des cellules étaient principalement liés à leur capacité à sécréter des substances qui activaient des voies de réparation plutôt qu'aux cellules elles-mêmes* », explique-t-il. Sur la base de ce constat, il a poursuivi ses recherches pour mettre au point un traitement à partir des substances réparatrices produites par les cellules (le secrétome ou « jus de cellules »).

"Cette approche innovante est le fruit d'années de travail et d'une collaboration pluridisciplinaire et transatlantique coordonnée par le Pr Menasché. Elle offre de nouvelles perspectives de traitement aux patients atteints d'insuffisance cardiaque sévère. Le premier patient traité se porte bien, ce qui permet d'envisager, d'ici la fin de l'année, le traitement d'un second malade » partage le Pr Hagège.

« J'ai reçu trois injections. J'ai tout de suite senti de l'amélioration. Je me suis senti vraiment mieux au quotidien. J'avais l'impression d'avoir retrouvé mes 20 ans. Des examens cliniques seront réalisés dans quelques semaines pour démontrer l'efficacité du traitement mais ce qui est sûr c'est qu'aujourd'hui je me sens en forme ! Le Téléthon est très important car plus les dons augmentent pour faire en sorte que chacune des maladies puissent bénéficier d'essai clinique ». Sammy, 60 ans, premier patient traité dans le cadre de cet essai.

➤ DEMAIN

➤ LES ESPOIRS ET LES DEFIS DE LA THÉRAPIE GENIQUE

La thérapie génique a fait émerger une nouvelle médecine. Près de 30 médicaments de thérapie génique ont aujourd'hui une autorisation de mise sur le marché dans le monde pour des maladies rares du système immunitaire, du système nerveux, de la vision, du muscle, de la peau, ou encore du sang (dont la drépanocytose), et également pour des maladies plus fréquentes en particulier des cancers du sang, de la moelle osseuse, de la vessie. De plus, le développement de technologies connexes à la thérapie génique, en particulier basées sur l'utilisation d'ARN, donnent aussi lieu à des traitements dans le domaine vaccinal ou thérapeutique (plus de 25 produits enregistrés).

➔ Efficacité de la thérapie génique démontrée à long terme

[Des données détaillées](#), en mars dernier, dans le cadre du congrès de la Muscular Dystrophy Association, présentaient les bénéfices à long terme de la thérapie génique chez les nourrissons atteints d'amyotrophie spinale. Plus de sept ans après le traitement (Zolgensma®), qui utilise des technologies nées à Généthon, tous les enfants étaient en vie et avaient conservé les bénéfices cliniques observés. De plus, une étude portant sur des enfants traités de manière présymptomatique a montré que, dans ce groupe, tous les patients ont atteint et maintenu, 3,5 ans après le traitement, toutes les étapes motrices évaluées, y compris la marche seule.

L'efficacité à long terme de la thérapie génique est également confirmée dans d'autres pathologies aux mécanismes physiopathologiques très différents comme les déficits immunitaires. En janvier 2022, la publication dans *Nature Medicine* des résultats de l'essai clinique de phase I/II chez des patients atteints du syndrome de Wiskott-Aldrich, mené par Généthon, a confirmé l'efficacité et la sécurité à long terme de cette approche de thérapie génique pour ce déficit immunitaire rare et sévère. Chez les patients suivis jusqu'à neuf ans après l'administration, le traitement a corrigé de façon stable les principaux symptômes de la maladie, tels que les infections sévères récurrentes, et a amélioré ou résolu les saignements et les signes d'auto-immunité chez les patients.

La démonstration d'un bénéfice à long terme, qui devra être confirmée pour d'autres produits actuellement en développement ou sur le marché, est un signal positif important pour les patients atteints de ces maladies incurables, pour les médecins et les chercheurs.

➔ Lever les obstacles de la réponse immunitaire liées aux AAV

Les vecteurs les plus utilisés dans la thérapie génique sont souvent dérivés de virus, notamment les AAV utilisés pour la thérapie génique du muscle, du foie, de l'œil... On estime que 30 à 50% de la population est immunisée naturellement contre ces AAV. Autant de personnes qui ne peuvent donc pas bénéficier de cette thérapie génique. De plus, presque tous les patients recevant une thérapie génique vont développer des anticorps contre le vecteur, empêchant une éventuelle réadministration efficace.

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. Les recherches doivent se poursuivre, à la fois pour identifier les patients susceptibles de développer des effets secondaires mais également pour travailler sur une nouvelle génération de thérapie génique qui permettra d'avancer vers la conception de médicaments plus efficaces et plus sûrs.

Lever cet obstacle immunitaire constitue donc l'un des enjeux majeurs de la thérapie génique sur lequel les chercheurs de Généthon sont engagés, notamment dans l'équipe de Giuseppe Ronzitti. En effet, en avril dernier, Généthon et Hansa Biopharma ont annoncé leur collaboration, dans le cadre d'une étude clinique qui évaluera la sécurité et l'efficacité de l'imlifidase, une enzyme capable de dégrader les anticorps, comme prétraitement au candidat-médicament de thérapie génique GNT-0003, conçu par Généthon, dans le syndrome de Crigler-Najjar, chez des patients présentant des anticorps neutralisants (NAbs) préexistants contre le virus adéno-associé de sérotype 8 (AAV8). La présence d'anticorps neutralisants circulants empêche aujourd'hui ces patients de participer aux essais cliniques de thérapie génique et, plus tard, d'accéder aux thérapies géniques disponibles après leur enregistrement.

Par ailleurs, Généthon, qui développe des thérapies géniques pour des maladies rares, a impulsé la création du biocluster Genother, en collaboration avec Génopole, AP-HP, Inserm, Université d'Evry Paris-Saclay, Spark Therapeutics et Yposkesi, récemment labellisé dans le cadre de l'appel à manifestation d'intérêt « Biocluster » du Plan France 2030. Genother permettra de faire émerger de nouveaux écosystèmes dans le domaine de la thérapie génique de la recherche à l'industrialisation, pour favoriser la mise au point de nouvelles thérapies, et pour traiter plus de maladies rares mais aussi des maladies plus fréquentes.

➤ TRAITER LES ULTRA-RARES, CES MALADIES QUI REPRÉSENTENT 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 moins d'une dizaine de patients dans un pays comme la France. Sauf très rare exception aucune ne dispose de traitement. 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.**

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 industriels 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. Pour les maladies ultra rares sans modèle commercial, elle a demandé notamment la création d'un Fond public d'intervention permettant de financer le développement et la mise à disposition de traitements en dehors d'un modèle commercial.

➤ CONTINUER LE COMBAT POUR LES 95% DES MALADIES RARES SANS TRAITEMENTS

Le destin de milliers de familles a d'ores et déjà changé grâce aux avancées de la recherche. Pour d'autres, l'horizon s'est éclairci. Mais pour autant 95% des maladies rares restent aujourd'hui sans traitement, certaines même sans diagnostic fiable et précis. C'est pourquoi, l'AFM-Téléthon soutient plusieurs voies thérapeutiques comme la thérapie génique, la thérapie cellulaire, le repositionnement de molécules existantes.... à travers 38 essais chez l'homme pour 29 maladies différentes (maladies du muscle, de la peau, du sang, du cerveau, de la vision, du foie...) et environ 200 programmes de recherche chaque année.

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 38 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.

Dans le cadre de sa stratégie pour « Guérir », l'AFM-Téléthon s'appuie sur un conseil scientifique composé de 86 scientifiques, médecins et experts internationaux et un réseau mondial de 6 000 experts. Le conseil scientifique est présidé par Judith Melki, Professeur émérite, généticienne et chercheuse au sein de l'unité INSERM Université Paris Saclay, UMR 1195 au Kremlin-Bicêtre,