

Conférence de presse scientifique
Téléthon 2024

13 novembre 2024

DOSSIER DE PRESSE

Contacts Presse :

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

Les thérapies innovantes, comme la thérapie génique, permettent aujourd'hui de changer le cours de certaines maladies et de sauver des milliers de vies. Si de nombreux défis sont encore à relever, elles représentent l'espoir pour traiter les maladies génétiques rares, longtemps considérées comme incurables. 95% des maladies rares sont encore sans traitement. Le combat doit s'amplifier et s'accélérer pour toutes les familles qui attendent.

3 questions à Serge Braun, Directeur scientifique de l'AFM-Téléthon

Quelle est l'avancée majeure cette année ?

Les victoires contre la maladie se multiplient mais si je devais n'en partager qu'une, ce serait les premiers résultats de la thérapie génique de notre laboratoire Généthon dans la myopathie de Duchenne, la maladie emblématique du combat de notre association. Depuis la découverte du gène responsable de la maladie en 1986, il a fallu relever de nombreux défis scientifiques : reproduire une version efficace de la protéine qui fait défaut, puis trouver le bon « moyen de transport » pour atteindre toute la masse musculaire, et en quantité suffisante tout en contrôlant la réponse immunitaire. **L'excellence de la recherche menée à Généthon, associée à l'expertise de grands scientifiques, nous permet aujourd'hui, d'obtenir des résultats extrêmement encourageants dans le cadre de l'essai clinique en cours.** Voir Sacha qui a bénéficié de ce candidat-médicament il y a presque deux ans, courir, grimper aux arbres, monter les escaliers une jambe après l'autre et même en courant, nous rend très optimiste. Le combat n'est pas gagné mais il continue plus fort que jamais.

Quels sont les défis à relever ?

Les technologies actuelles de la thérapie génique, même si elles ont déjà montré leur efficacité dans des maladies du sang, du système immunitaire, de la vision, du foie et aujourd'hui du muscle, doivent être améliorées pour pouvoir être adressées au plus grand nombre. Les chercheurs travaillent aujourd'hui sur deux défis majeurs : la maîtrise de la réponse immunitaire et l'optimisation de l'efficacité et de la production de ces candidats-médicaments.

Y a-t-il des résultats encourageants dans d'autres maladies ?

Bien sûr ! Désormais, la recherche avance, très vite dans de nombreuses maladies. Dans la **maladie de Crigler-Najjar, une maladie rare du foie**, le candidat-médicament de thérapie génique de Généthon a permis aux patients traités à la dose efficace d'arrêter les heures quotidiennes de photothérapie, indispensables à leur survie. La recherche que nous soutenons change des vies. **Plus de 4000 enfants atteints d'amyotrophie spinale dans le monde ont ainsi bénéficié du traitement de thérapie génique qui est issu de recherches pionnières de notre laboratoire Généthon**, celui dont ont bénéficié les jumelles Marley et Mylane à leur naissance. Ces thérapies représentent une véritable révolution de la médecine qui bénéficie aux maladies rares certes mais également à des maladies plus fréquentes comme certains cancers.



QUOI DE NEUF EN 2024 ?

➤ AMYOTROPHIE SPINALE : DÉPLOIEMENT NATIONAL DU DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE NÉONATAL PREVU EN 2025, GRÂCE NOTAMMENT AUX ENSEIGNEMENTS DE L'EXPÉRIMENTATION *DEPISMA*

→ 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. Pour dépister la maladie le plus tôt possible et permettre de traiter les bébés avant même l'apparition des premiers symptômes pour une efficacité optimale des traitements, **l'AFM-Téléthon a lancé, en 2023, Depisma, la première étude de dépistage génétique néonatale de la maladie dans deux régions : Grand-Est et Nouvelle-Aquitaine. Les résultats probants de cette expérimentation ont significativement contribué à l'avis positif de la Haute Autorité de Santé (HAS) rendu le 10 juillet dernier, pour l'extension du dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale à tout le territoire français.**

En effet, Depisma a démontré :

- **une parfaite faisabilité à grande échelle du dépistage génétique à un coût maîtrisé** : l'organisation du circuit de dépistage et d'information aux familles est fluide et efficace.
- **une parfaite « acceptation sociale » du dépistage génétique avec près de 99.5% des couples consentants** : plus de 133 000 nourrissons ont été dépistés depuis début 2023 dans 81 maternités.
- **L'efficacité du dispositif pour traiter précocement** : les bébés dépistés et éligibles à un traitement ont été traités à 21 jours en moyenne. Les données actualisées de Depisma ont montré que 11 ont été dépistés avec confirmation de diagnostic, 8 ont été traités par thérapie génique, 2 sont sous suivi rapproché car atteints d'une forme modérée, non éligible aux traitements, et un bébé atteint très sévèrement dès la naissance est décédé très rapidement.

Le déploiement de ce dépistage génétique néonatal, qui concernera également les Déficits immunitaires combinés sévères ([avis de la Haute Autorité de Santé du 7 février 2022](#)) est attendu pour mi-2025.

Traiter très tôt après la naissance des bébés afin d'éviter les conséquences irréversibles de maladies graves, devrait être une évidence. Ce n'est pourtant pas le cas en France, où on ne dépiste à la naissance que 13 maladies, bien loin de nos voisins européens qui, parfois, en dépistent plus de 30. L'absence de dépistage à la naissance est une perte de chance inacceptable, alors qu'il existe des traitements qui peuvent sauver la vie des enfants et changer considérablement leur avenir. Si l'avis positif de la HAS **est le premier pas vers un changement de destin pour les bébés qui naissent chaque année avec cette maladie mortelle, il doit se traduire par une mise en place rapide dans toutes les maternités de France.**

Sur le continent européen le dépistage systématique de l'amyotrophie spinale à la naissance est déjà effectif en Allemagne, Autriche, Belgique, Croatie, Danemark, Estonie, Lettonie, Lituanie, Norvège, Pays-Bas, Pologne, Portugal, Turquie, Slovénie, Suède, Luxembourg, Suisse, Russie et Ukraine.

« Nos jumelles sont nées au bon endroit et au bon moment. Nous voulons que toutes les familles partout en France bénéficient de la même chance que nous ! » Mégane, maman de Marley et Mylane, 1 an, atteintes d'amyotrophie spinale et traitées par thérapie génique à 17 jours de vie

L'histoire de Marley et Mylane est incroyable. Mégane et Théo, un jeune couple, vivent en Loire-Atlantique lorsqu'ils apprennent que Mégane est enceinte. Quelques semaines plus tard, surprise, l'échographie révèle qu'il n'y a pas un bébé mais deux ! Ravis mais conscients de l'organisation musclée qui sera nécessaire, ils décident de se rapprocher de leurs parents en Charente-Maritime, près de Rochefort. Jusqu'ici, rien d'exceptionnel mais c'était sans savoir à quel point ce déménagement serait déterminant pour les deux bébés.

Déterminant parce que les maternités de Nouvelle-Aquitaine participent au programme Depisma financé par l'AFM Téléthon. Mégane accouche le 2 octobre 2023, réalise dans les jours qui suivent le test de Guthrie* avec, en parallèle, une goutte de sang supplémentaire pour Depisma qui révélera, 8 jours plus tard, que les jumelles sont atteintes de la maladie. « *Quand le résultat est positif, l'équipe du Centre Régional de Dépistage Néonatal contacte le neuropédiatre référent identifié le plus proche du domicile du bébé qui est né, pour que les parents soient contactés et puissent être rencontrés en consultation avec le bébé dans les 48 à 72 heures afin de confirmer, d'infirmer ce premier résultat.* » explique le Dr Espil-Taris, Neuropédiatre au Centre de référence des maladies neuro-musculaires du CHU de Bordeaux.

Le 19 octobre 2023, soit 17 jours après leur naissance, Marley et Mylane reçoivent le médicament de thérapie génique au CHU de Bordeaux. Aujourd'hui, les jumelles se portent bien, grandissent et font des progrès tous les jours.

« On a conscience de la chance que nous avons eu de donner naissance aux filles en Nouvelle-Aquitaine et non pas à Nantes, où il n'y a pas encore de dépistage néonatal de cette maladie car cela leur a permis de bénéficier très tôt du médicament de thérapie génique et d'offrir les meilleures chances à nos filles. Il faut absolument que ce test soit proposé à toutes les familles de toutes les régions de France ».

**dépistage de 13 maladies rares ou métaboliques à la naissance par analyse biochimique*

[Découvrir l'histoire de Marley et Mylane.](#)

→ Un médicament de thérapie génique issu de recherches pionnières de Généthon

L'histoire de la thérapie génique aujourd'hui disponible pour l'amyotrophie spinale démarre en 2004 à Généthon avec l'arrivée de la chercheuse Martine Barkats. Elle publiera, cinq ans plus tard, les premiers résultats d'efficacité d'une thérapie génique basée sur l'administration d'un vecteur AAV (Adeno Associated Virus) portant la séquence du gène Smn1 humain chez des souris atteintes de la maladie. Ces travaux pionniers montrent que l'utilisation d'un vecteur AAV spécifique permet de traiter les motoneurons malades par injection unique dans la circulation sanguine. Les premiers essais menés par une société de biotechnologie américaine (Avexis) chez des enfants à partir de 2015 démontreront l'efficacité de ce médicament qui obtient une autorisation de mise sur le marché aux Etats-Unis en 2019, puis en Europe et au Japon en 2020. Des études parallèles menées pour évaluer l'efficacité du médicament administré de façon précoce ont confirmé l'intérêt majeur de traiter les nourrissons avant l'apparition des premiers symptômes.

Aujourd'hui, **plus de 4000 bébés ont été traités dans le monde avec ce médicament de thérapie génique.**

➤ MYOPATHIE DE DUCHENNE : DES RESULTATS TRES ENCOURAGEANTS POUR LA THERAPIE GENIQUE DE GENETHON

→ LA MYOPATHIE DE DUCHENNE EN BREF

La myopathie de Duchenne est une maladie génétique rare évolutive qui touche l'ensemble des muscles de l'organisme et qui concerne très majoritairement les garçons (1 sur 5000). Elle est liée à des anomalies du gène responsable de la production de la dystrophine, une protéine de structure essentielle à la stabilité des membranes des fibres musculaires et à leur métabolisme. L'absence de dystrophine conduit à une dégénérescence progressive des muscles squelettiques et cardiaque, une perte de la marche et des capacités respiratoires, une cardiomyopathie et le décès entre 20 et 40 ans.

Des chercheurs et experts de Généthon, en collaboration avec des équipes françaises et anglaises, ont mis au point un candidat-médicament de thérapie génique utilisant une version raccourcie mais fonctionnelle du gène de la dystrophine (le plus long gène connu), responsable de la myopathie de Duchenne. Lancé par Généthon en 2021, l'essai consiste à évaluer l'efficacité de ce candidat-médicament de thérapie génique, chez des enfants, âgés de 6 à 10 ans, encore en capacité de marcher. Il combine les phases I/II/III et associe une étape d'escalade de dose, suivie d'une phase pivotale à la dose finalement choisie. **A l'heure actuelle, 5 patients âgés de 6 à 10 ans ont été traités, 4 en France et 1 au Royaume-Uni. 2 patients ont été traités à la première dose et 3 au second palier de dose.**

Les résultats de sécurité montrent une bonne tolérance du GNT0004, ainsi que des données d'efficacité, tant en termes d'expression de microdystrophine que d'amélioration fonctionnelle. À la dose de 3×10^{13} vg/kg (second palier de dose), on observe chez les patients :

- 8 semaines après injection, jusqu'à 85% de fibres musculaires exprimant la microdystrophine (moyenne 54% ; 15%-85%) mesurées par immunohistochimie, et une reconstitution du complexe de protéines associées à la dystrophine. Cette expression coïncide avec un nombre significatif de copies de génome du vecteur/noyau de fibres musculaires, jusqu'à 2.4 (moyenne 1.2 ; 0,4-2,4)
- une baisse du taux de CPK (un biomarqueur de souffrance musculaire) comprise entre 50% et 87% (moyenne : 74%) 12 semaines après traitement, et persistante (jusqu'à 18 mois de suivi pour les deux premiers patients traités à cette dose).

Les résultats d'efficacité des patients du deuxième palier de dose démontrent une évolution clinique positive, avec un score clinique (échelle NSAA) stabilisé ou en amélioration pour l'un des patients. D'autres fonctions évaluées (temps de marche sur 10 mètres, temps pour se relever du sol) aident également à quantifier l'amélioration des performances. Une évolution qui contraste avec celle des patients non traités suivis au sein de l'étude d'histoire naturelle menée en parallèle par Généthon, et pour lesquels les fonctions motrices déclinent rapidement sur la même période de temps.

Il est à noter que la dose efficace, retenue pour la poursuite de l'essai, est inférieure à celles administrées dans d'autres essais de thérapie génique pour la myopathie de Duchenne, ce qui représente un atout en termes de sécurité et de production. Après l'avis positif du DMC (Comité d'experts Indépendant), Généthon prépare l'étape pivot de l'essai qui étendra le nombre de centres cliniques (Europe et US) et le nombre de patients inclus.

« Ces résultats obtenus avec notre candidat médicament sont très encourageants, chez les patients traités à la plus forte dose, tant en termes d'expression de la micro-dystrophine que d'amélioration fonctionnelle. Ils montrent que la thérapie génique peut apporter des solutions à l'une des maladies génétiques les plus complexes. Ils nous permettent également de préparer la phase pivotale de l'essai qui inclura une soixantaine de malades. Une phase qui devrait démarrer mi-2025 et dont le coût est évalué à 115 ME. » a déclaré Frédéric Revah, directeur général de Généthon.



« Nous avons bénéficié de 35 ans de recherche et d'effort collectif. Je n'étais pas née que les chercheurs travaillaient déjà pour sauver la vie de mon enfant et aujourd'hui j'ai envie de dire merci au Téléthon » Hélène, maman de Sacha, 8 ans, atteint de myopathie de Duchenne



Sacha a été diagnostiqué à 2 ans d'une myopathie de Duchenne. Un « uppercut » pour ses parents. En décembre 2022, Sacha, à 6 ans, fait partie des premiers enfants qui ont pu bénéficier, dans le cadre d'un essai clinique, du candidat-médicament de thérapie génique mis au point par Généthon, le laboratoire du Téléthon. Aujourd'hui, tous les espoirs sont permis car Sacha court, saute, grimpe, fait du vélo, monte les escaliers une jambe après l'autre et même en courant. Inimaginable pour un enfant atteint de cette maladie... La thérapie génique lui a redonné des forces.

« Je n'ai jamais été aussi heureuse que depuis décembre 2022 ! Tout ça est le résultat d'une armée extrêmement grande dont vous et nous faisons partie. Nous avons bénéficié de 35 ans de recherche et d'effort collectif. Je n'étais pas née que les chercheurs travaillaient déjà pour sauver la vie de mon enfant et aujourd'hui j'ai envie de dire merci au Téléthon » souligne Hélène.

[Découvrir l'histoire de Sacha](#)

➤ MALADIES RARES DE LA VISION : LES ESSAIS SE MULTIPLIENT

L'œil un organe « modèle » notamment pour les thérapies innovantes et particulièrement la thérapie génique, par son accessibilité, son privilège immunitaire, sa petite taille et sa compartimentation. Les essais se multiplient pour des maladies rares de la vision et ouvrent des perspectives pour des maladies plus fréquentes.

NEUROPATHIE OPTIQUE HEREDITAIRE DE LEBER : UNE THERAPIE GENIQUE AMELIORE LA VISION DES MALADES

→ LA NEUROPATHIE OPTIQUE HEREDITAIRE DE LEBER EN BREF

La Neuropathie Optique Héréditaire de Leber (NOHL) est une maladie génétique rare de l'œil, due à l'anomalie d'un gène mitochondrial. Elle provoque une altération des cellules nerveuses qui composent le nerf optique entraînant une perte brutale et soudaine de la vision centrale dans le premier œil, puis le second est atteint à son tour de manière irréversible. Elle survient généralement chez des adolescents et des jeunes adultes entre 15 et 30 ans. La maladie serait à l'origine de la cécité chez environ 1400 à 1500 personnes par an aux Etats-Unis et en Europe.

La société de biotechnologie Gensight a développé un candidat-médicament de thérapie génique, en collaboration avec le laboratoire Généthon et l'Institut de la Vision, avec le soutien financier de l'AFM-Téléthon*, et mène les essais pour évaluer son efficacité pour traiter la Neuropathie Optique de Leber. **250 malades ont bénéficié à travers le monde de cette thérapie génique dans le cadre d'études cliniques ou d'usage compassionnel.** Plus d'informations sur : <https://www.gensight-biologics.com/fr/>

* L'AFM-Téléthon a engagé 3,1M€ pour les recherches pré-cliniques. 6,1M€ ont également été investis dans la société GenSight Biologics via le fonds d'amorçage « Biothérapies innovantes des maladies rares » créé par l'AFM-Téléthon et Bpifrance.

« Je suis en train de regagner ce que j'avais perdu, et ça c'est rare dans une vie. Je peux avancer grâce à la thérapie génique. » Tim, 26 ans, atteint de Neuropathie optique de Leber

Tim est diagnostiqué en octobre 2019 d'une neuropathie optique héréditaire de Leber. « La maladie est arrivée à la fois très subitement et à la fois très discrètement puisque ça a commencé par une petite tâche, juste sur un seul œil. Puis quelques mois après l'autre œil a été touché ». Suivi par Catherine Vignal-Clermont, ophtalmologue à l'hôpital des Quinze-Vingt, Tim bénéficie en décembre 2019 d'une thérapie génique. Depuis les progrès sont significatifs : il peut à nouveau lire et conserver son autonomie : « J'ai reçu la thérapie génique en décembre 2019. A peine un an plus tard, j'ai constaté les premières améliorations. J'ai commencé à revoir l'heure, puis revoir des choses de loin. Je suis en train de regagner ce que j'avais perdu, et ça c'est rare dans une vie. J'ai une grande chance car peu de maladies rares bénéficient d'un traitement. Aujourd'hui, je vois comme à travers un pare-brise givré sur lequel on aurait gratté une petite surface. Je retente certaines activités, c'est compliqué mais avant c'était infaisable. Je peux avancer grâce à la thérapie génique ».

[Découvrir l'histoire de Tim](#)



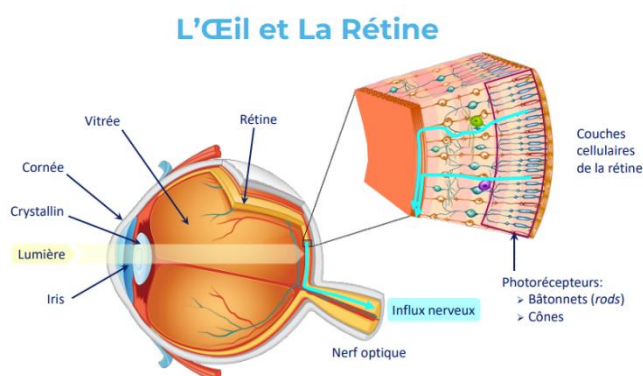
UNE THÉRAPIE GÉNIQUE INNOVANTE POUR LES RÉTINITES PIGMENTAIRES

→ LES RÉTINITES PIGMENTAIRES EN BREF

En France, près de 30 000 personnes sont atteintes de rétinites pigmentaires, des maladies essentiellement dues à la mutation de gènes impliqués dans le fonctionnement et la régulation des cellules rétinienne, indispensables à la vision. Encore incurables, elles provoquent une dégénérescence progressive des cellules de la rétine conduisant, à terme, à la cécité. La Dégénérescence Maculaire Liée à l'Âge (DMLA), caractérisée par la même dégénérescence, concerne 1,5 million de personnes.

SparingVision, la société de biotechnologie co-fondée par le Pr José Alain Sahel, a développé, notamment avec le soutien de l'AFM-Téléthon*, une thérapie génique (SPVN06), indépendante des mutations génétiques à l'origine de la maladie, qui vise à ralentir ou à stopper la dégénérescence des photorécepteurs coniques chez des patients atteints de dystrophies bâtonnet-cône (DCR), une forme de rétinite pigmentaire.

* Investissement de 6,3M€ dans la société SparingVision via le fonds d'amorçage « Biothérapies innovantes des maladies rares » créé par l'AFM-Téléthon et Bpifrance.



Des résultats intermédiaires de l'étude clinique de phase I/II Prodygy ont été partagés par Sparingvision lors du congrès de l'ESGCT en octobre 2024 (<https://sparingvision.com/sparingvision-presents-updates-on-prodygy-trial-and-phenorod2-study-at-esgct-2024/>).

Ce traitement est un espoir pour le traitement des rétinites pigmentaires mais aussi pour d'autres maladies de la vision dans lesquelles la perte de bâtonnets est connue pour être un signal précoce de la maladie.

Un combat familial pour Eric, 71 ans, atteint de rétinite pigmentaire



années ! »

Eric a 18 ans lorsqu'il apprend qu'il est atteint d'une rétinite pigmentaire, une maladie génétique rare de la vision dont son père est également atteint. À l'époque du diagnostic, Eric n'a pas de symptômes et vit normalement jusqu'à 60 ans, moment où la maladie évolue brutalement. Il ne peut plus alors ni lire, ni écrire et doit utiliser différentes aides techniques pour l'aider dans son quotidien. Le 30 août 2023, Eric intègre l'essai de thérapie génique PRODIGY mené à l'hôpital des Quinze-Vingt à Paris, avec la volonté de faire avancer la recherche, aussi au bénéfice de ses neveux et sa fille, porteuse du gène et de tous les malades concernés. « *Quand il y a une opportunité, il faut y aller, je pense à mes enfants, à mes neveux, et à ma fille en particulier qui, j'en suis sûr, pourra bénéficier, un jour, d'un traitement. Il y a une multiplication d'essais, je suis convaincu qu'un médicament sera disponible dans les 5 prochaines*

Depuis 2005, l'AFM-Téléthon a engagé près de 9 millions d'euros pour soutenir une soixantaine de projets de thérapie génique dans des maladies de la vision

➤ L'ÈRE DES TRAITEMENTS S'OUVRE POUR LES MYOPATHIES DES CEINTURES

→ 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 sa création, 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 grâce aux travaux de l'équipe d'Isabelle Richard, directrice de recherche à Généthon. Elle a notamment démontré l'efficacité de la thérapie génique dans les phases pré-cliniques pour la myopathie des ceintures liée au gène FKRP, travaux qui ont permis **de démarrer un essai clinique en France, au Danemark et en Angleterre**. Mené par Atamyio Therapeutics, une spin-off créée par Généthon pour accélérer le développement de la thérapie génique pour les myopathies des ceintures, l'essai a pour objectif de tester la sécurité et l'efficacité d'un candidat-médicament combinant un vecteur AAV et le gène codant la protéine FKRP, dans deux cohortes de malades.

Les résultats préliminaires de la première cohorte (3 patients), présentés à la World Muscle Society le 12 octobre dernier, montrent :

- **Une amélioration fonctionnelle globale par rapport à l'évolution naturelle à un an :**
 - Une amélioration de la vitesse de marche
 - Une amélioration de la qualité de vie
 - Une amélioration des capacités respiratoires
 - Une amélioration par rapport à l'évolution naturelle de la maladie dans le NSAD (test de fonctionnalité musculaire) et le TUG (test Timed up and go*)
- **Une sécurité à long terme satisfaisante (jusqu'à 24 mois) avec aucun effet indésirable grave observé**
- **Une baisse marquée des taux de créatine kinase (CK) chez tous les patients**

Des résultats encourageants qui devront être confirmés dans les prochaines phases de l'essai.

Par ailleurs, Atamyio Therapeutics a obtenu l'autorisation des autorités de santé pour démarrer un essai clinique de thérapie génique pour la gamma-sarcoglycanopathie, une forme de myopathie de ceintures. Cet essai devrait inclure six enfants âgés de 6 à 12 ans, et pourrait démarrer ces prochaines semaines en France et en Italie.

Un produit de thérapie génique, également issu des travaux menés à Généthon par Isabelle Richard, est en cours de développement pour les calpaïnopathies, une autre forme de myopathie des ceintures.

« La maladie, on vit avec, on sort avec, on pleure avec, on se met en colère avec. Ma peur, c'est que la recherche n'aille pas assez vite pour que je puisse recevoir un traitement », Félicie, 14 ans, atteinte d'une calpaïnopathie

Félicie a 10 ans quand elle apprend qu'elle est atteinte d'une calpaïnopathie, une forme de myopathie des ceintures qui attaque ses muscles jour après jour et fragilise son cœur. Jessica, sa maman, est plus que jamais déterminée à combattre la maladie : *« C'est dur quand tu comprends que la maladie est évolutive et incurable. Il a fallu batailler pour avoir des réponses et on continue pour en avoir encore, mais pas question de lâcher. Il faut s'accrocher et aller de l'avant »*. Mais il y a urgence car les gestes simples du quotidien commencent à s'effacer chez Félicie : courir, monter des escaliers, porter une bouteille à la bouche... elle est obligée de se servir de plus en plus souvent de son fauteuil roulant électrique. Pas simple pour une jeune ado de 14 ans qui a soif de liberté.



« La maladie, on vit avec, on sort avec, on pleure avec, on se met en colère avec. Je ne peux plus m'habiller toute seule, retirer mes chaussures non car ça me fait mal au dos, marcher vite non plus, rester trop longtemps debout je ne peux pas non plus. La maladie me fait drôlement ch..., désolée de le dire ! » confie Félicie. *« Tous les gestes sont impactés. Couper la viande, se servir à boire, faire la toilette... il faut toujours quelqu'un qui l'aide en fait. Et ça, il y a encore deux ans, ça n'était pas le cas. »*, partage Jessica, sa Maman.

L'espoir est là pour Félicie et sa maman car la recherche avance : *« Aujourd'hui, grâce à l'AFM-Téléthon, des recherches sont en cours pour des maladies cousines de celle de Félicie et pourront peut-être lui permettre un jour de bénéficier d'un traitement »* espère Jessica.

[Découvrir l'histoire de Félicie](#)

AFM-TELETHON : UNE STRATEGIE POUR GUERIR



L'AFM-Téléthon mène un combat sans relâche contre la maladie avec un objectif : guérir.

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

↪ 3 LABORATOIRES A LA POINTE DES THERAPIES INNOVANTES :

- **GÉNÉTHON**, leader de la thérapie génique pour les maladies rares, rassemble plus de 220 experts. 13 candidats-médicaments issus de ses travaux sont en cours d'essais cliniques, 7 autres le seront dans les 5 prochaines années. Un premier médicament de thérapie génique issu de ses recherches est disponible pour l'amyotrophie spinale.
- **I-STEM** utilise des cellules souches pour identifier et mettre au point des thérapies pour des maladies du muscle, des motoneurones, de la rétine, des anomalies du développement du système nerveux central... 75 chercheurs et experts y travaillent. 3 essais cliniques sont actuellement en cours.
- **L'INSTITUT DE MYOLOGIE** centre d'expertise sur le muscle et ses maladies, rassemble au cœur de l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière, 300 experts dédiés à la recherche fondamentale et appliquée, la recherche clinique, l'évaluation, les soins et l'enseignement. L'Institut de Myologie dispose d'une plateforme d'essais cliniques pour les maladies neuromusculaires pour les enfants et les adultes qui participe actuellement à près de 60 essais.

↪ 350 PROGRAMMES DE RECHERCHE ET JEUNES CHERCHEURS FINANCES chaque année à travers des appels d'offres

↪ SOUTIEN A 40 ESSAIS CLINIQUES EN COURS ET A VENIR pour 33 maladies différentes : des maladies des muscles, de la vision, du cerveau, du cœur, de la peau, du foie, du sang, etc.

↪ MEMBRE FONDATEUR DE LA FONDATION MALADIES RARES (ET PRINCIPAL FINANCEUR) ET DE L'INSTITUT IMAGINE A PARIS

↪ Un fonds d'amorçage « BIOTHERAPIES INNOVANTES MALADIES RARES », créé en 2013 avec Bpifrance. Ce fonds a financé **sept sociétés de biotechnologie** qui développent des innovations thérapeutiques pour les maladies rares pour un montant total investi par l'AFM-Téléthon de **26,9 millions d'euros**. Gensight (thérapie génique pour la Neuropathie optique de Leber) et Sparing Vision (thérapie génique des rétinites pigmentaires) ont bénéficié du soutien de ce fonds.

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,

Activités 2023 de l'AFM-Téléthon tous financements confondus

Activités 2023 de l'AFM-Téléthon tous financements confondus*

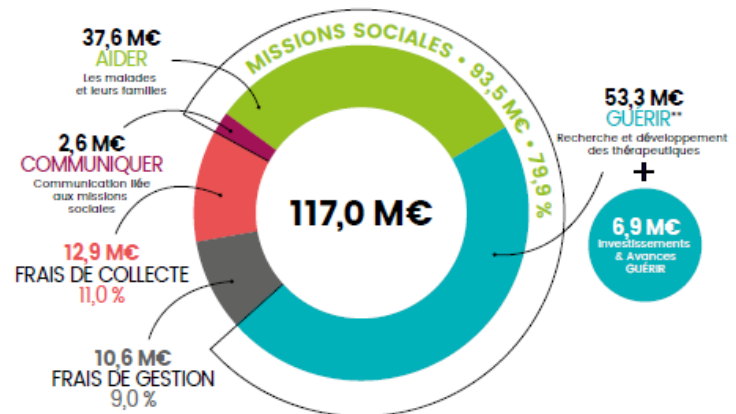
* Pour plus d'informations sur l'utilisation de la Générosité du Public et ces chiffres clés, consultez le rapport annuel et financier 2023 de l'AFM-Téléthon, disponible sur www.afm-telethon.fr ou sur simple demande.

** L'AFM-Téléthon contribue au financement de Généthon grâce aux recettes des animations du Téléthon.

Les organisateurs d'animations Téléthon remettent la totalité des recettes issues de la collecte nettes des frais engagés, en s'efforçant de limiter à 10% les frais d'organisation.



LIGNE DIRECTE DONATEURS
N° Cristal 08 88 38 37 47



Plus d'informations : www.afm-telethon.fr