

**AFM TÉLÉTHON**  
INNOVER POUR GUÉRIR



# TÉLÉTHON 2025 GRAND-EST

DOSSIER DE PRESSE

**CONTACT** : Emma Bretas Cabral  
ebretascabral@afm-telethon.fr  
01 69 47 25 64

# ENSEMBLE, ON FAIT BOUGER LES LIGNES



**Nous faisons bouger les lignes pour sauver nos enfants, nos proches malades, et révolutionner la médecine.** Nous avons impulsé une science d'avant-garde, repoussant les limites de la recherche. Nous avons mobilisé nos forces pour réagir et agir vite afin de guérir nos enfants que la maladie entrave ou condamne.

**Nous faisons bouger les lignes de la recherche.** Nous avons fait émerger des traitements révolutionnaires comme la thérapie génique. Grâce à votre mobilisation, nous avons donné des moyens uniques à une science qui répare les gènes et qui sauve des vies.

**Nous faisons bouger les lignes de la médecine.** Nous avons fait entrer la médecine dans une nouvelle ère avec le développement de thérapies innovantes, des essais cliniques probants et des premiers traitements qui renversent le pronostic de maladies considérées comme incurables.

Toutes ces avancées bénéficient aussi bien aux maladies rares qu'à des maladies fréquentes comme le cancer, la DMLA, l'insuffisance cardiaque...

**Nous avons fait bouger les lignes de la citoyenneté... et nous continuerons de le faire.** Le Téléthon a changé le regard sur la maladie et le handicap afin que chacun, quelle que soit sa différence, puisse pleinement choisir sa vie et réaliser ses projets.

**Avec vous, nous faisons bouger les lignes de la solidarité.** Le temps d'une soirée ou d'un week-end, vous nous retrouvez dans les rues, les stades, les salles des fêtes ou devant les écrans de France Télévisions. Par votre présence et par vos dons, vous offrez à nos familles un soutien qui les porte chaque jour de l'année. Vous n'imaginez pas à quel point votre humanité et votre fidélité nous sont essentielles.

**Ensemble, continuons à faire bouger les lignes... pour la vie.** Pour des premières maladies emblématiques de notre combat, vous nous avez permis de tirer un trait sur les mots "incurable" et "impossible". Mais l'urgence reste toujours aussi vive. Des milliers d'enfants, des milliers de malades attendent le jour où nous pourrons leur annoncer qu'il existe un traitement qui va changer leur vie.

**Alors, les 5 et 6 décembre, soyez à nos côtés pour continuer de faire reculer la maladie et sauver des vies**

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

## NOÉ, PAULIN, LUCIE ET MAXENCE SONT LES AMBASSADEURS DU TÉLÉTHON 2025 !

Pour certains, la recherche impulsée et financée par le Téléthon a déjà changé leur destin. Pour d'autres, elle représente un espoir concret. Mais pour beaucoup encore, la recherche doit avancer, et vite. **Noé, Paulin, Lucie et Maxence incarnent les avancées d'une recherche innovante qui sauve déjà des vies, mais qui doit encore relever de nombreux défis. Ils sont les visages du Téléthon 2025 :**



# LE TÉLÉTHON DANS VOTRE RÉGION EN UN COUP D'OEIL

## CHIFFRES CLÉS DU TÉLÉTHON DANS LE GRAND EST



**622 COMMUNES MOBILISÉES**  
**13 536 BÉNÉVOLES**  
**1 128 ANIMATIONS**



**6 603 696 €**  
**COLLECTÉS EN 2024**

## DES ÉQUIPES DE RECHERCHE SOUTENUES PAR L'AFM-TÉLÉTHON

- **STRASBOURG** – La généralisation du dépistage néonatal grâce notamment à l'étude pilote Depisma menée à Strasbourg
- **STRASBOURG** – Nouvelle étape pour l'essai de thérapie génique mené par Généthon dans la myopathie de Duchenne
- **ILLKIRCH** - Des chercheurs de l'Institut de Génétique, Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC) soutenus par l'AFM-Téléthon
- **THONVILLE** - À Généthon, Marine Laurent, originaire de Thionville, imagine des thérapies pour traiter une maladie très rare du foie
- **REIMS, STRASBOURG, NANCY** - 4 consultations pluridisciplinaires soutenues par l'AFM-Téléthon dans le Grand Est

## DES FAMILLES DE VOTRE RÉGION PARTAGENT LEUR HISTOIRE !

- **ARDENNES (08)** - « *C'est important de dire que ce dépistage et traitement existent grâce au Téléthon. Cela a sauvé la vie de ma fille* », maman d'Antonia, 1 an, atteinte d'amyotrophie spinale
- **MEURTHE-ET-MOSELLE (54)** - « *C'est grâce à la recherche soutenue par le Téléthon que Charline a eu son traitement* », maman de Charline, 1 an, atteinte d'une amyotrophie spinale
- **MARNE (51)** - Pour Léon, 5 mois, atteint de la même maladie, l'histoire est aussi belle
- **AUBE (10)** - De l'espoir pour la maladie emblématique du combat de l'AFM-Téléthon - Guillaume et Cyril, 9 et 17 ans, deux cousins atteints d'une myopathie de Duchenne
- **BAS-RHIN (67)** - Un espoir pour Fanny, 30 ans, atteinte de la maladie de Danon
- **HAUT-RHIN (68)** - « *La recherche a beaucoup avancé, des essais sont en cours* », les parents de Jules, 3 ans, atteint d'une myopathie de Becker
- **ACCOMPAGNER LES FAMILLES AU QUOTIDIEN** : 17 professionnels dont 11 Référents Parcours de Santé suivent les familles dans le Grand-Est

# DES ÉVÉNEMENTS POUR TOUT COMPRENDRE !

## UNE JOURNÉE AU CŒUR DES LABORATOIRES DU TÉLÉTHON



Le jeudi 20 novembre, les laboratoires du Téléthon ouvrent leurs portes aux médias pour rencontrer des chercheurs qui mettent au point des thérapies innovantes, et pour voir concrètement comment est utilisée la collecte du Téléthon. Une visite immersive, et un sujet clé en main pour couvrir le Téléthon 2025 !

→ Le matin, visite du laboratoire Généthon : 220 experts travaillent chaque jour à la recherche et au développement de médicaments de thérapie génique pour les maladies rares. **Vous y découvrirez : la plus grande banque d'ADN d'Europe, où sont conservés plus de 400 échantillons de maladies génétiques dans des cuves d'azotes à  $-180^{\circ}\text{C}$  ; Et le laboratoire des bioprocédés, où l'on suit pas à pas la production d'un médicament de thérapie génique.** Actuellement, 13 candidats-médicaments conçus dans ces laboratoires sont en phase d'évaluation clinique.

→ L'après-midi, visite du laboratoire I-Stem, qui fête ses 20 ans : 70 chercheurs dédiés à la recherche sur les cellules souches et des maladies rares. **L'occasion parfaite pour voir de vos propres yeux des organoïdes de cerveau et de muscle, comment les chercheurs réparent des organes ou des tissus à partir de cellules souches ou enfin comment l'intelligence artificielle aide les chercheurs à identifier des traitements.**

## TEMPS D'ÉCHANGE PRIVILÉGIÉ ENTRE LES ÉTUDIANTS ET LES CHERCHEURS : L'OPÉRATION « 1000 CHERCHEURS DANS LES ÉCOLES » A AUSSI LIEU PRÈS DE CHEZ VOUS DU 3 NOVEMBRE AU 5 DÉCEMBRE !

Des centaines de scientifiques travaillant dans les laboratoires du Téléthon et/ou financés par l'AFM-Téléthon, vont du 3 novembre au 5 décembre, à la rencontre des élèves de collèges et lycées pour partager leur passion : la recherche. Véritable moment d'échange, ces rencontres permettent de mieux comprendre la biologie, la génétique, les thérapies innovantes (thérapies géniques, cellulaires...), et ont parfois même éveillé certaines vocations !



**JOURNALISTES, VOUS POUVEZ ASSISTER AUX ÉCHANGES QUI SE DÉROULENT PRÈS DE CHEZ VOUS !**



**DÉCOUVREZ L'OPÉRATION « 1 000 CHERCHEURS DANS LES ÉCOLES » EN IMAGES**



**FAIRE BOUGER LES  
LIGNES DE LA RECHERCHE**

# DES ÉQUIPES DE RECHERCHE SOUTENUES PAR L'AFM-TÉLÉTHON PARTOUT EN FRANCE

Les thérapies innovantes, comme la thérapie génique, permettent aujourd'hui de changer le cours de la maladie et de sauver des milliers de vies. **Pour faire bouger les lignes de la recherche et faire émerger de nouveaux traitements, l'AFM-Téléthon soutient 40 essais cliniques dans 33 maladies différentes, et plus de 350 programmes de recherche et jeunes chercheurs partout en France.**

## STRASBOURG (67) – La généralisation du dépistage néonatal grâce notamment à l'étude pilote Depisma menée à Strasbourg

C'est une nouvelle victoire pour l'AFM-Téléthon et des milliers de familles concernées : depuis le 1<sup>er</sup> septembre 2025, l'amyotrophie spinale, l'une des maladies neuromusculaires de l'enfant les plus fréquentes, fait désormais partie des maladies dépistées chez les nouveau-nés en France. Ce progrès a été rendu possible notamment grâce aux résultats probants du programme Depisma initié et largement financé par l'AFM-Téléthon dans les régions Nouvelle-Aquitaine et Grand Est. Depuis janvier 2023, ce projet pilote a démontré la faisabilité technique, l'efficacité clinique et l'acceptabilité du dépistage de la SMA à grande échelle.

Il a permis de dépister près de 185 000 bébés et d'en traiter 13 par thérapie génique, à 21 jours en moyenne après la pose du diagnostic. **Ces résultats ont significativement contribué à la recommandation positive de la HAS pour le déploiement national de ce dépistage néonatal.**

*« Depuis les Etats généraux de la bioéthique à l'automne 2018 et l'introduction de l'article 27 dans la loi de Bioéthique du 1er août 2021, en passant par le programme pilote Depisma que nous avons impulsé depuis 2023 et financé en large partie dans deux régions en France, il aura donc fallu 7 ans (!!!) pour aboutir à ce qui était une évidence, déjà mise en œuvre par de nombreux pays dans le monde. Nous sommes heureux de cette avancée, et nous souhaitons ardemment que cette expérimentation permette d'accélérer le dépistage d'autres maladies génétiques rares pour lesquelles les traitements arrivent. »* a réagi Laurence Tiennot-Herment, présidente de l'AFM-Téléthon

## STRASBOURG (67) – Nouvelle étape pour l'essai de thérapie génique mené par Généthon dans la myopathie de Duchenne



Lancé par Généthon en 2021, cet essai évalue l'efficacité d'un candidat-médicament de thérapie génique chez des enfants, âgés de 6 à 10 ans, encore en capacité de marcher. 5 enfants ont été traités dont 2 au CHU de Strasbourg, chez le Pr Vincent Laugel, investigateur principal de l'essai, et les résultats sont encourageants. Fort de ces résultats prometteurs, Généthon a obtenu en juillet dernier, les autorisations de l'Agence du Médicament Européenne (EMA) et du Royaume-Uni (MHRA) pour le démarrage de la phase pivot de l'essai qui inclura 64 malades, selon les mêmes critères.

*« Ces autorisations marquent une étape déterminante pour notre programme de thérapie génique pour la myopathie de Duchenne qui,*

**fort des résultats extrêmement prometteurs obtenus chez les premiers enfants traités, peut se poursuivre. Elles reflètent la qualité du travail accompli par nos équipes. Nous nous réjouissons de pouvoir poursuivre cet essai et sommes déterminés à mener GNT0004 jusqu'au marché pour les jeunes malades et leur famille en attente de solution thérapeutique.** » a déclaré Frédéric Revah, Directeur Général de Généthon.

## À ILKIRCH (67), des chercheurs de l'Institut de Génétique, Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC) soutenus par l'AFM-Téléthon

- **L'équipe de Jocelyn Laporte annonce de premiers résultats encourageants pour corriger une forme de myopathie par thérapie génique**

A l'IGBMC, Jocelyn Laporte, responsable de l'équipe « Physiopathologie des maladies neuromusculaires », s'intéresse tout particulièrement à l'étude des mutations du gène BIN1, un gène crucial pour l'organisation et le fonctionnement des cellules musculaires. Après avoir décrit son rôle notamment dans l'apparition de certaines myopathies, Jocelyn et son équipe **ont mis au point une thérapie génique pour tenter d'atteindre le muscle, compenser la mutation et traiter la maladie chez des modèles murins. Et les premiers résultats montrent qu'ils ont eu raison de suivre cette voie** : un traitement précoce a permis de prévenir totalement l'apparition des symptômes de la maladie. De plus, une administration après le début de la maladie a permis d'inverser complètement les principales manifestations cliniques, notamment les troubles moteurs ainsi que l'atrophie et les anomalies de contraction musculaire.



Une piste thérapeutique prometteuse qui pourrait servir pour des maladies plus fréquentes liées à des anomalies de BIN1 comme certains cancers ou des maladies neurodégénératives comme Alzheimer !

- **Le calcium bon pour les muscles ? Oui mais avec modération**

Dans l'équipe de Jocelyn Laporte, Johann Böhm se concentre plus particulièrement sur la myopathie à agrégats tubulaires et le Syndrome de Stormorken, des maladies rares qui affectent les muscles squelettiques, les os, les plaquettes, la rate et la peau. Leur point commun : un dysfonctionnement de deux gènes (STIM1 et ORAI1) qui régulent le calcium et induisent la contraction musculaire. Chez les malades, le calcium est présent en trop grande quantité dans les fibres musculaires empêchant la contraction normale. L'objectif de Johann Böhm : cibler ces gènes afin de bloquer l'entrée du calcium dans les fibres. Objectif atteint chez des modèles murins de qui ont retrouvé une capacité musculaire quasi-normale ! Reste désormais à faire la démonstration chez l'Homme.

**« Cela peut également être intéressant pour les autres maladies liées au calcium comme la pancréatite. Lorsqu'on trouve un traitement pour une maladie rare, cela peut potentiellement permettre de traiter d'autres maladies du muscle ou du vieillissement pour lesquelles le muscle joue un rôle important »,** souligne Johann Böhm.

## LES CHERCHEURS DU GRAND-EST ONT DU TALENT !

Ils sont originaires de la région et ont rejoint les laboratoires de l'AFM-Téléthon. De l'étude des pathologies à la mise au point des traitements de demain, ils innovent sans relâche pour changer la vie des malades.

### **THIONVILLE (57) - A Généthon, Marine Laurent imagine des thérapies pour traiter une maladie très rare du foie**

Marine Laurent, originaire de Thionville (57), est chercheuse à Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon dédié à la thérapie génique. Dans l'équipe de Mario Amendola, elle travaille à la mise au point de thérapies géniques pour une maladie très rare du foie, la maladie de Wofman. Celle-ci est due à la mutation d'un gène qui réduit l'activité d'une enzyme indispensable à la décomposition du cholestérol et des triglycérides. Leur accumulation affecte alors le foie, la moelle osseuse et le système gastro-intestinal, provoquant une détérioration grave de plusieurs organes qui emporte les enfants avant l'âge de deux ans. Aucun traitement réellement efficace n'existe à ce jour. C'est pourquoi, Marine travaille à la mise au point de deux pistes différentes :

- Une thérapie génique « in vivo » qui permet d'injecter directement dans un organisme une copie fonctionnelle du gène défaillant, et rétablir ainsi l'activité de l'enzyme. Cette approche nécessite d'attendre que le foie soit mature donc pas de traitement avant l'âge de 10 ans.
- Une thérapie « ex vivo » qui consiste à prélever des cellules souches dans le sang ou la moelle osseuse, y ajouter le gène fonctionnel en laboratoire puis réinjecter les cellules modifiées qui se multiplieront et corrigeront le dysfonctionnement. Cette approche permettrait de traiter les enfants plus tôt.

## **DANS LE GRAND-EST, L'AFM-TÉLÉTHON SOUTIENT 4 CONSULTATIONS PLURIDISCIPLINAIRES : DES LIEUX DE PROXIMITÉ INDISPENSABLES AUX FAMILLES**

**Les consultations pluridisciplinaires permettent aux malades de rencontrer dans un même lieu, et dans une même journée, les différents spécialistes essentiels à la prise en charge de leur maladie - neurologue, généticien, pneumologue, cardiologue, kinésithérapeute, psychologue, ergothérapeute, etc. - et de bénéficier ainsi d'un suivi complet et personnalisé.**

Ces consultations ont été mises en place sous l'impulsion de l'AFM-Téléthon pour assurer aux malades neuromusculaires la meilleure prise en charge possible.

En 2024, 49 consultations ont bénéficié du soutien de l'AFM-Téléthon qui a engagé près de 2 millions d'euros dans leur fonctionnement.

- **REIMS (51)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultation adulte.
- **NANCY (54)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHRU), consultation enfant.
- **STRASBOURG (67)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultations enfants et adultes.



**FAIRE BOUGER LES  
LIGNES DE LA MALADIE**

# DES FAMILLES DE VOTRE RÉGION PARTAGENT LEUR HISTOIRE

Grâce au Téléthon, les traitements contre les maladies rares se multiplient : Antonia (1 an) et Léon (7 mois), atteints d'amyotrophie spinale, ont bénéficié d'un médicament de thérapie génique leur donnant la chance d'une vie meilleure. Pour Guillaume (9 ans) et Cyril (17 ans), atteints de myopathie de Duchenne, et Jules (3 ans), atteint de myopathie de Becker, l'espoir est bien réel car la recherche avance. Mais pour Fanny (30 ans), atteinte de la maladie de Danon, et pour bien d'autres, la recherche doit encore progresser pour dessiner les pistes d'un traitement. **Tous habitent dans le Grand Est et sont les porte-voix des victoires et de l'espoir de milliers de familles qui combattent la maladie au quotidien !**

**« CE DÉPISTAGE ET TRAITEMENT EXISTENT GRÂCE AU TÉLÉTHON. CELA A SAUVÉ LA VIE DE MA FILLE »**



## **Antonia, 1 an, atteinte d'une amyotrophie spinale – Ardennes (08)**

Antonia naît à Charleville-Mézières le 30 août 2024, où le test de Guthrie avec deux gouttes de sang supplémentaire pour le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale est réalisé. L'annonce du diagnostic, terrible. Antonia est atteinte de la forme la plus sévère de la maladie. **« Quand on a accepté le test, on n'avait pas conscience que ça pouvait être une recherche d'une maladie grave. Nous nous étions dit que tout ce que les médecins nous proposaient de faire, on le ferait, donc, on ne s'est pas trop posé de questions quand on a signé pour le test. Et finalement, heureusement, sinon on aurait su plus tard et notre fille aurait pu mourir. »** À 18 jours, Antonia reçoit le médicament de thérapie génique. Depuis, elle progresse chaque jour, ce qui n'aurait pas été possible sans traitement : **« Elle est de plus en plus tonique. Elle a de l'énergie à revendre ! C'est important de dire que ce dépistage et traitement existent grâce au Téléthon. Cela a sauvé la vie de ma fille. »**

## **Pour Léon, l'Histoire est aussi belle ...**

Ce bébé, lui aussi né dans une maternité du Grand-Est, a été dépisté très tôt et a pu bénéficier du médicament de thérapie génique disponible, à 16 jours seulement.

## **Léon, 7 mois, atteint d'une amyotrophie spinale – Marne (51)**

**« J'avais précédemment lu sur internet tout ce qui concernait la thérapie génique, j'avais regardé toutes les vidéos des petites jumelles Marley et Mylan du dernier Téléthon et je trouvais ça à la fois fou et très encourageant, ... Léon a malgré tout une petite faiblesse au niveau des bras, mais à des années-lumière de ce qu'il aurait dû être sans la thérapie ; il est donc stimulé à fond avec des séances de kiné. Depuis, il a bien progressé, il tient bien sa tête. Il va sans dire que Léon est né au bon endroit, au bon moment, la bonne année. »**



## AMYOTROPHIE SPINALE : OÙ EN SONT LES TRAITEMENTS ET LE DÉPISTAGE NÉONATAL?

Chaque année, entre 60 et 100 bébés naissent en France atteints d'amyotrophie spinale (SMA). Depuis l'arrivée des premiers traitements, trois au total dont la thérapie génique issue des recherches pionnières du laboratoire Généthon, tout a changé pour les malades qui en sont atteints. Aujourd'hui, la majorité d'entre eux bénéficient d'un traitement qui permet de retrouver ou conserver des forces et, pour la forme la plus sévère de la maladie, de sauver la vie d'enfants hier condamnés avant l'âge de deux ans.

Depuis le 1<sup>er</sup> septembre le dépistage génétique néonatal est réalisé chez tous les nouveau-nés. Une avancée majeure notamment liée aux résultats d'efficacité et de faisabilité de l'étude pilote DEPISMA, lancée par l'AFM-Téléthon dans le Grand-Est et en Nouvelle Aquitaine, et qui permet aux nouveau-nés d'être dépistés et traités avant même l'apparition des premiers symptômes.

👉 Pour en savoir plus sur l'étude pilote DEPISMA : [DEPISMA | AFM Téléthon](#)



## DE L'ESPOIR POUR LA MALADIE EMBLÉMATIQUE DU COMBAT DE L'AFM-TÉLÉTHON

### Guillaume et Cyril, 9 et 17 ans, deux cousins atteints d'une myopathie de Duchenne – Aube (10)

En 2018, les parents de Cyril apprennent que leur fils de 9 ans, est atteint d'une myopathie de Duchenne. Un dépistage familial est réalisé, qui révèle que Guillaume, son cousin âgé à l'époque de 18 mois, est lui aussi atteint de myopathie de Duchenne. « **Tout de suite, on a pu mettre en place ce qu'il fallait pour gagner un peu de temps sur la maladie, contrairement à Cyril** » partage Hyacinthe, la maman de Guillaume. « **Pour le moment, Guillaume n'a pas trop de symptômes apparents. Il ne sait pas sauter, monter les escaliers est difficile, mais il n'a pas de problèmes particuliers. Donc, on a un peu de temps devant nous pour contrer la maladie. On sait que la recherche avance et portons beaucoup d'espoir sur des traitements à venir.** » La visite de Généthon, le laboratoire du Téléthon qui a conçu un médicament actuellement en phase d'évaluation clinique pour la myopathie de Duchenne, a renforcé leur engagement : « **je voulais découvrir plus de choses sur la recherche. J'ai compris que cela demandait beaucoup d'argent pour arriver à un médicament. Mais je suis confiant, je sais que cela va arriver, je l'espère, le plus tôt possible... la science avance et les progrès aussi.** » C'est aussi pourquoi les deux familles mobilisent leur environnement : « **ça représente du temps et de l'énergie mais c'est ma manière à moi d'agir pour aider mon fils, collecter un max d'argent pour que le Téléthon trouve un traitement à mon fils et sensibiliser les gens à la maladie** », précise Hyacinthe. Cyril, lui aussi, se mobilise à son échelle : « **Donner au Téléthon, ça peut aider à la recherche des maladies rares, mais aussi des maladies les plus fréquentes, c'est ce que j'ai expliqué à mes camarades en 3ème quand j'ai présenté mon oral de Brevet.** » De son côté, Guillaume participe depuis environ un an à l'étude d'histoire naturelle de sa maladie dans le cadre de l'essai mené par Généthon. Il attend désormais avec impatience les résultats de la dernière phase d'évaluation du candidat-médicament qui sera, peut-être, demain, un traitement pour lui.

## DES NOUVELLES DE SACHA, 9 ANS, ATTEINT DE MYOPATHIE DE DUCHENNE, L'UN DES ANCIENS AMBASSADEURS DU TÉLÉTHON 2024 !

Sacha est en pleine forme ! Celui qui était l'un des ambassadeurs du Téléthon 2024, a 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. Aujourd'hui, il continue de courir, de grimper aux arbres, de faire du vélo et de monter les escaliers... **Il a même récemment monté les 600 marches qui mènent au 2ème étage de la Tour Eiffel !**

## NOUVELLE ÉTAPE POUR L'ESSAI DE THÉRAPIE GÉNIQUE MENÉ PAR GÉNÉTHON DANS LA MYOPATHIE DE DUCHENNE

Lancé par Généthon en 2021, cet essai évalue l'efficacité d'un candidat-médicament de thérapie génique chez des enfants, âgés de 6 à 10 ans, encore en capacité de marcher. 5 enfants ont été traités dont 2 au CHU de Strasbourg, et 1 au CHU de Lille, et les résultats sont encourageants. Fort de ces résultats prometteurs, Généthon a obtenu en juillet dernier, les autorisations de l'Agence du Médicament Européenne (EMA) et du Royaume-Uni (MHRA) pour le démarrage de la phase pivot de l'essai qui inclura 64 malades, selon les mêmes critères. Objectif : confirmer les résultats sur un plus grand nombre de malades pour que ce candidat-médicament soit, demain peut-être un traitement disponible pour les familles.

### « LA RECHERCHE A BEAUCOUP AVANCÉ, DES ESSAIS SONT EN COURS »

#### **Jules, 3 ans, atteint d'une myopathie de Becker – Haut-Rhin (68)**

À un peu plus d'un an, Jules fait un malaise inexplicable. Après 3 mois de recherche et d'attente interminable, les examens réalisés révéleront que Jules est atteint d'une myopathie de Becker. Pas de symptômes de la maladie au moment de l'annonce mais pour ses parents, c'est une épée de Damoclès pour le reste de leur vie et de celle de Jules. **« Parfois je me demande encore si on a réalisé qu'il est malade. Ce diagnostic a amplifié notre besoin de dévorer la vie. Il nous a appris à relativiser. Il y a des voyages qu'on voulait faire avec nos enfants, plus tard, quand ils seraient plus grands, plus autonomes... on ne va peut-être pas attendre leurs 15 ans. La maladie a accéléré la réalisation de nos projets et notre vision de l'avenir. Tout a été remis en question. On a vendu notre maison, pour en racheter une de plain-pied, plus adaptée "au cas où", parce qu'aujourd'hui notre vie c'est ça, vivre oui, mais toujours avec une certaine prudence quant à l'avenir. On pense toujours avoir le temps jusqu'à ce que quelque chose vous rappelle que rien n'est assuré »** Thomas et Elise savent que la recherche avance notamment dans la myopathie de Duchenne, maladie « cousine » de la myopathie de Becker, ce qui renforce leur détermination. **« La recherche a beaucoup avancé, des essais sont en cours dans la maladie très proche de celle de Jules. Je me dis maintenant, on sait traiter le côté cardiaque, on va éviter les dommages qui peuvent être irréversibles. D'autant plus que Jules a été diagnostiqué très précocement, que son suivi a débuté très tôt par rapport à la moyenne d'âge des patients atteints de la même maladie. Je veux être active et impliquée »**



## « C'EST GRÂCE À LA RECHERCHE SOUTENUE PAR LE TÉLÉTHON QUE CHARLINE A EU SON TRAITEMENT »

### **Charline, 1 an, atteinte d'une amyotrophie spinale – Meurthe-et-Moselle (54)**

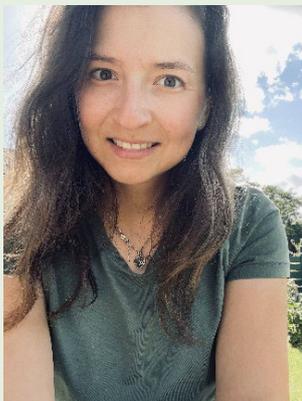
Charline naît le 10 juillet dans une maternité de Nancy qui participe à DEPISMA, l'étude pilote menée notamment dans le Grand-Est, de dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale infantile, une maladie rare des muscles. Les parents, Aurore et Romuald, donnent leur accord sans imaginer que ce sera salvateur pour leur bébé. Car, une semaine après l'analyse de sang, le neuropédiatre leur annonce que Charline est atteinte de la maladie. Le choc, et peu après le soulagement car le médecin les oriente vers un traitement. Charline n'a que 16 jours quand elle reçoit le médicament de thérapie génique. **« On a eu beaucoup de chance d'être dans le Grand Est et de bénéficier de ce diagnostic néonatal. Sans ça, on ne sait pas de quelle manière la maladie aurait évolué. Charline ayant la forme sévère, on avait lu que son espérance de vie était de deux ans. »** Aujourd'hui, Charline grandit, rampe, commence à marcher, comme tous les bébés de son âge : **« C'est inespéré ! C'est une grande joie. Pour des parents lambda, ce sont de super moments mais pour nous, ces étapes-là sont une victoire ! »**



La famille réalise que le destin de Charline aurait été tout autre sans le Téléthon : **« Le Téléthon c'est un souvenir d'enfance.... Avec ma maman, on appelait pour faire un don sans imaginer qu'un jour, ça sauverait ma fille. C'est grâce à la recherche soutenue par le Téléthon que Charline a eu son traitement, il est important de le faire savoir... ça bénéficie concrètement à des enfants, à des familles !! »**

## UN ESPOIR POUR LA MALADIE DE DANON

### **Fanny, 30 ans, atteinte de la maladie de Danon – Bas-Rhin (67)**



À 12 ans, Fanny est diagnostiquée d'une cardiomyopathie hypertrophique sévère, ce qui signifie que son cœur est plus gros et, à cette époque, les médecins n'en identifient pas les raisons. Un an plus tard, suite à un malaise cardiaque sévère, on lui pose un défibrillateur. En 2016, à 21 ans, Fanny est diagnostiquée de la maladie de Danon, une maladie génétique ultra rare. Il n'existe pas de traitement, seule la greffe cardiaque peut aujourd'hui la sauver. En 2023, des examens de routine révèlent que son insuffisance cardiaque progresse, son état se dégrade : **« Je fais des décompensations cardiaques, j'ai l'impression de me noyer, je n'arrive plus à respirer, mes poumons crépitent... Chaque jour était devenu un calvaire pour moi... j e ne voulais**

**plus être épuisée, je voulais être sauvée. »** Les médecins l'inscrivent sur la liste d'attente pour recevoir une greffe de cœur, et, en octobre 2023, Fanny est opérée. Depuis, elle rattrape aujourd'hui le temps. **« Je me suis battue et j'ai vaincu ! Maintenant je refais du sport, je refais du VTT sans être essoufflée, j'ai appris à recourir. Je marche beaucoup et fait du yoga. Je suis maintenant remplie de projets. »** Aujourd'hui, Fanny prépare un diplôme universitaire en éducation thérapeutique du patient, a créé un podcast avec sa sœur sur les maladies cardiaques, sensibilise au don d'organes. Très présente sur les réseaux sociaux pour sensibiliser à la maladie de Danon, elle fédère les malades, elle est devenue une experte de la maladie et a rejoint le Comité de Patients Experts dans le cadre du projet européen DREAMS, **« qui, je l'espère, trouvera une thérapie pour les malades Danon ! En tant que patiente qui s'intéresse beaucoup à la littérature médicale, même anglo-saxonne, faire partie de DREAMS, ça m'apprend beaucoup et pouvoir apporter ma pierre à l'édifice ça me satisfait énormément ! »**

## **QU'EST-CE QUE LE PROJET DREAMS ?**

I-Stem, l'un des laboratoires du Téléthon et leader européen de la recherche innovante dans le domaine des cellules souches, coordonne le consortium de recherche européen DREAMS, dont **l'objectif est de développer une méthodologie innovante combinant intelligence artificielle, cellules souches et criblage pharmacologique pour identifier des traitements pour 5 maladies musculaires, dans les 5 ans à venir.**

**Pour visiter le laboratoire I-Stem et rencontrer les chercheurs qui travaillent sur ces projets innovants, participez au voyage de presse du 20 novembre !**

# ACCOMPAGNER LES FAMILLES AU QUOTIDIEN

Parce que les maladies neuromusculaires sont des maladies évolutives et invalidantes, l'AFM-Téléthon a mis en place, au lendemain du 1er Téléthon, un modèle d'accompagnement innovant pour proposer de nouvelles solutions personnalisées aux problèmes posés face à la maladie.



Parcours de soins (suivi médical, paramédical, information sur la recherche, les essais cliniques, les traitements...), compensation et 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) et permettre à chacun de réaliser son projet de vie: **les 180 professionnels, et notamment les Référénts Parcours de Santé (RPS) présents partout en France à travers 15 Services régionaux, sont une vraie boussole pour les familles touchées par la maladie.**

## CATHERINE, RÉFÉRENTE PARCOURS DE SANTÉ DU SERVICE RÉGIONAL DU GRAND-EST, ACCOMPAGNE LES FAMILLES DE LA RÉGION

*« Être Référente Parcours Santé, c'est être aux côtés des familles pour les écouter, les soutenir, les guider dans leurs démarches, les aider à cheminer, les aider à trouver des solutions. Toujours dans le respect et la bienveillance ! Un peu comme à l'image d'une canne de marche : elle aide à faire un « bout de chemin » en prenant plus ou moins appui. Le chemin peut être long, parfois court, avec des gros cailloux, des plus petits... Puis, cette canne est mise de côté, elle se fait discrète quand la vie se fait plus douce. Tout en sachant qu'elle n'est pas très loin, si besoin... »*

## LES SERVICES REGIONAUX DE L'AFM-TÉLÉTHON DANS LE GRAND EST :



2 ANTENNES BASÉES À REIMS (51) ET NANCY (54)  
1 BUREAU DÉLOCALISÉ À STRASBOURG (67)



17 PROFESSIONNELS  
DONT 11 RÉFÉRENTS PARCOURS DE SANTÉ (RPS), QUI ACCOMPAGNENT LES FAMILLES AU QUOTIDIEN



**COUP DE BOOST SUR  
LE TÉLÉTHON !**

# 4 VILLES, AU COEUR DU DISPOSITIF

Chaque année, près de 15 000 communes se mobilisent pour le Téléthon, rassemblant 4 millions de personnes sur des animations en tous genres. Une mobilisation exceptionnelle dont Pélissanne (13), Argentat-sur-Dordogne (19), Sucé-sur-Erdre (44) et Carentan-les-Marais (50), villes ambassadrices du Téléthon 2025, seront les vitrines les 5 et 6 décembre sur France Télévisions !



## À PÉLISSANNE, DES FESTIVITÉS ET UN PAQUITO GÉANT AVEC 3 637 PARTICIPANTS !

À Pélissanne, on va swinguer, en prendre plein les yeux et se régaler ! En effet, un spectacle festif donnera le coup d'envoi de la mobilisation des Pélissannais sur la place Pisavis, puis les plus énergiques relèveront le défi 30 heures de vélo pour illuminer un char "robot-chercheur" géant, le vendredi soir. Les enfants se glisseront dans l'univers de la recherche avec un défilé haut en couleurs sur le thème de la génétique. Le marché provençal proposera une cuvée spéciale « Téléthon 2025 » d'huile d'olive, une paëlla géante, et le **défi gourmand incontournable des 5 000 crêpes !** Le tout bien sûr au rythme des groupes de danse folkloriques et de batucada. **Point d'orgue de cette mobilisation extraordinaire : un Paquito géant avec un objectif de 3 637 participants !**

## ARGENTAT-SUR-DORDOGNE NE FERA PAS DANS LA DEMI-MESURE LES 5 ET 6 DÉCEMBRE

Argentat-sur-Dordogne mêlera exploits et tradition sur le quai Lestourgie : sculpture d'un champignon géant à la tronçonneuse (emblème de la Corrèze !), mêlée de rugby XXL, pyramide de légumes, ronde de tracteurs... **Les bénévoles se préparent même à battre le record du monde en rassemblant un maximum de participants pour la traditionnelle danse du brise-pieds qui se déroulera le samedi !** Cette année, les organisateurs appellent tous les Argentacois à participer et espèrent collecter – a minima ! – 83 358€ euros pour franchir le cap symbolique d'un million d'euros !



## SUCÉ-SUR-ERDRE AU FIL DE L'EAU POUR LE TÉLÉTHON 2025

Sucé-sur-Erdre transforme son port et les quais Bliesransbach en un véritable théâtre à ciel ouvert : bateaux illuminés, parade vénitienne, promenades en gondoles, sans oublier la réalisation du plus long train de bateaux et une course d'objets flottants non identifiés ! L'eau sera le fil conducteur des 30 heures du Téléthon de la ville ! Les Sucéens garderont tout de même un pied à terre avec la réalisation d'une pyramide de petits-beurre, des descentes en rappel, ainsi que de nombreux défis musclés en compagnie d'athlètes olympiques et paralympiques.

## CARENTAN-LES-MARAIS : DES VIKINGS, DES CRÊPES ET DU SPORT NOM DE DIEU !

Carentan-les-Marais, plus motivée que jamais, donnera le coup d'envoi depuis son port avec un dreknor aux couleurs du Téléthon. Au-delà de la place de la République qui revêtira des allures vikings, plusieurs rendez-vous originaux seront proposés : courses des laitières, ou de tonneaux de Beire (cidre), concours de lancer de ballots de paille, et une grande marche dînatoire de 1 000 participants, sans oublier le défi « 20 000 crêpes » ! **Tous les Carentanais pourront également acheter l'une des 3 637 jacinthes qui habilleront la ville de jaune.**



# LE TÉLÉTHON DANS LE GRAND EST !

Chaque année, 280 000 bénévoles redoublent d'énergie et de créativité pour animer leur commune. Défis sportifs, rendez-vous culinaires, records du monde... avec 22 000 animations partout en France, ils sont encore au rendez-vous cette année pour booster le compteur du Téléthon !

## YUTZ (57) : Ça pétille pour le Téléthon

À Yutz, on trinque pour la solidarité ! Après le succès de la « Bière 36 37 » en 2024, dont la cuvée avait permis de collecter 1 700 €, Olivia Verdetti ajoute une nouvelle boisson rafraîchissante à sa carte : la Marabellade, une limonade pétillante à la mirabelle avec un objectif : atteindre 3 637 litres vendus.

*« Après avoir entendu l'histoire de Bernard Barataud, plus personne ne pouvait me dire que quelque chose était impossible. Il a déplacé des montagnes, réellement. Mon enjeu c'était de faire en sorte que les jeunes générations se sentent concernées. Personnellement je ne suis pas concernée par la maladie mais ce qui m'a touché c'est de voir que l'action était possible et pouvait avoir un impact. On est parvenu à collecter 21 000 euros en 2024. On s'est donné à fond, et on espère doubler encore en 2025 ! »* témoigne Olivia Verdetti, chef de file du Téléthon à Yutz (57).



TOUTES LES ANIMATIONS PROCHES DE CHEZ VOUS SUR  
[TELETHON2025.FR](https://TELETHON2025.FR)

[La carte des animations partout en France | AFM Téléthon](#)



# LE TÉLÉTHON SE JOUE AUSSI EN LIGNE



Les 5 et 6 décembre, le Téléthon s'invite aussi dans l'univers de l'ESport ! Avec plus de 200 gamers, streamers, créateurs de contenu, personnalités de l'ESport, chercheurs et familles, le Téléthon Gaming est devenu un rendez-vous incontournable du digital. Battles, défis, animations inédites, chaque gamers partagera ses performances avec sa communauté tout en sensibilisant au combat de l'AFM-Téléthon et en collectant pour faire avancer la recherche.

Le Téléthon Gaming, c'est aussi 30 heures de stream depuis le nouveau temple de l'ESport : les Arènes de Grand Paris Sud (91), terrain de jeu de la Karmin Corp ! Depuis le coup d'envoi, le vendredi 5 décembre à 18h jusque dans la nuit du samedi 6 décembre, gamers, streamers, créateurs de contenu, chercheurs et familles vivront non-stop sur les chaînes Twitch de l'AFM-Téléthon et de France TV Slash.

**RENDEZ-VOUS SUR LA CHAÎNE TWITCH DE L'AFM-TÉLÉTHON :**

[Telethon France - Twitch !](#)



**JOUEURS PRO OU AMATEUR,  
DEPUIS CHEZ SOI OU D'UNE SALLE D'ARCADE,  
SEUL OU EN TEAM,  
CHACUN PEUT PARTICIPER AU TÉLÉTHON GAMING :**  
[Participez au Téléthon Gaming | AFM Téléthon](#)



# CARNET D'ADRESSES

Chaque 1er 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.

Journalistes, les coordinateurs Téléthon répondent à vos questions sur la mobilisation de votre département et de votre région avant, pendant et au lendemain du Téléthon.



## **ARDENNES (08)**

Laurent Fournier – 06 20 32 68 15

## **AUBE (10)**

Dominique Kramer : 06 12 01 27 94

## **MARNE (51)**

Marne-Est

Germaine Morizet : 06 98 20 29 16

Marne-Ouest

Service de presse : 01 69 47 25 64

## **HAUTE-MARNE (52)**

Olivier Chantier : 06 43 82 30 63

## **MEURTHE-ET-MOSELLE (54)**

Michel Adam : 06 20 54 08 10

## **MEUSE (55)**

Service de presse : 01 69 47 25 64

## **MOSELLE (57)**

Moselle-Est

Gérald Brun : 06 30 10 27 60

Moselle-Ouest :

Christelle Blondeau : 06 62 42 54 79

## **BAS-RHIN (67)**

Guillaume Lecomte : 06 60 78 50 70

## **HAUT-RHIN (68)**

Florent Petitdemange : 06 01 33 66 31

## **VOSGES (88)**

Service de presse : 01 69 47 25 64

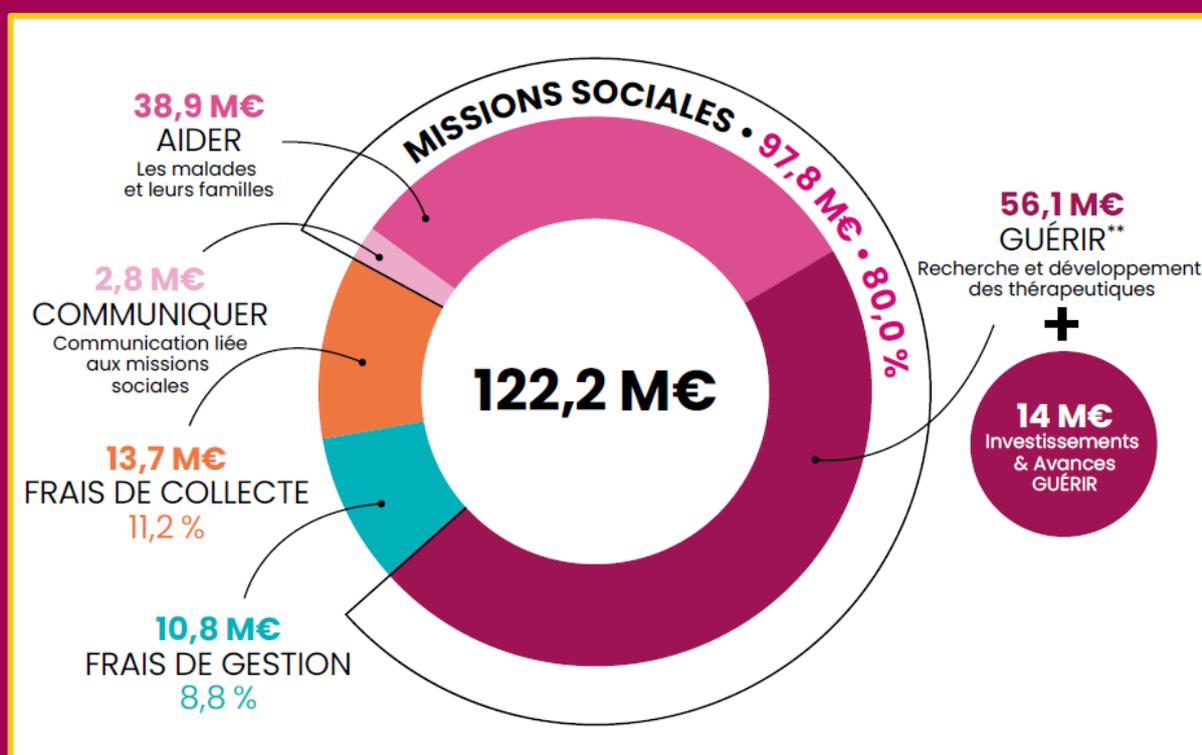
## **CONTACT PRESSE AFM-TÉLÉTHON**

Emma Bretas Cabral : [ebretascabral@afm-telethon.fr](mailto:ebretascabral@afm-telethon.fr)

01 69 47 25 64 / 06 50 70 68 91

## Tout savoir sur l'action et les comptes de l'AFM-Téléthon

Dès le premier Téléthon, l'AFM-Téléthon s'est engagée à rendre compte de l'utilisation de la collecte et de ses actions en toute transparence. L'AFM-Téléthon fait partie des associations les plus contrôlées. Les comptes sont rendus publics chaque année et sont accessibles sur internet et diffusés largement.



Consultez le rapport annuel de l'AFM-Téléthon [ICI](#)

**TOUT SAVOIR SUR LE TÉLÉTHON 2025 :**

[www.TELETHON2025.fr](http://www.TELETHON2025.fr)