

BOURGOGNE-FRANCHE-COMTÉ TÉLÉTHON 2022



DOSSIER DE PRESSE

Contact Presse AFM-Téléthon : Ellia Foucard-Tiab : efoucardtiab@afm-telethon.fr

01 69 47 25 64 – 06 23 06 08 90

ÉDITO



Au départ, un rêve fou : guérir nos enfants, nos proches atteints de maladies génétiques, rares, inconnues et incurables, frappant les familles de génération en génération. **Impossible ? Non.** Parce la fatalité n'était pas dans notre ADN de parents, **nous avons relevé des défis sans précédent**, dans la recherche scientifique et médicale comme dans l'accompagnement des malades. **Nous avons fait le choix de la génétique, puis de la thérapie génique** à une époque où nous étions seuls à y croire. Autour de nous, beaucoup doutaient, mais nous n'avons rien lâché. Et **aujourd'hui, de maladies méconnues, nous sommes passés à des premières maladies vaincues.** Une véritable révolution de la médecine est en marche qui change le monde des maladies rares, et pas seulement.... Nous n'avons rien lâché pour faire reconnaître et garantir les droits et la citoyenneté des personnes malades et en situation de handicap.

Et aujourd'hui, la vie des malades a changé. Désormais acteurs de leur vie, ils bénéficient de nouveaux droits, de diagnostics, de parcours de soins adaptés, et pour certains de premiers traitements. Nous y avons cru, pas à pas, les obstacles ont cédé, les percées se sont multipliées et les premières victoires sont là. Mais parce que 95% des maladies rares restent encore sans traitements, parce que de plus en plus de candidats-médicaments sont aux portes de l'essai, **plus que jamais il nous faut continuer à innover pour multiplier les victoires.** Parents, familles, malades, chercheurs, bénévoles, partenaires et donateurs... Ensemble, nous sommes l'avant-garde d'une révolution de la médecine au bénéfice du plus grand nombre et **ensemble nous ne lâcherons rien !**

Laurence Tiennot-Herment
Présidente de l'AFM-Téléthon

ENSEMBLE, ON NE LÂCHE RIEN !

Le Téléthon peut tout changer

Ils s'appellent Lucie, Benjamin et Lou. Ils sont les visages d'une recherche qui avance, qui gagne et qui doit aussi relever de nouveaux défis. Ils sont les ambassadeurs Téléthon 2022.



"Ses progrès sont flagrants. C'est une véritable chance et ça, c'est grâce aux avancées considérables réalisées par le Téléthon. Participer au Téléthon, c'est essentiel pour parler une fois de plus de cette horrible maladie et continuer à faire avancer la recherche et le dépistage !" Alice, maman de Lucie, atteinte d'amyotrophie spinale.



"Il y a un avenir pour Benjamin ! On arrive après 30 ans de combat, 30 ans durant lesquels des familles qui ne savaient rien, ont mis beaucoup de choses en place. On n'est pas encore à la guérison mais ça progresse. L'espoir est là, la recherche avance vite, la fatalité, il n'en est pas question !" Nicolas, papa de Benjamin, atteint de myopathie de Duchenne.



"Quand on découvre que nos deux enfants souffrent d'une maladie très rare pour laquelle il n'existe pas de traitement, on est seuls au monde. En 2019, je me suis dit qu'il fallait que j'agisse. Lou a une épée de Damoclès au-dessus de la tête alors il faut se dépêcher de trouver un traitement. Il faut que je fasse quelque chose et vite ! Ça ne sera peut-être pas pour elle, mais pour tous les autres enfants." Virginie, maman de Lou, atteinte du syndrome de Leigh.

**DÉVELOPPER DES THÉRAPIES
INNOVANTES POUR GUÉRIR**





VOYAGE DE PRESSE AU COEUR DES LABORATOIRES DU TÉLÉTHON

Pour atteindre son objectif – Guérir - l'AFM-Téléthon a créé et développé des laboratoires et des outils qui font progresser la compréhension des maladies, la mise au point de thérapies innovantes issues de la connaissance des gènes et des cellules et leur application à l'Homme. Pour découvrir cette nouvelle médecine, l'AFM-Téléthon propose deux journées d'immersion et de rencontres avec des chercheurs à la pointe dans leur domaine, des familles et voir concrètement comment sont utilisés les fonds du Téléthon.

» Jeudi 17 novembre – 10h – 14h – Visite d'I-Stem et de Généthon

» Jeudi 24 novembre – 10h – 14h – Visite d'I-Stem et de Généthon

Généthon : l'un des leaders de la thérapie génique.

Depuis 1990, Généthon a ouvert le chemin des traitements pour comprendre et identifier l'origine des maladies rares génétiques et développer des médicaments innovants pour les traiter. Généthon figure aujourd'hui parmi les leaders du domaine.

220 chercheurs, 12 essais cliniques en cours, 5 en préparation, 1 médicament issu de ses recherches disponible sur le marché.

Comment les chercheurs imaginent et conçoivent des médicaments de thérapie cellulaire pour des maladies rares.

I-Stem, laboratoire dédié à la conception de médicament innovant à partir de cellules souches. Maladies du muscle, des motoneurones, de la peau, de la rétine et celles associées à des anomalies du développement du système nerveux central, 75 chercheurs, répartis dans 900 m2 de laboratoires sont dédiés à la recherche et au développement.

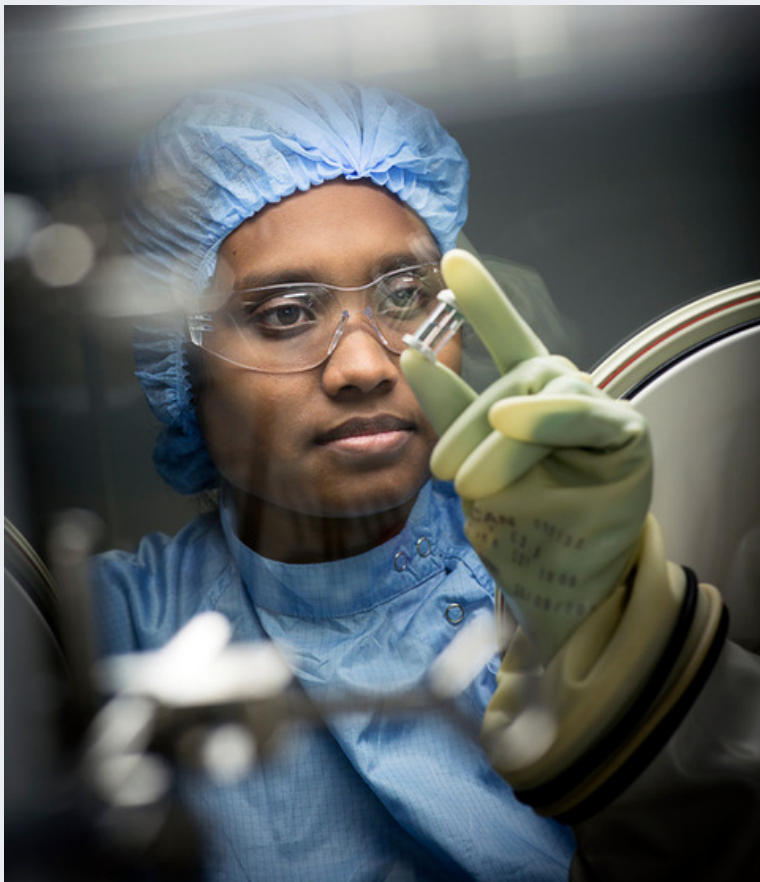


Renseignements et inscriptions :

01 69 47 25 64

efoucardtiab@afm-telethon.fr

Développer des thérapies innovantes pour guérir



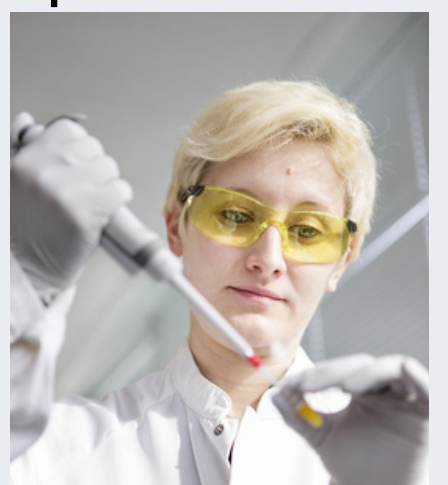
Parce que les maladies neuromusculaires sont rares et, pour la plupart, d'origine génétique, l'AFM-Téléthon mène une stratégie d'intérêt général qui s'appuie sur l'innovation et bénéficie à l'ensemble des maladies rares. Sous son impulsion, une nouvelle médecine émerge qui rayonne bien au-delà des maladies rares. En 2022, l'AFM-Téléthon soutient 41 essais chez l'homme en cours ou en préparation dans 32 maladies différentes dont 16 maladies neuromusculaires et 16 autres maladies rares (vision, sang, cerveau, peau, foie...). Elle finance également des équipes de recherche partout en France et **notamment en Bourgogne-Franche-Comté**.

Des chercheuses Bisontines dans les laboratoires de pointe de l'AFM-Téléthon

Maladies rares du foie : à Généthon, Fanny Collaud, développe des thérapies géniques prometteuses

Fanny Collaud est chercheuse à Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon, à la pointe de la thérapie génique. Depuis 9 ans, elle s'attaque à la maladie de Crigler-Najjar, une maladie rare du foie d'origine génétique, qui touche moins de 20 personnes en France et qui se caractérise par l'accumulation anormale de bilirubine, une substance pigmentée jaune fabriquée par le foie. L'enzyme chargée de l'éliminer ne fonctionnant pas, la bilirubine s'accumule, provoquant une jaunisse intense et chronique. Si elle n'est pas traitée rapidement, cette accumulation peut générer d'importants dommages neurologiques et devenir mortelle. Pour maintenir des taux de bilirubine inférieurs au seuil de toxicité, les patients sont contraints de s'exposer à une photothérapie (lumière bleue) jusqu'à 12h par jour. L'équipe de Fanny a conçu et développé un médicament de thérapie génique actuellement testé dans le cadre d'un essai clinique, et les résultats sont plus qu'encourageants : trois patientes traitées ont vu leur taux de bilirubine baisser, suffisamment pour arrêter la photothérapie !

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



A l'Institut de Myologie, Gisèle Bonne étudie les mécanismes responsables d'une maladie rare du muscle pour développer de nouvelles solutions thérapeutiques



Gisèle Bonne dirige une équipe à l'Institut de Myologie, l'institut d'excellence de l'AFM-Téléthon dédié à la science et la médecine du muscle, où elle travaille depuis plus de 20 ans sur la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss, une maladie rare du muscle qui provoque des rétractions musculaires, une diminution de la force et une atteinte cardiaque. Après avoir identifié plusieurs gènes responsables de cette maladie, Gisèle Bonne a concentré ses recherches sur le gène LMNA, un gène permettant la synthèse de deux protéines indispensables, les lamines a/c, et dont les mutations sont responsables d'une dizaine de pathologies différentes. L'équipe s'attèle à comprendre les mécanismes en cause dans la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss dans l'objectif de mettre au point des approches de thérapie génique pour prévenir l'atteinte cardiaque, voire corriger la mutation responsable de la maladie.

LES CONSULTATIONS PLURIDISCIPLINAIRES



Les consultations pluridisciplinaires permettent aux malades de rencontrer dans un même lieu, et dans une même journée, les différents spécialistes de leur maladie et de bénéficier 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 2022, 48 consultations bénéficient du soutien de l'Association qui a engagé 1,6 millions d'euros pour financer des postes de psychologues, secrétaires, médecins, ergothérapeutes dans ces consultations indispensables aux malades.

En Bourgogne-Franche-Comté, l'AFM-Téléthon soutient 3 consultations pluridisciplinaires :

- **Besançon (25)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultations adultes et enfants,
- **Dijon (21)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU).



Envie de faire un reportage ?

Contactez-nous

01 69 47 25 64

efoucardtiab@afm-telethon.fr



OPÉRATION "1000 CHERCHEURS DANS LES ÉCOLES"

Chaque année, depuis 2013, des centaines de scientifiques partent à la rencontre des élèves pour partager leur passion : la recherche. L'opération « 1000 chercheurs dans les écoles » organisée par l'AFM-Téléthon, en partenariat avec l'APBG (Association des Professeurs de Biologie et Géologie), a ainsi permis à 335 000 élèves de collèges et lycées de découvrir la génétique et ses secrets, ainsi que les thérapies innovantes développées pour des maladies rares.

Cette année, du 7 novembre au 2 décembre, les chercheurs laissent tomber la blouse blanche, le temps d'un échange.

Des centaines de chercheurs travaillant dans les laboratoires du Téléthon et/ou recevant le soutien de l'AFM-Téléthon, parcourent la France à la rencontre des élèves de collèges et lycées.

L'objectif : sensibiliser, transmettre, éveiller la curiosité et pourquoi pas faire naître des vocations auprès des jeunes élèves. Véritable moment de partage et de dialogues, ces interventions permettent de mieux comprendre la biologie, la génétique, les thérapies innovantes (thérapies géniques, cellulaires...).

» Découvrir l'opération « 1000 chercheurs dans les écoles » en images :



Journalistes, vous pouvez assister à ces échanges qui se déroulent près de chez vous !

Retrouvez toutes les informations sur <https://education.telethon.fr/->
Rubrique « 1000 chercheurs »

Renseignements :
01 69 47 25 64 / efoucardtiab@afm-telethon.fr

ILS TÉMOIGNENT

EN BOURGOGNE-FRANCHE-COMTÉ



EN BOURGOGNE-FRANCHE-COMTÉ, DES FAMILLES TÉMOIGNENT

Leur point commun : vivre avec une maladie rare. De Lille à Ajaccio, de Fort-de-France à Nouméa, partout en France, des enfants, des adolescents et des adultes incarnent les progrès de la médecine et de la recherche.

Des nouvelles de Hyacinthe, 4 ans, qui a bénéficié d'une thérapie génique qui lui a redonné des forces

Il vit à (Dijon, 21).

Hyacinthe est l'un des visages de la révolution médicale en cours. En juin 2019, à seulement 10 mois, le petit garçon a bénéficié d'un traitement de thérapie génique issu des recherches pionnières de Généthon, qui a changé sa vie. Atteint de la forme la plus sévère d'amyotrophie spinale, l'avenir de Hyacinthe était sombre. Mais grâce à ce médicament innovant, Hyacinthe a récupéré des forces et progresse à pas de géant. Pour preuve, le petit dijonnais vient de faire sa rentrée en moyenne section de maternelle, comme les enfants de son âge. « **Ce traitement a remis des couleurs dans nos vies. On rêvait de ça pour lui, une vie d'écolier, des copains et des copines, un maître ou une maîtresse** », Mathilde, sa maman.

Amyotrophie spinale : l'enjeu du dépistage génétique néonatal

Depuis l'arrivée des premiers traitements pour l'amyotrophie spinale, l'enjeu est désormais de traiter les bébés atteints avant même l'apparition des premiers symptômes, gage d'une meilleure efficacité.

Le projet Depisma, lancé par l'AFM-Téléthon en collaboration avec les Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, le Centre Hospitalier Universitaire de Bordeaux, les Agences régionales de santé Grand-Est et Nouvelle Aquitaine et le soutien de la filière de santé FILNEMUS, est la première étude de dépistage néonatal génétique, dispositif autorisé en août 2021 dans le cadre de la révision des Lois de Bioéthique.

L'objectif est double :

- démontrer la faisabilité du dépistage néonatal génétique à grande échelle.**
- démontrer l'efficacité optimisée du traitement lorsqu'il est administré en pré-symptomatique**

« Avec le dépistage génétique, on ne cherche qu'une seule mutation génétique sur le gène SMN1 parce qu'il n'existe pas d'autre marqueur de la maladie. C'est une vraie percée, ça ouvre probablement la voie dans un futur plus ou moins proche au dépistage d'autres maladies génétiques. C'est un vrai progrès pour la médecine. » précise Didier Lacombe, généticien et coordonnateur du Centre Régional de Dépistage Néonatal Nouvelle Aquitaine au CHU de Bordeaux.

Marion, Maman, malgré la maladie.

Marion, 33 ans est atteinte d'une amyotrophie spinale, une maladie qui affaiblit ses forces. Elle vit à Neuilly-Crimolois (21).

Il y a deux ans, Marion a vu l'un de ses rêves se réaliser en donnant naissance à sa fille, Romy. Pour la jeune-femme atteinte d'une maladie neuromusculaire évolutive qui lui impose de se déplacer en fauteuil roulant depuis l'adolescence, il a fallu de la persévérance et de la ténacité, pour mener sa vie comme elle le souhaitait « **Je veux tout faire seule. C'est ma satisfaction personnelle, mais c'est aussi parce que mes parents m'ont toujours appris qu'il ne fallait rien lâcher.** »

La jeune-femme jongle entre son rôle de maman et son métier d'enseignante dans lequel elle s'épanouit au quotidien : « **Pour mes élèves, je suis la maitresse à roulettes. Ça leur montre que même si on n'a pas toutes les cartes en main au départ, on peut toujours trouver des solutions** ». Marion est aujourd'hui une femme et une maman accomplie.

FOCUS

Focus : Qu'est-ce que l'amyotrophie spinale ?

Cette maladie génétique rare touche les neurones moteurs. Elle se caractérise par une faiblesse et une fonte précoce des muscles du bassin, des épaules, du tronc, des bras et des jambes. Dans les formes les plus graves, l'amyotrophie spinale est mortelle avant l'âge de deux ans. Elle touche un nouveau-né sur 6 000, et en France on estime entre 80 et 100 naissances par an. Il existe aujourd'hui 3 traitements qui changent le cours de la maladie.

Adam, 9 ans, atteint de myopathie de Duchenne : l'espoir d'un essai de thérapie génique.

Il vit à Monéteau (21)

Parce qu'Adam montre du mal à marcher, ses parents décident de consulter. Après quelques semaines d'errance le diagnostic tombe en 2020. Il est atteint d'une myopathie de Duchenne. Malgré le choc, les parents du petit garçon se mettent en mode combat et s'impliquent localement dans le Téléthon pour apporter des moyens à la recherche.

« **Pour moi le Téléthon, c'est synonyme d'espoir pour qu'Adam puisse bénéficier d'une thérapie génique** ». Le jeune garçon participe à une étude sur l'histoire naturelle de la maladie menée par Généthon, le laboratoire du Téléthon.

FOCUS

Qu'est-ce qu'est la myopathie de Duchenne ?

La myopathie de Duchenne est une maladie génétique rare évolutive qui touche l'ensemble des muscles et qui concerne un garçon sur 3500. C'est la plus fréquente des maladies neuromusculaires de l'enfant. Elle entraîne la perte de la marche généralement à l'adolescence puis des difficultés respiratoires et des atteintes cardiaques.



Une thérapie génique pour maladie emblématique du Téléthon : la myopathie de Duchenne

Les chercheurs de Généthon ont conçu un candidat-médicament utilisant une version raccourcie du gène de la dystrophine, le plus long gène connu, dont le dysfonctionnement est à l'origine de la maladie. L'essai clinique mené par Généthon, dont l'objectif est de démontrer l'efficacité et la sécurité de cette approche, a démarré en France et en Grande-Bretagne.



"Martin ne lâchera rien !"

Martin, 11 ans, est atteint d'une myopathie facio-scapulo-humérale, une maladie qui le prive peu à peu de ses muscles. Il vit à Champvans (39).

Petit, Martin court peu, se fatigue très vite. Marie et Benjamin, ses parents décident de consulter, et le diagnostic finit par tomber : Martin est atteint d'une myopathie facio-scapulo-humérale (FSH). C'est le choc mais rapidement, la famille décide de se mettre en mode combat :

« **Apprendre que c'est une maladie pour laquelle il n'y a pas de traitement, c'est très difficile, mais on a choisi de ne pas renoncer** ». Et parce que Martin et ses parents gardent espoir dans la recherche, ils ont décidé de se mobiliser pour le Téléthon et organisent des animations dans leur village du Jura.

FOCUS

Qu'est-ce que la dystrophie facio-scapulo-humérale ?

La dystrophie facio-scapulo-humérale (ou FSH) est une maladie qui touche les muscles du visage, de l'épaule et du bras mais aussi parfois des jambes. Elle touche 5 à 7 personnes sur 100 000, soit environ 3 000 à 4 500 personnes en France.

-Pour échanger avec ces familles,
contactez le service de presse au :
01.69.47.25.64
efoucardtiab@afm-telethon.fr



ACCOMPAGNER LES FAMILLES

Accompagner les familles et les malades au quotidien



Parce que les maladies neuromusculaires sont des maladies évolutives et invalidantes, l'AFM-Téléthon a mis en place, dès 1988, un modèle d'accompagnement pour proposer de nouvelles solutions aux problèmes posés par la maladie. La mission de l'AFM-Téléthon auprès des malades se décline autour d'une ambition : permettre à chacun de réaliser son projet de vie.

16 Services régionaux regroupent **176** professionnels, notamment les Référents Parcours de Santé (RPS) qui accompagnent les malades et leur famille au quotidien. Parcours de soins (suivi médical, paramédical, information sur la recherche, les essais cliniques, les traitements...), compensation et la vie quotidienne (acquisition et financement d'aides techniques, aides à la personne, aménagement de logement et véhicule, accès aux droits...), vie sociale et relationnelle (scolarité, emploi, transport, répit, vacances, vie associative, vie affective), ... les RPS sont une vraie boussole pour les familles touchées par la maladie.



LES SERVICES RÉGIONAUX DE L'AFM-TÉLÉTHON EN BOURGOGNE-FRANCHE-COMTÉ



2 ANTENNES BASÉES À BESANÇON (25) & À DIJON (21)



11 PROFESSIONNELS
DONT **7** RÉFÉRENTS PARCOURS DE SANTÉ (RPS)



En 2021, les professionnels de l'AFM-Téléthon ont soutenu 8 090 familles dans leur parcours de santé.

Pour en savoir plus : Accompagner les malades et leurs familles | AFM Téléthon (afm-telethon.fr)



Envie de faire un reportage ?

Contactez-nous :

01.69.47.25.64 / efoucardtiab@afm-telethon.fr

LES COULEURS DU TÉLÉTHON

EN BOURGOGNE-FRANCHE-COMTÉ



Le Téléthon donne des couleurs !

Le Téléthon 2022 sera celui des couleurs ! En effet, tout au long des 30h, partout en France, les Français mobilisés pour le Téléthon 2022 redoubleront d'énergie pour mettre de la couleur dans leurs spécialités culinaires, challengeront les sportifs en leur proposant des défis peinturlurés, éclaireront de 1 000 nuances leurs monuments, rehausseront leurs ronds-points de fleurs multicolores.

Les villes Ambassadrices du Téléthon

Pour incarner cette mobilisation unique de centaines de communes, **Cassis (13), Dijon (21), Guebwiller (68) et Lorient (56)**, seront les villes ambassadrices du Téléthon 2022 et auront carte blanche pour révéler toutes leurs nuances ! Au-delà de ces quatre villes, la mobilisation de toute la France sera visible à l'antenne grâce au « Journal du Téléthon », une compilation de vidéos, diffusée tout au long des 30h sur les chaînes et les écrans de France Télévisions.

Le Grand-Bain du Téléthon :

un défi commun pour les 4 villes Ambassadrices

Tous à l'eau pour le Téléthon (animateurs compris !).

Les Cassidains, les Dijonnais, les Guebwillerois et les Lorientais devront rivaliser d'ingéniosité et de courage pour se mettre à l'eau durant les 30h de Téléthon.



Rejoignez le mouvement !

Le Téléthon, c'est plus de **2 millions** de personnes qui participent aux **17 000 animations** proposées par les bénévoles du Téléthon, en France et à l'étranger.

Envie de mettre votre touche dans le #Téléthon2022 ?

Les coordinateurs Téléthon vous aiguilleront pas à pas dans l'organisation de votre animation ! Repas, défis sportifs, soirée animée, défilés colorés, ... Laissez-vous tenter et proposez un événement qui vous ressemble !

5 bonnes raisons de se mobiliser pour le Téléthon :

- **C'est un vrai moment de partage avec mes amis, mes voisins, mes collègues,**
- **Je contribue à faire avancer la recherche,**
- **Je participe à une fête nationale sans égal,**
- **J'ai des talents culinaires,**
- **Je participe parce que sans moi, rien n'est possible...**



Pour retrouver toutes les informations près de chez vous
telethon2022.fr

CARNET D'ADRESSE

EN BOURGOGNE-FRANCHE-COMTE

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/région avant, pendant et au lendemain du Téléthon ! N'hésitez pas à les contacter !

Côte-d'Or (21)

Aurore Mercey : 06 81 52 36 00

Doubs (25)

Aurélie Saillard : 06 42 22 31 38

Jura (39)

Jura-Nord : Cyril Roy : 06 61 91 53 42

Jura-Sud : Service de presse 01 69 47 25 64

Nièvre (58)

Jean-Marc LIGER : 06 14 24 29 07

Haute-Saône (70)

Sylvie GRANGEOT : 06 89 90 14 73

Saône-et-Loire (71)

Saône-et-Loire EST : Service de presse 01 69 47 25 64

Saône-et-Loire OUEST : Catherine Roy : 06 24 91 57 51

Yonne (89)

Loïc LACOSTE : 06 78 47 05 90

Territoire de Belfort (90)

Henri BOUCON : 06 66 67 43 41



433 Communes mobilisées



10 Coordinations Téléthon



684 Animations



**3 541 503 € Collectés
en 2021**



Tout savoir sur l'action et les comptes de l'AFM-Téléthon, consultez son rapport annuel 2021 [ici](#)

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



POUR TOUT SAVOIR SUR LE TELETHON 2022 : WWW.TELETHON2022.FR

Contact Presse AFM-Téléthon :

Ellia Foucard-Tiab : efoucardtiab@afm-telethon.fr

01 69 47 25 64