

DOSSIER DE PRESSE

Contact Presse AFM-Téléthon : Ellia Foucard-Tiab : <u>efoucardtiab@afm-telethon.fr</u> 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**

VENEZ LA RENCONTRER!

Chaque année, Laurence Tiennot-Herment parcourt la France pour rencontrer et échanger avec chacun sur le Téléthon. Quelles sont les dernières avancées permises grâce au fonds du Téléthon? Quels sont les défis des prochaines années? Pourquoi une nouvelle édition? Cette année, elle sera présente à l'atelier du Neez à Jurançon (64), le vendredi 18 novembre à 20h.



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.





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.

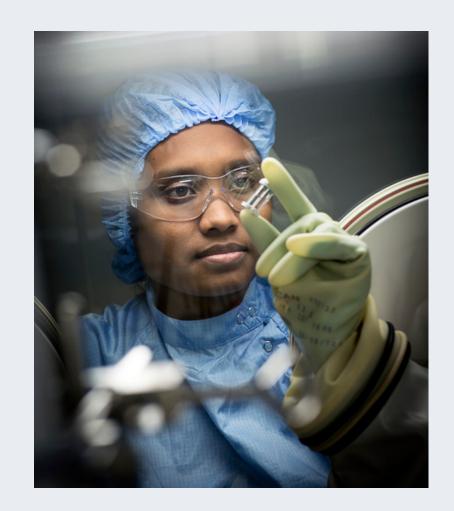
Comment les chercheurs imaginent et conçoivent des médicaments de thérapie cellulaire pour des maladies rares.

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 Nouvelle-Aquitaine.

Le dépistage néonatal génétique de l'amyotrophie spinale lancé en Nouvelle-Aquitaine

Le dépistage néonatal génétique de l'amyotrophie spinale, l'une des plus fréquentes maladies neuromusculaires de l'enfant, va être déployé, sous l'impulsion de l'AFM-Téléthon, dans les maternités volontaires des régions Grand Est et Nouvelle-Aquitaine. Objectif ? Démontrer la faisabilité à grande échelle du dépistage génétique à la naissance afin de permettre aux enfants d'être traités le plus tôt possible, avant l'apparition des symptômes.

Ce programme qui se déroulera sur deux ans, permettrait de dépister et traiter des enfants atteints d'amyotrophie spinale infantile, une maladie rare qui détruit progressivement les motoneurones qui commandent les mouvements et qui tuent les enfants avant l'âge de deux ans dans sa forme la plus grave.

« Aujourd'hui 40 % des bébés atteints de la forme la plus sévère d'amyotrophie spinale sont repérés trop tard par le système de santé et décèdent parce qu'ils ne peuvent pas bénéficier des traitements existants, ce qui est inacceptable. Le dépistage génétique de l'amyotrophie spinale à la naissance est la seule solution pour traiter les enfants avant l'apparition de la maladie. L'enjeu, c'est que, demain, tous les bébés puissent bénéficier de ce dépistage néonatal et des traitements qui changeront leur avenir. » explique Laurence Tiennot-Herment, Présidente de l'AFM-Téléthon.



« L'amyotrophie spinale infantile est une des maladies rares parmi les moins rares, chaque année en France entre 60 et 100 bébés sont touchés et en Nouvelle-Aquitaine par exemple, sur nos 55 000 naissances annuelles, environ 8 enfants en souffrent. L'AFM-Téléthon s'est mobilisée car nous avons des thérapies adaptées, si les enfants sont traités dès la naissance, avant les premiers signes cliniques, ils s'en sortent. Nous avons besoin de la mobilisation de toutes les maternités du département pour que cette première étude pilote soit concluante et permette d'élargir ce dépistage à tout le territoire » Didier Lacombe, généticien, coordonnateur du Centre Régional de Dépistage Néonatal Nouvelle Aquitaine au CHU de Bordeaux.

En Belgique, les parents d'Oscar, traité par thérapie génique à 41 jours, grâce à une expérimentation belge de dépistage néonatale, ont vu son destin changer :

« Nous avons eu la chance qu'Oscar naisse au bon endroit et au bon moment... s'il était né un mois plus tôt, nous n'aurions pas su tout de suite la maladie et il n'aurait pas pu bénéficier si tôt du traitement. Aujourd'hui Oscar marche, court, comme tous les enfants de son âge.» Julie, sa Maman.



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 Nouvelle-Aquitaine, l'AFM-Téléthon soutient 4 consultations pluridisciplinaires :

- Bordeaux (33): Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultation adultes et enfants,
- Limoges (87): Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultations adultes et enfants.





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 naitre 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 »





EN NOUVELLE AQUITAINE, 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.



Amandine, 33 ans, atteinte d'un syndrome myasthénique congénital, remarche après plus de 20 ans en fauteuil roulant!

Elle vit à Limoges (87).

Il y a trois ans, Amandine a vu sa vie complètement changer : grâce à un diagnostic, elle peut avoir un traitement. Alors qu'elle n'est encore qu'une enfant, Amandine apprend qu'elle est atteinte d'une maladie neuromusculaire, mais les médecins ne parviennent pas à identifier laquelle. S'enchainent alors plusieurs années de rendez-vous médicaux et de consultations qui n'apportent pas de réponses. Peu à peu, Amandine prend la décision de mettre de côté son suivi médical jusqu'au jour où son Référent Parcours de Santé (RPS), un professionnel du service régional de l'AFM-Téléthon, la persuade de reprendre les consultations spécialisées, avec peut-être, grâce aux avancées de la recherche, un diagnostic à la clé. A cette époque, Amandine tient à peine debout seule, utilise constamment son fauteuil électrique et ne peut plus lever les bras. « Grâce à mon Référent Parcours de Santé, Fabrice, j'ai été reçue par le Pr Magy au CHU de Limoges, qui, en une consultation, diagnostique une myasthénie congénitale pour laquelle il existe un traitement.»

C'est un double choc pour Amandine. En avril 2020, le traitement est mis en place, depuis la jeune femme a retrouvé des forces : « Ça a vraiment changé ma vie... Quand on passe d'un état où on n'a plus beaucoup de force à ce que je suis aujourd'hui, cela fait bizarre, du coup, on fait tout ce qu'on n'a pas pu faire avant... ». Amandine a eu raison de ne rien lâcher!

Que sont les syndrome myasthéniques congénitaux ?

Les syndromes myasthéniques congénitaux sont des maladies neuromusculaires dues à des anomalies de l'ADN, héréditaires et rares puisqu'elles toucheraient environ 1 personne sur 250 000. Elles provoquent une fatigabilité excessive et une faiblesse musculaire qui tend à s'aggraver à l'effort.

Marine, une nouvelle vie grâce aux aides techniques!

Marine, 28 ans, est atteinte d'une amyotrophie spinale, une maladie qui la prive peu à peu de l'usage de ses muscles. Elle vit à Bordeaux (33).

Malgré une maladie, Marine est une jeune femme accomplie : après des études de langues, elle est devenue traductrice et vit avec son compagnon. Avec l'évolution de sa maladie, la jeune-femme rencontre de plus en plus de difficultés à utiliser ses membres supérieurs : soulever même de petits objets, tenir et porter sa fourchette à la bouche, tous les petits gestes du quotidien sont devenus compliqués.

Inquiète, elle se confie à son neurologue qui l'oriente vers une nouvelle consultation mise en place au sein de l'hôpital, spécialisée dans la compensation des membres supérieurs. Marine saute sur l'occasion, et en décembre 2021, bénéficie d'une évaluation de ses fonctions motrices et de ses besoins : « J'ai pu essayer des supports de bras et des robots d'aide pour manger ! J'étais plutôt sceptique sur le robot, mais j'ai changé d'avis en le testant à domicile. Cela me permet de garder une certaine autonomie, de manger seule et à mon rythme ! Mes difficultés de préhension m'empêchent de tenir une fourchette, j'ai donc besoin à la fois du robot alimentaire et d'un support de bras pour être autonome dans d'autres gestes ».

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.

Une première consultation spécialisée dans la compensation du membre supérieur à Bordeaux.

Se brosser les dents, manger, se coiffer, ces gestes du quotidien peuvent paraître anodins mais deviennent difficiles à réaliser quand la dégénérescence musculaire s'accentue.

Accompagner les malades et leur famille dans la vie quotidienne, proposer de nouvelles solutions aux problèmes posés par la maladie est l'une des missions de l'AFM-Téléthon. Depuis trois ans, l'association a lancé, à Paris, Bordeaux et Marseille, et Clermont-Ferrand, des consultations pilotes pour la compensation du membre supérieur. Ces consultations proposent de tester des outils de compensation permettant aux malades de continuer à réaliser des gestes essentiels et maintenir ainsi leur autonomie.



Mélanie et Chloé : l'espoir de la thérapie génique

Elles vivent à Bordeaux (33)

Mélanie et Chloé sont deux sœurs de 28 et 23 ans, atteintes de calpaïnopathie, une maladie qui prive leurs muscles de force. Mélanie, l'aînée, est une battante. Quand le diagnostic de calpaïnopathie tombe alors qu'elle est adolescente, son monde s'écroule, et par rebond celui de sa petite sœur Chloé car la calpaïnopathie est une maladie génétique, dont Chloé montre également les premiers symptômes ... « J'ai toujours été une battante! Baisser les bras n'est pas dans mon caractère, nous nous sommes retrouvées toutes les deux dans ce combat » confie Mélanie. Les deux sœurs se serrent les coudes pour affronter la maladie au quotidien, mener à bien leur projet tout en gardant espoir en la recherche. En effet, un essai de thérapie génique, mené par Généthon, a débuté cette année pour une forme de myopathie de ceintures. Les deux sœurs et leur famille ne lâchent rien et continuent de se battre en attendant les traitements.



Le 6 octobre prochain, Chloé participera à un vol scientifique du Centre National d'Etudes Spatiales, à Bordeaux, à bord de l'avion Air Zéro G!

Une expérience sensationnelle inédite permise notamment grâce aux équipes de Novespace que cette passionnée d'astronomie a hâte de vivre et que chacun pourra découvrir les 2 et 3 décembre sur les chaines de France Télévisions!



Lancement du premier essai européen de thérapie génique pour la myopathie des ceintures liée au gène FKRP. Isabelle Richard, experte internationale des myopathies des ceintures et chercheuse à Généthon depuis près de 30 ans, a été pionnière de la génétique de ces maladies. Après avoir identifié les gènes responsables de plusieurs de formes de myopathies des ceintures, elle a démontré l'efficacité de la thérapie génique dans les phases pré-cliniques pour une forme de myopathie des ceintures liée au gène FKRP. Sur la base de ses travaux, un essai clinique, qui inclura une quarantaine de malades, a débuté en 2022.

FOCUS

Focus : Que sont les myopathies des ceintures ?

Les myopathies des ceintures sont un groupe de maladies musculaires rares d'origine génétique qui se manifestent par une dégénérescence musculaire progressive provoquant une diminution de la force des muscles du bassin et des épaules.

Journalistes:

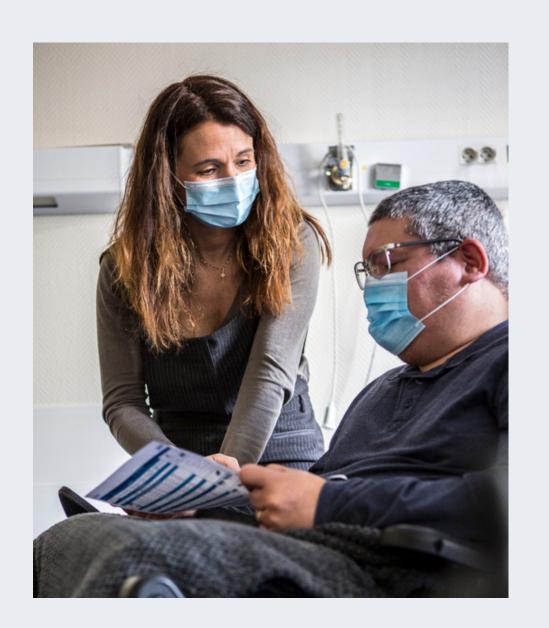
- Pour rencontrer Isabelle Richard vous pouvez participer aux voyages de presse.
- Pour échanger avec ces familles

Contactez le service de presse :

01.69.47.25.64 / efoucardtiab@afm-telethon.fr



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.





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)



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 évènement 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...



CARNET D'ADRESSE EN NOUVELLE AQUITAINE

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 !

CHARENTE (16) : Service de presse : 01 69 47 25 64

CHARENTE-MARITIME (17): Catherine QUEILLE: 06 81 82 67 19

CORREZE (19): Nicole MATTENET : 06 09 80 06 62

CREUSE (23): Marie-José SAUTY: 06 89 01 82 78

DORDOGNE (24)

DORDOGNE Nord : Martine GARCIA : 06 80 65 05 77 **DORDOGNE Sud :** Marie-Noëlle FAURE : 06 80 66 51 29

GIRONDE (33)

GIRONDE E : Service de presse : 01 69 47 25 64 **GIRONDE W :** Christian CAPDEVILLE : 06 32 53 64 64

LANDES (40)

LANDES Dax : Julien LOPEZ : 06 23 74 00 68

LANDES Mont-de-Marsan : Bernard WANTE : 06 67 96 67 80

LOT-ET-GARONNE (47): Martine CARBONNELLE: 06 21 43 47 85

PYRENEES-ATLANTIQUES (64):

PYRENEES ATLANTIQUE Ouest : Valérie DOGNON : 06 42 17 96 94 **PYRENEES ATLANTIQUE Est :** Christine AMIOT : 06 03 48 67 95

DEUX-SEVRES (79):

Deux-Sèvres Nord : Josiane PONTIF : 06 31 98 49 26 **Deux-Sèvres Sud :** Alain TEDESCO : 06 60 73 91 05

VIENNE (86): Régis COLLOREC: 06 71 24 09 88

HAUTE-VIENNE (87) : Marcel RIBIERE : 06 85 05 81 31









7 844 771 € Collectés en 2021





Tout savoir sur l'action et les comptes de l'AFM-Téléthon, consultez son rapport annuel 2021 <u>ici</u>

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