

OCCITANIE 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.

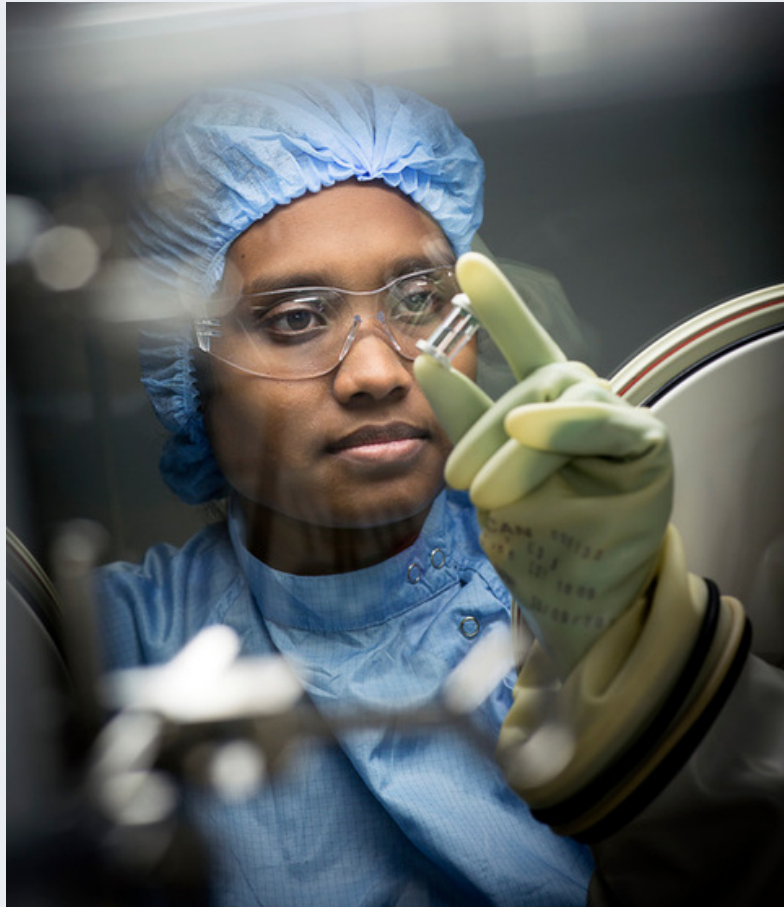
Comment les chercheurs imaginent et conçoivent des médicaments de thérapie cellulaire pour des maladies rares.

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

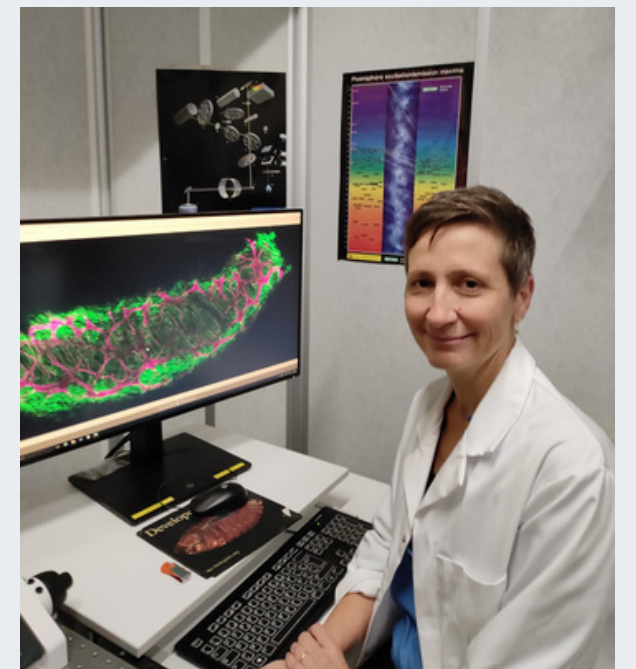
Développer des thérapies innovantes pour guérir



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 Occitanie**.

Montpellier (34) : des organoïdes au service d'une maladie rare

Sandrine Faure est chercheuse au laboratoire PhyMedExp de l'université de Montpellier. Avec le soutien de l'AFM-Téléthon et en collaboration avec l'équipe de Maxime Mahé à Nantes, elle étudie le dialogue entre les muscles et le système nerveux qui contrôle le système digestif, souvent touché dans les maladies neuromusculaires. Ses travaux ont permis notamment d'identifier les gènes dérégulés dans la maladie de Hirschprung, pathologie congénitale rare dans laquelle une partie du tube digestif ne se contracte pas, et de mettre au point des organoïdes humains de tube digestif. Objectif : observer comment s'y développent les muscles, identifier des marqueurs qui permettront de déterminer chez chaque malade la zone du tube digestif qui se contracte mal et ainsi améliorer la chirurgie, seul traitement actuel de la maladie. « **Comprendre le dialogue entre les muscles et le système nerveux dès l'embryon pourrait aussi montrer que d'autres cellules sont en cause dans les troubles digestifs. Nous espérons ainsi éclairer d'autres maladies du tube digestif, par exemple le syndrome de la pseudo-occlusion intestinale chronique.** » explique Sandrine FAURE.



A Montpellier, Mireille Cossée part à l'assaut d'une protéine géante

La titine est la protéine la plus grosse de l'organisme. Ses 364 séquences peuvent entraîner de nombreuses mutations pathogènes et les outils technologiques classiques ne pouvaient pas analyser une protéine aussi grosse. C'est pourquoi Mireille Cossée, généticienne, responsable du secteur Myopathies du laboratoire de génétique moléculaire au CHU de Montpellier, a développé, avec le soutien de l'AFM-Téléthon, un protocole qui permet d'analyser ces protéines dites géantes.

« **Ce travail aide les médecins à poser un diagnostic, mais plus largement, cela va nous permettre d'identifier de nouvelles titinopathies et de mieux comprendre divers mécanismes, par exemple pourquoi certaines mutations entraînent une forme récessive^①, et d'autres une forme dominante^②.** »

1 - la maladie se manifeste si la personne a hérité de deux copies du gène muté de ses parents

2 - une seule copie anormale du gène suffit à rendre malade

Un chercheur Catalan à l'Institut de Myologie, le laboratoire expert du muscle de l'AFM-Téléthon

Antoine Muchir, originaire de Perpignan, a rejoint l'Institut de Myologie, centre expert dédié à la science et la médecine du muscle, où il travaille sur les atteintes cardiaques dans les maladies neuromusculaires. Dans le cadre de ses recherches, Antoine a notamment identifié des mécanismes moléculaires et cellulaires impliqués dans les cardiomyopathies et les atteintes du muscle squelettique associées aux mutations du gène LMNA, responsable de plusieurs maladies rares appelées laminopathies. Pour étudier plus précisément les conséquences de ces mutations sur le muscle cardiaque et comprendre l'interaction entre les différentes populations de cellules qui le composent, l'équipe d'Antoine s'attèle à réaliser la première cartographie cellulaire du cœur, un défi d'envergure !

« Dès l'âge de 13 ans, j'ai voulu travailler sur la génétique des maladies musculaires. Dans le cadre ma thèse, j'ai eu la chance d'intégrer l'équipe de Ketty Schwartz, scientifique de pointe qui a contribué à faire des découvertes majeures notamment dans le domaine des muscles cardiaques et squelettiques, à l'Institut de Myologie. Et c'est là que j'ai pu découvrir ce laboratoire hors du commun, qui permet d'allier une expertise de haut niveau, tout en étant au contact des malades et des familles. C'est vraiment un coup de boost, cela nous donne envie d'aller vite, d'avancer. » Antoine MUCHIR



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 Occitanie, l'AFM-Téléthon soutient 3 consultations pluridisciplinaires :

- **Montpellier (34)** : CHU de Montpellier, consultation enfants,
- **Toulouse (31)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Toulouse et Hôpital Purpan, consultations adultes et enfants.



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 OCCITANIE



EN OCCITANIE, 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.

 **Talya et Elisa, atteintes d'amyotrophie spinale :
la thérapie génique leur a redonné la force de vivre**

Talya, 3 ans, vit à Vic-la-Gardiole (34)

Son histoire incarne 30 ans de recherche de qualité, d'une mobilisation exceptionnelle, de progrès spectaculaires, portés par l'AFM-Téléthon, grâce au Téléthon. En effet, Talya a bénéficié du premier médicament de thérapie génique disponible pour cette maladie qui, dans sa forme la plus grave, emporte les bébés avant l'âge de deux ans. « **Le jour même où nous avons appris la maladie de Talya, les médecins nous ont expliqué que la thérapie génique allait stopper la dégénérescence de la maladie. Après, ça a été très vite, il a fallu encaisser et prendre une décision. Depuis l'injection, Talya a fait d'énormes progrès** » confie Manon, sa maman. Talya tient assise et commence à se déplacer sur les fesses, des gestes impossibles sans traitements.

Elisa, 3 ans, vit à Castelsarrasin (82)

Elisa a seulement 8 mois quand les médecins diagnostiquent la maladie.

Un diagnostic, mais aussi l'annonce d'un traitement disponible. « **Il fallait agir dans l'urgence et ne pas prendre trop de temps pour réfléchir... finalement, on ne s'est pas posé beaucoup de questions. Nous avons compris que c'était la meilleure des solutions pour notre fille** ». En juin 2019, à 10 mois, elle bénéficie du traitement de thérapie génique issu de la recherche de Généthron, qui, en une seule injection, redonne de la force aux enfants. Pour Elisa, les progrès ont été fulgurants : **"24 heures après, elle arrivait à tenir sa tête"**.

Et aujourd'hui, elle tourne les pages de son livre, chante alors qu'elle n'avait presque plus de voix et vient de faire son entrée en moyenne section de maternelle. Une seconde naissance pour Elisa et sa famille.

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.

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.

A photograph of two men in a professional setting, both wearing white face masks. The man on the left, with short dark hair and wearing a green button-down shirt, is holding a red folder and looking at a document. The man on the right, with dark hair and a beard, wearing a grey t-shirt, is also looking at the document. They are standing in front of a large window with vertical blinds. The text 'ACCOMPAGNER LES FAMILLES' is overlaid in the center in white capital letters, with decorative teal and purple lines around it.

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.



ZOOM

LES SERVICES RÉGIONAUX DE L'AFM-TELETHON EN OCCITANIE



2 ANTENNES BASÉES À MONTPELLIER (34) & LABEGE (31)



16 PROFFESIONNELS
DONT **12** 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 OCCITANIE



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 OCCITANIE

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 !

Ariège (09)

Erick HUOT-MARCHAND : 06 72 21 85 61

Aude (11)

Aude-Ouest : Lucien VANROELEN :
06 11 35 51 52

Aude-Est : Marie-Christine DURAND :
06 62 07 80 34

Aveyron (12)

Michel ALLOT : 06 08 26 39 85

Gard (30)

Gard-Nord : Marc CERDA : 06 65 43 13 80

Gard-Sud : Pascale LOISON : 06 03 59 66 55

Haute-Garonne (31)

Yves BRETTELLE : 06 08 33 55 92

Gers (32)

Charlotte LAPEZE : 06 24 15 84 76

Hérault (34)

Hérault-Est : Eve BEBIEN : 06 16 02 83 18

Hérault-Ouest : Christine MARTINEZ :
06 75 19 84 27

Gers (32)

Charlotte LAPEZE : 06 24 15 84 76

Hérault (34)

Hérault-Est : Eve BEBIEN : 06 16 02 83 18

Hérault-Ouest : Christine MARTINEZ : 06 75 19 84 27

Lot (46)

Michèle MAS : 06 86 82 25 45

Lozère (48)

Service de presse : 01 69 47 25 64

Hautes-Pyrénées (65)

Christine DUCHOSAL : 06 70 03 78 99

Pyrénées-Orientales (66)

René DUBLET : 07 60 37 01 93

Tarn (81)

Tarn-Nord : Florence CLAVIER : 06 59 70 74 55

Tarn-Sud : Jacques REVOL : 06 16 31 60 64

Tarn-et-Garonne (82)

Françoise GENETTI : 06 82 56 38 01



799 Communes mobilisées



17 Coordinations Téléthon



1386 Animations



**6 862 130 € 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