

GRAND EST 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

ENEZ 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 la Salle des fêtes de Saint Martin sur le Pré (51), le vendredi 28 octobre, 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.

**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.

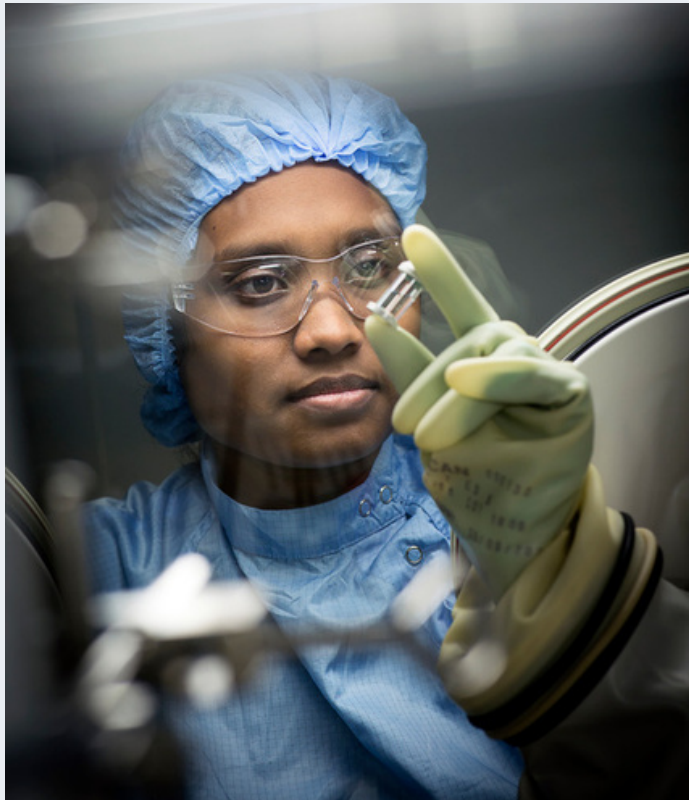


Renseignements et inscriptions :

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 dans le Grand Est.

Le dépistage néonatal génétique de l'amyotrophie spinale lancé dans le Grand Est

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 tue les enfants avant l'âge de deux ans dans sa forme la plus grave. Pour cela, deux centres régionaux de dépistage - Nancy et Strasbourg - analyseront les prélèvements sanguins venant des 36 maternités volontaires à l'heure actuelle.

« 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.



« Jusqu'en 2017, il n'y avait pas de moyens d'enrayer la progression inéluctable de la maladie. Des traitements transforment le cours d'une maladie neuromusculaire, c'est une véritable révolution ! L'enjeu est d'utiliser ces traitements dans la meilleure fenêtre thérapeutique, c'est-à-dire avant l'apparition des premiers symptômes. Il n'y a donc pas d'autre solution que le dépistage systématique à la naissance. » Vincent Laugel, neuropédiatre et responsable du centre de référence des maladies neuromusculaires à l'Hôpital Universitaire de Strasbourg, Centre Promoteur de l'étude

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.



Envie de faire un reportage ?

Contactez-nous

01.69.47.25.64 / efoucardtiab@afm-telethon.fr



Le CHU de Strasbourg au cœur de l'essai de thérapie génique de Généthon dans la myopathie de Duchenne

En 2017, des chercheurs de Généthon, en collaboration avec des équipes françaises et anglaises, ont réussi à restaurer la force musculaire de chiens naturellement atteints de la maladie grâce à une technique très innovante de thérapie génique : utiliser une version raccourcie mais fonctionnelle du gène de la dystrophine (le plus long gène connu), responsable de la maladie. En effet, du fait de sa taille, il est techniquement impossible d'insérer l'ADN complet de la dystrophine dans un vecteur viral (transporteur biologique) comme cela est habituellement fait pour la thérapie génique. Ce traitement consiste donc à apporter cette « micro-dystrophine » dans toutes les cellules musculaires de l'organisme à l'aide d'un vecteur afin de restaurer la production de la protéine manquante.

Après des résultats précliniques encourageants, un essai de thérapie génique a été lancé par Généthon en 2021. Il se déroule notamment au CHU de Strasbourg et est mené par le Pr Vincent Laugel, investigateur principal de l'essai. Un essai qui consiste à évaluer l'efficacité de cette approche, chez des malades, âgés de 6 à 10 ans, encore en capacité de marcher.

Objectif : évaluer la sécurité et l'efficacité du traitement, et déterminer la dose optimale chez les enfants.

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.

Dans le Grand-Est, l'AFM-Téléthon soutient 3 consultations pluridisciplinaires :

- **Reims (51)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultation adultes,
- **Nancy (54)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultation enfants,
- **Strasbourg (67)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultation enfants



Envie de faire un reportage ?

Consultez-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

DANS LE GRAND EST



DANS LE GRAND EST, 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 d'Alix, trois ans et demi qui a bénéficié d'un médicament qui lui a redonné des forces.
Elle vit à Vougrey (10)

Alix est l'un des visages de la révolution médicale en cours. La petite-fille est atteinte d'une amyotrophie spinale, une maladie qui affaiblit les muscles à tel point que l'espérance de vie des enfants atteints de la forme la plus grave n'excède pas 2 ans. Mais en janvier 2019, les parents d'Alix, seulement quelques semaines après l'annonce du diagnostic, apprennent que leur petite fille peut bénéficier du premier traitement de thérapie génique disponible pour cette maladie, un médicament issu des recherches de Généthon grâce au Téléthon, qui redonne de la force aux enfants. « **En quinze jours, il s'est passé trop de choses, nous sommes tombés dans un trou noir, notre monde s'est écroulé... puis on nous a annoncé qu'il y avait un traitement, nous avons vu les choses autrement !** » confient Nora et Jonathan. Après une seule injection, Alix a récupéré des forces et progresse à pas de géant. Pour preuve, la petite Aubeoise vient de faire sa rentrée en maternelle, comme les enfants de son âge. « **Quand on la voit faire quelque chose de nouveau, on s'extasie... !** » partagent les parents de la petite fille.

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.

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.



Pour Ludovic et Tim, le Téléthon a tout changé

Ludovic, 59 ans, est atteint de Neuropathie optique de Leber qui a brusquement affaiblit sa vision.

Il vit à Haguenau (67).

Brutalement, sans ménagement, alors qu'il va bientôt fêter ses 50 ans, Ludovic apprend qu'il est atteint d'une maladie de la vision qui va le mener de façon irrémédiable vers la cécité. C'est un choc mais parce que Ludovic est un battant, il ne baisse pas les bras : « **J'ai vite compris et admis la maladie, ça a été ma chance. Je me suis vite remis en marche en me consacrant à des choses qui m'intéressaient** ». Lorsqu'il apprend qu'un traitement de thérapie génique qui, en une seule injection du gène-médicament, permet de freiner l'évolution de la maladie, le ciel s'éclaircit. En octobre 2020, il en bénéficie : « **Je n'avais rien à perdre, j'ai accepté tout de suite. Auparavant j'avais une très bonne vue, on m'appelait même œil de lynx ! Quand la maladie s'est déclarée j'ai dû arrêter de conduire, j'avais beaucoup de mal à faire les courses, ne voyant pas les prix. Je suis très sportif, je faisais de la chute libre, je ne peux plus en faire. A 5-6 mètres, je ne reconnaissais pas les gens.** » Depuis cette injection, Ludovic constate une légère amélioration de sa vue et a pu reprendre des activités, il vient même de débiter une formation de coach sportif.

Tim, 21 ans, est lui aussi atteint d'une Neuropathie optique de Leber qui a brutalement changé sa vie.

Il est originaire de Strasbourg (67)

Comme Ludovic, Tim incarne les victoires du Téléthon. En effet, seulement trois mois après le diagnostic il apprend qu'il peut bénéficier d'un médicament de thérapie génique. Depuis l'injection du gène-médicament, les progrès sont significatifs ! Il peut à nouveau lire, en particulier des choses très contrastées. Il parvient aussi à refixer un regard : « **C'est une grande victoire au quotidien pour refaire des choses. Je suis moins concentré sur ma vision périphérique !** » confie le jeune-homme. La maladie n'est pas un frein pour Tim : depuis le mois d'août, il s'est envolé pour le Canada où il va passer une année sur le Campus d'HEC en échange universitaire.



Une thérapie génique qui restaure la vision.

Des malades atteints de Neuropathie Optique de Leber (NOHL) ont pu bénéficier d'un traitement de thérapie génique développé par la société GenSight Biologics. Ce médicament est issu de recherches fondamentales menées il y a plus de dix ans par une équipe de l'Institut de la vision soutenue par l'AFM-Téléthon et d'une technologie de production développée en collaboration avec Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon. Gensight Biologics utilise une technologie unique, brevetée et exclusive, basée sur l'utilisation d'une séquence de ciblage mitochondrial, qui, associée au gène d'intérêt permet de l'adresser spécifiquement à l'intérieur de la mitochondrie, pour y produire la protéine fonctionnelle. Le médicament est aujourd'hui en cours d'approbation par les autorités de santé.

FOCUS

Focus : Qu'est-ce que la Neuropathie Optique Héréditaire de Leber ?

La Neuropathie Optique Héréditaire de Leber (NOHL) est une maladie génétique rare de la vision, due à l'anomalie d'un gène mitochondrial. Elle provoque une altération des cellules nerveuses qui composent le nerf optique entraînant une perte brutale et soudaine de la vision centrale dans le 1er œil, puis le second est atteint à son tour de manière irréversible. Elle survient généralement chez des adolescents et des jeunes adultes entre 15 et 30 ans. La maladie serait à l'origine de la cécité chez environ 1400 à 1500 personnes par an aux États-Unis et en Europe.



Guillaume : l'espoir d'un essai de thérapie génique

Il vit à Troyes (10).

Guillaume, 6 ans, est atteint de myopathie de Duchenne, une maladie qui peu à peu le prive de ses muscles. Parce que son cousin Cyril est atteint de myopathie de Duchenne, que Guillaume ne marche pas à 18 mois passés, les parents du petit garçon décident de consulter. Quelques semaines plus tard, le diagnostic tombe : lui aussi est atteint de myopathie de Duchenne. Malgré le choc, la famille se met en mode combat et Hyacinthe, sa maman, a aussi décidé de s'impliquer localement dans le Téléthon « **C'est ma manière à moi d'agir pour aider mon fils, collecter un maximum de don pour que le Téléthon trouve un traitement à mon fils et sensibiliser les gens à la maladie.** »

FOCUS

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. Et qui consiste à évaluer l'efficacité de cette approche, chez des malades, âgés de 6 à 10 ans, encore en capacité de marcher. Il se déroule notamment au CHU de Strasbourg et est mené par le Pr Vincent Laugel, investigateur principal de l'essai.

Pierre-Alexandre ne lâche rien !

Il vit à Ludres (54)

Pierre-Alexandre a 27 ans, il est atteint d'une rétinite pigmentaire qui affaiblit sa vision depuis l'adolescence. Alors qu'il est encore à l'école primaire, Pierre-Alexandre commence à avoir des troubles de la vision. Puis à au collège, elle se dégrade rapidement : **"Alors que j'étais assis devant le tableau, en cinquième, je ne voyais plus rien"**. L'effet de la rétinite pigmentaire, une maladie rare qui progressivement dégenère la vision. Parce que c'est un battant, Pierre-Alexandre, ce passionné de musique et batteur professionnel, croque la vie à pleine dents. Et même s'il ne peut encore bénéficier d'un médicament, le jeune homme garde espoir en la recherche: **"quand je vois des essais cliniques se développer, je suis touché et heureux pour les générations à venir qui pourront en profiter. Ça me donne aussi l'espoir qu'un jour je puisse bénéficier d'un médicament."**

FOCUS

Qu'est-ce qu'une rétinite pigmentaire ?

Les rétinites pigmentaires sont un ensemble de maladies génétiques de l'œil. A ce jour, on connaît plus de 39 gènes impliqués dans ces maladies. Elles se caractérisent par une dégénérescence progressive des cellules de l'épithélium, les cellules pigmentées situées à la surface de la rétine qui provoque la dégénérescence progressive des photorécepteurs et, à terme, la cécité. En France, 30 000 personnes sont atteintes de rétinites pigmentaires.



Un patch cellulaire pour restaurer la vision

Depuis plus de 10 ans, Christelle Monville, chercheuse à I-Stem, se consacre au développement d'approche de thérapie cellulaire pour les maladies de la rétine. Elle a conçu, à partir de cellules souches, un « patch » qui, greffé sous la rétine, pourraient restaurer la vision des malades atteints de rétinite pigmentaire. L'essai clinique, qui a débuté fin 2019, inclura 12 patients. Ce traitement prometteur pourrait à terme, également permettre de soigner une forme de dégénérescence maculaire liée à l'âge qui concerne plus de 1,5 million de personnes.



Le Téléthon peut tout changer pour Cihan, Miray et Kaan

Ils vivent à Benfeld (67)

Cihan, 16 ans, Miray et Kaan, des jumeaux de 11 ans, sont trois frères atteints de la maladie de Crigler-Najjar. Une maladie rare du foie qui met leur vie en danger.

La famille vit depuis bientôt 16 ans dans un quotidien qui laisse peu de place à l'improvisation, centré sur la surveillance du taux de bilirubine, un pigment biliaire normalement éliminé par le foie, mais qui, chez Cihan et les jumeaux Miray et Kaan, s'accumule et met leur vie en danger. A sa naissance, Cihan, le plus grand, est un peu plus jaune que les autres enfants. Très rapidement, le diagnostic tombe. « **Nous sommes choqués, nous passons d'une simple jaunisse à quelque chose de terrible. On nous explique que c'est une maladie du foie, très grave, dont le seul traitement pour éviter une atteinte fatale, est que les enfants passent leurs nuits sous des lampes bleutées de photothérapie** ». Lorsque les jumeaux, Miray et Kaan, naissent à leur tour, en 2011, Bülent, leur papa, est immédiatement convaincu qu'ils ont la même maladie que leur aîné, même si le pédiatre rejette l'idée. Qu'à cela ne tienne, il prend lui-même la décision de mettre ses enfants sous les lampes de leur frère : « **avec l'expérience du premier nous ne voulions pas prendre de risques. Et effectivement, en les mettant sous les lampes, la jaunisse a baissé ainsi que le taux de bilirubine** ». Le diagnostic est confirmé chez les jumeaux dans les jours qui suivent. Malgré les contraintes, la famille se bat pour continuer à vivre la vie la plus normale possible. « **Nous faisons tout pour nos enfants, mais cette maladie, avec trois enfants en plus, c'est beaucoup d'organisation, de patience... Notre espoir, c'est la recherche. Nous savons qu'un essai de thérapie génique est en cours. Si demain, on nous propose d'inclure nos enfants, nous n'aurons aucune hésitation !** »



Des premiers résultats encourageants d'un essai de thérapie génique en cours avec un médicament conçu à Généthon

A Généthon, Giuseppe Ronzitti et son équipe « Immunologie et maladies du foie » mettent au point des candidats- médicaments pour traiter des maladies rares du foie. En juin 2021, des résultats préliminaires de l'essai de thérapie génique européen, mené par Généthon, dans le syndrome de Crigler-Najjar, montrait une diminution forte du taux de bilirubine chez des patients traités à la plus forte dose, leur permettant d'arrêter la photothérapie.

FOCUS

Qu'est-ce que le syndrome de Crigler-Najjar ?

Le syndrome de Crigler-Najjar est une maladie génétique rare du foie qui se caractérise par une hyperbilirubinémie. Si elle n'est pas traitée rapidement, l'accumulation de bilirubine peut générer d'importants dommages neurologiques et devenir mortelle. A l'heure actuelle, pour maintenir des taux de bilirubine inférieurs au seuil de toxicité, les patients sont contraints à une photothérapie jusqu'à 12h par jour.

Journalistes:

-Pour rencontrer Christelle Monville et Guiseppe Ronzitti vous pouvez participer aux voyages de presse.

-Pour échanger avec ces familles, contactez le service de presse.

Contactez le service presse :

01.69.47.25.64 / efoucardtiab@afm-telethon.fr

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-TÉLÉTHON DANS LE GRAND EST



2 ANTENNES BASÉES À REIMS (51) & VANDEUVRE-LES-NANCY (54)



14 PROFESSIONNELS
DONT **10** 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

DANS LE GRAND EST



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 ! Le Grand-Bain du Téléthon Cassis (13), Dijon (21), Lorient (56), Guebwiller (68), les 4 villes ambassadrices du Téléthon 2022 ont un défi dont le principe est simple : par -5 degrés, en mer, en piscine ou dans des fontaines de la ville, il faut se mettre à l'eau pour le Téléthon !



A Guebwiller (68), on va bleuir de plaisir !



A Guebwiller (68), on va bleuir de plaisir ! A Guebwiller depuis le Couvent des Dominicains - paré de lumières bleues pour l'occasion - les Guebwillerois pourront échafauder une gigantesque fresque inspirée de la célèbre salle de bain (bleue) de Théodore Deck ! Prêts à enflammer le dancefloor ? Rejoignez-les pour une soirée endiablée ! Après le défi du Grand-Bain qui jettera à l'eau - virtuellement - tous les Guebwillerois, rendez-vous dès 21h pour une soirée bleue, cette fois, depuis la nef de l'église des Dominicains, où des DJ se succéderont pour une nuit de folie. Le samedi matin, place à la tradition avec un défi gourmand « réalisation de Mannalas » - de savoureuses petites brioches alsaciennes en forme de bonhomme. Puis à l'adrénaline, avec une course de caisses à savon - de petite bolides bricolés maison - qui dévaleront les rues de Guebwiller, pour la bonne cause ! Enfin à l'émerveillement, avec un spectacle de Noël en bleu réalisé par une compagnie d'échassiers qui déambuleront pour la joie des petits comme des grands.

Un condensé dynamité des animations partout en France !

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 du week-end sur les chaînes et les écrans de France Télévisions.



Quelques exemples d'animations programmées dans votre région

Le Téléthon, c'est plus de 2.5 millions de personnes qui participent aux 17 000 animations proposées par les bénévoles du Téléthon, en France et à l'étranger. Sans trop en dire, voici quelques animations déjà programmées près de chez vous !

» Grâce au Climbing Club Center de Mulhouse (68), l'Everest est à portée de main !

Le club d'escalade, qui dispose du plus haut mur de France (25m), vous invite à grimper le vendredi 2 (de 18h à 22h30) et samedi 3 décembre (de 10h à 20h) au profit du Téléthon. Le but ? Cumuler les hauteurs de tous les grimpeurs mobilisés afin d'atteindre l'Everest... ou la Lune !

Pour en savoir plus, rendez-vous sur la page Facebook de l'événement

<https://www.facebook.com/events/1165867714139380/>

» Connaissez-vous les fleischnackas ?

Ces spécialités alsaciennes sont faites à base de pâte de blé enroulée autour de la viande de pot au feu et servies dans un bouillon. Un plat réconfortant pour l'hiver qui signifie, littéralement, « escargot de viande » ! A Fellingering (68), il suffit de passer commande avant le 25 novembre au 06.88.88.44.45, puis de venir chercher votre repas au foyer communal le samedi 3 décembre, et le tour est joué ! Plus d'infos sur toutes les animations dans le Haut-Rhin sur le site de la coordination 68. <https://www.afm-telethon.fr/fr/coordinations/068s>

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 !



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

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

DANS LE GRAND EST

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 !

Ardennes (08)

Laurent JULLIARD : 06 81 00 26 28

Aube (10)

Dominique KRAMER : 06 12 01 27 94

Marne (51)

Marne-Est : Germaine MORIZET : 06 98 20 29 16

Marne-Ouest : Pascale PILLON : 07 80 34 52 20

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)

BAS RHIN Nord : Tiffany VOGEL : 06 16 63 52 53

BAS RHIN Sud : Service de presse : 01 69 47 25 64

Haut-Rhin (68)

Haut-Rhin Nord : Florent PETITDEMANGE :

06 01 33 66 31

Haut-Rhin Sud : Service de presse : 01 69 47 25 64

Vosges (88)

Michel GEOFFROY : 06 37 65 69 82



572 Communes mobilisées



14 Coordinations Téléthon



862 Animations



**5 920 584 € 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