



TÉLÉTHON 2022

ILE DE LA RÉUNION

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.



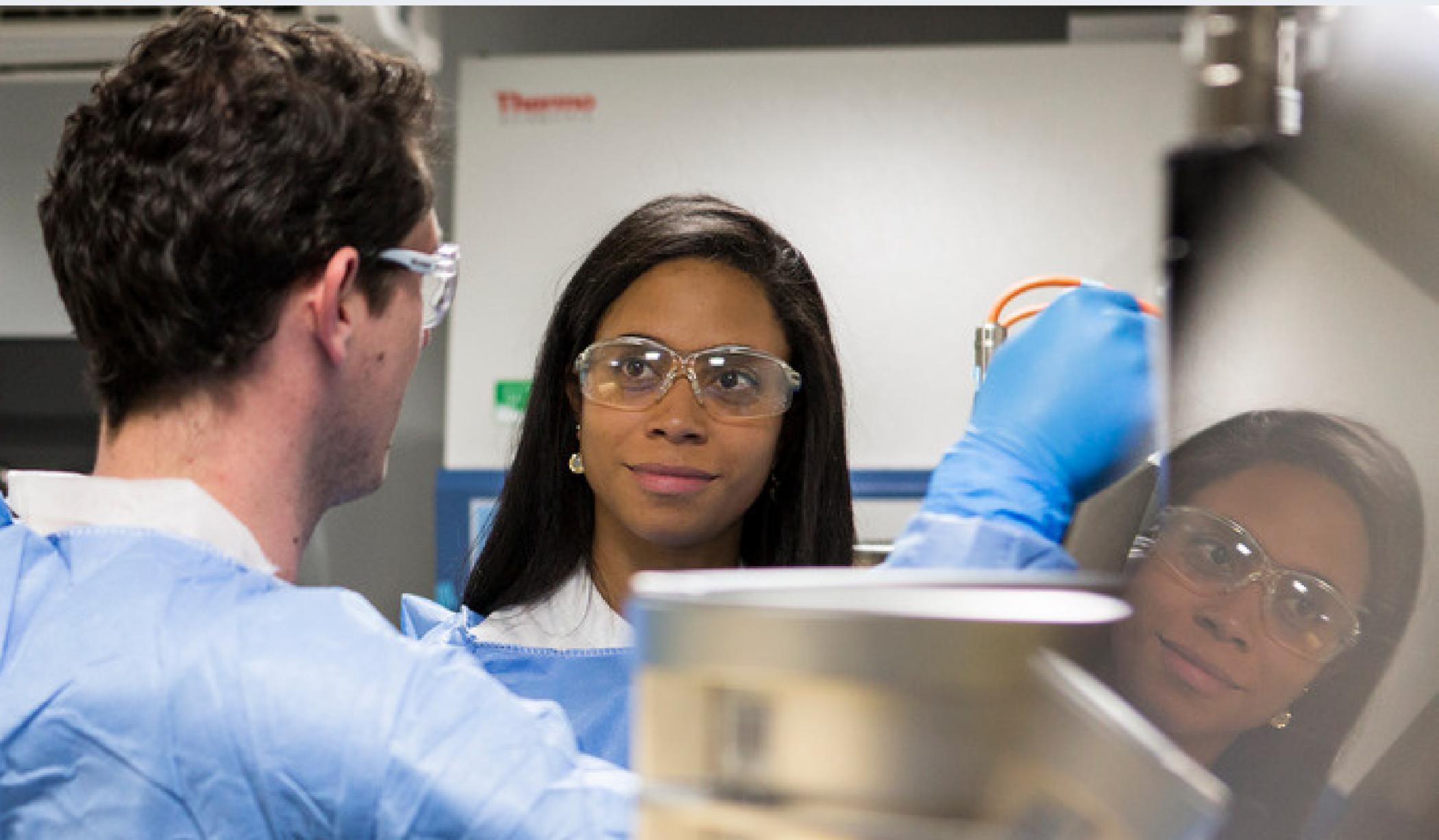
"Il y a un avenir pour Benjamin ! On arrive après 30 ans de combat, 30 ans durant lesquels des familles qui ne savaient rien, ont mis beaucoup de choses en place. On n'est pas encore à la guérison mais ça progresse. L'espoir est là, la recherche avance vite, la fatalité, il n'en est pas question !" Nicolas,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

A close-up photograph of a person's face, likely a scientist or researcher, wearing safety goggles. The person has a focused expression. In the foreground, a hand wearing a light green nitrile glove is holding a syringe, with the needle pointing towards the viewer. The background is blurred, showing a blue patterned surface. The overall scene suggests a laboratory or research environment.

**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.

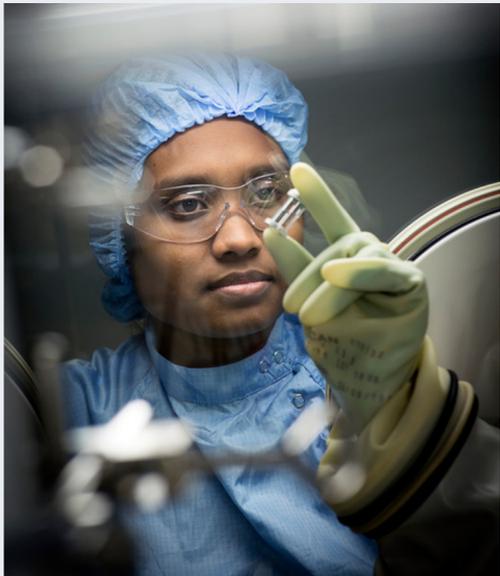
Comment les chercheurs imaginent et conçoivent des médicaments de thérapie cellulaire pour des maladies rares.

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 .

La thérapie génique, qui consiste à injecter un gène-médicament dans un organisme avec un vecteur, un « moyen de transport » capable de franchir toutes les barrières biologiques au sein des organes et de la cellule jusqu'au noyau, présente aujourd'hui un réel potentiel thérapeutique pour les maladies du sang.

En effet, des essais cliniques achevé ou en cours, donnent des résultats très encourageants :

» La thérapie génique a montré son efficacité chez la majorité des patients atteints de **bêta-thalassémie**, traités dans le cadre des essais cliniques qui, depuis l'injection, ont été libéré de toute transfusion sanguine jusqu'alors indispensable à leur survie. Ce succès n'aurait pas été possible sans la première preuve d'efficacité faite en 2010, avec le soutien de l'AFM-Téléthon, grâce aux dons du Téléthon, à hauteur de 1 million d'euros. En juin 2019, cette thérapie génique a obtenu une autorisation de mise sur le marché (AMM) européenne conditionnelle. Malheureusement, faute d'entente sur le prix de commercialisation avec les autorités, le laboratoire a retiré le médicament du marché européen au profit du marché américain (AMM obtenue le 18 août 2022).

» Dans la **drépanocytose**, des essais de thérapie génique sont également en cours. Des chercheurs français annonçaient, en mars 2017, qu'une thérapie génique avait permis de traiter un adolescent, avec succès.

» **Maladie de Pompe** ou Glycogénose de type II : le foie pour soigner les muscles

A Généthon, Giuseppe Ronzitti et son équipe spécialistes des maladies du foie poursuivent sur leur lancée pour étendre la thérapie génique à d'autres maladies qui touchent cet organe : les glycogénoses. Leur stratégie ? Traiter les cellules hépatiques avec une approche similaire à celle de la maladie de Crigler-Najjar. « Désormais, on sait traiter le foie et on connaît bien les différentes étapes nécessaires pour passer de la recherche au stade clinique, ce qui nous permet d'avancer le plus vite possible vers un traitement. », explique le chercheur. Le traitement étant mis au point, son objectif est désormais d'identifier la dose efficace chez la souris avant de l'évaluer chez les patients dans le cadre d'un futur essai clinique.

FOCUS

Qu'est-ce que la bêta-thalassémie ?

La bêta-thalassémie est l'une des maladies génétiques du sang les plus fréquentes (près de 300 000 personnes dans le monde avec 60 000 nouveaux cas chaque année). Particulièrement présente dans le bassin méditerranéen, au Moyen-Orient et en Asie, elle est causée par la mutation de l'un des gènes indispensables à la production d'hémoglobine, entraînant une anémie plus ou moins sévère. Dans sa forme majeure, seules des transfusions sanguines mensuelles garantissent la survie des malades ou une transplantation de cellules souches à partir d'un donneur sain, une approche qui reste risquée et dont peu de patients peuvent bénéficier.

FOCUS

Qu'est-ce que la drépanocytose ?

La drépanocytose est l'une des affections héréditaires les plus fréquentes. Elle est très présente aux Antilles. Dans le monde, 275 000 enfants naissent chaque année avec cette anémie chronique qui se caractérise par la production d'une hémoglobine anormale et de globules rouges déformés, du fait d'une mutation dans le gène de la bêta-globine. Près de 90 000 personnes sont concernées aux Etats-Unis, et 26 000 en France.

FOCUS

Qu'est-ce que la maladie de Pompe ?

La maladie de Pompe (ou glycogénose de type II) est une maladie génétique qui touche les muscles qui permettent le mouvement (en premier lieu les muscles des hanches et des cuisses), ainsi que les muscles respiratoires et, parfois, cardiaque. Elle toucherait entre 5 000 et 10 000 personnes dans le monde. D'après le registre français de la maladie de Pompe, il y aurait autour de 200 personnes atteintes en France.

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.

A L'Île-de-la-Réunion, l'AFM-Téléthon soutient 3 consultations pluridisciplinaires :

- CENTRE DE COMPETENCE NORD :

Consultation enfants : Dr PERVILLE Anne

Hôpital d'Enfants Service de Neuropédiatrie 60 Rue Bertin – BP 840 97400 Saint Denis

E-mail : secmedsrfi@asfa.re Tél : 02 62 90 82 54 - Fax : 02 62 90 87 79

- CENTRE DE REFERENCE SUD :

Consultation enfants : Dr Valérie TROMMSDORFF

Groupe hospitalier Sud Réunion Service Neuropédiatrie BP 350 - 97448 Saint Pierre Cedex

E-mail : sec.mpr.ghsr@chu-reunion.fr Tél : 02 62 35 90 00

Consultation adultes : Dr Ariane CHOUMERT

Groupe Hospitalier Sud Réunion BP 350 - 97448 Saint Pierre Cedex

E-mail : cs.neuromuscul.ghsr@chu-reunion.fr Tél : 02 62 71 98 67 - Fax : 02 62 35 91 13



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

ILE DE LA RÉUNION

À L'ILE DE LA RÉUNION, 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.



Grâce à un médicament de thérapie génique, Angel et Naïma, tous deux atteints d'amyotrophie spinale, ont la chance d'une nouvelle vie!

Angel, 3 ans vit au Tampon, près de Saint-Pierre-de-la-Réunion.

Angel a seulement 5 mois quand les médecins lui diagnostiquent une amyotrophie spinale de type 1, une maladie rare qui le privait de force pour jouer, bouger, menaçant même sa vie. Un mois plus tard, en novembre 2019, Angel et sa famille s'envolent pour la métropole afin de bénéficier du premier médicament de thérapie génique disponible pour cette maladie, issu d'une recherche pionnière de Généthon, le laboratoire du Téléthon, qui redonne de la force aux enfants. « **Lorsque les médecins nous ont proposé le traitement, il a fallu se décider très vite ! On s'est dit qu'il fallait tout tenter pour sauver notre petit garçon... Et aujourd'hui, c'est incroyable, il tient assis tout seul, il attrape les objets et réussit même à les tenir !** ». Une seconde naissance pour Angel et sa famille.

Naïma, 2 ans vit à Saint-Paul.

En décembre 2020, les parents de Naïma, seulement trois semaines après l'annonce du diagnostic, apprennent que leur petite fille peut bénéficier de ce même traitement innovant. « **Ça a été l'effondrement, on nous a appris que sans traitement, notre bébé ne dépasserait pas ses deux ans ; on est en colère contre tout le monde puis l'espoir revient quand on nous explique qu'un traitement existe** » explique sa maman. Depuis, Naïma tient presque assise seule, arrive à mettre ses pieds dans sa bouche, saisit son biberon et sa tétine seule ! « **Ce traitement, c'est un cadeau de la vie. C'est une chance de la médecine, une victoire sur la recherche, c'est un cadeau que la science nous a donné** » confie Larissa.

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.



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

LE SERVICE RÉGIONAL DE L'AFM-TELETHON
A L'ILE DE LA RÉUNION



1 SERVICE RÉGIONAL BASÉ À ST GILLES LES BAINS



7 PROFESSIONNELS
DONT 5 RÉFÉRENTS PARCOURS DE SANTÉ (RPS)

Expérimentation Accompagnement à l'autonomie en Santé :

« Donner accès à l'information pour permettre à la personne de décider par elle-même et pour elle-même »

En 1988, l'AFM-Téléthon a créé, un modèle d'accompagnement innovant pour les familles concernées par des maladies rares neuromusculaires. Parcours de soins (suivi médical, paramédical, information sur la recherche, essais cliniques, traitements...), compensation et vie quotidienne (acquisition et financement d'aides techniques, aides à la personne, aménagement de logement et véhicule, accès aux droits...), vie sociale (scolarité, emploi, transport, répit, vacances)... les «Référents Parcours de Santé », des professionnels transdisciplinaires, accompagnent partout en France, les familles concernées par des maladies neuromusculaires évolutives et invalidantes.

Ce modèle d'accompagnement, créé par l'AFM-Téléthon, a pour objectif de renforcer l'autonomie des personnes malades et en situation de handicap et de les soutenir dans leur projet de vie. La force et l'efficacité de ce dispositif réside notamment dans le fait de proposer aux familles un interlocuteur unique et dédié quelle que soit la situation rencontrée qui, en collaboration avec les professionnels locaux compétents, organise une prise en charge complète et parfaitement qualifiée.

« J'essaye d'aider les personnes que j'accompagne à identifier leurs forces, leurs compétences, leurs savoir-faire et, à chaque fois que cela est possible, leur laisser la main, les encourager à faire seules. » Stéphanie Vaultier, Référente parcours de santé au service régional de l'AFM-Téléthon Ile de la Réunion



Ce modèle d'accompagnement innovant et visionnaire a été plébiscité par le ministère des Solidarités et de la Santé pour démontrer sa pertinence et expérimenter sa reproductibilité pour d'autres maladies chroniques. Le service régional de l'AFM-Téléthon à l'Ile de la Réunion a été retenu dans l'appel à projet

Un modèle d'accompagnement innovant aujourd'hui expérimenté dans le programme « Accompagnement à l'autonomie en santé » lancé par le gouvernement.

- Expérimentation : sur 5 années menée par le ministère des Solidarités et de la Santé
- Comment : en harmonisant les outils et les pratiques des Services Régionaux en s'appuyant sur les besoins des malades et l'expertise de chercheurs du CERMES 3

Double enjeu de l'expérimentation

- La capitalisation et la formalisation de la méthode d'accompagnement déployée depuis 30 ans
- Validation de la reproductibilité et transfert du modèle d'accompagnement à d'autres pathologies chroniques.

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 ?

Consultez-nous

01 69 47 25 64

efoucardtiab@afm-telethon.fr



LES COULEURS DU TÉLÉTHON
EN OUTRE-MER

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...**



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

CARNET D'ADRESSE

A LA RÉUNION

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 !

(974)

Cédric HOARAU : 06 92 69 77 92



98
Animations



223 474 € Collectés
en 2021



