



BOURGOGNE FRANCHE-COMTE  
TÉLÉTHON 2023

**DOSSIER DE PRESSE**

Contacts presse AFM-Téléthon : Stéphanie Bardon, Emma Bretas Cabral, Marion Delbouis  
presse@afm-telethon.fr - 01 69 47 25 64 - 06 45 15 95 87

# ÉDITO

Nous, familles concernées par des maladies rares longtemps méconnues, n'avons rien lâché, résolues à trouver des solutions thérapeutiques pour nos enfants et nos proches. Aujourd'hui, les premiers traitements sont là. Ils renversent le cours de la maladie et sauvent la vie d'enfants autrefois condamnés. Ces magnifiques victoires sont le fruit de notre détermination de familles, de l'excellence de nos chercheurs, de l'engagement de nos bénévoles et surtout... de votre extraordinaire mobilisation !



C'est grâce à vous si les maladies rares longtemps délaissées par la recherche sont devenues l'avant-garde d'une médecine nouvelle. L'ignorance a fait place à des découvertes majeures réalisées dans nos laboratoires. L'espoir s'est transformé en victoires.

C'est grâce à vous si des milliers de malades bénéficient, à travers le monde, de traitements innovants pour des maladies rares du muscle, de la vision, du foie, du cœur, de la peau, des déficits immunitaires...et des maladies plus fréquentes.

C'est grâce à vous si les personnes malades et leurs familles, longtemps isolées, sont au cœur d'un immense mouvement de solidarité qui traverse et unit notre pays chaque premier week-end de décembre. Vous donnez aux familles et aux malades la force d'affronter des diagnostics terribles et de combattre au quotidien la maladie.

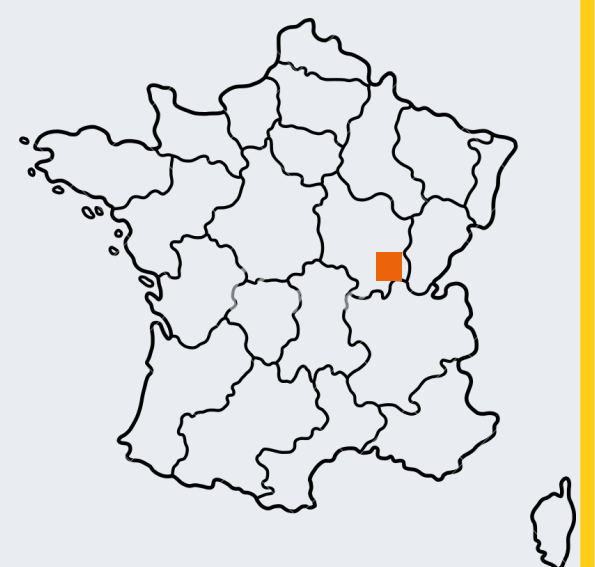
Toutes ces victoires, c'est grâce à vous. Ensemble, nous devons continuer pour en remporter de nouvelles. Car, vous le savez, pour nos familles, il n'y a pas de plan B ! Votre soutien renouvelé et si essentiel, et nos énergies rassemblées sont la seule voie possible pour vaincre la maladie. Merci d'être à nos côtés pour ce Téléthon 2023 !

Laurence Tiennot-Herment  
Présidente de l'AFM-Téléthon

## UNE RENCONTRE POUR TOUT SAVOIR

Chaque année, Laurence Tiennot-Herment parcourt la France pour rencontrer et échanger avec chacun sur le Téléthon sur les victoires du Téléthon, les défis des prochaines années, et l'enjeu d'un nouveau Téléthon.

**Cette année, elle sera présente le Samedi 21 octobre 2023 à 19h à Lux (71)**



# UN JOUR, JE SERAI PLUS FORT QUE LA MALADIE, ET CE SERA GRÂCE À VOUS !

Ils s'appellent Ibrahima, Kelly, Léon et Yvy. Ils sont les visages d'une recherche qui avance, qui gagne et qui doit aussi relever de nouveaux défis. Ils sont les ambassadeurs Téléthon 2023.



« Vu le futur qu'on m'avait décrit et que je connaissais, ça changeait beaucoup ! Nous avons eu une chance incroyable de bénéficier de ce traitement très tôt car cela a empêché que la maladie apparaisse ! Il faut absolument donner cette chance à d'autres enfants, c'est primordial. Aider l'autre, c'est le but de chaque personne... »  
Flavia, maman d'Ibrahima, atteint d'amyotrophie spinale.



« Je sais qu'il y a des essais sur des personnes et que depuis un an, elles sont sous surveillance mais qu'elles n'ont plus de photothérapie. Je sais aussi que des chercheurs travaillent sur la possibilité d'enlever les anticorps pour que la thérapie génique puisse être donnée à des gens qui sont comme moi positifs à l'AAV. »  
Kelly, 15 ans atteinte de Crigler-Najjar



« On espère qu'on va trouver un médicament. J'ai confiance dans les médecins. On n'est ni chercheur, ni médecin, donc on ne peut rien faire pour trouver, mais c'est important pour les chercheurs d'être soutenus par les familles.... Si on peut se bouger, collecter des fonds pour eux, on fonce ! »  
Emilie, maman de Léon, atteint de neuropathie à axones géants



« On aimerait qu'elle puisse bénéficier de traitement. Si la génétique n'a rien donné pour le moment, c'est probablement car c'est une maladie très rare ... Il n'y aura pas forcément de traitement. Mais on l'espère de tout cœur... »  
Tony, papa d'Yvy atteint de maladie neuromusculaire non identifiée

A close-up photograph of a woman's face. She has a red nose and a blue smile. The background is blurred, showing what appears to be a laboratory or medical setting. The text is overlaid on the center of the image.

**DÉVELOPPER DES THÉRAPIES  
INNOVANTES POUR GUÉRIR**

# VOYAGES DE PRESSE

UNE JOURNÉE D'IMMERSION POUR COMPRENDRE, LES DERNIÈRES AVANCÉES DE LA RECHERCHE, DISCUTER AVEC LES CHERCHEURS DES SUCCÈS OU DES ESSAIS EN COURS, ET RENCONTRER DES FAMILLES CONCERNÉES PAR LA MALADIE.

## Jeudi 16 novembre – 9h à 17h – Visite de l'Institut de Myologie et d'I-Motion à Paris (75)

### Institut de Myologie, un centre d'expertise international sur le muscle et ses maladies

Situé à la Pitié Salpêtrière l'Institut de Myologie coordonne autour du malade, la prise en charge médicale et la recherche sur cet organe essentiel à la vie qu'est le muscle. A travers des laboratoires à la pointe de l'innovation.

**Vous pourrez voir :**

- Laboratoire d'histopathologie : découvrir l'Atlas du muscle, la première base de données en images sur le muscle ; observer une biopsie musculaire et l'étudier au microscope (Norma Romero) afin d'observer les fibres touchées dans les maladies neuromusculaires
- Laboratoire de physiologie et d'évaluation neuromusculaire : Evaluer la force des malades neuromusculaires dans le cadre de suivi ou pour mesurer l'efficacité d'un traitement, c'est l'un des enjeux des outils mis au point dans ce laboratoire (Jean-Yves Hogrel)
- Laboratoire d'imagerie par RMN : L'imagerie par résonance magnétique nucléaire (RMN) permet d'observer l'anatomie du muscle, malade, sain ou sportif (Harmen Reyngoudt).

### I-Motion, un centre d'essais cliniques pédiatriques pour les maladies neuromusculaires

Situé à l'Hôpital Trousseau à Paris, cette plateforme accueille les enfants atteints de maladies neuromusculaires pour des consultations de suivi ou d'essais cliniques de thérapies innovantes. **Vous pourrez découvrir :**

- Visiter la plateforme d'essai clinique et rencontrer les neuropédiatres (Dr Giorgia Querin) qui suivent et incluent des enfants dans les essais cliniques, les kinésithérapeutes qui effectuent des tests afin d'évaluer la perte ou le gain musculaire lié aux pathologies, les infirmiers qui interviennent dans la prise en charge des patients.
- Rencontre avec un malade inclus dans un des essais cliniques mené à I-motion et ses parents.

## Jeudi 30 novembre – 9h à 17h30 – Visite d'I-Stem et de Généthon à Evry (91)

### Généthon, le laboratoire à l'origine de médicaments de thérapie génique qui sauvent des vies

Avec 13 médicaments de thérapie génique en essai clinique à travers le monde et 7 autres en préparation, Généthon est l'un des leaders du domaine.

**Vous pourrez y visiter :**

- La plus grande banque d'ADN d'Europe : 371 000 échantillons d'ADN représentant 464 pathologies y sont stockés dans de grandes cuves d'azote pour alimenter des centaines d'équipes de recherche ;
- Le laboratoire des bioprocédés où l'on suit, étape par étape, la production de médicaments de thérapie génique avant la phase industrielle ;
- Rencontre avec des chercheurs qui ont conçu des médicaments de thérapie génique aujourd'hui en essai clinique : Isabelle Richard, experte mondiale dans les myopathies des ceintures dont les travaux ont donné lieu à un essai clinique en cours ; Ana Buj-Bello, a conçu un médicament qui redonne de la force aux enfants ; Giuseppe Ronzitti, qui a mis au point un médicament de thérapie génique qui démontre son efficacité chez des malades concerné par une maladie rare du foie...

### I-Stem : utiliser les cellules souches comme médicament

Thérapie cellulaire, criblage à haut-débit, intelligence artificielle,... I-Stem associe les technologies innovantes pour faire émerger des traitements pour les maladies rares. **Vous y découvrirez :**

- Comment l'intelligence artificielle aide les chercheurs à identifier une combinaison pharmacologique notamment pour le traitement d'une myopathie des ceintures grâce à des travaux utilisant l'intelligence artificielle avec Xavier Nissan
- Les organoïdes, une recherche en pleine développement : Sandrine Bagdohan et Morgan Gazzola conçoivent des organoïdes de cerveau et de muscle qui permettent une meilleure compréhension des maladies et la recherche de traitements ;
- Reconstruire de la peau grâce à la thérapie cellulaire : Un premier essai de thérapie cellulaire est en préparation pour les ulcères drépanocytaires. Les équipes de Christine Baldeschi ont mis au point un pansement biologique obtenu à partir de cellules souches qui repose sur le principe des greffes comme chez les grands brûlés



RENSEIGNEMENTS  
ET INSCRIPTIONS :

01 69 47 25 64  
presse@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 et désormais aux maladies fréquentes. En 2023, l'AFM-Téléthon soutient 38 essais chez l'homme en cours ou en préparation dans 29 maladies différentes dont 15 maladies neuromusculaires et 14 autres maladies rares (vision, sang, cerveau, peau, foie...). Elle finance également des équipes de recherche partout en France et **notamment en Bourgogne-Franche-Comté.**

DES CHERCHEUSES BOURGUIGNONNES ET COMTOISES DANS LES LABORATOIRES DE POINTE DE L'AFM-TÉLÉTHON

## Maladies rares du foie : à Généthon, Fanny Collaud, conçoit des médicaments de thérapie génique prometteurs

Fanny Collaud, originaire de Besançon (25), est chercheuse à Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon dédié à la thérapie génique. Elle et son équipe ont conçu un candidat-médicament pour traiter le syndrome de Crigler-Najjar, une maladie rare du foie d'origine génétique qui concerne moins de 20 personnes en France.

Un essai est actuellement mené en Europe et ses premiers résultats sont encourageants. En une seule injection intraveineuse, ce médicament de thérapie génique a permis de faire baisser, sous le seuil de toxicité, le taux de bilirubine (substance toxique non éliminée par le foie à cause d'un dysfonctionnement génétique) et permis aux patients d'arrêter la photothérapie, indispensable quotidiennement avant le traitement pour réguler le taux de bilirubine. L'essai se poursuit pour confirmer cette efficacité chez plus de malades, dont des enfants.

Un traitement innovant qui ouvre des perspectives pour d'autres maladies métaboliques du foie !



## Généthon, pionnier et leader de la recherche et du développement en thérapie génique pour les maladies génétiques rares

Généthon, laboratoire dédié à la conception et au développement de médicaments de thérapie génique, a été créé en 1990 par l'AFM-Téléthon pour faire émerger des traitements innovants pour les maladies génétiques rares. Un premier médicament de thérapie génique, auquel Généthon a contribué, est aujourd'hui disponible pour les enfants atteints d'amyotrophie spinale. Avec plus de 200 scientifiques et experts, Généthon poursuit sa mission d'apporter des thérapies qui changent la vie des patients souffrant de maladies génétiques rares. Treize produits issus de la recherche de Généthon sont en cours d'essais cliniques pour des maladies du foie, du sang, du système immunitaire, des muscles et de la vision. Sept autres le seront dans les 5 ans à venir.

En savoir plus : [www.genethon.fr](http://www.genethon.fr)



Envie de faire un reportage ?

Contactez-nous

01 69 47 25 64

[presse@afm-telethon.fr](mailto:presse@afm-telethon.fr)

### Journalistes:

Pour rencontrer Fanny Collaud vous pouvez participer aux voyages de presse.

## A l'Institut de Myologie, Gisèle Bonne cible le gène LMNA responsable de la maladie d'Emery-Dreifuss pour mettre au point des traitements



Gisèle Bonne, originaire de Besançon (25), dirige une équipe de recherche à l'Institut de Myologie, le centre d'expertise du muscle et ses maladies créé par l'AFM-Téléthon, où elle travaille depuis plus de 20 ans, notamment sur la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss. Après avoir identifié plusieurs gènes responsables de cette maladie, qui provoque des rétractions musculaires, une diminution de la force et une atteinte cardiaque, Gisèle Bonne a concentré ses recherches sur le gène LMNA qui synthétise deux protéines indispensables, les lamines a/c, et dont les mutations sont responsables d'une dizaine de pathologies différentes. L'équipe travaille désormais à comprendre les mécanismes en cause dans la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss dans l'objectif de mettre au point des approches de thérapie génique pour prévenir l'atteinte cardiaque, voire corriger la mutation responsable de la maladie.

## A l'Institut de Myologie, Nadine Vailhen accélère le diagnostic

Nadine Vailhen, originaire de Dijon (21), est responsable Plateforme et chef de projet recherche au laboratoire d'histopathologie de l'Institut de Myologie, le centre d'expertise sur le muscle et ses maladies créé par l'AFM-Téléthon. C'est dans ce laboratoire que les équipes analysent les biopsies musculaires des patients atteints de maladies neuromusculaires pour établir le diagnostic et, quand cela est possible, orienter vers un traitement.

« **Mon rôle au sein du laboratoire d'histopathologie est d'optimiser le fonctionnement de la plateforme et de développer de nouvelles techniques pour identifier encore plus rapidement de nouveaux biomarqueurs. Je coordonne notamment la numérisation de toute la collection de biopsies pour automatiser les analyses de toutes les lames, faciliter les collaborations avec les autres équipes, et aller encore plus vite vers un diagnostic.** »

### L'Institut de Myologie, plus de 25 ans de recherche et d'excellence

L'AFM-Téléthon a créé l'Institut de Myologie, centre d'expertise international sur l'étude et la compréhension du muscle, en 1996 pour mieux diagnostiquer et traiter les maladies neuromusculaires. Aujourd'hui, il est composé de plus de 300 experts du muscle et organisé autour de 4 pôles de recherche et de soin centrés sur le patient : un service de Neuro-Myologie, un centre d'exploration et d'évaluation neuromusculaire, un centre de recherche en myologie et un pôle essais cliniques pour les enfants et les adultes, avec plus de 50 essais en cours.

**En savoir plus : [www.institut-myologie.org](http://www.institut-myologie.org)**

### Journalistes:

Pour rencontrer Nadine Vailhen vous pouvez participer aux voyages de presse.

# 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 2023, 48 consultations bénéficient du soutien de l'Association qui a engagé plus de 1,8 millions d'euros pour financer des postes de psychologues, secrétaires, médecins, ergothérapeutes dans ces consultations indispensables aux malades.

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

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



Envie de faire un reportage ?

Contactez-nous

01 69 47 25 64

[presse@afm-telethon.fr](mailto:presse@afm-telethon.fr)





# OPÉRATION "1000 CHERCHEURS DANS LES ÉCOLES"

Chaque année, depuis 2013, des centaines de scientifiques travaillant dans les laboratoires du Téléthon et/ou recevant le soutien de l'AFM-Téléthon partent à la rencontre des élèves de collèges et lycées pour partager leur passion : la recherche.

**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...).

Cette année, du 6 novembre au 8 décembre, les chercheurs laissent tomber la blouse blanche, le temps d'un échange.

**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 372 000 élèves de collèges et lycées de découvrir la génétique et ses secrets, ainsi que les thérapies innovantes développées pour des maladies rares.

» 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 / [presse@afm-telethon.fr](mailto:presse@afm-telethon.fr)



# ILS TÉMOIGNENT

EN BOURGOGNE-FRANCHE-COMTE

## EN BOURGOGNE FRANCHE-COMTE DES FAMILLES TÉMOIGNENT

**De plus en plus de malades et de familles voit leur destin changer grâce aux thérapies innovantes, fortement soutenues par l'AFM-Téléthon grâce au Téléthon. Des enfants alors condamnés aujourd'hui grandissent. Des adultes bénéficient d'une meilleure qualité de vie. Pour d'autres, l'espoir est concret car la recherche accélère. Tous ont envie de partager leurs victoires, leurs espoirs, leur combat.**

### Océane a espoir dans la recherche

Océane, 28 ans, est atteinte de myopathie des ceintures, une maladie qui la prive peu à peu de ses muscles. Elle vit à Besançon (25)



C'est il y a 5 ans alors qu'elle est encore étudiante en école de commerce que les premiers symptômes apparaissent. Océane a de plus en plus de mal à monter les étages, à courir, elle s'épuise. Le diagnostic finit par tomber. Mais armée d'une détermination sans faille et d'un sourire communicatif, la jeune femme ne baisse pas les bras et fait tout pour mener sa vie comme elle l'entend : « **Plus de course à pied pour moi, et bien, je me suis mise à la danse. Je fais de la bachata et de la salsa, sans trop forcer, ce qui me permet d'entretenir à minima mes muscles sans les casser, tout en m'amusant !** ». Qui sait ? Peut-être qu'un jour sa maladie bénéficiera d'un traitement. Alors, même si Océane ne veut pas avoir de faux espoirs, la recherche est importante et elle veut y apporter sa pierre : « **Le Téléthon m'a beaucoup soutenue, à mon tour d'aider et de participer. Je ne peux pas rester sans rien faire, sachant ce que fait l'association. En plus de la recherche pour trouver des traitements, ils sont là en soutien aux malades et à leurs familles dans le but d'améliorer leurs vies le mieux possible** ».

### 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

##### 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.



Pour échanger avec cette famille,  
contactez le service de presse

01 69 47 25 64

presse@afm-telethon.fr

## La maladie ne freine pas les projets d'Elyse !

Elyse, 14 ans, est atteinte de deux maladies rares : la maladie de Charcot Marie-Tooth et le syndrome de Marfan. Elle Vit à Auxerre (89)

Atteinte elle-même de la maladie de Charcot-Marie-Tooth, Emilie, la maman d'Elyse, fait dépister son bébé à la naissance. « Ça a été une bagarre pour obtenir ces analyses qu'elle n'a pu avoir qu'à l'âge d'un an. Malheureusement, il se trouve qu'elle est atteinte de la maladie de Charcot Marie-Tooth mais aussi du syndrome de Marfan ! Le syndrome de Marfan rend le corps hyper élastique ce qui peut engendrer de nombreux problèmes en termes de blessure ou de posture. La maladie de Charcot Marie-Tooth, elle, prend son énergie ce qui fait qu'Elyse a parfois beaucoup de peine à marcher. Les deux maladies combinées engendrent une grande fatigabilité ».

Malgré cela, Elyse décide de ne pas baisser les bras et de tout faire pour mener sa vie comme elle l'entend : « Je souhaite dire que malgré la maladie, on peut continuer à vivre pleinement. Certes, on a du mal à faire certaines choses, mais ce n'est pas pour ça qu'on va lâcher et qu'on va tout mettre sur le dos de la maladie, au contraire. Pour ma part, j'ai le projet de m'occuper des autres, en particulier les enfants, par le biais de mon travail plus tard. Je veux les aider de toutes les manières possibles » Passionnée aussi de cuisine, la jeune fille consacre son temps libre à concocter des petits plats et des desserts pour le plus grand plaisir de toute sa famille !



### Zoom sur un essai thérapeutique en cours

Depuis 2021, après avoir été soutenu par l'AFM-Téléthon, un essai clinique est en cours pour la maladie de Charcot-Marie-Tooth. 350 malades dans plus de 50 centres hospitaliers à travers le monde testent l'efficacité d'un candidat-médicament. Les premiers résultats devraient être annoncés en mars 2024.

#### FOCUS

##### Qu'est-ce que la maladie de Charcot-Marie-Tooth ?

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est une maladie neuromusculaire qui entraîne une diminution de la force musculaire héréditaire. La maladie de Charcot-Marie-Tooth toucherait entre 30 000 et 50 000 personnes en France (soit 1 personne atteinte sur 2 500)

#### 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.

### Marion, Maman, malgré la maladie



Marion, 34 ans, femme et maman épanouie, malgré la maladie - Neuilly-Crimolois (21).

Il y a deux ans, Marion a réalisé l'un de ses rêves en donnant naissance à sa fille, Romy. Pour cette jeune femme atteinte d'une amyotrophie spinale qui lui impose de se déplacer en fauteuil roulant depuis l'adolescence, il a fallu de la persévérance et de la ténacité, pour mener sa vie comme elle le souhaitait. « Je veux tout faire seule. C'est ma satisfaction personnelle, mais c'est aussi parce que mes parents m'ont toujours appris qu'il ne fallait rien lâcher. » La jeune femme jongle entre son rôle de maman et son métier d'enseignante dans lequel elle s'épanouit au quotidien : « Pour mes élèves, je suis la maitresse à roulettes. Ça leur montre que même si on n'a pas toutes les cartes en main au départ, on peut toujours trouver des solutions ».

### 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 lancé en janvier 2023 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 178 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 EN BOURGOGNE-FRANCHE-COMTÉ



**2 ANTENNES BASÉES À BESANÇON (25)  
ET À QUETIGNY (21)**



**10 PROFESSIONNELS  
DONT 6 RÉFÉRENTS PARCOURS DE SANTÉ (RPS)**



**En 2022, les professionnels de l'AFM-Téléthon ont soutenu  
près de 8 000 familles dans leur parcours de santé.**

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



Envie de faire un reportage ?

Contactez-nous :

01.69.47.25 64 / [presse@afm-telethon.fr](mailto:presse@afm-telethon.fr)

# MUSCLE TON TÉLÉTHON

EN BOURGOGNE-  
FRANCHE-COMTE



## 4 VILLES AMBASSADRICES AU CŒUR DU DISPOSITIF

Pour incarner la mobilisation de près de 15 000 communes et des 210 000 bénévoles ultra-engagés partout en France, **Caudebec-lès-Elbeuf (76)**, **Gujan-Mestras (33)**, **Clermont-l'Hérault (34)** et **Morestel (38)** seront les villes ambassadrices du Téléthon 2023 !

### 3,2,1... A Caudebec-Lès-Elbeuf (76), rendez-vous pour des défis ... musclés mais pas seulement !

Depuis les Tissages, une ancienne friche industrielle transformée en école d'arts graphiques, les Caudebecais auront des étoiles non pas dans les yeux mais dans la bouche grâce aux ateliers culinaires des chefs étoilés, dès le vendredi soir. En parallèle, ils pourront participer à des ateliers autour du dessin animé, assister à un gala de dog dancing & agility (où des chiens et leur maître démontreront leur complicité), ou encore se lancer dans la réalisation d'une fresque géante de 100 000 briques de construction.

Samedi 9 décembre, il faudra chausser ses baskets ou enfourcher son vélo pour une randonnée, ou encore se lancer dans des tournois multisports : boxe, athlétisme, tennis de table, judo, ....

Au-delà de ce programme déjà bien riche, deux fils rouges sont d'ores et déjà en préparation : les étudiants de l'école d'art graphique réaliseront, pendant les 30h, un film d'animation pendant que les couturières de la ville et celles de l'institut de modélisme du vêtement fabriqueront une guirlande géante de 3637 fanions, en résonance à l'histoire du lieu avec les couturières de Caudebec et l'institut du modélisme. Chaque habitant peut contribuer à ce défi inédit en donnant une pièce de tissu !



### A Gujan-Mestras (33), qui trouvera la perle du Téléthon ?

Avec ses sept ports, Gujan-Mestras (33) est la « capitale de l'huître ». C'est donc autour de cette richesse locale que les défis vont se multiplier, le samedi 9 décembre, depuis le port de Larros avec notamment 3 épreuves phares : un quizz, une épreuve chronométrée d'ouvertures d'huîtres et la confection d'un plateau de fruits de mer - vendues au profit du Téléthon bien sûr. Le vainqueur représentera les couleurs de la région au championnat de France ! Tradition oblige, la fête se déroulera au rythme des bandas, d'un défilé de pinasses, (l'embarcation traditionnelle utilisée pour la pêche ou l'ostréiculture) et un défi à vélo.



### Le Téléthon à Clermont-l'Hérault (34) sera sportif !

Pendant les 30 heures, la place de l'église proposera des démonstrations de BMX et un défi inédit : les policiers du Raid, déguisés en super héros, descendront en rappel de la façade de l'église. Après les avoir encouragés, les Clermontais pourront rejoindre les gymnases et les stades pour participer aux activités d'haltérophilie, de volley, d'handball, de tennis de table, d'athlétisme, de football, de rugby, ou encore de vélo. Le samedi rendez-vous pour un Madison géant, un concert de gospel et une initiation aux danses des années 20 prévus sur la place de l'église !



### A Morestel (38), des défis, des défis et encore des défis !

Depuis la place des Halles, les Morestellois profiteront d'animations en tous genres : mur d'escalade, des défis culinaires et sportifs, immersion dans des univers de réalité virtuelle, des spectacles, des expositions ... les Halles seront « the place to be » les 8 et 9 décembre ! La vieille ville ne sera pas en reste car le rendez-vous est donné dans les jardins de la maison Ravier pour relever des défis culturels. Enfin, pour clôturer en beauté le Téléthon 2023, un feu d'artifice aux couleurs du Téléthon sera tiré depuis les remparts samedi soir !



Un condensé dynamité des animations partout en France sera diffusé tout au long des 30h grâce au « Journal du Téléthon » ! Toutes les régions de métropole et d'Outre-Mer seront mises à l'honneur, dans l'émission, pour refléter la mobilisation des milliers de communes investies. Des images réalisées par les organisateurs eux-mêmes qui montrent que le Téléthon est une véritable fête.



# CARNET D'ADRESSE

## EN BOURGOGNE-FRANCHE-COMTE



**Chaque 1er week-end de décembre, le Téléthon vit partout en France, grâce à l'engagement des bénévoles qui coordonnent, développent et fédèrent les nombreuses animations locales.**

Journalistes, les coordinateurs Téléthon répondent à vos questions sur la mobilisation de votre département/région avant, pendant et au lendemain du Téléthon ! N'hésitez pas à les contacter !

### **COTE-D'OR (21) :**

Aurore Mercey : 06 81 52 36 00

### **DOUBS (25) :**

Aurélie Saillard : 06 42 22 31 38

### **JURA (39) :**

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

Jura-Sud : Service de presse : 01 69 47 29 01

### **NIEVRE (58) :**

Jean-Marc LIGER : 06 14 24 29 07

### **HAUTE-SAONE (70) :**

Sylvie GRANGEOT : 06 89 90 14 73

### **SAÔNE-ET-LOIRE (71) :**

Saône-et-Loire EST : Philippe DENY : 06 38 41 85 74

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

### **YONNE (89) :**

Loïc LACOSTE : 06 78 47 05 90

### **TERRITOIRE DE BELFORT (90) :**

Service de presse : 01 69 47 29 01



**493 Communes mobilisées**



**10 coordinations Téléthon**



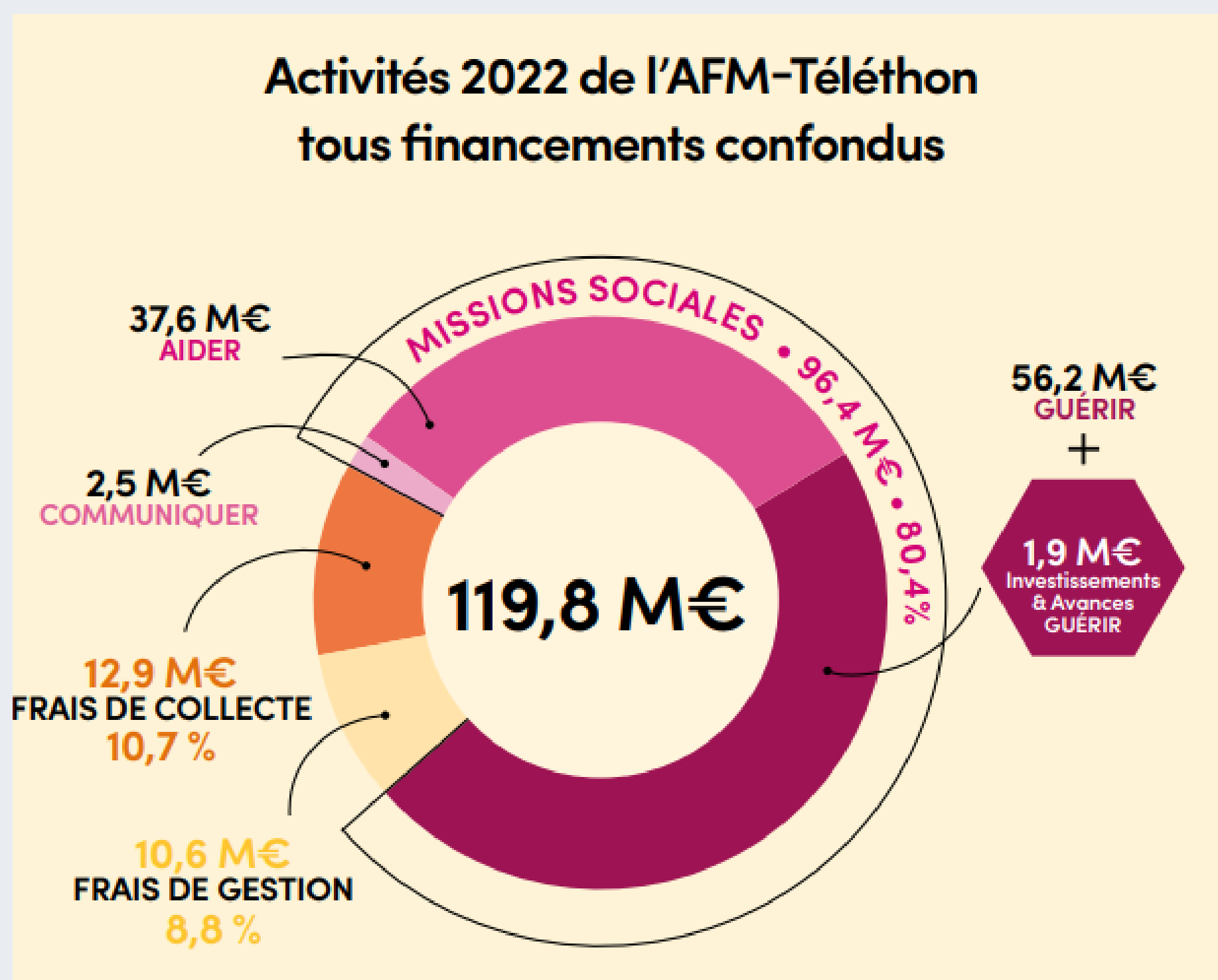
**789 Animations**



**3 962 839 €  
Collectés en 2022**

# Tout savoir sur l'action et les comptes de l'AFM-Téléthon, consultez son rapport annuel 2023 [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 2023 :  
[WWW.TELETHON2023.FR](http://WWW.TELETHON2023.FR)**