



GRAND-EST  
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.

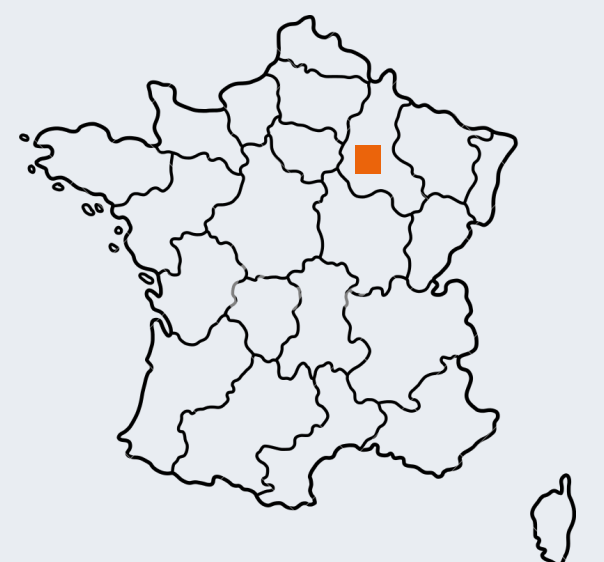
Toutes ces victoires, c'est grâce à vous. Ensemble, nous devons continuer pour en remporter de nouvelles. Car, vous le savez, pour nos familles, il n'y a pas de plan B ! Votre soutien renouvelé et si essentiel, et nos énergies rassemblées sont la seule voie possible pour vaincre la maladie. Merci d'être 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 Vendredi 17 Novembre 2023 à 19h à Troyes (10)**



# 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



**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



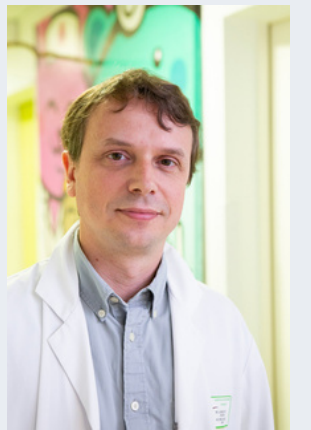
Parce que les maladies neuromusculaires sont rares et, pour la plupart, d'origine génétique, l'AFM-Téléthon mène une stratégie d'intérêt général qui s'appuie sur l'innovation et bénéficie à l'ensemble des maladies rares et désormais aux maladies fréquentes. En 2023, l'AFM-Téléthon soutient 38 essais 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 dans le Grand-Est.**

## STRASBOURG

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

Le dépistage néonatal génétique de l'amyotrophie spinale, l'une des plus fréquentes maladies neuromusculaires de l'enfant, a été déployé dans le cadre d'une expérimentation, 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 de cette maladie afin de permettre aux enfants atteints de bénéficier d'un traitement avant l'apparition des symptômes et leur donner ainsi les chances d'une vie meilleure. Ce programme qui se déroule sur deux ans avant son déploiement à l'échelle nationale. Dans le Grand Est, deux centres régionaux de dépistage - Nancy et Strasbourg – analysent les prélèvements sanguins venant des 40 maternités volontaires.

« Jusqu'en 2017, il n'y avait pas de moyens d'enrayer la progression inéluctable de la maladie. Aujourd'hui, 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. » explique Vincent Laugel, neuropédiatre et responsable du centre de référence des maladies neuromusculaires à l'Hôpital Universitaire de Strasbourg, Centre Promoteur de l'étude



« L'amyotrophie spinale est une maladie rare mais pas si rare que ça. C'est une course contre la montre qui nécessite de mettre en place le plus rapidement possible un traitement. C'est véritablement dans les premières semaines, avant l'apparition des premiers symptômes, que l'on a le plus d'espoir en termes de progrès, aussi bien au niveau moteur que respiratoire » souligne Yvan de Feraudy, neuropédiatre au CHU de Strasbourg

### Ibrahima, 2 ans et demi, ambassadeurs du Téléthon 2023, marche, court comme tous les enfants de son âge grâce à la thérapie génique !

L'amyotrophie spinale ayant déjà frappé sa famille, Flavia, enceinte de 4 mois, a pu réaliser un dépistage prénatal qui révèle que son bébé est lui aussi atteint. Très vite, les médecins proposent un traitement. Ibrahima reçoit le médicament de thérapie génique à 5 semaines de vie. Alors que l'évolution naturelle de la maladie lui aurait fait perdre des forces, son destin change : à 5 mois Ibrahima se retourne du dos au ventre, commence à ramper. A 6 mois, il se lance dans le 4 pattes pour marcher dès 11 mois ! Aujourd'hui, à 2 ans, Ibrahima court, saute et bouge au rythme de sa musique préférée comme tous les enfants de son âge. « 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 ! » partage Flavia, sa mère.



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

Des chercheurs de Généthon, en collaboration avec des équipes françaises et anglaises, ont mis au point un candidat-médicament de thérapie génique utilisant une version raccourcie mais fonctionnelle du gène de la dystrophine (le plus long gène connu), responsable de la maladie. Ce traitement, qui consiste 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, est actuellement à l'essai. Lancé par Généthon en 2021, cet essai consiste à évaluer l'efficacité de cette approche, chez des malades, âgés de 6 à 10 ans, encore en capacité de marcher et se déroule actuellement au CHU de Strasbourg, chez le Pr Vincent Laugel, investigateur principal de l'essai. A l'heure actuelle, 4 enfants ont été traités dont 2 à Strasbourg.

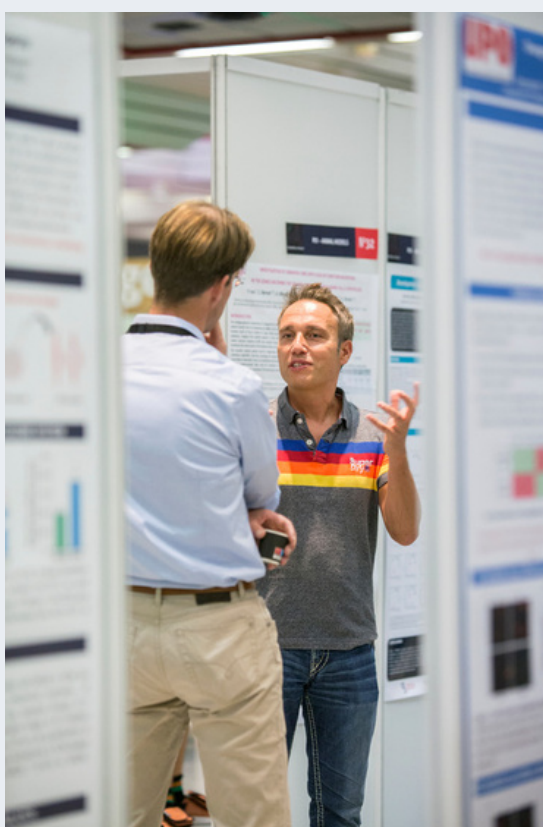
### A Ilkirch (67), des chercheurs de l'Institut de Génétique, Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC) soutenus par l'AFM-Téléthon

#### Jocelyn Laporte régule un gène hyperactif pour corriger une forme de myopathie

Responsable de l'équipe « Physiopathologie des maladies neuromusculaires » à l'IGBMC, Jocelyn Laporte travaille sur les myopathies congénitales, des maladies rares du muscle très sévères qui apparaissent dès le plus jeune âge, souvent associées à des défauts de structure des fibres musculaires.

Les myopathies centronucléaires sont dues à des mutations de différents gènes (BIN1 et DNM2) cruciaux pour l'organisation et le fonctionnement des cellules musculaires et avec des actions intimement liées. Lorsque tout va bien, BIN1 provoque la formation d'une petite excroissance à l'intérieur de la membrane des cellules, puis elle se lie à DNM2 qui coupe l'excroissance à sa base. Il se forme alors une vésicule chargée, par exemple, d'apporter des protéines à divers endroits de la cellule pour nourrir l'activité musculaire. Dans certaines myopathies centronucléaires, l'hyperactivité du gène DNM2 coupe alors à multiples reprises la membrane des cellules, et provoque la maladie.

Pour corriger cette hyperactivité, l'équipe de Jocelyn Laporte a mis au point une thérapie génique pour apporter un « supplément » en BIN1 et ainsi rétablir l'équilibre. Les premiers résultats pré-cliniques sont encourageants : les chercheurs ont pu observer une correction des atteintes musculaires chez les modèles avec une forme modérée de la maladie mais également chez les plus sévèrement atteints, qui ont même évolué vers une forme modérée avec un allongement de la vie. Une piste thérapeutique prometteuse.



#### « Le calcium bon pour les muscles ? Oui mais avec modération »

Dans l'équipe de Jocelyn Laporte, Johann Böhm se concentre plus particulièrement sur la myopathie à agrégats tubulaires et le Syndrome de Stormorken, des maladies rares qui affectent les muscles squelettiques, les os, les plaquettes, la rate et la peau. Leur point commun : un dysfonctionnement de deux gènes (STIM1 et ORAI1) qui régulent le calcium et induisent la contraction musculaire. Chez les malades, le calcium est présent en trop grande quantité dans les fibres musculaires empêchant la contraction normale.

L'objectif de Johann Böhm : cibler ces gènes afin de bloquer l'entrée du calcium dans les fibres. Dans la myopathie à agrégats tubulaires, son équipe a réussi à bloquer l'entrée du calcium dans les fibres musculaires de modèles murins de la maladie qui ont retrouvé une capacité musculaire quasi-normale.

« Cela peut également être intéressant pour les autres maladies liées au calcium comme la pancréatite. Lorsqu'on trouve un traitement pour une maladie rare, cela peut potentiellement permettre de traiter d'autres maladies du muscle ou du vieillissement pour lesquelles le muscle joue un rôle important », souligne Johann Böhm.

## Delphine Duteuil, la chercheuse qui veut réparer les muscles

Les atteintes musculaires sont pour la plupart liées à des maladies, ischémies, chocs traumatiques ou à un exercice trop intense. Avec l'âge, les risques de blessures augmentent et les capacités de récupération diminuent, empêchant ainsi une bonne réparation des muscles. Les androgènes (testostérone) pourraient être utilisés comme traitement pour stimuler la régénération musculaire et ainsi réparer les muscles, mais une utilisation sur le long terme favorise le développement d'un cancer de la prostate chez les hommes et induisent une masculinisation chez les femmes. Delphine Duteuil, responsable du groupe « Fonction des récepteurs stéroïdiens et de leurs co-régulateurs épigénétiques dans l'homéostasie tissulaire », cherche à comprendre comment les androgènes ont un effet bénéfique sur la régénération musculaire afin d'améliorer les thérapies existantes en diminuant les effets secondaires, et d'identifier de nouvelles cibles thérapeutiques.

## 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.

**Dans le Grand-Est, l'AFM-Téléthon  
soutient 2 consultations pluridisciplinaires :**

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



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

DANS LE GRAND-EST

## DANS LE GRAND-EST, 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.**

### **Des nouvelles d'Alix, 4 ans, continue à faire beaucoup de progrès grâce à la thérapie génique** Elle vit à Vougrey (10)

La petite-fille de 4 ans 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 pionnières de Généthon, le laboratoire du Téléthon. « 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 Tim, le Téléthon a tout changé

### Tim, 22 ans, est atteint d'une Neuropathie optique de Leber, une maladie rare de la vision.

Il est originaire de Strasbourg (67)



Tim incarne les avancées de la recherche réalisées avec le soutien du Téléthon. En effet, seulement trois mois après le diagnostic de neuropathie héréditaire optique de Leber, une maladie rare qui a brutalement réduit sa vision, il apprend alors qu'il peut bénéficier d'un médicament de thérapie génique à l'essai. 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 : en 2022, il s'est envolé pour le Canada où il a passé 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 Etats-Unis et en Europe.

#### FOCUS

**Qu'est-ce qu'une rétinopathie pigmentaire ?**  
Les rétinopathies 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 rétinopathies pigmentaires.

## Pierre-Alexandre ne lâche rien !

Il vit à Ludres (54)



Pierre-Alexandre a 28 ans, il est atteint d'une rétinopathie 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 rétinopathie pigmentaire, une maladie rare qui progressivement dégrade 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."**



### 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 rétinopathie pigmentaire. L'essai clinique en cours pourrait à terme, également permettre de traiter une forme de dégénérescence maculaire liée à l'âge qui concerne plus de 1,5 million de personnes.

## Un essai de thérapie génique en cours dans la maladie de Marine

Marine 23 ans, atteinte d'une myopathie des ceintures qui la prive peu à peu de ses muscles. Elle vit à Strasbourg (67)



Si le visage de Marine vous dit quelque chose, c'est parce qu'elle a été l'ambassadrice du Téléthon 2020. Quand le diagnostic de myopathie des ceintures liée au gène FKRP tombe alors qu'elle est adolescente, le monde de la jeune fille s'écroule, mais l'adolescente, battante, malgré la maladie, continue ses études, prend son indépendance et déménage à plusieurs centaines de kilomètres de chez ses parents. En décembre 2022, Mathilde, sa petite sœur, est à son tour diagnostiquée. Un nouveau choc pour la famille : « **C'est un deuxième train qui nous passe dessus, une nouvelle claque. On sortait à peine la tête de l'eau. Maintenant, il faut digérer, remonter et se battre, encore.** » Ensemble, entourées de leur sœur Manon et de leurs parents, elles ont beaucoup d'espoirs dans les avancées de la recherche. « **Je sais qu'un essai de thérapie génique a commencé et que plusieurs patients ont été traités** ». Marine a pu intégrer l'étude d'histoire naturelle de la maladie. « **J'ai beaucoup d'espoir pour que Mathilde puisse faire partie de l'essai d'ici 5/6 ans... On espère que la maladie ne se sera pas trop développée d'ici là ...** » souligne sa maman.

### 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.

## Le Téléthon peut tout changer pour Noah

Noah, 6 ans est atteint de la maladie de Lesch-Nyhan, une maladie rare très sévère. Il vit à Mulhouse (68)

Noah a 6 ans quand les médecins lui diagnostiquent la maladie de Lesch-Nyhan, une maladie rare qui se caractérise par de nombreux troubles moteurs et comportementaux. A l'âge où les bébés se mettent à marcher, Noah ne tient pas assis. Il commence ensuite à s'automutiler à 5 ans « **Ça a été difficile, très difficile... C'est un parcours du combattant pour trouver les interlocuteurs. Peu de gens connaissent la maladie ou s'y intéresse.** » confie Virginie, sa maman. Depuis sa famille a réorganisé sa vie autour du quotidien de Noah qui poursuit sa scolarité en Institut d'Education Motrice et ne se décourage pas face à la cette maladie qui est devenue le combat de toute la famille. « **La recherche, c'est notre seul espoir, on attend que ça...** ».

#### FOCUS

##### Qu'est-ce que la maladie de Lesch-Nyhan ?

La maladie de Lesch-Nyhan est une maladie rare d'origine génétique très sévère qui touche les garçons dès leur plus jeune âge. Ils ont des atteintes motrices importantes, des troubles du tonus ainsi que des troubles du comportement. Cette maladie concernerait une naissance sur 235 000 à 380 000.

Au sein du laboratoire I-Stem, Alexandra Benchoua et son équipe sont bien décidés à trouver une solution pour cette maladie encore très mal connue. En France, il n'existe en effet aucune consultation spécialisée, ni de médecin référent pour cette maladie à la fois métabolique et neurologique. Après 10 ans de recherches acharnées, deux approches sont développées au sein du laboratoire : une thérapie génique développée avec Généthon et une approche pharmacologique avec des molécules repositionnées.



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 DANS LE GRAND EST



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



**16 PROFESSIONNELS  
DONT 10 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  
DANS LE GRAND-EST

LE DON  
TELETHON



## 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

## 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 29 01

### **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** : Guillaume Lecomte : 06 60 78 50 70

### **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



**607 Communes mobilisées**



**14 coordinations Téléthon**



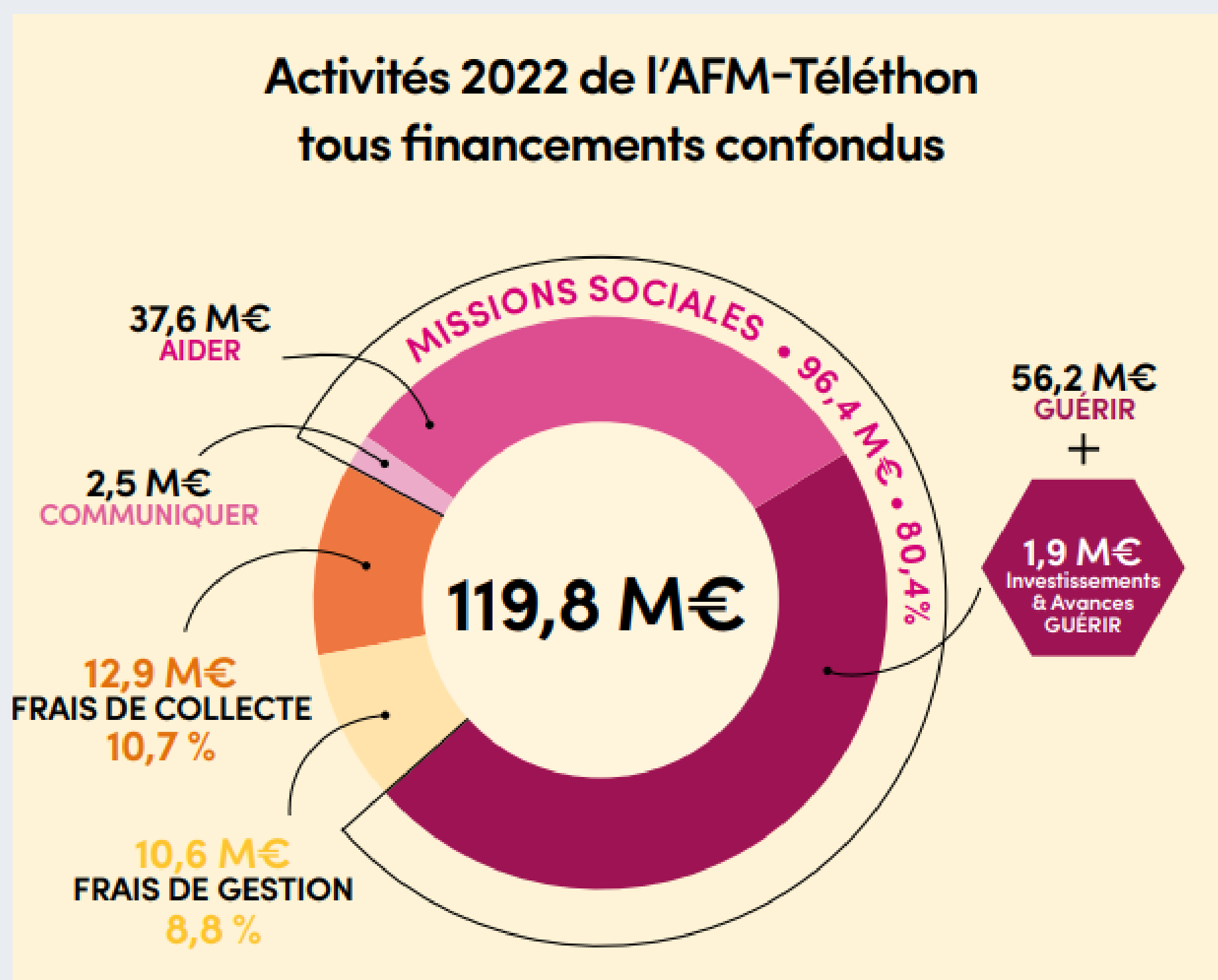
**937 Animations**



**6 102 347 € 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)**