

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

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



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 l-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.

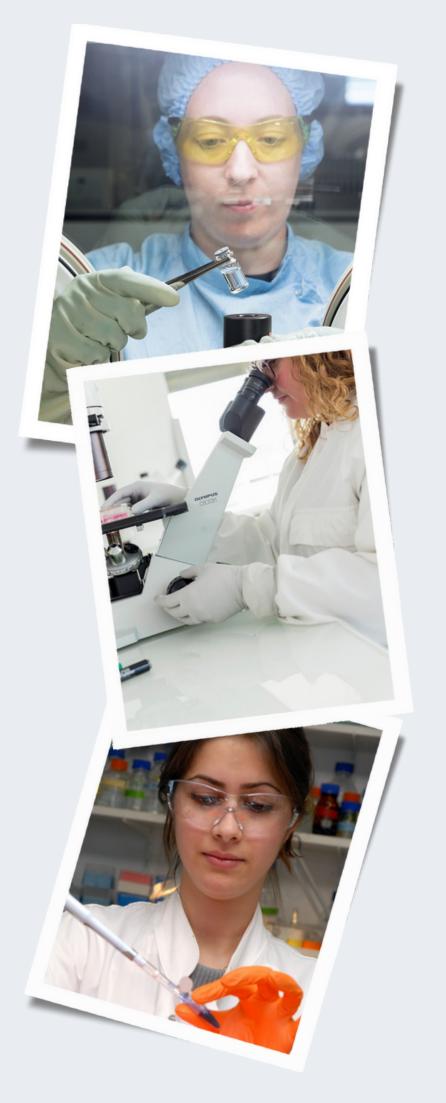
Vous pourrez y visiter :

- 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

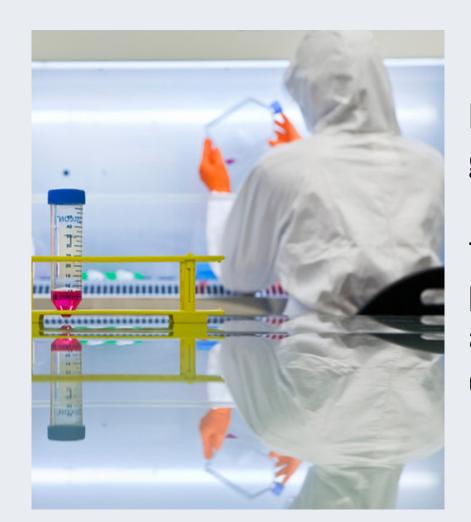
Thérapie cellulaire, criblage à haut-débit, intelligence artificielle,... I-Stem associe les technologies innovantes pour faire émerger des traitements pour les maladies rares. Vous y découvrirez :

- 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 obtenus à partir de cellules souches qui repose sur le principe des greffes comme chez les grands brûlés



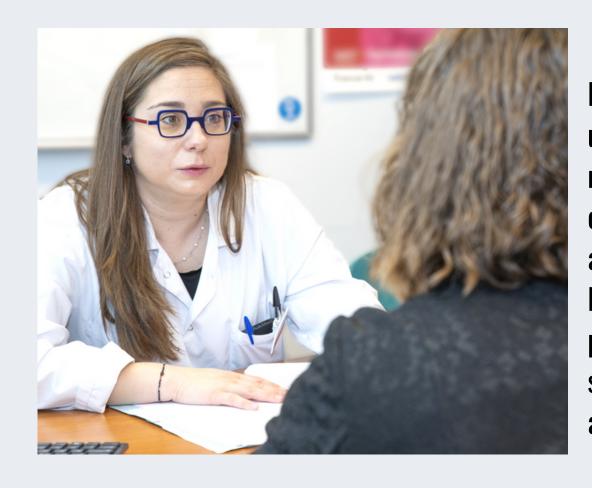


Développer des thérapies innovantes pour guérir



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 Normandie.**

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 Normandie, l'AFM-Téléthon soutient 4 consultations pluridisciplinaires :

- Caen (14): Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultations adultes et enfants,
- Rouen (76): Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultations adultes et enfants



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 naitre 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.

<u>L'opération « 1000 chercheurs dans les écoles »</u> 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 »



EN NORMANDIE, 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.



« Je rêve de faire des soirées pyjama! »

Kelly, 15 ans vit à Saint Jean des Champs (50), elle est atteinte de la maladie de Crigler-Najjar qui met sa vie en danger. Elle est l'une des ambassadrices du Téléthon 2023.



france etv 8-9 DÉC. 2023

La famille vit depuis bientôt 15 ans dans un quotidien qui laisse peu de place à l'improvisation, centré sur la surveillance du taux de bilirubine, un pigment biliaire normalement éliminé par le foie, mais qui, chez Kelly, s'accumule et met sa vie en danger. A sa naissance, Kelly fait une jaunisse du nourrisson, comme beaucoup de bébés. Mais, à 8 mois, la jaunisse est toujours présente et le syndrome de Crigler-Najjar, une maladie rare du foie, est diagnostiqué. « On comprend que toute notre vie ne sera plus jamais pareille. Les lampes de photothérapie intègrent notre quotidien et celui de Kelly pour faire baisser son taux de bilirubine : elles sont vitales car Kelly peut mourir de la toxicité de la bilirubine, un pigment biliaire, normalement éliminé par le foie mais qui chez elle s'accumule et peut attaquer son système nerveux », explique Katia, sa maman. Malgré les contraintes liées à sa maladie, Kelly est une adolescente joyeuse et pétillante qui se bat pour continuer à vivre la vie la plus normale possible « Je sais mieux repérer les signes. C'est surtout le soir que j'ai des contraintes. Il y a toujours une heure à respecter pour me coucher pour que je puisse avoir le bon temps d'exposition. Je ne peux pas faire comme tous les adolescents. Je regrette toujours de ne pouvoir aller en colo ou faire des soirées pyjama jusqu'à tard la nuit... » Mais la recherche rend l'espoir concret : un essai de thérapie génique dans cette maladie donne des résultats très encourageants chez les premiers malades traités « 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. »

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

A Généthon, Giuseppe Ronzitti et son équipe « Immunologie et maladies du foie » mettent au point des candidats- médicaments pour traiter des maladies rares du foie. L'équipe a développé un médicament de thérapie génique testé dans le cadre d'un essai clinique, et dont les résultats publiés en (mois) dernier, attestent de son efficacité : trois patientes traitées ont vu leur taux de bilirubine baisser, suffisamment pour arrêter la photothérapie! La « phase pivot » de l'essai, débutée en janvier dernier, devra confirmer l'effet-dose chez un plus grand nombre de malades dont des enfants à partir de 10 ans, âge de maturité du foie, et permettra, si les résultats sont concluants, une demande d'enregistrement du médicament aux autorités de santé françaises et européennes.

FOCUS

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

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



« Nous vivons au rythme 15 alarmes de minimum par jour. Grâce à la recherche, la vie de notre enfant peut changer »

Noa, 6 ans, est atteint de Glycogénose-Eure (27).

A 2 mois, Noa est retrouvé inconscient dans son berceau par ses parents. Après 15 jours d'hospitalisation, le diagnostic tombe : Noa est atteint de glycogénose, une maladie qui entraine des hypoglycémies graves et menace sa vie. Le choc est terrible. La famille se réorganise autour des soins vitaux pour Noa. « Nous vivons au rythme 15 alarmes de minimum par jour car il doit être alimenté toutes les 3 heures en journée et toutes les 4 heures la nuit » explique sa maman. La famille a une grande confiance en la recherche car elle sait que les chercheurs sont déterminés à trouver un traitement : « On sait que la thérapie génique arrive. Ça donne espoir, forcément. Notre fils est encore trop jeune car il faut attendre que son foie soit mature, donc on sait qu'on a encore une dizaine d'années de patience devant nous! »

Un essai en préparation pour traiter les glycogénoses

Après avoir fait la démonstration d'efficacité d'une thérapie génique dans le traitement d'une maladie rare du foie, Giuseppe Ronzitti et son équipe « Immunologie et maladies du foie » de Généthon, 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 connait bien les différentes étapes nécessaires pour passer de la recherche au stade clinique, ce qui nous permet d'avancer le plus vite 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 essai clinique.**

FOCUS

Qu'est-ce que sont les glycogénoses

Les glycogénoses sont des maladies génétiques. Les gènes impliqués interviennent dans la chaîne de réactions chimiques qui transforment les sucres que nous mangeons en énergie utilisable par notre corps (le métabolisme). Une anomalie d'un de ces gènes entraine une accumulation anormale de glycogène. Il existe plus d'une dizaine de formes de glycogénoses avec des atteintes diverses.

Par exemple, la glycogénose de type 1A provoque des hypoglycémies très sévères, un développement réduit, des problèmes rénaux et une hyperlipidémie qui fait dégénérer le foie tandis que la glycogénose de type 3 provoque des hypoglycémies associées à une faiblesse musculaire (myopathie).

Journalistes:

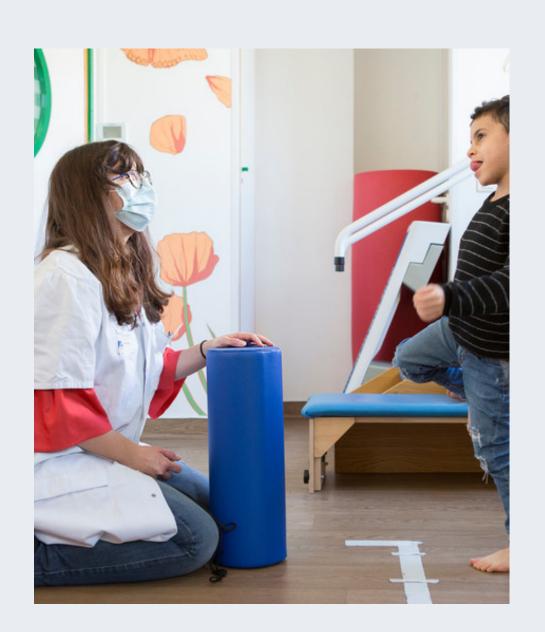
- Pour rencontrer Giuseppe Ronzitti vous pouvez participer aux voyages de presse.
- Pour échanger avec ces familles

Contactez le service de presse :

01.69.47.25.64/ presse@afm-telethon.fr



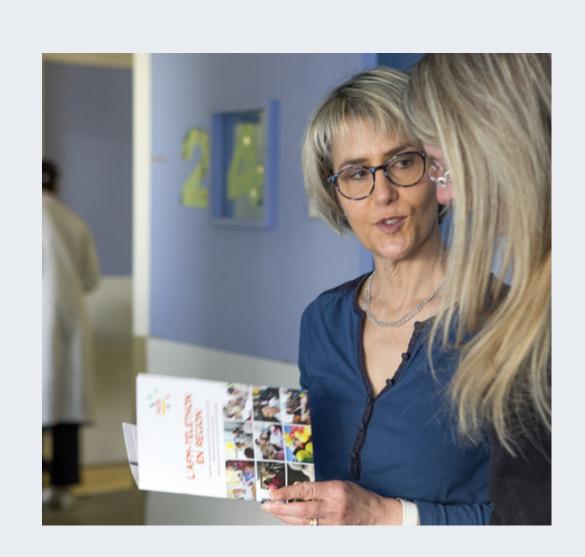
Accompagner les familles et les malades au quotidien



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.





En 2022, les professionnels de l'AFM-Téléthon ont soutenu près de 8000 familles dans leur parcours de santé.

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



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) etr 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 de100 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 résonnance 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'huitres 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.



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 !

CALVADOS (14): Jean-Paul GUINEFOLEAU: 06 88 14 14 39

EURE (27) : Claudine TONON : 06 12 38 41 10

MANCHE (50): François VIGOT: 06 62 88 84 76

ORNE (61):

Service de presse : 01 69 47 25 64

Orne Ouest: Emmanuel LETELLIER: 06 60 87 97 43

SEINE-MARITIME (76):

Seine-Maritime Est : Georges SALINAS : 06 62 54 58 39 Seine-Maritime Ouest : Jacky DEHAIS : 06 67 28 48 02









7 coordinations Téléthon

Tout savoir sur l'action et les comptes de l'AFM-Téléthon, consultez son rapport annuel 2023 <u>ici</u>

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