

OCCITANIE
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

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-telathon.fr

Développer des thérapies innovantes pour guérir



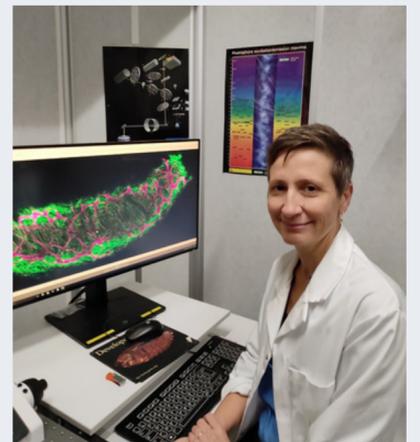
Parce que les maladies neuromusculaires sont rares et, pour la plupart, d'origine génétique, l'AFM-Téléthon mène une stratégie d'intérêt général qui s'appuie sur l'innovation et bénéficie à l'ensemble des maladies rares et désormais aux maladies fréquentes. En 2023, l'AFM-Téléthon soutient 38 essais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

DES CHERCHEURS MONTPELLIÉRAINS SOUTENUS PAR L'AFM-TÉLÉTHON

Montpellier (34) : des organoïdes au service d'une maladie rare

Sandrine Faure est chercheuse au laboratoire PhyMedExp de l'université de Montpellier. Avec le soutien de l'AFM-Téléthon et en collaboration avec l'équipe de Maxime Mahé à Nantes, elle étudie le dialogue entre les muscles et le système nerveux qui contrôle le système digestif, souvent touché dans les maladies neuromusculaires. Ses travaux ont permis notamment d'identifier les gènes dérégulés dans la maladie de Hirschprung, pathologie congénitale rare dans laquelle une partie du tube digestif ne se contracte pas, et de mettre au point des organoïdes humains de tube digestif.

Objectif : observer comment s'y développent les muscles, identifier des marqueurs qui permettront de déterminer chez chaque malade la zone du tube digestif qui se contracte mal et ainsi améliorer la chirurgie, seul traitement actuel de la maladie. « **Comprendre le dialogue entre les muscles et le système nerveux dès l'embryon pourrait aussi montrer que d'autres cellules sont en cause dans les troubles digestifs. Nous espérons ainsi éclairer d'autres maladies du tube digestif, par exemple le syndrome de la pseudo-occlusion intestinale chronique.** » explique Sandrine FAURE.



Mireille Cossée décortique une protéine géante

La titine est la protéine la plus grande de l'organisme. Ses 364 séquences peuvent entraîner de nombreuses mutations pathogènes et les outils technologiques classiques ne pouvaient pas analyser une protéine aussi grosse. C'est pourquoi Mireille Cossée, généticienne, responsable du secteur Myopathies du laboratoire de génétique moléculaire au CHU de Montpellier, a développé un protocole qui permet d'analyser ces protéines dites géantes.

« **Ce travail aide les médecins à poser un diagnostic, mais plus largement, cela va nous permettre d'identifier de nouvelles titinopathies et de mieux comprendre divers mécanismes, par exemple pourquoi certaines mutations entraînent une forme récessive 1, et d'autres une forme dominante 2** »

1 - la maladie se manifeste si la personne a hérité de deux copies du gène muté de ses parents

2 - une seule copie anormale du gène suffit à rendre malade



Benjamin Delprat développe une thérapie génique pour le syndrome de Wolfram

Le syndrome de Wolfram est une maladie neurodégénérative rare liée au gène WFS1, codant la wolframine, une protéine qui régule notamment le taux de calcium dans les cellules. L'altération de cette protéine entraîne plusieurs pathologies : diabète de type 1, troubles sévères de la vision allant jusqu'à la cécité, diabète insipide, déficience auditive qui peut mener jusqu'à la surdité ainsi que des troubles neurologiques, souvent fatals.

Après avoir localisé la wolframine, Benjamin Delprat, chercheur dans l'équipe « Mécanismes moléculaires dans les démences neurodégénératives » du CHU de Montpellier a démontré que l'absence de cette protéine entraînait des anomalies fonctionnelles qui pouvaient être corrigées en restaurant l'expression d'une protéine partenaire de la wolframine, la protéine NCS1. Forts de ces résultats, l'équipe a développé une thérapie génique qui consiste à apporter aux malades un complément de NCS1 et ainsi restaurer les fonctions déficientes. Les essais précliniques devraient démarrer ces prochains mois.

« **Nous espérons que nos travaux permettront, à terme, de proposer un traitement aux malades concernés par le syndrome de Wolfram pour lequel aucun traitement n'existe. Ces travaux pourraient aussi servir à d'autres maladies neurodégénératives plus fréquentes, telles que la maladie d'Alzheimer, de Parkinson ou encore la sclérose amyotrophique latérale qui présentent les mêmes déficits cellulaires que le syndrome de Wolfram.** » souligne Benjamin Delprat.

Vasiliki Kalatzis imagine les thérapies de demain pour traiter une maladie rare de la vision



En France, près de 30 000 personnes sont atteintes de rétinites pigmentaires, qui provoquent une dégénérescence progressive des cellules de la rétine conduisant, à terme, à la cécité. Au CHU de Montpellier, dans l'équipe "Génétique et thérapie des cécités rétiniennes et du nerf optique", le Dr Vasiliki Kalatzis a mis au point une approche utilisant la technologie CRISPR/Cas9, qui consiste à rendre inexpressif le gène G56R, dont la mutation provoque une forme de rétinite pigmentaire, dans des cellules de malades. Désormais l'équipe travaille à mettre au point des organoïdes rétiniens modèles de la maladie pour valider l'efficacité de cette approche et la comparer avec d'autres stratégies actuellement à l'étude.



Un chercheur Toulousain crée des organoïdes de muscles pour mieux comprendre la jonction neuromusculaire

Morgan Gazzola, originaire de Toulouse, développe, au sein du laboratoire I-Stem, des organoïdes musculaires : « **On part d'un tapis de cellules iPS [cellules souches pluripotentes induites] saines en culture qu'on va décoller et mettre en 3D. Elles vont s'agréger ensemble et, à partir de là, avec des facteurs de croissance on va les pousser à se différencier en cellules musculaires** », explique le jeune chercheur. Au bout de 100 jours, ces petites « boules » de muscles, qui mesurent quelques millimètres, sont visibles à l'œil nu. « **Nous avons réussi à reproduire l'organisation d'un muscle en miniature avec des cellules musculaires, d'une part, et des cellules neurales d'autre part. Il y a même des cellules progénitrices musculaires, ce qui veut dire qu'il reste des cellules souches musculaires prêtes à se différencier pour régénérer le muscle si la fibre musculaire était endommagée** ». Le jeune chercheur développe également des organoïdes de muscles malades à partir de cellules de patients atteints d'amyotrophie spinale et de dystrophie musculaires de Steinert pour les comparer avec les organoïdes sains, mieux comprendre l'impact de ces maladies sur la jonction neuromusculaire et ainsi identifier de potentiels traitements.



Envie de faire un reportage ?

Contactez-nous

01 69 47 25 64

presse@afm-telethon.fr

Un chercheur Catalan à l'Institut de Myologie, le laboratoire expert du muscle de l'AFM-Téléthon



Antoine Muchir, originaire de Perpignan, a rejoint l'Institut de Myologie, le centre d'expertise sur le muscle et ses maladies créé par l'AFM-Téléthon, où il travaille sur les atteintes cardiaques dans les maladies neuromusculaires. Dans le cadre de ses recherches, Antoine a notamment identifié des mécanismes moléculaires et cellulaires impliqués dans les cardiomyopathies et les atteintes du muscle squelettique associées aux mutations du gène LMNA, responsable de plusieurs maladies rares appelées laminopathies. Pour étudier plus précisément les conséquences de ces mutations sur le muscle cardiaque et comprendre l'interaction entre les différentes populations de cellules qui le composent, l'équipe d'Antoine est en train de réaliser la première cartographie cellulaire du cœur.

« Dès l'âge de 13 ans, j'ai voulu travailler sur la génétique des maladies musculaires. Dans le cadre ma thèse, j'ai eu la chance d'intégrer l'équipe de Ketty Schwartz, scientifique de pointe qui a contribué à faire des découvertes majeures notamment dans le domaine des muscles cardiaques et squelettiques, à l'Institut de Myologie. Et c'est là que j'ai pu découvrir ce laboratoire hors du commun, qui permet d'allier une expertise de haut niveau, tout en étant au contact des malades et des familles. C'est vraiment un coup de boost, cela nous donne envie d'aller vite, d'avancer. »

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

Journalistes:

- Pour rencontrer Antoine Muchir ou Morgan Gazzola 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 Occitanie, l'AFM-Téléthon soutient 3 consultations pluridisciplinaires :

- **Montpellier (34)** : CHU de Montpellier, consultation enfants,
- **Toulouse (31)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Toulouse et Hôpital Purpan, 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 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



ILS TÉMOIGNENT
EN OCCITANIE

EN OCCITANIE, 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.



Talya et Julia, atteintes d'amyotrophie spinale : la thérapie génique leur a redonné la force de vivre

Talya, 4 ans, vit à Vic-la-Gardiole (34)

Son histoire incarne 30 ans de recherche d'excellence, d'une mobilisation exceptionnelle, de progrès spectaculaires, portés par l'AFM-Téléthon, grâce au Téléthon. En effet, Talya a bénéficié du premier médicament de thérapie génique disponible pour cette maladie qui, dans sa forme la plus grave, emporte les bébés avant l'âge de deux ans. « **Le jour même où nous avons appris la maladie de Talya, les médecins nous ont expliqué que la thérapie génique allait stopper la dégénérescence de la maladie. Après, ça a été très vite, il a fallu encaisser et prendre une décision. Depuis l'injection, Talya a fait d'énormes progrès** » confie Manon, sa maman. Talya s'assoit toute seule, mange toute seule, des gestes impossibles sans traitement.

Julia, 4 ans, vit à Mudaison (34)

Julia a seulement 4 mois quand les médecins diagnostiquent la maladie. Mais désormais, pour l'amyotrophie spinale, l'annonce du diagnostic s'accompagne d'une proposition de traitements et notamment d'une thérapie génique qui redonne de la force aux enfants. En octobre 2021, à 4 mois et demi, Julia en bénéficie. Pour Julia, les progrès ont été fulgurants.

Aujourd'hui, elle tourne les pages de son livre, chante alors qu'elle n'avait presque plus de voix et vient de faire son entrée en moyenne section de maternelle. Une seconde naissance pour Julia et sa famille.

Abigaëlle qui ne lâche rien ! Abigaëlle, 12 ans vit à Montauban (82)

ette jeune Tarn-et-Garonnaise, atteinte d'une amyotrophie spinale qui affaiblit ses forces chaque jour un peu plus, se bat pour vivre à fond sa vie d'adolescente comme les autres ainsi que sa passion pour le sport « **Même si je suis dans un fauteuil ça n'empêche pas de faire du sport !** ». Malheureusement, elle ne peut plus pratiquer le foot-fauteuil faute de licenciés et d'entraîneur dans son département. « **C'est vraiment dommage parce je suis passionnée par le foot !** ». Alors, en attendant que les choses évoluent, elle découvre différentes disciplines dans un club multisports, comme la boccia ou le tir à la carabine.

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.

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.

Maéva - Un grand « Ouiii » à la vie - !! Elle vit à Larrazet (82)



Maéva, 28 ans est atteinte de la maladie de Charcot-Marie-Tooth, une maladie qui la prive progressivement de ses forces. Malgré cette maladie qui la contraint à se déplacer en fauteuil roulant, Maéva n'a jamais renoncé à son rêve de devenir « wedding-planner ».

« Ça a toujours été un rêve, mais j'ai eu des bâtons dans les roues depuis mon adolescence. On me disait que c'était inenvisageable du fait de ma situation ; quand on est jeune, on écoute ! Et je me suis lancée dans des études administratives. Je ne me suis pas retrouvée dans cet univers... ». La rencontre avec Rémi, son compagnon et aujourd'hui le papa de son fils, va tout changer et lui faire prendre confiance en elle « Il a su me motiver, me montrer que j'étais déjà capable de tout, qu'il fallait que je me forme et d'aller au bout de mon rêve ». Aujourd'hui, c'est chose faite ! Maéva est wedding-planner. « Je réalise des mariages fantastiques, des fêtes d'anniversaire, des baby-shower et divers événements ! Aujourd'hui, je suis une jeune femme accomplie. J'ai un homme qui m'aime, un bébé merveilleux, un métier que j'aime, je roule partout... » Une vie bien remplie en attendant un traitement pour sa maladie.



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)



Envie de faire un reportage ?

Contactez-nous

01 69 47 25 64

presse@afm-telethon.fr



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-TELETHON EN OCCITANIE



2 ANTENNES BASÉES À MONTPELLIER (34) ET À LABEGE (31)



17 PROFESSIONNELS DONT 13 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)



Envie de faire un reportage ?

Contactez-nous :

01.69.47.25 64 / presse@afm-telethon.fr



MUSCLE TON TÉLÉTHON

EN OCCITANIE

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 Clermontois 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 OCCITANIE

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 !

Ariège (09) : Erick HUOT-MARCHAND : 06 72 21 85 61

Aude (11) :

Aude-Ouest : Lucien VANROELEN : 06 11 35 51 52

Aude-Est : Marie-Christine DURAND : 06 62 07 80 34

Aveyron (12) : Michel ALLOT : 06 08 26 39 85

Gard (30) :

Gard-Nord : Marc CERDA : 06 65 43 13 80

Gard-Sud : Pascale LOISON : 06 03 59 66 55

Haute-Garonne (31) : Marie-Anne Watremetz : 06 19 75 78 08

Gers (32) : Charlotte LAPEZE : 06 24 15 84 76

Hérault (34) :

Hérault-Est : Eve BEBIEN : 06 16 02 83 18

Hérault-Ouest :

Christine MARTINEZ : 06 75 19 84 27

Lot (46) : Michèle MAS : 06 86 82 25 45

Lozère (48) : Françoise GAMBIER : 06 51 48 91 86

Hautes-Pyrénées (65) :

Christine DUCHOSAL : 06 70 03 78 99

Pyrénées-Orientales (66) :

René DUBLET : 07 60 37 01 93

Tarn (81) :

Tarn-Nord : Florence CLAVIER : 06 59 70 74 55

Tarn-Sud : Jacques REVOL : 06 16 31 60 64

Tarn-et-Garonne (82) : Françoise GENETTI : 06 82 56 38 01



887 Communes mobilisées



17 coordinations Téléthon



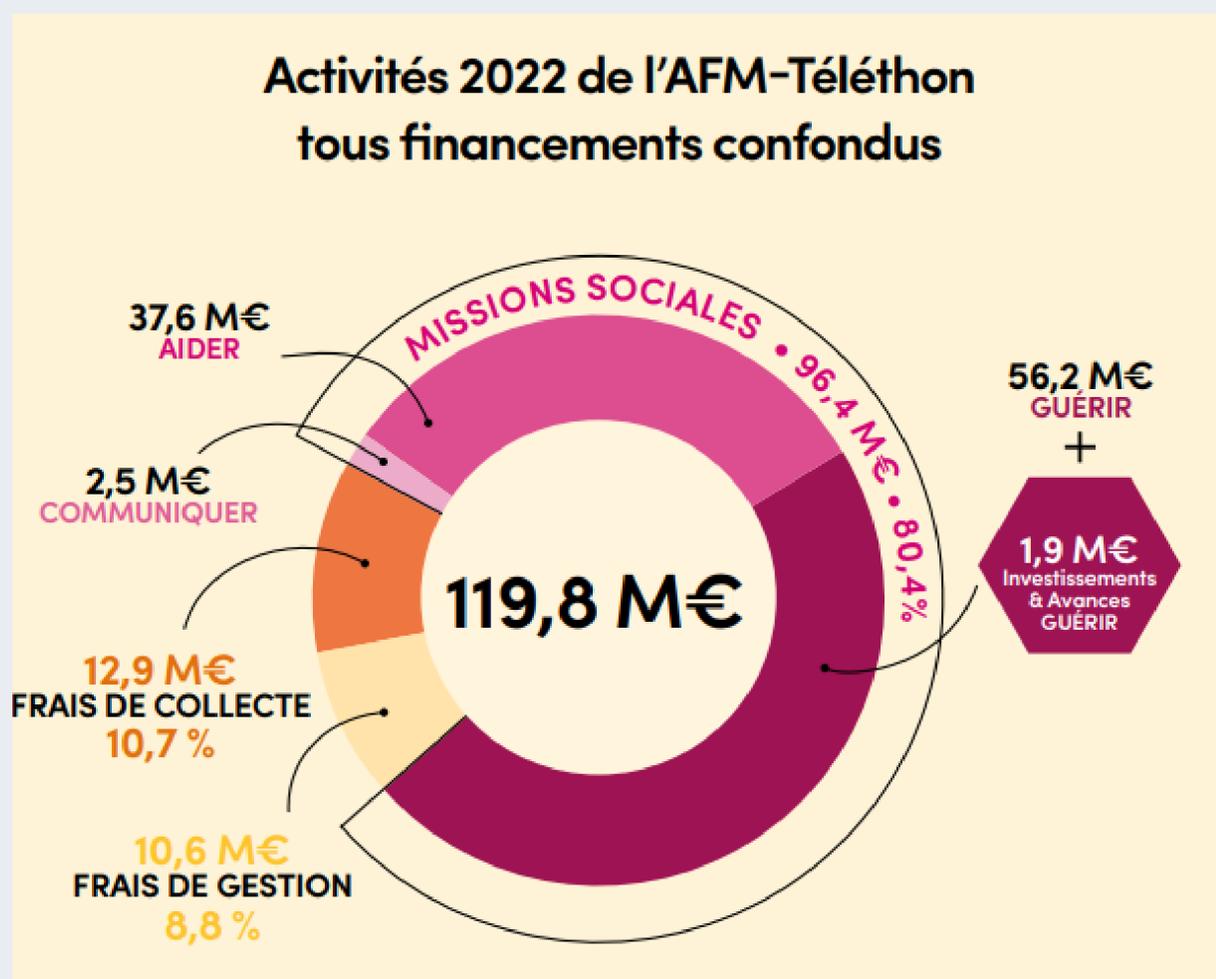
1528 Animations



7 328 508 € 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**