



PROVENCE-ALPES-CÔTE D'AZUR  
TÉLÉTHON 2023

**DOSSIER DE PRESSE**

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

# ÉDITO

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



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

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

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

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

Laurence Tiennot-Herment  
Présidente de l'AFM-Téléthon

## UNE RENCONTRE POUR TOUT SAVOIR

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

**Cette année, elle sera présente le Samedi 30 septembre 2023 à 17h30, à Sisteron (04)**





# 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-teleton.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 Provence-Alpes-Côte d'Azur.**

**A Nice (06), Véronique Paquis teste des molécules pour soigner les mitochondries, les usines à énergie du corps**

Les mitochondries sont indispensables au bon fonctionnement de notre corps. Présentes dans toutes les cellules de l'organisme, à l'exception des globules rouges, elles produisent le « carburant » des cellules et ont la particularité de posséder leur propre ADN, hérité uniquement du patrimoine génétique de la mère. Plus un tissu est gourmand en énergie, comme le cœur ou les muscles, plus le nombre de mitochondries est élevé dans ses cellules. Comme elles sont présentes dans tout le corps, leur dysfonctionnement provoque des atteintes extrêmement variables et peuvent toucher différents organes.

Véronique Paquis, directrice du département de génétique au CHU de Nice, teste des molécules capables d'agir sur les dysfonctionnements de la mitochondrie pour identifier les mécanismes d'action de ces médicaments, les doses optimales et d'évaluer leur efficacité.

**« Le rôle des mitochondries et leur dysfonctionnement dans les maladies fréquentes et au cours du vieillissement intéressent de plus en plus d'experts. Par exemple, le système immunitaire peut être un acteur majeur dans certaines maladies mitochondriales et une cible en termes de stratégie thérapeutique. De même, les mitochondries ont toujours été considérées comme fortement impliquées dans la progression des maladies neurodégénératives telles que celles de Charcot, Alzheimer, ou encore Parkinson. Or, des travaux récents ont démontré que des défauts mitochondriaux peuvent aussi être à l'origine de certaines de ces maladies liées au vieillissement. »** souligne Véronique Paquis



Envie de faire un reportage ?

Contactez-nous

01 69 47 25 64

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



## MoThard, un pôle stratégique pour comprendre, mettre au point des outils de diagnostic et des thérapies innovantes pour les maladies rares

Composé de 10 équipes de 156 chercheurs et cliniciens, le Pôle Stratégique MoThard, situé à Marseille, et coordonné par Frédérique Magdinier, développe des stratégies pour mieux comprendre les maladies du système nerveux, du muscle et les syndromes du vieillissement prématuré, les diagnostiquer et identifier de nouvelles pistes thérapeutiques.

« En favorisant un maximum d'interaction entre les chercheurs, le pôle permet d'aller de l'identification de nouvelles mutations, en particulier dans les pathologies neuromusculaires, jusqu'à la modélisation de ces pathologies tout en incluant le développement de thérapies génique ou pharmacologique. Grâce au soutien de l'AFM-Téléthon, nous pouvons développer des programmes ambitieux qui nous permettent d'attirer de jeunes chercheurs et ainsi favoriser le développement de nos recherches. » souligne Frédérique Magdinier.

## 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 Provence-Alpes-Côte d'Azur, l'AFM-Téléthon soutient 4 consultations pluridisciplinaires :

- **Marseille (13)** : Hôpital de la Timone, consultations adultes et enfants,
- **Nice (06)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Nice consultation adulte,
- **Nice (06)** : Hôpital LENVAL 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 »





# ILS TÉMOIGNENT

EN PROVENCE-ALPES-CÔTE D'AZUR

# EN PROVENCE-ALPES-CÔTE D'AZUR, DES FAMILLES TÉMOIGNENT

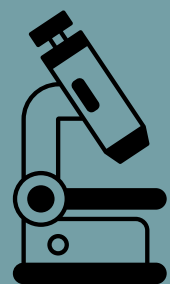
De plus en plus de malades et de familles voit leur destin changer grâce aux thérapies innovantes, fortement soutenues par l'AFM-Téléthon grâce au Téléthon. Des enfants alors condamnés aujourd'hui grandissent. Des adultes bénéficient d'une meilleure qualité de vie. Pour d'autres, l'espoir est concret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

## Pour Léon, l'urgence est là ! La recherche doit avancer, encore !

Léon, 9 ans vit à Nice (06), il est atteint de neuropathie à axones géants qui met sa vie en danger.  
Il est l'un des ambassadeurs du Téléthon 2023.



A son entrée en maternelle, Emilie et Stéphane ses parents, sont interpellés car Léon tombe de plus en plus souvent et n'arrive pas à porter des objets lourds. De consultations en examens, les médecins diagnostiquent une forme de neuropathie. Mais il faudra attendre 2 ans pour que le gène soit identifié et permette enfin d'avoir un diagnostic précis : une neuropathie à axones géants « **Ça a été le début du parcours du combattant. Il a eu des attelles pour mieux marcher et pour limiter les chutes. Et puis nous, nous avons continué à effectuer des recherches afin de pouvoir avoir un nom sur cette maladie** ». Déterminés, Alexandre et Emilie décident d'aller frapper à la porte des consultations de l'hôpital Necker (Paris) et de la Timone (Marseille) pour faire avancer la situation. « **C'était en 2019... Paris et Marseille n'ont pas su nous dire... Et puis en Juin 2021, Marseille nous a contacté car ils avaient trouvé le gène, ce qui nous a donné un diagnostic** ». L'ennemi identifié, il faut désormais que les chercheurs trouvent le moyen de stopper la maladie. « **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 !** »



### Un programme de recherche en cours avec le soutien du Téléthon

Pascale Bomont, responsable de l'équipe « mécanismes et thérapies pour les maladies neuromusculaires » de l'Institut NeuroMyoGène, à Lyon, travaille sur la neuropathie à axones géants, une maladie neurodégénérative rare qui prive peu à peu les malades de leurs mouvements et de leur sensibilité avant d'atteindre leur système nerveux central et de les emporter vers l'âge de 30 ans. Après avoir identifié le gène GAN responsable de cette maladie, Pascale Bomont a mis en évidence chez le « zebra fish », un petit poisson qui reproduit les symptômes des malades, le rôle de la gigaxonine, une protéine qui « marque » les protéines inutiles ou abimées pour les détruire et dont l'absence provoque la maladie : « **Les poissons sans gigaxonine ne bougent plus ou quand ils bougent, ils bougent beaucoup moins vite. En ajoutant l'ARN messager de la gigaxonine humaine aux poissons qui en sont dépourvus, ils retrouvent leur motricité ce qui a permis de confirmer qu'une piste thérapeutique était envisageable pour cette famille de maladie mais aussi pour des maladies plus fréquentes comme la maladie d'Alzheimer ou de Parkinson car le cytosquelette et ses filaments sont responsables de plusieurs dizaines de maladies rares et plus fréquentes** » partage la chercheuse. Pascale Bomont étudie désormais deux pistes thérapeutiques : le criblage à haut débit pour identifier et tester des molécules pharmacologiques potentiellement efficaces et la thérapie génique qui consisterait à apporter le gène fonctionnel dans les cellules.

## FOCUS

### Qu'est-ce que la neuropathie à axones géants ?

Cette maladie, extrêmement rare, incurable sévère prive peu à peu les enfants à partir de 2 ou 3 ans de leurs mouvements et de leur sensibilité tactile, thermique et vibratoire avant d'atteindre le système nerveux central (troubles de l'équilibre, de la vision, de l'élocution, déficience intellectuelle). A ce jour, aucun traitement n'existe pour cette maladie.



## **Axelle, atteinte d'amyotrophie spinale : poursuit ses progrès grâce à la thérapie génique**

### **Axelle, 3 ans et demi, vit à Cannes (06).**

En septembre 2020, les parents d'Axelle, quelques jours après l'annonce du diagnostic, apprennent que leur petite fille peut, elle aussi, bénéficier de ce traitement innovant. « **En quinze jours, il s'est passé beaucoup de choses. Nous étions dans une spirale infernale. Coup de massue avec l'annonce du diagnostic puis deux semaines après, notre fille est sauvée** » confie Letizia, sa maman. Dès le lendemain de l'injection, le visage de la petite fille change, ses traits sont plus doux et ses pleurs sont plus audibles. Quatre mois après l'injection, elle prend sa tétine et la met à la bouche, comme sa cuillère. Elle tient sa tête toute seule, elle bouge bien ses jambes et ses pieds. « **A présent, tous les matins, on se lève et on se demande ce qu'elle va faire de plus ! On la filme et chaque petit mouvement, chaque petit geste supplémentaire qu'elle parvient à faire nous donne de l'espoir pour l'avenir.** » explique Guillaume, son papa.

## **Norbert 42 ans, vit dans le Vaucluse (84)**

Norbert est atteint d'une forme d'amyotrophie spinale, une maladie neuromusculaire pour laquelle il existe plusieurs formes de gravité variable! Norbert est le dernier d'une fratrie de 9 enfants dont 3 aînés qui sont décédés avant l'âge de 5 ans de la forme très sévère de cette même maladie. « **A l'époque, on ne connaissait pas très bien la pathologie. Mes frères avaient probablement un type 1 très sévère, il existait un fort risque que je sois atteint à mon tour de la maladie. Cela a été confirmé à l'âge de 6 mois** ». Même si il se déplace en fauteuil roulant, Norbert a pris son indépendance dès qu'il a pu. Norbert a toujours cru en la recherche et il a eu raison car aujourd'hui, il bénéficie d'un traitement. « **J'ai presque eu les larmes quand on m'a appris que je pouvais avoir un traitement.... J'ai vu le 1er Téléthon. A l'époque, je me disais c'est génial mais ils ne trouveront pas de médicaments pour nous. Après j'ai commencé à voir tous ces enfants atteints d'amyotrophie spinale commençant à avoir des traitements et se mettre à marcher pour certains. C'était très impressionnant. Quand j'ai pu en bénéficier, j'ai envoyé un message à tous les bénévoles de la coordination Téléthon dans laquelle j'étais équipier pour les remercier de tout le travail réalisé et leur dire que c'était grâce à eux que je pouvais bénéficier de la recherche** »

### **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.

### **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 échanger avec ces familles,  
contactez le service de presse :  
01 69 47 25 64 / [presse@afm-telethon.fr](mailto:presse@afm-telethon.fr)



## L'espoir de la thérapie génique pour Jules, Jules 7 ans est atteint de la maladie de Crigler-Najjar. Une maladie rare du foie qui met sa vie en danger. Il vit dans le Var (83).

La famille vit depuis 7 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 Jules, s'accumule et met sa vie en danger. A sa naissance, Jules fait une sorte de jaunisse persistante, des examens sont réalisés. Rapidement, le diagnostic tombe : c'est une maladie du foie, très grave, dont le seul traitement qui évite une atteinte fatale consiste à passer plusieurs par jour sous des lampes de photothérapie « **Jules passe ses nuits sous ces lampes bleues. C'est contraignant mais nous n'avons pas le choix** ». Malgré les contraintes, la famille se bat pour continuer à vivre la vie la plus normale possible et garde espoir en la recherche « **Nous savons qu'un essai de thérapie génique est en cours. Jules est encore trop jeune pour y entrer mais c'est un espoir immense pour nous.** »



### 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.



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 TÉLÉTHON EN PROVENCE - ALPES - CÔTE D'AZUR



**2 ANTENNES BASÉES À NICE (06)  
ET AIX-EN-PROVENCES (13)**



**22 PROFESSIONNELS  
DONT 14 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](mailto:presse@afm-telethon.fr)



# MUSCLE TON TÉLÉTHON

EN PROVENCE-  
ALPES-CÔTE D'AZUR



## 4 VILLES AMBASSADRICES AU CŒUR DU DISPOSITIF

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

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

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

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

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



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

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



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

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



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

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



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



# CARNET D'ADRESSE

## EN PROVENCE-ALPES-CÔTE D'AZUR



**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 !

### **ALPES-DE-HAUTE-PROVENCE (04)**

Marie-Edith DERUPTY : 06 70 72 40 19

### **HAUTES-ALPES (05)**

André CAILLETON : 06 15 82 89 17

### **ALPES-MARITIMES (06)**

**ALPES-MARITIMES-EST** : Cédric BREMOND :

06 11 47 70 30

**ALPES-MARITIMES-OUEST** : Nicole LACOMBE :

06 09 80 18 97

### **VAR (83)**

Service de presse : 01 69 47 25 64

### **VAUCLUSE (84)**

Service de presse : 01 69 47 25 64

### **BOUCHES-DU-RHONE (13)**

**BOUCHES-DU-RHONE A (ARLES)**:

Service de presse : 01 69 47 25 64

**BOUCHES-DU-RHONE B (ISTRES)**:

Alain HEURTIN : 06 45 65 56 74

**BOUCHES-DU-RHONE C (MARSEILLE)** :

Grace RUSSO : 06 25 91 13 03

**BOUCHES-DU-RHONE D (AIX)** :

Corinne CORFDIR : 06 80 44 34 40

**BOUCHES-DU-RHONE E (AUBAGNE-LA CIOTAT)** :

Muriel AMAR: 07 50 85 69 74



**368 Communes mobilisées**



**11 coordinations Téléthon**



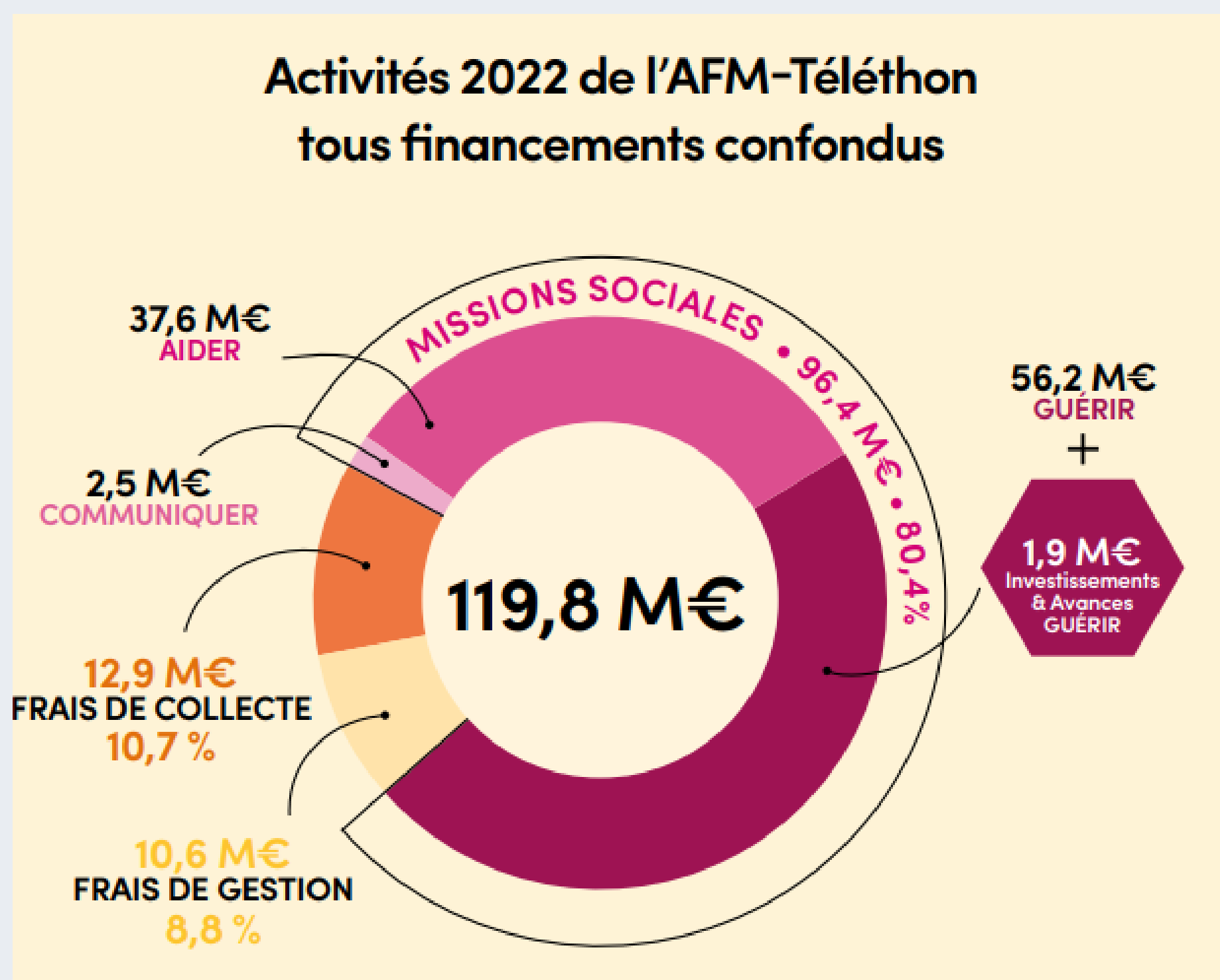
**678 Animations**



**5 614 203 € 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)**