

DOSSIER DE PRESSE AQUITAINE



AFM TÉLÉTHON
LE **COMBAT** DES PARENTS
LA **VIE** DES **ENFANTS**



5 ET 6 DÉCEMBRE 2014
sur les chaînes de France Télévisions et partout en France



Service de presse : Ellia Foucard-Tiab - 01 69 47 25 64 - efoucardtiab@afm.telethon.fr



SOMMAIRE

LE COMBAT DES PARENTS, LA VIE DES ENFANTS, DES PROGRES POUR TOUS

..... Page 3 à 12

Téléthon 2014 : 4 familles, 4 histoires, 4 combats

Le combat des parents, des progrès pour la vie des enfants

- Accélérer le diagnostic : des avancées pour le diagnostic des maladies rares
- Guérir
- Se battre au quotidien
- L'AFM-Téléthon en chiffres

TELETHON 2014 : L'ACTU DANS VOTRE REGION

..... A partir de la page 13

LE COMBAT DES PARENTS, LA VIE DES ENFANTS, DES PROGRES POUR TOUS

Le combat des parents, la vie des enfants, c'est, à la fois, **l'origine** du Téléthon car tout a commencé par le combat des parents et **son avenir** car la vie des enfants est la raison d'être de l'AFM-Téléthon.

Grâce à ce combat et au soutien de toute la population, le Téléthon, c'est aujourd'hui des résultats incontestables : des victoires thérapeutiques et des essais qui se multiplient pour les maladies rares ; des thérapies innovantes issues des recherches impulsées par l'AFM-Téléthon qui bénéficient au plus grand nombre, notamment à des maladies fréquentes ; des diagnostics posés ; des années de vie gagnées ; des enfants, des malades et des familles entières qui sortent de l'oubli ; le regard qui change, la vie qui gagne et une solidarité populaire unique.

Le Téléthon, c'est aussi une aventure humaine qui mobilise des millions d'anonymes partout en France et qui entraîne chacun à donner le meilleur, à se dépasser. **C'est la convergence de toutes les énergies pour soutenir le combat des parents et remporter de nouvelles victoires pour la vie des enfants.**

Téléthon 2014 : 4 familles, 4 histoires, 4 combats contre la maladie

Ils vivent aux quatre coins de la France, ils viennent de milieux différents, ils n'ont pas la même histoire familiale... Et, pourtant, ils ont l'essentiel en commun : le combat contre la maladie qui frappe leur enfant. Des maladies génétiques rares du sang, des muscles, du cerveau ou de la vision qui sont, grâce aux dons du Téléthon, des maladies pionnières des thérapies innovantes.

Qu'il s'agisse de tout faire pour mettre un nom sur la maladie, de mettre tout en œuvre au quotidien pour résister contre son évolution et préserver l'enfance ou de participer à un essai thérapeutique pour enrayer la maladie et même retrouver des capacités perdues... Ils ont le même moteur : la vie de leurs enfants.

Delphine et Olivier, parents de Juliette, 2 ans (Indre)

« La maladie de ma fille ne se voit pas mais c'est une bombe à retardement »



Juliette aura bientôt 3 ans. Elle est atteinte d'anémie de Fanconi, une maladie génétique rare qui affaiblit son sang et multiplie le risque de cancer par 5 000. Dès l'âge de 8 mois, face

aux symptômes de Juliette, ses parents multiplient les consultations, sans obtenir de diagnostic. Un an plus tard, vient la délivrance : *« Ne pas savoir était insupportable »*, racontent-ils. Désormais, ils ont un nom et peuvent avancer face à la

maladie. *« Juliette a, à la fois, une vie normale et une vie particulière. Une vie normale parce que c'est une enfant comme les autres. Si on la regarde comme ça, la maladie ne se voit pas. La maladie, pour l'instant, c'est une bombe à retardement. C'est dans le corps et, à un moment donné, ça va exploser. »*

Lire l'intégralité de l'interview de Delphine et Olivier sur www.afm-telethon.fr

Béatrice et Fabrice, parents de Lubin, 7 ans (Essonne)

« Notre fils est malade mais c'est un petit garçon qui veut vivre »



Lubin est atteint d'une maladie touchant les neurones moteurs qui commandent les muscles.

Progressivement, Lubin a perdu la marche et risque à terme de perdre

également l'usage d'autres muscles. Pourtant, face à la maladie, Béatrice et

Fabrice, les parents de Lubin, sont décidés à se battre car la recherche leur ouvre des perspectives nouvelles. Comme le dit Fabrice dans un sourire : *« Le combat contre la maladie, c'est de ne pas accepter de baisser les bras. Faire tout ce qu'on peut pour que la vie continue de manière positive »*.

Lire l'intégralité de l'interview de Béatrice et Fabrice sur www.afm-telethon.fr

Sandrine et Eric, parents d'Ilan, 3 ans (Oise)

« La thérapie génique peut sauver mon fils. On n'a pas hésité »



Ilan a 3 ans. Il est atteint de la maladie de Sanfilippo, une maladie dégénérative, rare, grave et incurable. En France, environ 150 enfants sont atteints de cette maladie. Ils perdent progressivement la propreté, la marche et

la parole. Pour Sandrine et Éric, parents d'Ilan, l'espoir est concret car leur fils est entré dans un essai clinique. *« On n'a pas hésité un seul instant. C'est le seul espoir qu'on a, étant donné qu'il n'y a pas de traitement. On veut tout essayer pour Ilan. Sans hésiter, on y est allés ».*

Lire l'intégralité de l'interview de Sandrine et Eric sur www.afm-telethon.fr

Naziha, maman de Mouna, 25 ans (Var)

« Grâce au Téléthon, ma fille voit des choses qu'elle n'avait jamais vues »



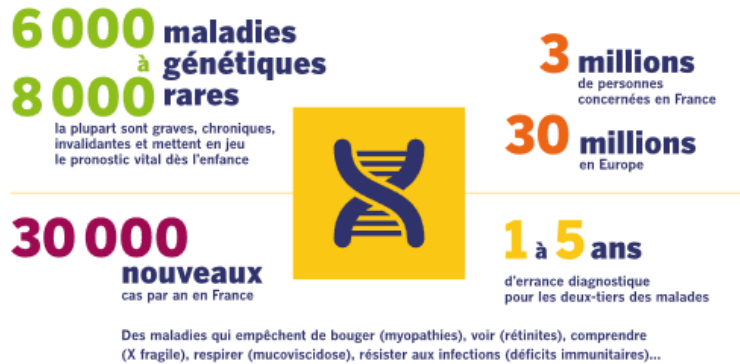
Mouna a 25 ans. Elle est atteinte d'une maladie génétique rare : l'Amaurose de Leber. Son champ de vision est si rétréci qu'on peut le comparer à celui que l'on a en regardant à travers une paille. Aujourd'hui, après avoir bénéficié d'un essai de thérapie génique sur son œil gauche, le plus atteint, elle constate progressivement une amélioration de sa vision qui lui permet de voir des choses qu'elle n'avait

jamais vues. À ses côtés, sa maman Naziha n'a jamais cessé de se battre : *« Un médecin m'avait dit : votre fille va perdre la vue, il n'y a aucun espoir. Aujourd'hui, grâce à la thérapie génique, elle voit des choses qu'elle n'avait jamais vues ».*

Lire l'intégralité de l'interview de Naziha et Mouna sur www.afm-telethon.fr

LE COMBAT DES PARENTS, DES PROGRES POUR LA VIE DES ENFANTS

Notre combat



Accélérer le diagnostic



6 000 à 8 000 maladies différentes, une origine génétique pas toujours connue, des symptômes variables... autant de défis à relever pour poser le diagnostic d'une maladie rare! Les cartes du génome humain réalisées en 1992 et 1996 par Généthon, le laboratoire du Téléthon, ont accéléré la découverte des gènes responsables de ces maladies. Et, aujourd'hui, l'AFM-Téléthon soutient le développement de technologies permettant de raccourcir le temps du diagnostic qui reste toujours une épreuve pour les familles. Mettre un nom sur la maladie, c'est savoir contre quoi on se bat, avoir accès à une prise en charge médicale adaptée et au conseil génétique. Ce sont aussi des pistes thérapeutiques qui s'ouvrent.

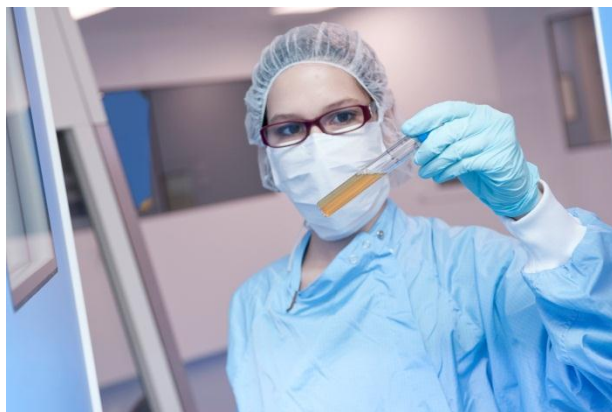
Un test génétique innovant

Avec le soutien de l'AFM-Téléthon, le chercheur Jocelyn Laporte, de l'Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire (IGBMC) à Illkirch, développe un nouveau test qui identifie des gènes dont les mutations sont responsables de maladies génétiques rares. Le chercheur a mis au point une technique de séquençage à haut débit pour identifier plus rapidement les gènes responsables de la maladie. « *Le principe est de ne réaliser qu'un seul*

test et de regarder les gènes connus pour être impliqués dans 138 maladies génétiques différentes et de comparer. Avant cela prenait des années. Les techniques de séquençage ont beaucoup évolué en peu de temps et nous permettent d'aller aujourd'hui beaucoup plus vite. Ce test innovant vient d'être mis au point. Il passera en routine pour les patients courant de l'été» explique Jocelyn Laporte. Ces nouvelles technologies permettent de progresser dans la compréhension du mécanisme des maladies génétiques rares. Pour les familles, c'est une première étape fondamentale : connaître l'ennemi pour mieux le combattre !

Guérir

Dans le cas d'une maladie génétique, le traitement le plus efficace pour stopper les symptômes et l'évolution de la maladie est de remplacer le gène défaillant : c'est le principe de la thérapie génique. La thérapie génique consiste à apporter, au sein des cellules malades, une version normale d'un gène qui ne fonctionne pas, ou qui fonctionne



mal, et qui est à l'origine de la maladie. Aujourd'hui, divers essais sont en cours dans le monde pour différentes maladies.

Le 1er essai français de thérapie génique pour une maladie rare de la vision

L'œil est un organe cible privilégié pour le développement de thérapies géniques, pour plusieurs raisons. D'abord parce que l'on connaît de nombreux gènes responsables de maladies rares de la vision. En plus, compte-tenu de sa taille, l'œil ne nécessite pas des quantités importantes de produit (contrairement aux muscles, par exemple) pour être traité. Enfin, sa position « isolée » du reste de l'organisme (et notamment du système immunitaire) fait de lui un modèle pratique pour la thérapie génique. Pour ces raisons entre autres, plusieurs essais ont déjà été réalisés ou sont en cours de préparation. L'amaurose congénitale de Leber est l'une des maladies de la vision la plus fréquente chez l'enfant. Elle a une prévalence de 5 cas pour 10 000 naissances. On la retrouve dans 10 à 20% des cas de cécité chez l'enfant. Un essai clinique a démarré en octobre 2011 dans le service de Michel Weber au CHU de Nantes, et a permis d'inclure 9 patients porteurs de la mutation du gène

RPE 65. Le vecteur-médicament et tous les travaux préalables au démarrage de l'essai ont été effectués par l'équipe de Philippe Moullier et de Fabienne Rolling au sein d'un des centres de recherche de l'AFM-Téléthon, Atlantic Gene Therapies. C'est l'essai auquel participe Mouna !

Maladie de Sanfilippo : un essai de thérapie génique en cours

La maladie de Sanfilippo provoque une dégénérescence inéluctable et réduit considérablement l'espérance de vie des enfants touchés. Les symptômes apparaissent entre 2 et 6 ans : les enfants deviennent hyperactifs, ont des difficultés d'apprentissage, ne dorment plus la nuit... Progressivement ils perdent la parole, la marche, la propreté, pour tomber dans la dépendance, jusqu'au décès qui survient en général à l'adolescence. Mené en partenariat avec l'Institut Pasteur, l'essai de thérapie génique de phase I/II qui a démarré en octobre 2013 inclut quatre jeunes malades âgés de 18 mois à 4 ans. La neurochirurgie est réalisée à l'hôpital Necker par Michel Zerah et les enfants sont suivis au Kremlin-Bicêtre par l'investigateur clinique, le professeur Marc Tardieu. « Le principe de cet essai de thérapie génique consiste à introduire à plusieurs endroits dans le cerveau des enfants malades le gène correcteur qui permettra de produire l'enzyme qui manque et rétablir la fonction du lysosome » explique Marc Tardieu. « *L'objectif principal de l'étude est de s'assurer de l'innocuité de cette thérapie génique et de déterminer la durée nécessaire du traitement immunosuppresseur, mais nous espérons aussi que ce médicament apportera un bénéfice aux malades. En effet, nous avons choisi de traiter des enfants âgés de moins de cinq ans avec l'espoir que la thérapie agira avant que la maladie ait fait trop de dégâts.* »

Amyotrophie spinale : des enfants malades ont participé à un essai clinique pour tester une nouvelle molécule, l'Olesoxime

L'amyotrophie spinale est une maladie neurodégénérative qui touche les neurones moteurs. C'est une maladie évolutive, l'une des maladies neuromusculaires les plus fréquentes de l'enfant. 165 enfants ont participé, en Europe et aux USA, à l'essai clinique testant la toute nouvelle molécule (Olesoxime) découverte en 2000 par la société Trophos et développée avec le soutien de l'AFM-Téléthon. Depuis leur inclusion dans l'essai, la plupart des patients qui ont bénéficié de ce nouveau médicament ont exprimé avoir ressenti un mieux et récupéré des fonctions et des gestes qu'ils ne faisaient pas auparavant. Dans le centre investigateur de Montpellier, l'essai a été coordonné par le Dr François Rivier. L'essai de phase II/III, en double aveugle, produit vs placebo, a été mené dans 23 sites investigateurs en Europe. Pendant deux ans, les patients ont reçu le traitement. Les résultats ont été annoncés en mars. « *Ils sont prometteurs* » explique François Rivier, « *Tout d'abord, il n'y a pas*

d'effets secondaires et ils montrent un maintien de la fonction motrice. C'est une première pour une maladie neurodégénérative, rare et invalidante pour laquelle aucun traitement n'existait ». L'enjeu maintenant est d'obtenir les autorisations réglementaires pour fournir aux patients le médicament le plus vite possible. Pour François Rivier, « ce traitement est un pas en avant mais il faut aller plus loin et transformer l'essai ».

Les thérapies

Parce que la pharmacologie classique n'offrait aucune perspective aux maladies génétiques rares longtemps considérées comme incurables, l'AFM-Téléthon impulse, depuis de nombreuses années, le développement de thérapies innovantes issues des connaissances récentes en génétique ou biologie cellulaire. Des stratégies thérapeutiques nouvelles qui ouvrent des perspectives pour traiter des maladies fréquentes. L'AFM-Téléthon soutient aujourd'hui des essais cliniques concernant des maladies génétiques de la vue, du sang, du cerveau, du système immunitaire, du muscle...

Deux voyages de presse au cœur des laboratoires pour découvrir comment sont utilisés les dons du Téléthon

Mardi 18 novembre et jeudi 27 novembre 2014 de 10h à 17h

Mardi 18 novembre : visite de Généthon, Généthon Bioprod et d'I-Stem à Evry.

Ces laboratoires, financés grâce à la générosité publique, sont devenus des leaders mondiaux dans les domaines de la thérapie génique et de la thérapie cellulaire.

Jeudi 27 novembre : visite de l'Institut de Myologie et l'Institut de la Vision à Paris. Créé grâce aux dons du Téléthon, l'institut de Myologie est un centre d'expertise international dédié au muscle et à ses maladies. L'Institut de la Vision, quant à lui, est l'un des plus importants centres de recherche intégrée sur les maladies de la vision en Europe.

Renseignements et inscription: Elia Foucard-Tiab/ 01 69 47 25 64
efoucardtiab@afm.telethon.fr ou auprès de votre coordination Téléthon.

SE BATTRE AU QUOTIDIEN

Le Référent Parcours de Santé : un métier créé par l'AFM-Téléthon

Expert de la maladie, le Référent Parcours de Santé accompagne les personnes malades et leur famille à chaque étape de l'évolution de la maladie : diagnostic, conseil génétique, prise en charge médicale adaptée, prévention de l'aggravation de la maladie et des ruptures de parcours, accès aux droits, logement, scolarisation, formation, emploi... Un centaine de ces professionnels interviennent partout en France, financés directement grâce aux dons du Téléthon. Forte de cette expérience, l'AFM-Téléthon agit aujourd'hui auprès des pouvoirs publics pour que soit reconnu un véritable « droit à l'accompagnement » pour les maladies chroniques évolutives.

Chiffres clés :

- 100 professionnels effectuent plus de 10 000 visites par an
- Plus de 16 000 familles concernées par une maladie neuromusculaire ont été suivies par ces professionnels depuis 1988
- Un financement de 13,1 millions d'euros pour 2013

Le Village Répit Familles® : Une solution pour souffler face à la maladie

Pour permettre aux malades et aux aidants familiaux de se ressourcer, l'AFM-Téléthon a imaginé le concept Village Répit Familles®. Son caractère innovant réside dans le fait d'accueillir sur un même lieu de vacances les aidants et les aidés dans une perspective de détente, répit et loisirs, avec une prise en charge médico-sociale adaptée pour les malades. 2 villages ont été créés, l'un dans la région angevine, l'autre dans le Jura.



La Salamandre est le premier Village Répit Familles® qui a ouvert ses portes à Saint-Georges-sur-Loire en octobre 2009 et qui accueille les personnes concernées par une maladie neurologique rare et leur famille.

Les Cizes est le nouveau Village Répit Familles® créé par l'AFM-Téléthon. Ouvert à l'été 2014, il accueille les familles concernées par le handicap moteur pour leur permettre de souffler et de se ressourcer face à la maladie.



Témoignages



L'espace d'une semaine, Laure, son père Jean-François et Athos son chien d'assistance, ont élu domicile dans un des pavillons du tout nouveau **Village Répit Famille®** de Saint-Lupicin. « *Une semaine de répit, c'est important pour affronter la maladie le reste de l'année* » confie la famille. Pour cette jeune comptable de 27 ans, originaire de la région Lilloise, qui est tétraplégique : « *c'est important pour notre équilibre que mon père reste mon père et qu'il ne soit pas que mon aidant* ». Jean-François, quant à lui, renchérit : « *la maladie, c'est un chronomètre que l'on a dans la tête et le village c'est pour casser cette routine, lâcher prise et éviter le burn-out* ».

Pierre-Marin Colliot est atteint d'amyotrophie spinale, il a séjourné avec ses parents à la Salamandre en 2010. Sa maman Isabelle nous parle de leurs vacances dans le Maine-et-Loire : « *A la Salamandre, on se sent en vacances, il y a une prise en charge possible 24h/24, on change de rythme* ». Tandis que Pierre-Marin est pris en charge pour une sortie, Isabelle et son époux prennent du temps pour eux en toute sérénité « *on sait que son enfant sera en parfaite sécurité avec des professionnels de la santé, tout va bien se passer* ».



Chiffres clés :

- Le Village Répit Familles® Les Cizes a été financé à hauteur de 975 000 euros par l'AFM-Téléthon sur un budget global de 4,8 Millions d'euros.

L'AFM-TELETHON EN CHIFFRES



Parce que la confiance des donateurs est la clé de voûte du succès du Téléthon, l'Association s'est engagée, dès 1987, lors du premier Téléthon, à leur **rendre compte en toute transparence des actions réalisées grâce à leurs dons.**

Soucieuse d'utiliser avec rigueur les fonds qui lui sont confiés, l'AFM-Téléthon s'est dotée de nombreuses procédures de contrôle internes (direction financière, comité financier, contrôle de gestion, contrôle qualité) et externes (Cour

des Comptes, commissaires aux comptes, Urssaf et services fiscaux, cabinet Arthur Andersen, Bureau Veritas). **Depuis 2001, l'AFM-Téléthon est certifiée par le Le Bureau Veritas Certification, un organisme indépendant.** Cette certification de services vise à garantir aux donateurs que leurs dons sont utilisés de façon conforme aux objectifs annoncés.

Les comptes détaillés sont accessibles à tous sur internet ou diffusés largement.

Le rapport annuel de l'AFM-Téléthon 2013 est disponible sur :

http://www.afmtelethon.fr/sites/default/files/flipbooks/afm_ra2013/index.html

TELETHON 2014 : L'ACTU EN AQUITAINE

Le Téléthon 2014 se déroulera les 5 et 6 décembre prochain. Pour cette édition, quatre familles incarneront le combat de l'association aux côtés de Garou, parrain. Les caméras de France Télévisions seront à nouveau présentes au cœur de l'élan populaire et citoyen en région, et ce à travers la mobilisation de **villes ambassadrices**: Marseille (13), Metz (54), Vannes (56) et Perpignan (66). L'Archipel de la Guadeloupe, quant à lui sera, au cœur de la mobilisation avec plusieurs duplex en direct sur les chaînes de France Télévisions.

Le coup d'envoi de **la Route du Nord** se fera depuis Coudekerque-Branche (59) rejoindra le plateau central au Champ-de-Mars. De Lens (62) à Tourcoing (59) en passant par Saint-Quentin (02) et Compiègne (60), une caravane de véhicules insolites rejoindra les plateaux de France Télévisions samedi 6 décembre.

Mais aussi et pour la toute première fois, un défi sportif **le Grand Relais** fédérera des champions qui auront pour mission de relayer Méribel et la Tour Eiffel – et ce par des moyens de transports écomobiles ! (aviron, équitation, cyclisme, ski, rollers et canoë).

ZOOM SUR L'OPERATION « 1000 CHERCHEURS DANS LES ECOLES »

En novembre 2013, 259 collèges et lycées de toute la France ont accueilli un chercheur dans leurs classes. Près de 500 interventions et **25 000 élèves** ont ainsi découvert les dernières avancées de la recherche biomédicale, le quotidien des chercheurs dans les laboratoires de recherche. **Du 3 au 28 novembre 2014**, l'AFM-Téléthon propose de nouveau, avec l'Association des Professeurs



de Biologie et de Géologie, aux enseignants de collèges (à partir de la troisième) et lycées de recevoir dans leurs classes un chercheur issu des laboratoires soutenus par l'AFM-Téléthon. Pour toute information complémentaire : 1000chercheurs@afm-telethon.fr

QUELQUES ASTUCES POUR SE MOBILISER

Rejoindre les bénévoles du Téléthon :

Vous voulez faire partie de l'aventure, vous avez le goût du bénévolat mais aussi du défi créatif, vous voulez intégrer une équipe dynamique, partager vos compétences et en acquérir de nouvelles, vous voulez vivre des moments de convivialité alors rejoignez les bénévoles du Téléthon et vivez l'engagement qui vous ressemble en fonction de vos envies et de vos disponibilités. **Pour rejoindre l'AFM-Téléthon :**

benevoles@afm.genethon.fr



Organiser une animation :

Le Téléthon, c'est deux jours de fête qui rassemblent plus de 5 millions de personnes partout en France. Plus de 200 000 bénévoles s'investissent dans l'organisation de plus de 20 000 animations (manifestations sportives, soirées dansantes, spectacles, ventes de produits au profit du Téléthon...). Vous aussi vous pouvez participer, il n'est pas trop tard ! Toutes les générations, toutes les initiatives et tous les défis sont les bienvenus. Contactez la coordination la plus proche de chez vous. Coordonnées disponibles sur <http://coordination.telethon.fr/>



Faire un don :



Près de 60 centres de promesses 3637, soit 2300 lignes téléphoniques, seront animés par les bénévoles du Lions Club. En Aquitaine, les centres de promesses de dons seront installés à Bordeaux, Mont-de-Marsan et Pau avec pas moins de 120 lignes de téléphone. Pour les plus connectés, il est également possible de faire un don sur : www.telethon.fr

En Aquitaine, le Téléthon 2013 a recueilli 4 838 299 Euros

(dons effectués par téléphone, internet et sur les manifestations)

Dordogne (24) – 601 716 Euros

Gironde (33) – 1 893 346 Euros

Landes (40) – 676 366 Euros

Lot-et-Garonne (47) – 365 154 Euros

Pyrénées-Atlantiques (64) – 1 301 717 Euros

**LA MALADIE DE MA FILLE
NE SE VOIT PAS MAIS
C'EST UNE BOMBE À RETARDEMENT.**



AFMTELETHON
LE COMBAT DES PARENTS
LA VIE DES ENFANTS

5 ET 6 DÉCEMBRE 2014
sur les chaînes de France Télévisions et partout en France

**FAITES UN DON AU 3637*
OU SUR TELETHON.FR**

**NOTRE FILS EST MALADE
MAIS C'EST UN PETIT GARÇON
QUI VEUT VIVRE.**



AFMTELETHON
LE COMBAT DES PARENTS
LA VIE DES ENFANTS

5 ET 6 DÉCEMBRE 2014
sur les chaînes de France Télévisions et partout en France

**FAITES UN DON AU 3637*
OU SUR TELETHON.FR**



FONDATION EDF

**LA THÉRAPIE GÉNIQUE
PEUT SAUVER MON FILS.
ON N'A PAS HÉSITÉ.**



AFMTELETHON
LE COMBAT DES PARENTS
LA VIE DES ENFANTS

5 ET 6 DÉCEMBRE 2014
sur les chaînes de France Télévisions et partout en France

**FAITES UN DON AU 3637*
OU SUR TELETHON.FR**

**GRÂCE AU TÉLÉTHON,
MA FILLE VOIT DES CHOSES
QU'ELLE N'AVAIT JAMAIS VUES.**



AFMTELETHON
LE COMBAT DES PARENTS
LA VIE DES ENFANTS

5 ET 6 DÉCEMBRE 2014
sur les chaînes de France Télévisions et partout en France

**FAITES UN DON AU 3637*
OU SUR TELETHON.FR**



FONDATION EDF



FONDATION EDF