

AFMTÉLÉTHON
LE COMBAT DES PARENTS
LA VIE DES ENFANTS



AFMTéléthon - AFM 2018

AINCRE

LA MALADIE
C'EST ENFIN POSSIBLE

SUR LES CHAÎNES DE FRANCE TÉLÉVISIONS
ET PARTOUT EN FRANCE

7-8 DÉC. 2018

TELETHON.FR

3637

service gratuit + prix appel

france•tv

radiofrance



FONDATION EDF

Dossier de presse *#Téléthon2018*

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR



7 ET 8
DÉCEMBRE
2018



« *L'Histoire nait souvent d'un combat personnel et notre Association l'illustre bien. Nous, familles, touchées dans notre chair et au plus profond de notre cœur n'avions pas d'autres solutions que celle de nous battre contre ces maladies qui tuent nos enfants. 60 ans après la création de l'Association, nous sommes fiers de nos résultats car cette mission que l'on mène, avec force et énergie, porte ses fruits. Grâce au Téléthon, de premières maladies commencent à tomber sous les coups des thérapies innovantes.* »
Laurence Tiennot-Herment, Présidente de l'AFM-Téléthon depuis 15 ans.

V comme Vie, Vaincre, Victoires

L'histoire de l'AFM-Téléthon est née en 1958 de la volonté d'une poignée de parents bien décidés à sortir du désert médical, scientifique et social et à prendre en main l'avenir de leurs enfants malades. Ils ne savaient pas qu'ils allaient faire bien plus que ça !

Génération après génération, ils ont défriché, inventé, rassemblé, construit, animés d'une détermination et d'une audace sans limites. Forts de cet esprit « pionnier », la mort aux trousses, ils ont remporté des victoires multiples et franchi les étapes successives vers leurs deux objectifs : guérir et, en attendant, permettre à leurs enfants, à leurs proches, de vivre comme tout le monde.

60 ans après, un pas de géant a été franchi ! De victoires scientifiques en conquêtes sociales, des limites que l'on croyait infranchissables ont été repoussées. L'arrivée des premiers traitements pour des maladies considérées incurables montre à quel point l'action collective, le refus de la fatalité et l'audace ont le pouvoir de changer des vies.

Les succès de la thérapie génique se multiplient, une révolution médicale se déploie aujourd'hui à travers le monde. Ce que les équipes pionnières ont réalisé en France et en Italie pour les déficits immunitaires a ouvert la voie à une médecine innovante qui s'attaque à des maladies héréditaires du sang, de la vision, du foie, mais aussi aux cancers, aux maladies neurodégénératives...

En 2018, vaincre la maladie devient possible... est possible !

Des victoires qui inventent une nouvelle médecine

Parce qu'il n'existait aucun traitement pour les maladies génétiques rares, les familles de l'AFM-Téléthon ont décidé d'utiliser les gènes comme médicaments pour guérir ces maladies. Et ça marche ! Les victoires se multiplient à travers le monde pour des maladies rares mais également pour des maladies fréquentes.

- ✓ Une équipe de l'hôpital Necker soutenue par le Téléthon démontre, en 2000, pour la première fois au monde, l'efficacité de la thérapie génique. **Des bébés-bulle, des enfants atteints d'un grave déficit immunitaire, sortent de leur bulle stérile et retrouvent une vie normale !** Depuis, 150 enfants environ ont été traités dans le monde ! Et aujourd'hui, la thérapie génique multiplie les victoires pour des maladies du sang, de la peau, de la vision... et est à l'origine d'une médecine nouvelle contre certains cancers.



- ✓ En 2017, un jeune garçon de 7 ans atteint d'une maladie génétique rare de la peau est sauvé grâce à une première mondiale : une greffe de peau génétiquement modifiée sur 80 % du corps. Cette prouesse médicale et scientifique a été réalisée grâce à une approche thérapeutique de pointe combinant thérapie génique et thérapie cellulaire mise au point par le chercheur italien, Michele De Luca, dont les premiers travaux ont été soutenus par les Téléthon français, à hauteur d'1 million d'euros, et italien.



- ✓ En 2018, un essai démarre pour une maladie rare du foie, la maladie de Crigler-Najjar !



Avec cet essai, Généthon, le laboratoire du Téléthon, a un objectif : stopper la maladie et permettre aux malades contraints à passer plus de douze heures par jour sous des lampes UV, de retrouver une vie normale. Mélissa, 23 ans, qui vit depuis sa naissance avec cette maladie, est volontaire pour participer à cette première médicale. *«Dans la vie de tous les jours, je dois en permanence anticiper, je ne peux pas faire de choses imprévues et spontanées. Enfin, le Téléthon me donne*

l'espoir de pouvoir vivre comme tout le monde.» **Au total, la mise au point du traitement et l'essai clinique de phase 1 représentent un coût de 18 millions d'euros pour Généthon.**

✓ Traiter l'ensemble des muscles par thérapie génique devient possible

L'organisme contient environ 600 muscles qui contribuent à toutes les fonctions vitales : bouger, respirer, manger... Le défi pour guérir les maladies neuromusculaires est donc immense. Pourtant, grâce au travail acharné des chercheurs des laboratoires du Téléthon, les muscles sont à portée de thérapie génique et les premiers résultats le démontrent.

« Quand j'ai vu la vidéo, je n'arrivais pas à décrocher mes yeux de l'écran. J'ai dû la visionner deux fois pour me rendre compte. J'étais émerveillée de voir tout ce que ces enfants qui ont bénéficié de la thérapie génique pouvaient faire et qu'ils ne pouvaient pas faire avant. C'était très émouvant. J'ai pensé avant tout aux parents »

commente Ana Buj Bello, la chercheuse de Généthon qui a mis au point ce traitement pour la myopathie myotubulaire pour lequel **8 ans de travaux et 12 millions d'euros investis par Généthon ont été nécessaires**.

En effet, trois mois après l'injection du traitement, les premiers bébés traités tiennent assis seuls et attrapent des objets, des gestes impensables chez des enfants que la maladie prive de tout mouvement.

Des résultats similaires ont été obtenus chez des enfants atteints de la forme la plus grave d'amyotrophie spinale, une autre maladie neuromusculaire. La thérapie génique, en une seule injection a enrayé l'évolution naturelle de la maladie. Respirer et manger sans aide, s'asseoir, se lever, voire faire quelques pas... des progrès jusque-là inimaginables pour ces enfants !





Des victoires qui ont changé et qui vont changer la vie des malades

Ils ont été les pionniers des essais de thérapies innovantes (thérapie génique, thérapie cellulaire, pharmacogénétique,...), ils ont l'espoir de guérir car leur maladie a été traitée avec succès par thérapie génique, ils ont la chance d'une nouvelle vie grâce à un diagnostic qui ouvre la porte des traitements, ils vivent leur vie comme ils l'entendent, ils ne lâchent jamais rien dans leur combat contre la maladie.... Marie, Melvyn, Mathilde, Lee, Sethi, Léo, Lou et Melissa incarnent la revanche de la vie sur la maladie, les victoires obtenues, ensemble, grâce au Téléthon. Portraits.

Les victoires sur la maladie

Marie fera sa rentrée scolaire 2018 de l'autre côté du bureau !



Pétillante, souriante, Marie ressemble à toutes les jeunes femmes de son âge. Pourtant, très tôt, les médecins ont diagnostiqué chez elle une amyotrophie spinale qui lui fait perdre la marche à l'âge de dix ans. Malgré tout, elle a décidé de vivre sa vie comme elle l'entend. « Avec la perte de la marche, je me suis forgé une carapace, un tempérament à ne pas me laisser abattre. *Mon objectif, c'est de mener la vie dont j'ai envie, avec le fauteuil. On rencontre des obstacles, mais j'ai toujours trouvé une solution pour les contourner. Fauteuil ou pas fauteuil, j'avance, et je mène la vie dont j'ai envie* ». Marie regarde l'avenir avec

confiance : « *J'ai toujours souhaité être professeur. C'est une profession qui permet d'avoir une vie familiale, or je veux des enfants.* ». CAPES en poche, elle est, depuis la rentrée scolaire, retournée à l'école... de l'autre côté du bureau !

Sethi, 8 ans, la liberté retrouvée !



Le 6 juin 2010, Azizah, jeune maman de 23 ans, donne naissance à Sethi. Après quelques mois, les premiers symptômes apparaissent. D'abord, un eczéma persistant et virulent, puis des bleus, de multiples infections et enfin des saignements inquiétants. En mars 2011, les médecins diagnostiquent chez Sethi un syndrome de Wiskott-Aldrich, un déficit immunitaire héréditaire très rare qui ne touche qu'un garçon sur 200 000. Azizah consacre alors toute son énergie à combattre la maladie. « *La maladie vole l'enfance de mon bébé, tous ces instants précieux où on découvre la vie, ça me vole aussi mon rôle de maman, ma vie de jeune femme... Aujourd'hui tous mes espoirs sont portés par le traitement par thérapie génique, remplacer son gène malade...* ».

Après 3 ans d'hospitalisations, de transfusions, d'une surveillance de chaque instant, Sethi entre, en janvier 2014, dans l'essai de thérapie génique mené par Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon : « *Cela faisait 1048 jours que nous attendions ce jour... L'émotion, et les larmes sont là... ainsi qu'une pointe d'angoisse quant au futur. Mais aujourd'hui plus que tout, c'est la joie d'avoir eu accès à cet essai clinique et c'est la chance d'une nouvelle vie pour Sethi !* »

Aujourd'hui, Sethi, s'il reste fragile, est sorti de sa « bulle ». « *Sethi peut courir, aller à l'école. Cette thérapie offre une nouvelle vie à mon fils !* ». Il a eu 8 ans en juin dernier, un cap inespéré par sa maman. Son système immunitaire a bien été renforcé et l'a aidé à se stabiliser, même si il garde une certaine fragilité, notamment au niveau des plaquettes.

Faire reculer la maladie : le combat de Mathilde et Melvyn !

Accélérer le diagnostic, c'est savoir contre quoi on se bat et mieux se projeter dans l'avenir. C'est une meilleure prise en charge, et parfois même, pouvoir bénéficier d'un traitement !

Melvyn est un petit garçon de 6 ans. Depuis le diagnostic de sa myopathie - une laminopathie - il bénéficie de soins appropriés, qui ont permis de stabiliser dans un premier temps son état, avant de l'améliorer. Pour Jennifer, la maman de Melvyn, « *La prise en charge a été très précise une fois qu'on savait ce qu'avait Melvyn. Elle a été mise en place très rapidement et Melvyn a pu regagner en autonomie. Quel bonheur de se sentir victorieux contre la maladie ! La prochaine étape doit être celle des traitements !* ».



Mathilde pensait être condamnée toute sa vie à ne pouvoir marcher que 20 mètres avant de s'arrêter, épuisée. Mais depuis qu'elle prend le traitement qui lui a été prescrit à la suite du diagnostic qui a enfin été posé à l'institut de Myologie, sa vie a complètement changé. Elle a abandonné l'usage de son fauteuil roulant et jour après jour elle découvre de nouvelles sensations. « *Je vis comme une personne normale et cela m'ouvre plein de possibilités. C'est une nouvelle vie dont je cherche les limites* ». Son rêve : gravir le Pic du Canigou qui culmine à 2784 mètres d'altitude, une randonnée que sa famille basée dans la région de Perpignan, réalisait régulièrement, mais sans elle. Le [30 juin dernier, son rêve est devenu réalité](#) ! « *Je suis heureuse d'y être arrivée, c'était un challenge très important pour moi !* »

V comme Victoires pour Lou, 5 ans



Une amyotrophie spinale est diagnostiquée chez Lou vers 18 mois après une série d'investigations car elle ne marche pas, pas même à quatre pattes, et sa cage thoracique est très déformée. Elle est immédiatement prise en charge de façon assez soutenue, sur le plan moteur et respiratoire car elle présente une grande fragilité. « *On a l'impression que la vie s'arrête, que plus rien ne sera comme avant et tous nos projets s'effondrent d'un coup* », se rappelle Virginie sa maman.

Dès lors, ses parents prennent contact avec le service régional de l'AFM-Téléthon pour recevoir soutien mais aussi conseil et accompagnement dans les différents projets qu'ils doivent mettre en place : « *C'est important de ne pas se sentir seuls. Au début, on est perdu : certes notre fille est malade, mais concrètement, il faut faire quoi, de quelle façon, vers qui aller ? Olivier, notre Référent Parcours de Santé, nous apporte une aide importante dans de nombreux domaines* ». Ainsi, Virginie et David ont pu être guidés pour identifier les bons professionnels pour le suivi au quotidien de Lou, pour accéder à leurs droits, et permettre à leur fille d'être scolarisée : « *Notre première victoire contre la maladie a été que Lou puisse faire sa rentrée scolaire comme tous les enfants en septembre dernier en classe de petite section, à temps plein ! Nous avons eu la chance que toute l'école se soit adaptée à Lou !* ».

La seconde victoire est médicale pour Lou et sa famille : depuis janvier 2018, elle reçoit le premier médicament disponible pour l'amyotrophie spinale : « *C'est impressionnant ! En à peine 3 ans depuis l'annonce de la maladie, alors qu'on ne nous donnait aucun espoir, il y a eu une nette avancée vers les traitements ! Grâce à cela une nouvelle vie s'ouvre à Lou et à nous !* »

L'espoir en la recherche

Vaincre la maladie : le rêve de Mélissa, 23 ans, en passe de devenir réalité



Vaincre la maladie cela devient possible pour Mélissa ! Elle sera la première patiente incluse dans un essai de thérapie génique mené par Généthon, le laboratoire du Téléthon, pour la maladie de Crigler-Najjar. D'origine génétique, cette maladie rare du foie touche moins de 20 personnes en France. Elle se caractérise par l'accumulation anormale dans tous les tissus de l'organisme et le cerveau, de bilirubine, une

substance pigmentée jaune fabriquée par le foie. L'enzyme chargée de l'éliminer ne fonctionnant pas, la bilirubine s'accumule, provoquant une jaunisse intense et chronique. Si elle n'est pas traitée rapidement cette accumulation peut générer d'importants dommages neurologiques et devenir mortelle. Il n'existe pas de médicament pour cette maladie. Seule la photothérapie sous des lampes UV, pendant 10 à 12 heures par jour, permet de faire diminuer le taux de bilirubine.

C'est donc avec beaucoup d'émotion et de confiance que Mélissa envisage l'avenir : « *Je me sens comme une aventurière. Je suis heureuse de cet aboutissement ! Notre famille et surtout mon grand-père maternel est très impatient ! C'est le Téléthon qui nous permet enfin cet espoir ! Je suis folle de joie, mais en même temps, j'ai plein de questions dans ma tête.... J'ai compris que ça allait peut-être me guérir et que j'allais déjà jaunir. Ma photothérapie, je suis quasiment née avec ! J'ai peur que sans mes lampes je ne réussisse pas à dormir. Ce qui va changer ? Je n'aurais plus de contraintes pour voyager ! Plus besoin de rentrer tôt pour faire un nombre suffisant d'heures de photothérapie ! Je vais vivre comme tout le monde !* ».

Le 10 mai dernier, Mélissa a signé le consentement pour faire partie de l'essai clinique. Prochaines étapes ? Une période d'observation et d'exams divers qui permettront d'évaluer l'essai, et surtout, l'injection du produit de thérapie génique tant attendue.

Pour Lee, 13 ans, l'espoir c'est la thérapie génique !

Originaire de Thaïlande, Lee a été adopté par Géraldine et Serge en 2007. A son arrivée en France, un pédiatre pose un diagnostic alarmant : Lee est atteint d'une thalassémie ...



Sans de très régulières et contraignantes transfusions sanguines qui durent des heures, sa vie est en danger : « *Ce fût le désarroi complet explique Géraldine. Il était hors de question que je le rende, c'était bel et bien MON fils ! Notre objectif, c'est la guérison. J'ai remué ciel et terre pour faire avancer les choses, passé des jours et des nuits sur internet, j'ai vu de nombreux médecins, je les ai questionnés sur les avancées de la recherche.* »

En 2010, une première percée des chercheurs est réalisée, avec le soutien du Téléthon : la thérapie génique permet alors à une jeune malade, Paul-Louis, de vivre tout à fait normalement sans transfusions sanguines... Pour Géraldine, ce premier succès est un énorme soulagement : « *Ce jour du 15 septembre 2010 a été une date très importante pour nous... toute aussi importante que le jour où nous avons reçu notre fils !* ». Mais le temps des chercheurs n'est pas celui des malades et il a fallu attendre plusieurs années avant que cette percée ne soit confirmée en avril dernier chez une vingtaine de patients à travers le monde. Pour Géraldine, l'espoir devient concret: « *Voilà ce que j'attends depuis 10 ans. Enfin le bout du tunnel pour mon loulou. Là nous y sommes. Lee va être guéri, j'en ai aujourd'hui l'intime conviction, je sais qu'il ne va pas mourir...et je me battrais pour lui et avec lui jusqu'au bout.* »

Prouesse médicale pour une maladie rare de la peau !



Dès la naissance de Léo, les premiers signes de la maladie apparaissent. De petites bulles parsèment ses mains et, très vite, le diagnostic tombe. Léo est atteint d'une épidermolyse bulleuse de type dystrophique, une maladie génétique rare qui se caractérise par l'apparition de bulles sur tout le corps dues au décollement du derme et de l'épiderme.

C'est à l'apprentissage de la marche, dans la première année de vie de Léo, que la famille rentre de plein fouet dans le quotidien difficile de la maladie. Les chutes, les frottements provoquent des plaies douloureuses sur le corps du petit garçon et la famille doit s'adapter. Les soins sont compliqués et douloureux. Florence, sa maman, endosse alors avec courage le rôle d'infirmière et prend soin de lui : *« Aujourd'hui je ne vois plus les plaies de Léo, mon regard s'est habitué. Je suis dans ma bulle, dans mon rôle de soignant. Je ne me pose pas de question, en tant que mère, on fait tout pour son enfant. Je le vis bien, car je le vis avec lui »*. En effet, tous deux ont établi leur rituel : Léo enlève ses bandages, Florence s'occupe de ses soins et remet les pansements.

Toute la famille se bat pour continuer à vivre une vie la plus normale possible en attendant les traitements qui mettront fin à la maladie de Léo. En novembre 2017, coup de tonnerre pour les familles concernées par ces terribles maladies ! Un garçon de 7 ans atteint d'épidermolyse bulleuse jonctionnelle, une autre forme de la maladie, est sauvé grâce à une première mondiale : une greffe de peau génétiquement modifiée sur 80 % du corps. Cette prouesse médicale et scientifique a été réalisée grâce à une approche thérapeutique de pointe combinant thérapie génique et thérapie cellulaire mise au point par le chercheur italien, Michele De Luca, dont les travaux ont été soutenus à l'origine par les Téléthon français et italien. Cette première victoire donne confiance à la famille : *« Même si Léo présente une forme différente de la maladie, nous devons continuer notre combat pour qu'un jour prochain, on puisse aussi proposer cette thérapie à notre fils et aux autres enfants »*.



Pascal Obispo, parrain du Téléthon 2018 !

Chanteur engagé, Pascal Obispo portera la voix des familles lors de cette nouvelle édition du Téléthon. Un rôle qu'il prend très à cœur : *« Je suis très heureux d'être le parrain du Téléthon 2018. Je suis fier de partager le combat des familles, des enfants, de participer à cette mobilisation de tous, et dans toute la France, d'être aux côtés des chercheurs et des bénévoles. J'ai hâte de vivre cette fête de la solidarité ! »*

Faire un don : **3637** ou www.telethon.fr



Téléthon



@telethon_france



AFM Téléthon

#Telethon2018

www.telethon2018.fr



L'AFM-Téléthon, retour sur une success story qui a changé la vie des malades

Il y a 60 ans, les myopathies n'intéressaient pas ou si peu la communauté scientifique et médicale. En février 1958, 9 parents se réunissaient pour changer leur destin et combattre les maladies qui tuaient leurs enfants. Le **30 avril 1958**, sous l'impulsion de Yolaine de Kepper, maman de 7 enfants dont 4 garçons atteints de myopathie de Duchenne, l'A.F.M, Association Française contre la Myopathie, naissait pour combattre les maladies neuromusculaires. 3 lettres qui sont aujourd'hui synonymes de victoires et d'innovation pour l'ensemble des maladies rares.

⇒ **60 ans de combat en dates clés**

- **1969** : première victoire, les myopathies sont prises en charge à 100% par la **sécurité sociale**. C'est la reconnaissance des maladies neuromusculaires qui, souvent très graves et évolutives, s'attaquent d'abord aux muscles moteurs puis aux muscles cardiaque et respiratoire causant le décès prématuré des enfants et adultes concernés.
- **1972** : L'AFM introduit en France **les premiers fauteuils roulants électriques** et se bat pour leur prise en charge par la sécurité sociale, obtenue en 1977. Un premier pas vers l'autonomie et la citoyenneté des personnes en situation de handicap.
- **1981** : La recherche étant la clé du combat contre ces maladies mortelles, **l'AFM crée son premier conseil scientifique** et devient actrice de la médecine et de la recherche.
- **1986** : **le gène de la myopathie de Duchenne** est identifié, l'espoir de pouvoir guérir cette maladie.
- **1987** : **le premier Téléthon est diffusé sur Antenne 2**. Un événement inédit qui sensibilise le grand public et qui donnera ensuite, chaque année de façon extraordinaire, les moyens à l'AFM-Téléthon de soutenir la recherche contre les maladies rares.
- **1988** : L'AFM crée le **métier de Technicien d'Insertion** (aujourd'hui appelé Référent Parcours de Santé), des professionnels médicaux-sociaux qui accompagnent les familles à chaque étape de l'évolution de la maladie. Un modèle d'accompagnement innovant et visionnaire aujourd'hui expérimenté dans le programme « *Accompagnement à l'autonomie en santé* » lancé par le gouvernement en 2017.
- **1992-1996** : **Généthon**, le laboratoire de l'AFM-Téléthon créé en 1990 pour comprendre l'origine génétique des maladies rares, **publie les premières cartes du génome humain**. Une première mondiale qui révolutionnera la génétique mondiale et impulsera l'émergence des biothérapies innovantes.
- **1996** : **Création de l'Institut de Myologie**, un centre international d'expertise du muscle et de ses maladies.
- **2000** : **premier succès de la thérapie génique pour les « bébés-bulle »**, financé notamment par l'AFM-Téléthon. Suivront des preuves d'efficacité dans des maladies rares du cerveau (2009), du sang (2010), une maladie rare du système immunitaire (2014), une autre du cerveau, de la peau (2017) ou encore des maladies de la vision et du muscle (2018).
- **2001** : 6000 à 8000 maladies rares et 3 millions de malades représentées par **la Plateforme Maladies rares**, dont l'AFM-Téléthon est le fondateur et le principal financeur.

- **2005 : Création d'I-Stem**, centre de recherche et développement de référence internationale dédié à l'élaboration de traitements innovant à partir de cellules souches
- **2009 : Création du premier Village Répit Familles** pour permettre aux aidants familiaux de souffler.
- **2013 : Généthon devient établissement pharmaceutique**, une première pour un laboratoire créé par une association de malades. Cette même année, l'AFM-Téléthon, en partenariat avec BpiFrance, crée **le premier fonds d'amorçage dédié « aux biothérapies innovantes et aux maladies rares »**.
- **2015 : la première greffe de cellules souches dans le cœur**, soutenue notamment par l'AFM-Téléthon, marque le début de l'émergence d'une médecine régénératrice innovante.
- **2016 : YposKesi, plateforme de production industrielle de médicaments de thérapie innovante**, est créée par l'AFM-Téléthon et Bpifrance en 2016. Objectif : la mise à la disposition des malades de traitements de thérapies génique et cellulaire et leur commercialisation à un prix juste et maîtrisé.
- **2017 : Succès d'une greffe de peau génétiquement modifiée sur 80 %** du corps d'un garçon de 7 ans atteint d'une maladie génétique rare de la peau. Une première mondiale dont la preuve de concept, faite en 2006, a été soutenue par l'AFM-Téléthon.
- **2018 : Premiers résultats de la thérapie génique pour des maladies neuromusculaires**. Des enfants dépourvus de force respirent, tiennent assis, attrapent des objets, seuls, grâce à des médicaments de thérapie génique issus des recherches de Généthon.

Contacts presse :

Stéphanie Bardon, Marion Delbouis, Ellia Foucard-Tiab, Eva Flavigny, Lina Rime Godefroy
- 01.69.47.29.01 – presse@afm-telethon.fr