

# LE TÉLÉTHON 2020 EN ILE-DE-FRANCE

## DOSSIER DE PRESSE

LES VICTOIRES  
DU TÉLÉTHON



L'ACCOMPAGNEMENT DES  
MALADES  
DE L'AFM-TÉLÉTHON  
PRÈS DE CHEZ VOUS



LES FAMILLES  
TÉMOIGNENT



UN TÉLÉTHON 2020  
#TROPFORT



LES RENDEZ-VOUS  
À NE PAS MANQUER  
DANS VOTRE RÉGION



CARNET D'ADRESSES :  
VOS RÉFÉRENTS  
#TROPFORT



## LA FORCE D'Y CROIRE, D'INNOVER ET AUJOURD'HUI DE GUÉRIR



### Edito

Après des années de combat acharné, nous vivons un moment historique. Les recherches que nous avons financées ou développées dans nos laboratoires se transforment en médicament. En effet, l'AFM-Téléthon porte la thérapie génique depuis la première heure. Grâce au Téléthon, elle a financé des centaines de chercheurs dans le monde entier et créé un laboratoire dédié, Généthon, qui fête cette année ses 30 ans. Aujourd'hui, des premiers médicaments de thérapie génique sauvent la vie d'enfants atteints de maladies rares et ces traitements innovants bénéficient aussi à des maladies plus fréquentes. Cette nouvelle ère n'aurait pas pu voir le jour sans l'incroyable solidarité de chacun. Vaincre la maladie, c'est possible alors les 4 et 5 décembre prochain, donnons aux enfants et aux malades, la force de guérir !

**Laurence Tiennot-Herment,  
Présidente de l'AFM-Téléthon**

# DES VICTOIRES QUI ONT CHANGÉ LA VIE DES MALADES

Ils s'appellent Augustin, Marine, Lenny ou Hyacinthe... Leurs histoires incarnent les victoires de la révolution de la thérapie génique qui se déploie aujourd'hui dans le monde. Portée depuis 30 ans par l'AFM-Téléthon, grâce aux fonds du Téléthon, cette médecine innovante a changé leur vie et celle de milliers de malades.



## DES VICTOIRES QUI ONT CHANGÉ LA VIE DES MALADES

**« Avant le traitement, Hyacinthe perdait chaque jour en vitalité. Il fallait agir très vite. Dès les premiers mois après l'injection, on a vu des progrès : il s'est mis à rebouger les bras, attraper des objets, les porter à sa bouche. Et il tenait mieux sa tête. Grâce à la thérapie génique, on peut envisager un avenir pour notre fils ».** Cédric, papa de Hyacinthe, 2 ans



**Augustin.**

**« Chaque jour était compté pour espérer que le traitement soit le plus efficace ! Dès le départ, il a fait des progrès impressionnants ».** Guillaume, papa d'Augustin, 18 mois.

**Le 11 septembre dernier, Augustin et ses parents visitaient Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon qui a conçu la technologie utilisée dans le médicament de thérapie génique dont a bénéficié**

**« Je suis très émue et très fière que les travaux de mon équipe soient aujourd'hui une réalité thérapeutique pour ces enfants. »** Ana Buj-Bello, chercheuse à Généthon



**« Aujourd'hui, je pense aux familles dont le destin a déjà changé et à celles dont le destin changera, demain, grâce aux recherches que nous menons. »** Frédéric Revah, directeur général de Généthon, le laboratoire du Téléthon

**« La thérapie génique, c'est révolutionnaire ! Il y a 20 ans on n'aurait jamais imaginé que ce serait possible. »** Odile Boespflug-Tanguy, Neuropédiatre, Directrice d'I-Motion, le centre d'essais pédiatriques neuromusculaires créé par l'AFM-Téléthon



**« J'ai très peur que mon fils perde la marche. Cet essai de thérapie génique, c'est l'espoir concret d'un traitement qui change son avenir. »** Dajja, maman de Lenny, 6 ans

**« On ne sait pas jusqu'où il va évoluer, mais là en quelques mois, on ne s'attendait pas à autant, aussi vite. Il évolue à une vitesse incroyable. Ce que j'aimerais dire aux chercheurs c'est qu'ils sont nos héros au quotidien ! »** Anaïs, maman de Jules, 4 ans





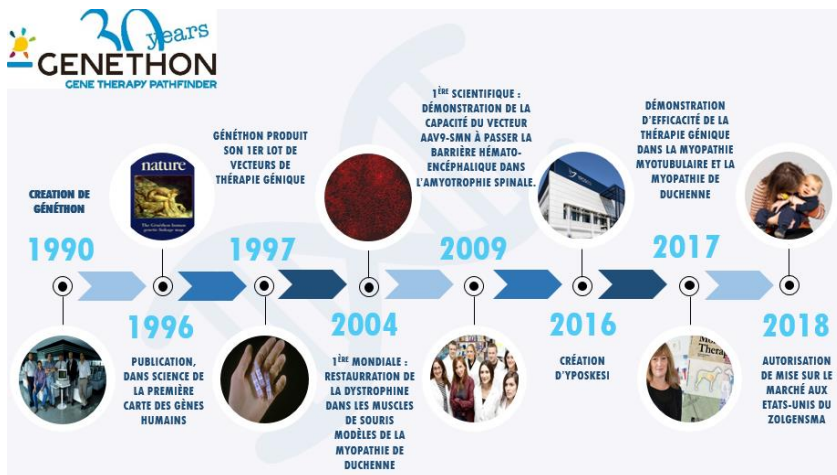
**GENETHON, LE LABORATOIRE  
DU TÉLÉTHON,  
HIER PIONNIER DE LA  
GÉNÉTIQUE  
AUJOURD'HUI L'UN DES  
LEADERS MONDIAUX  
DE LA THÉRAPIE GÉNIQUE**



**Edito**

Il y a 30 ans, ils étaient peu nombreux à croire que la thérapie génique pourrait donner lieu, un jour, à des traitements. On nous a dit que c'était trop compliqué, que c'était impossible, que ça ne marcherait jamais. Pourtant, en 1997, fidèle au chemin du médicament que nous nous étions fixés, et après avoir découvert les cartes du génome et permis l'accélération de la découverte des gènes responsables des maladies génétiques, nous avons commencé à construire des outils qui nous permettraient d'utiliser ces gènes comme des médicaments. En 2019, pour la première fois, un médicament de thérapie génique pour une maladie neuromusculaire a été mis sur le marché. Un médicament issu des travaux et du talent des chercheurs de Généthon.

**Frédéric Revah, directeur général de Généthon**



**Découvrir ici, en images, l'histoire de Généthon**



# ZOOM SUR GÉNÉTHON

## UN LABORATOIRE UNIQUE AU MONDE



Depuis sa création il y a trente ans, Généthon n'a eu de cesse d'innover. Pionnier des cartes du génome humain, accélérateur de l'identification de centaines de gènes responsables des maladies rares, puis de la thérapie génique, il a franchi toutes les étapes sur le chemin du médicament. Des centaines de patients bénéficient aujourd'hui de traitements issus de ses recherches. Et demain, ils devraient être encore plus nombreux grâce à ses futures innovations. Son objectif reste inchangé : démultiplier les traitements et les rendre accessibles aux malades. Généthon est aujourd'hui l'un des leaders mondiaux la thérapie génique, avec plus de 220 chercheurs, médecins, ingénieurs, spécialistes de la bioproduction et des affaires réglementaires.

### GÉNÉTHON EN CHIFFRES



**1 MEDICAMENT  
DE THERAPIE  
GENIQUE SUR LE  
MARCHE**



**7 PRODUITS EN  
ESSAI CLINIQUE  
ET 6 EN  
PRECLINIQUE**



**PRES DE 600  
BREVETS  
DEPOSES**



**PLUS DE 10  
PARTENARIATS  
INDUSTRIELS**



**220 COLLABORATEURS  
EN 2020**

### VOYAGES DE PRESSE À GÉNÉTHON

#### UN LABORATOIRE PAS COMME LES AUTRES

L'AFM-Téléthon propose deux journées d'immersion et de découvertes pour suivre de près le chemin du médicament et voir concrètement comment sont utilisés les dons du Téléthon :

- ⇒ Jeudi 19 novembre de 9h30 à 17h
- ⇒ Jeudi 26 novembre de 9h30 à 17h

**Renseignements et inscriptions auprès d'Ellia Foucard-Tiab :**  
01.69.47.25.64 - EFOUCARDTIAB@afm-telethon.fr

## L'AFM-TÉLÉTHON ET LA RECHERCHE DANS VOTRE RÉGION



### COMPRENDRE POUR GUERIR

Depuis plus de 30 ans, grâce aux dons du Téléthon, l'AFM-Téléthon joue un rôle déterminant dans la révolution médicale en marche. En 2020, l'Association soutient **35 essais** chez l'homme, en cours ou à venir pour **28 maladies différentes** dont **13 maladies neuromusculaires et 15 autres maladies rares** (vision, sang, cerveau, peau, foie...). L'Association finance également des équipes de recherche partout en France et notamment en Ile-de-France.

### Généthon : un laboratoire pas comme les autres

Cette année, le laboratoire Généthon fête ses 30 ans. Unique en son genre, il a relevé des défis majeurs depuis sa création, s'est adapté, a innové, à chaque étape sur le chemin du médicament : de la recherche la plus fondamentale en génétique humaine aux premiers médicaments de thérapie génique. Aujourd'hui, Généthon a réussi son pari : la thérapie génique multiplie les succès. Une révolution médicale qui nous concerne tous est en cours. (cf page précédente).

### I-Motion est un centre d'essais cliniques pédiatriques pour les maladies neuromusculaires située à l'Hôpital Trousseau, à Paris

I-Motion, créé en 2015 par l'AFM-Téléthon, l'Institut de Myologie, l'AP-HP et Sorbonne Université, accueille les enfants atteints de maladies neuromusculaires qui participent aux essais cliniques de thérapie innovante. Plus de 500 enfants de nationalités diverses viennent en consultation chaque année pour une expertise, un suivi régulier ou un essai clinique. Les enfants et leurs familles sont pris en charge dans les meilleures conditions par une équipe de 20 experts issus de spécialités complémentaires : neurologues, kinésithérapeutes, cardiologues, pneumologues, psychologues... qui, à eux tous, parlent 14 langues différentes !



Près de 20 essais cliniques ou histoires naturelles y sont actuellement menés. « *I-Motion est une plateforme de très haut niveau et très efficace* » souligne Odile Boespflug-Tanguy, neuropédiatre et généticienne, directrice de l'établissement. <https://www.institut-myologie.org/imotion/>

## I-Stem : imaginer et concevoir des médicaments de thérapie cellulaire grâce aux cellules souches

Institut des  
cellules Souches  
pour  
le Traitement  
et l'Etude  
des maladies  
Monogéniques



Né en 2005 sous l'impulsion de l'AFM-Téléthon et de l'Inserm, I-Stem, a pour objectif d'utiliser des cellules souches comme « médicament ».

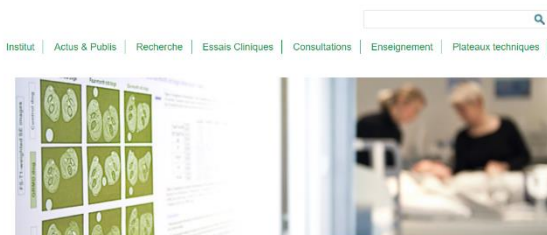
Thérapie cellulaire, criblage, séquençage à haut débit, 900m2 de laboratoires sont dédiés à la recherche et au

développement. Actuellement, les équipes travaillent sur des maladies du muscle, des motoneurons, de la peau, de la rétine et celles associées à des anomalies du développement du système nerveux central.

## L'Institut de Myologie, un centre d'expertise international sur le muscle

INSTITUT DE  
MYOLOGIE

Essais Cliniques  
▶ I-Motion Enfants  
▶ I-Motion Adultes  
▶ Registres et bases de données  
▶ Essais en cours



Situé à Paris au cœur du plus grand centre hospitalier européen, la Pitié-Salpêtrière, l'Institut de Myologie est né en 1996 sous l'impulsion d'une association de malades et parents de malades, l'AFM-Téléthon. Son objectif : favoriser l'existence, la reconnaissance et l'essor de la myologie, en tant que discipline à part entière. Qu'il soit

malade, sain, accidenté, sportif, vieillissant ... le muscle, dont dépend notre activité et nos fonctions vitales, est devenu un véritable modèle d'innovation pour la recherche scientifique et médicale.

L'Institut de Myologie coordonne, autour du malade, la prise en charge médicale, la recherche fondamentale, la recherche appliquée, la recherche clinique et l'enseignement. C'est un centre de référence international qui participe à de nombreux essais et études cliniques concernant principalement les maladies neuromusculaires mais également les lésions musculaires liées au sport de haut niveau ou au vieillissement.


## 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 d'un suivi personnalisé. Lors de son rendez-vous annuel, la personne malade, peut donc rencontrer le même jour son cardiologue, son neurologue, son kinésithérapeute ou bien encore son psychologue. C'est un vrai atout pour le malade mais pas seulement puisque les médecins peuvent ainsi se coordonner ensemble selon les spécificités de la maladie et suivre au plus près son évolution. Ces consultations ont été mises en place sous l'impulsion de l'AFM-Téléthon, pour assurer aux malades neuromusculaires la meilleure prise en charge possibles. En 2020, 48 consultations en France ont bénéficié du soutien de l'Association

En Ile-de-France, l'AFM-Téléthon a soutenu 2 consultations pluridisciplinaires :

- **Garches (92)** : APHP - Assistance Publique- Hôpitaux de Paris
- **Paris (75)** : Institut Cochin de Génétique Moléculaire.



A photograph of two young girls walking on a wet, reflective street. The girl in the foreground is wearing a vibrant pink and white costume with a long, flowing skirt and a white cape. She is smiling and looking towards the right. The girl behind her is wearing a red costume with black polka dots and is seated in a blue and black motorized wheelchair. She is also smiling and looking towards the right. The background shows a blurred street scene with parked cars and buildings. The overall mood is joyful and positive.

Leur point commun est de vivre avec une maladie incurable, de Lille à Ajaccio, de Fort de France à Nouméa partout en France, ce sont des enfants, et adolescents atteints de maladies rares incarnent cette révolution médicale en cours.

**DES FAMILLES  
FOR-MIDABLES :**

## LES FAMILLES TÉMOIGNENT EN ILE-DE-FRANCE

« Maman : une nouvelle vie pour Mathilde ! »

**Mathilde, 31 ans est atteinte d'un syndrome myasthénique congénital, une maladie qui la prive de ses muscles. Elle vit à Nanterre (92).**

Si le sourire de Mathilde vous dit quelque chose, c'est parce que la jeune-femme a été ambassadrice du Téléthon en 2017. Son histoire a quelque chose d'incroyable, en effet, Mathilde a vu sa vie complètement changer, grâce à la pose d'un diagnostic lui donnant accès à un traitement.



JOURNALISTES, POUR  
RENCONTRER OU  
INTERVIEWER UNE FAMILLE  
DANS VOTRE  
RÉGION,  
VOUS POUVEZ APPELER  
AU 01 69 47 25 64

Alors qu'elle n'est encore qu'une enfant, Mathilde apprend qu'elle est atteinte d'une maladie neuromusculaire, mais les médecins n'arrivent pas à identifier laquelle... S'enchaînent alors plusieurs années de rendez-vous médicaux et de consultations qui n'apportent pas les réponses espérées par la jeune-fille et la lasse. Originaire de Perpignan, Mathilde part travailler à Paris. Une nouvelle vie, de nouveaux projets, une relation amoureuse de plus en plus sérieuse... La jeune femme décide de reprendre en main son suivi médical, après 5 ans sans rendez-vous. « *Les consultations, je voyais ça comme une contrainte et pas forcément comme un espoir. Quand j'ai rencontré mon compagnon, j'ai commencé à me poser des questions sur la possibilité d'avoir un enfant* ».

**En janvier 2016, elle reprend donc le chemin de l'Institut de Myologie à Paris où elle apprend dans la même journée, son diagnostic et qu'un traitement existe ! Grâce à ce traitement, Mathilde a retrouvé peu à peu des forces jusqu'à pouvoir quitter son fauteuil roulant :** « *il a fallu que je réapprenne à marcher, que je retrouve une fluidité du geste, je me suis donnée une allure et un rythme. Je marche très vite, comme pour rattraper le temps perdu* ». Et une bonne nouvelle n'arrivant jamais seule, la jeune femme est aujourd'hui maman de jumeaux.

## « Pour Charlie, la révolution de la thérapie génique a changé sa vie »

Charlie a un grand frère, Hugo, qui, développe soudain une fièvre inexplicquée. Quelques jours plus tard, les examens révèlent une moelle osseuse pauvre en cellules souches sanguines. Le diagnostic est posé pour les deux enfants simultanément : ils sont atteints d'une anémie de Fanconi, une maladie rare du sang. Aurélien, le papa, entre en mode combat. Il veut tout connaître de cette maladie et des solutions thérapeutiques proposées à travers le monde. Il découvre qu'un essai de thérapie génique est en préparation en Espagne. « *Nous avons rapidement compris que Charlie serait une candidate idéale à l'essai car elle est très jeune, avec des cellules peu touchées par la maladie. Hugo, quant à lui, va bénéficier d'une greffe de moelle osseuse* ». Fin avril 2019, Charlie reçoit le traitement. « *Quand on lui a réinjecté ses cellules modifiées, c'était vraiment magique, un moment particulier* » confie Cécile, sa maman. « *Si les médecins observent que le gène introduit dans les cellules de Charlie prend le pas sur l'ensemble des cellules, ce sera pour le corps médical et, pour nous, une réussite.* ».



### L'Anémie de Fanconi, en bref :

C'est une maladie génétique rare du sang dans laquelle la moelle osseuse ne produit pas assez de cellules sanguines. Elle touche les deux sexes avec une prévalence estimée à 1/300.000 naissances, soit environ **200 à 250 malades en France**. Elle entraîne dès l'enfance une fatigue importante, une susceptibilité élevée aux infections, des bleus et saignements. Au cours de la croissance et à l'âge adulte, il y a un fort risque de voir se développer une leucémie aiguë ou des cancers touchant surtout la langue et la gorge (risque 4000 fois plus important que chez une personne non malade).



### LA THÉRAPIE GÉNIQUE DÉMONTRE SON EFFICACITÉ DANS UNE NOUVELLE MALADIE GÉNÉTIQUE DU SANG, L'ANÉMIE DE FANCONI

En effet une équipe espagnole a publié en septembre 2019, les résultats chez 4 malades : la thérapie génique a permis de corriger les cellules souches hématopoïétiques des malades grâce à un vecteur médicament développé en collaboration avec Généthon. Après 3 ans de recul, les chercheurs ont constaté que plus de la moitié des cellules sanguines étaient « saines », c'est-à-dire corrigées du défaut génétique, chez l'un des jeunes patients et progressaient à des niveaux plus partiels chez les autres, permettant ainsi de stabiliser la chute des globules blancs. **Ces travaux prometteurs s'appuient sur l'expertise d'Anne Galy qui travaille, depuis près de 20 ans, à la conception et au développement de thérapies innovantes pour les maladies du système immunitaire et du sang à Généthon.**



## La thérapie génique a permis à Julien de revoir le visage de sa femme



Il y a 6 ans, Julien commence à avoir des premiers troubles de la vision avant de perdre la vue en seulement 3 mois. « J'ai commencé à voir comme dans un cul de bouteille, les couleurs sont devenues ternes. D'un coup, je ne voyais plus les traits de mon visage dans la glace ». L'effet d'une neuropathie optique de Leber, une maladie rare de la vision qui apparaît brutalement. Peu de temps après le diagnostic, Julien apprend qu'un essai de thérapie génique démarre. « J'ai sauté sur l'occasion, j'étais prêt à tout tenter pour entrer dans un protocole ! ». 15 jours à peine après l'injection du gène-

médicament dans l'un de ses yeux, Julien perçoit des couleurs... puis des formes, « Aujourd'hui, je me déplace sans canne blanche dans la rue, je ne suis plus obligé de compter les stations de métro car j'arrive à lire leurs noms. Je peux même revoir le visage de ma femme ! » s'émeut-il.

  
JOURNALISTES, POUR  
RENCONTRER OU  
INTERVIEWER UNE FAMILLE  
DANS VOTRE  
RÉGION,  
VOUS POUVEZ APPELER  
AU 01 69 47 25 64

### La Neuropathie Optique Héritaire de Leber en bref

La Neuropathie Optique Héritaire de Leber (NOHL) est une maladie génétique rare de l'œil, due à l'anomalie d'un gène mitochondrial. Elle provoque une altération des cellules nerveuses qui composent le nerf optique entraînant une perte brutale et soudaine de la vision centrale dans le 1<sup>er</sup> œil, puis le 2<sup>nd</sup> est atteint à son tour de manière irréversible. Elle survient généralement chez des adolescents et des jeunes adultes entre 15 et 30 ans. La maladie serait à l'origine de la cécité chez environ 1400 à 1500 personnes par an aux Etats-Unis et en Europe.



RESTAURER LA VISION GRÂCE À LA THÉRAPIE GÉNIQUE

Des malades atteints de Neuropathie Optique de Leber (NOHL), une maladie génétique rare de l'œil due à l'anomalie d'un gène mitochondrial qui entraîne une perte brutale de la vision centrale, ont pu bénéficier d'un traitement de thérapie génique dans le cadre d'essais cliniques menés par la société française GenSight Biologics. Cette avancée est issue des recherches fondamentales menées il y a plus de dix ans par une équipe de l'Institut de la vision et dont le protocole de production de la thérapie génique a été développé en collaboration avec Généthon. Gensight Biologics utilise une technologie unique, brevetée et exclusive, basée sur l'utilisation d'une séquence de ciblage mitochondrial, qui, associée au gène d'intérêt permet de l'adresser spécifiquement à l'intérieur de la mitochondrie, pour y produire la protéine fonctionnelle. **En collaboration avec Généthon, les chercheurs ont démontré l'efficacité de cette thérapie génique chez le modèle animal.**

## Ouiza ou la chance d'une nouvelle vue

Ouiza, 55 ans est touchée par une rétinite pigmentaire depuis son plus jeune âge, et a une vision extrêmement limitée. Lorsqu'elle apprend qu'un essai clinique pour une thérapie cellulaire tout à fait innovante, va débiter, le ciel s'éclaircit : « *Je suis quasi aveugle mais j'ai l'espoir qu'il y ait des bénéfices pour moi. Il fallait tenter de toute façon !* ». L'année dernière en septembre 2019, le patch cellulaire lui a été greffé. « *J'ai beaucoup de chance d'avoir pu bénéficier de cet essai. C'est bouleversant, c'est l'événement de ma vie.* ».



### Les rétinites pigmentaires en bref

Les rétinites pigmentaires sont un ensemble de maladies génétiques de l'œil. A ce jour, on connaît plus de 39 gènes impliqués dans ces maladies. Elles se caractérisent par une dégénérescence progressive des cellules de l'épithélium, les cellules pigmentées situées à la surface de la rétine provoquant la dégénérescence progressive des photorécepteurs et, à terme, la cécité.

En France, 30 000 personnes sont atteintes de rétinites pigmentaires.



UN ESSAI DE THÉRAPIE CELLULAIRE POUR TRAITER DES MALADIES RARES DE LA VISION



Depuis un peu plus de 10 ans, chercheuse à I-Stem, Christelle Monville, se consacre au développement de la thérapie cellulaire pour les maladies de la rétine. Elle a mis au point un processus pour fabriquer, à partir de cellules souches, un « patch » qui est greffé sous la rétine des patients dans le cadre d'un essai clinique a débuté fin 2019. Un traitement prometteur qui, à terme, pourrait également permettre de soigner une forme de dégénérescence maculaire liée à l'âge qui concerne plus de 1,5 million de personnes.

## « La maladie m'emprisonne, mais je crois au traitement »



  
JOURNALISTES, POUR  
RENCONTRER OU  
INTERVIEWER UNE FAMILLE  
DANS VOTRE  
RÉGION,  
VOUS POUVEZ APPELER  
AU 01 69 47 25 64

Jonas a été l'un des visages du Téléthon 2019. A travers lui, la voix des malades et des familles qui se battent au quotidien contre la maladie en attendant les traitements. Jonas est atteint d'une maladie neuromusculaire, diagnostiquée à l'âge de 6 ans. Il est déterminé à se battre pour ne rester enfermé dans cette maladie qui, physiquement, l'emprisonne chaque jour un peu plus. « *Au début, la pratique du sport est devenue compliquée. Puis, vers 18 ans, je ne pouvais plus ni courir, ni monter les escaliers. À cet âge, tu t'ouvres au monde, tu sors davantage, tu ne t'appuies plus sur tes parents pour organiser ta vie sociale. Avec la progression de la maladie, tu te trouves confronté à plus de difficultés dans tes déplacements, c'est très compliqué à accepter* ». Jonas compte sur la mobilisation de chacun car la maladie gagne chaque jour du terrain « *Le jour où je serai soigné sera le plus beau jour de ma vie, le jour d'une réelle renaissance. Avant, j'avais l'habitude de dire que je ne savais pas où j'en serai dans 5 ou 10 ans, maintenant, je ne sais même pas où j'en serai l'année prochaine. Alors oui, ça urge !* ».



**Cet été Nathan Paulin, recordman de high-line a embarqué Jonas pour un défi à plus de 300 mètres de hauteur. Avec pour fond, le Mont-Blanc et l'Aiguille du Midi, ils ont réalisé le défi de réaliser une traversée en équilibre sur une sangle de 2,5 cm.** Une séquence à découvrir lors du prochain Téléthon des 4 et 5 décembre 2020.

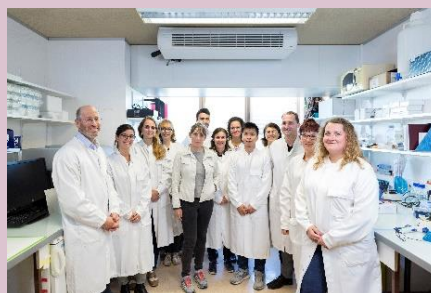
### Les myopathies des ceintures en bref

Il s'agit d'un groupe de maladies musculaires rares d'origine génétique (LGMD en anglais pour *limb girdle muscular dystrophy*). Elles concernent 5 à 6 personnes sur un million. 27 gènes sont impliqués dans 29 formes de myopathies des ceintures. Elles se manifestent par une dégénérescence musculaire progressive provoquant une diminution de la force des muscles du bassin (ceinture pelvienne) et des épaules (ceinture scapulaire).



### CAP SUR UN ESSAI POUR LA MYOPATHIE DES CEINTURES LIÉE AU GÈNE FKRP

**Isabelle Richard est une chercheuse, experte des myopathies des ceintures.** Elle travaille à Généthon sur ces maladies depuis la création du laboratoire et est notamment à l'origine de la découverte de l'un des gènes responsable d'une forme de myopathie des ceintures **Avec son équipe, elle a mis au point une thérapie génique pour la dystrophie musculaire des ceintures liée au gène FKRP et apporté la preuve de principe qu'elle fonctionne.** Avant l'essai qui devrait débuter fin 2021, une étude d'histoire naturelle a été lancée en février 2020, à laquelle une quinzaine de malades devraient participer.



## UN MODÈLE D'ACCOMPAGNEMENT DES MALADES CONCEPTUALISÉ PAR L'AFM-TÉLÉTHON, IL Y A PLUS DE 30 ANS

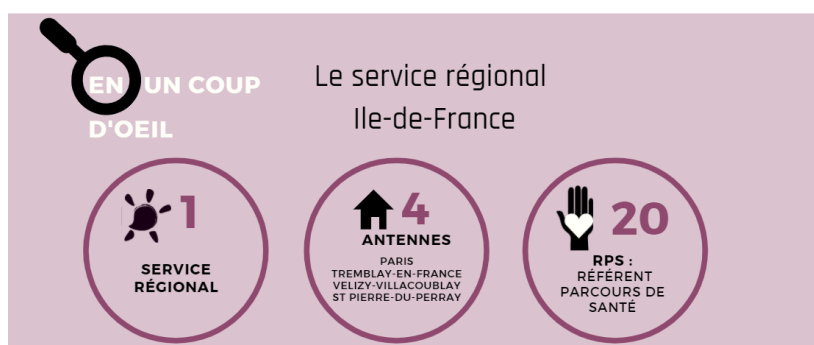
### Accompagner les malades et les familles au quotidien

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 être au plus près des familles et préserver au maximum leur santé. Un modèle qui développe une interaction unique entre professionnels à la jonction du médical et du social, bénévoles concernés et médecins experts.



**17 Services régionaux regroupent 170 professionnels**, notamment les Référénts 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.

Les professionnels de l'AFM-Téléthon soutiennent depuis 1988 plus de 16 000 familles dans leur parcours de santé. <https://www.afm-telethon.fr/services-regionaux-1082>



# LE #TÉLÉTHON2020 EN ILE-DE-FRANCE

Le Téléthon est une aventure humaine qui rassemble, partout en France, des milliers d'anonymes qui donnent le meilleur d'eux-mêmes.

Les 4 et 5 décembre seront l'occasion de montrer combien, une fois encore, les français sont #TropFort !



**530**  
COMMUNES MOBILISÉES



**1 087**  
ANIMATIONS



**11**  
ANTENNES DE COORDINATION



**91**  
BÉNÉVOLES



**14 139 102 €**  
EUROS COLLECTÉS EN 2019





# UN TÉLÉTHON 2020 #TROPFORT

## Zoom sur des animations de caractères !



Les 4 et 5 décembre,  
ça va être foooooortttt!

A l'image de la force des malades, des chercheurs qui se battent contre la maladie, des bénévoles mobilisés, le Téléthon 2020 sera l'occasion de montrer la force de son engagement à travers différentes animations des plus simples mais tellement solidaires. 850 mètres de boudin, pyramides humaine XXL, marathon de 24h d'apnée, chorale géante (ou pas), traction de monster trucks ou tour de crêpes... Bref, quoi qu'ils aient vu, goûté, contribué à réaliser, franchi, poussé, tiré... les 5 millions de participants n'auront qu'un mot à la bouche : « **Trop foort !** »

Pour retrouver toutes les animations près de chez vous : [telethon2020.fr](https://telethon2020.fr)

Le Téléthon revient secouer la France, les 4 et 5 décembre et appelle à mobilisation à toutes les villes en « For.t »

De Acheres-la-Forêt (77) à Montfort-L'amaury (78), de Milly-la-Forêt (91) en passant par Alfortville (94) ou Saint-Brice-sous-Forêt (95) toutes les villes en **for.t** peuvent se mobiliser ! Bien sûr, comme le Téléthon est le rendez-vous de LA solidarité, **Paris, Vincennes, Meaux encore** n'ont rien à envier aux autres ! Fortes de leurs spécialités ou architectures locales si connues – et souvent enviées ! – leur mobilisation sera, elle aussi, l'un des maillons clés de ce défi inédit.

*C'est quand-même #TropFort d'imaginer que parce que des parents se sont unis dans un combat, parce que des chercheurs les ont suivis et parce que des centaines de milliers de bénévoles vendent des crêpes, font des zumbas ou courent autour d'un stade, nous arrivons désormais à traiter des maladies dites incurables. En 2020, parce que les premières victoires sont là, parce que les gens ont besoin de se retrouver dans des événements humains, constructifs, positifs, efficaces et qui ont du sens, le Téléthon sera #TropFort !*  
**Nolwen Le Floch, directrice de la collecte et de la mobilisation de l'AFM-Téléthon**



Chaque année pour le Téléthon, ce sont plus de **4 millions de Français** qui se mobilisent pour organiser plus de **17 000 animations** partout en France, dans plus de **10 000 communes de métropole et d'outre-mer**.

### Organiser une animation au profit du Téléthon, c'est :

- **Simple** : partout en France, les professionnels de la solidarité que sont les bénévoles du Téléthon, vous accompagnent pas à pas,
- **Stimulant** : se lancer dans un projet sympa et solidaire avec son entourage, quoi de mieux ?
- **Indispensable** : organiser une animation permet de collecter des fonds pour faire avancer la recherche contre les maladies rares.



### **Pourquoi pas vous ?! Rejoignez la Team Téléthon sur Telethon2020.fr**

Envie de participer et d'organiser un défi #TropFort ? Faites-vous connaître : [mobilisation@afm-telethon.fr](mailto:mobilisation@afm-telethon.fr) ! Les forces vives du Téléthon 2020 vous accompagnent dans sa réalisation. Kévin du Téléthon va même mettre des... idées dans vos envies [ici](#) !



## VOS RÉFÉRENTS #TROPFORT EN RÉGION

Chaque 1<sup>er</sup> 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

Envie d'être à leurs côtés ? L'équipe accueille toutes les bonnes volontés pour organiser des animations les 4 et 5 décembre mais recherche aussi, des membres « permanents » pour la coordination. Tous les profils sont les bienvenus : de 7 à 77 ans, que vous soyez disponible 2h, 5 jours, 1 mois, en fonction de vos envies et de votre temps, si vous êtes connus pour être un(e) pro des crêpes, détenteur de la recette du plus gros pâté de tête ou motivé pour mobiliser les associations, écoles ou entreprises locales, la force de votre engagement sera l'une des clés du succès du Téléthon 2020 ! Une seule adresse : [benevoles@afm-telethon.fr](mailto:benevoles@afm-telethon.fr)

## CARNET D'ADRESSES

Journalistes, les coordinateurs Téléthon répondent à vos questions sur la mobilisation locale.



### Paris (75)

Virginie SIMMONET : 06 30 68 09 77

### Seine-et-Marne (77)

Seine-et-Marne-Nord :

Christine STEINER : 06 15 46 93 28

Seine-et-Marne-Sud :

Service de presse 01 69 47 25 64

### Yvelines (78)

Yvelines-Est : Daniel BAZAN : 06 81 91 86 81

Yvelines-Ouest :

Jean-Jacques DEMEZIERES: 06 19 64 87 57

### Essonne (91)

Essonne-Nord :

Micheline PROVOTAL: 06 08 21 69 65

Essonne-Sud :

Marie-Claude LUCAS : 06 88 95 23 03

### Hauts-de-Seine (92)

Sarah PORTE : 06 59 77 16 27

### Seine-Saint-Denis (93)

Nathalie BACHELET : 06 64 14 46 06

### Val-de-Marne (94)

Amalia RAFRAFI : 06 51 04 95 27

### Val-d'Oise (95)

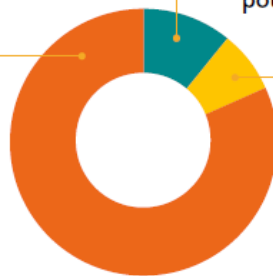
Cyril BEKIER : 06 11 14 26 13

Tout savoir sur l'action et les comptes  
de l'AFM-Téléthon, consultez son rapport annuel 2019 [ici](#)

## VOTRE SOUTIEN NOUS DONNE LA FORCE DE GUÉRIR

100€ employés par l'AFM-Téléthon  
en 2019, c'est :

78,9€  
pour les missions sociales\* :  
recherche\*\*, essais  
thérapeutiques, aide aux  
malades, revendication...



9,2€  
pour les frais de gestion

11,9€  
pour les frais de collecte



Ligne directe donateurs

0 825 07 90 95 Service 0,15 € / min + prix appel

Les organisateurs d'animations Téléthon remettent la totalité des recettes issues de la collecte nette des frais engagés, en s'efforçant de limiter à 10% ces frais d'organisation.

\*Les missions sociales comprennent les activités liées à l'établissement de soins Yolaine de Kepper qui ont été financées par des fonds publics, donc par des ressources non issues de la générosité publique. Hors ces activités, la part des missions sociales s'élève à 77%. Pour mémoire, l'engagement pris lors du Téléthon 2018 était de 80%.

\*\* La part de financement du laboratoire Généthron issue du Téléthon provient des recettes d'animations.

Pour plus d'informations liées à ces chiffres clés, consultez le rapport annuel et financier 2019 de l'AFM-Téléthon, disponible sur [www.afm-telathon.fr](http://www.afm-telathon.fr) ou sur simple demande.

# FAITES UN DON !

LES 4 ET 5 DÉCEMBRE

66 % du montant  
du don versé  
est déductible  
de vos impôts 2020  
dans la limite de 20 %  
du revenu imposable.

LA LIGNE DU DON

# 3637

service gratuit + prix appel

LE DON EN LIGNE

# TELETHON.FR

ET POUR TOUT SAVOIR SUR LE TÉLÉTHON 2020 :  
[WWW.TELETHON2020.FR](http://WWW.TELETHON2020.FR)

