



AUVERGNE-RHÔNE-ALPES
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 Vendredi 20 octobre 2023
à Roanne (42)**



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 :**

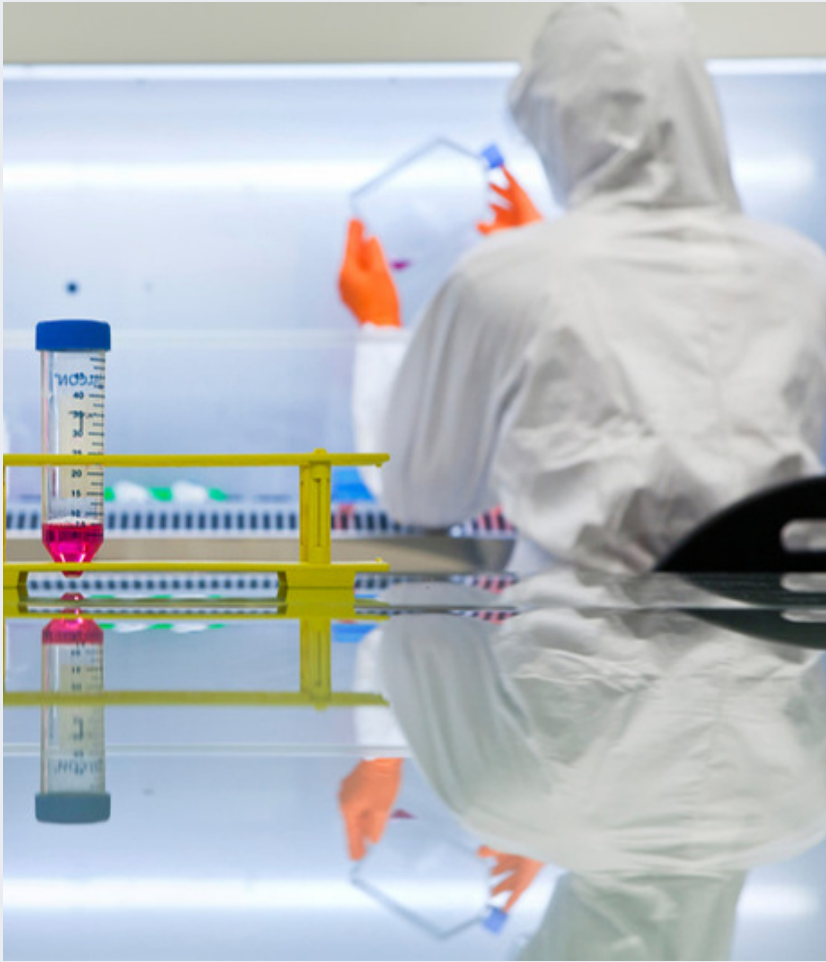
- Comment l'intelligence artificielle aide les chercheurs à identifier une combinaison pharmacologique notamment pour le traitement d'une myopathie des ceintures grâce à des travaux utilisant l'intelligence artificielle avec Xavier Nissan
- Les organoïdes, une recherche en pleine développement : Sandrine 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-telethon.fr

Développer des thérapies innovantes pour guérir



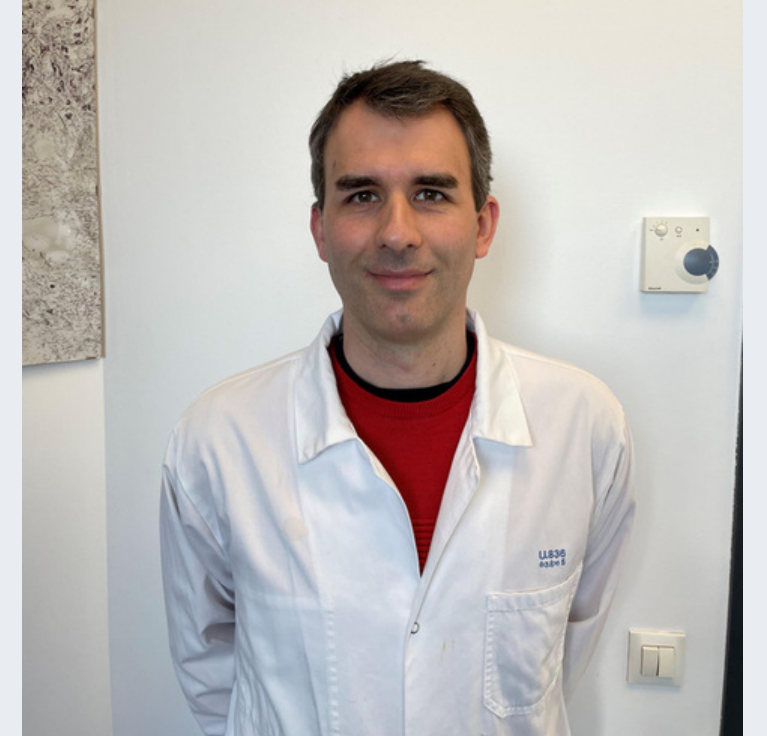
Parce que les maladies neuromusculaires sont rares et, pour la plupart, d'origine génétique, l'AFM-Téléthon mène une stratégie d'intérêt général qui s'appuie sur l'innovation et bénéficie à l'ensemble des maladies rares et désormais aux maladies fréquentes. En 2023, l'AFM-Téléthon soutient 38 essais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

A Grenoble (38), Michaël Decressac, à la pointe de l'innovation, teste une thérapie génique par ultrasons

A l'Institut des neurosciences de Grenoble, Michaël Decressac, responsable de l'équipe « Vieillesse cérébrale et thérapies », travaille sur un traitement combinant thérapie génique et ultra-sons dans le syndrome de Leigh, maladie génétique rare qui affecte le fonctionnement du cerveau et des muscles. L'objectif de cette approche innovante : permettre à la thérapie génique de franchir la barrière hémato-encéphalique, -une barrière naturelle qui isole le cerveau de la circulation sanguine pour empêcher les substances étrangères d'y pénétrer - à l'aide de microbulles gazeuses injectées dans le sang.

Grâce à un casque qui émet des ultrasons au niveau du cerveau, ces microbulles sont « agitées », tapent sur les parois des vaisseaux sanguins et désolidarisent légèrement les cellules permettant ainsi aux vecteurs porteurs du gène-médicament de passer dans le cerveau.

« **Nous avons eu des résultats très encourageants dans des modèles murins de la maladie ce qui confirme la faisabilité de notre approche et nous permettent d'espérer à minima arrêter la progression de la maladie. Désormais nous cherchons à ajuster les paramètres des ultrasons afin d'optimiser la perméabilité de la barrière hémato-encéphalique pour traiter le plus largement possible le cerveau.** » précise le chercheur grenoblois.



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

Réunissant 17 équipes composées de 250 chercheurs et cliniciens à Lyon, Grenoble, Clermont-Ferrand et Saint-Etienne, le Pôle Stratégique MyoNeurALP, soutenu par l'AFM-Téléthon, développe des stratégies pour mieux comprendre les maladies neuromusculaires et identifier de nouvelles pistes thérapeutiques. 9 grands projets de recherche y sont menés.

« **Notre volonté est de créer un réseau intégrant la recherche fondamentale, la recherche appliquée et la recherche clinique pour développer un pôle d'excellence sur les maladies neuromusculaires en Auvergne-Rhône-Alpes et, au-delà de la région, qui soit l'un des réseaux les plus importants en Europe pour ces maladies rares du muscle** », souligne Laurent Schaeffer, coordinateur du pôle.

A Lyon (69), des recherches innovantes dans une maladie neurodégénérative

PPascale 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.



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 Auvergne Rhône-Alpes, l'AFM-Téléthon soutient 9 consultations pluridisciplinaires :

- **Grenoble (38)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultations adultes et enfants
- **Saint-Etienne (42)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultations adultes et enfants
- **Clermont-Ferrand (63)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultations adultes et enfants
- **Lyon (69)** : Hospices Civils de Lyon, Hôpital de la Croix Rousse (CHU), consultations génétique et adultes
- **Bron (69)** : Hospices Civils de Lyon, Hôpital Neurologique, Hôpital femme, mère, enfant, consultations adultes et enfants



Envie de faire un reportage ?

Contactez-nous

01 69 47 25 64

presse@afm-telethon.fr

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 Auvergne Rhône-Alpes, l'AFM-Téléthon soutient 9 consultations pluridisciplinaires :

- **Grenoble (38)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultations adultes et enfants
- **Saint-Etienne (42)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultations adultes et enfants
- **Clermont-Ferrand (63)** : Centre Hospitalier Universitaire (CHU), consultations adultes et enfants
- **Lyon (69)** : Hospices Civils de Lyon, Hôpital de la Croix Rousse (CHU), consultations génétique et adultes
- **Bron (69)** : Hospices Civils de Lyon, Hôpital Neurologique, Hôpital femme, mère, enfant, consultations adultes et enfants



Envie de faire un reportage ?

Contactez-nous

01 69 47 25 64

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 AUVERGNE-RHÔNE-ALPES

EN AUVERGNE-RHÔNE-ALPES, 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.

Le leitmotiv de Julien et Nicolas : atteindre ses objectifs malgré la maladie !

Julien 18 ans,

est originaire de Saint-Etienne (42) et vit à Lyon (69)

Etudiant en psychologie, Julien se déplace en fauteuil roulant électrique depuis l'âge de 10 ans à cause d'une myopathie de Duchenne qui le prive de force mais qui ne stoppe pas ses rêves ! Après un bac obtenu avec mention très bien, il poursuit ses études pour devenir psychologue, un métier dont il a toujours rêvé « **Je veux devenir psychologue. Du fait de ma maladie, j'ai moins participé à des actions en classe ou dans la cour de récré. Alors, assis sur mon banc, les copains venaient me parler. J'étais plus dans l'observation et à l'écoute. J'ai toujours aimé faire le médiateur sans prendre position mais en essayant de les guider comme je le pouvais. Maintenant, j'ai envie d'en faire mon métier** ». Déterminé à vivre sa vie comme il l'entend, avec l'aide de ses parents, Julien a décidé de quitter son cocon familial pour entrer à l'université à Lyon et vivre de façon autonome. Il garde espoir en la recherche : « **il faut aller de l'avant, parce je suis sûr qu'il va se passer quelque chose pour moi. Je suis convaincu que les chercheurs trouveront le moyen de stopper l'évolution de ma maladie. Si on a besoin de moi pour participer à un essai, je suis là ! Les chercheurs ne lâchent rien, donc nous les malades on ne doit rien lâcher et être à leurs côtés** »

Nicolas, 22 ans,

est originaire de Clermont-Ferrand (63) et vit à Lyon (69)

« **La maladie ne m'empêchera jamais de réaliser mes rêves** »
Son visage vous dit quelque chose ? C'est parce qu'il a été l'ambassadeur du Téléthon 2015 Nicolas a aujourd'hui 22 ans, et des projets plein la tête malgré l'évolution sévère de la myopathie de Duchenne qui le prive aujourd'hui de la marche et limite fortement l'usage de ses bras. Mais Nicolas, toujours combatif et déterminé, se donne les moyens de faire ce qui le motive « **Je suis intéressé par le coaching : je veux accompagner les personnes dans leur vie personnelle, professionnelle. Je veux transmettre ma vision de la vie. Tout est dans le mental ; on a tous un potentiel pour être heureux. Je pense que j'ai une certaine légitimité à prodiguer des conseils. Je sens que c'est dans ce domaine que je dois aller. Je veux vivre ma vie pleinement, sans oublier que je le dois en grande partie grâce aux recherches engagées par le Téléthon** ».

Une thérapie génique en cours mené par Généthon, l'un des laboratoires de l'AFM-Téléthon

Les chercheurs de Généthon ont conçu un candidat-médicament utilisant une version raccourcie du gène de la dystrophine, le plus long gène connu, dont le dysfonctionnement est à l'origine de la maladie. L'essai clinique mené par Généthon, dont l'objectif est de démontrer l'efficacité et la sécurité de cette approche, a démarré en France et en Grande-Bretagne. Trois enfants ont été inclus dans cet essai.

FOCUS

Qu'est-ce que la myopathie de Duchenne?

Qu'est-ce qu'est la myopathie de Duchenne ? La myopathie de Duchenne est une maladie génétique rare évolutive qui touche l'ensemble des muscles et qui concerne un garçon sur 3500. C'est la plus fréquente des maladies neuromusculaires de l'enfant. Elle entraîne la perte de la marche généralement à l'adolescence puis des difficultés respiratoires et des atteintes cardiaques. Plusieurs essais de thérapie génique sont aujourd'hui en cours, dont un mené par Généthon.

Pour échanger avec ces familles, contactez le service de presse :
01 69 47 29 01 / presse@afm-telethon.fr

Eliott croit en la recherche Il vit à Chavanay (42)



Eliott, 7 ans, est atteint de titinopathie, une maladie qui peu à peu le prive de ses muscles

Alors qu'il vient à peine de fêter ses 3 ans, le diagnostic d'une titinopathie, une maladie qui le prive de force, est posé. Ses parents, Fiona et Stéphane, passent alors en mode combat « **On a vite compris que notre rôle de parents serait de rendre notre fils autonome. Il y a des choses qui seront impossibles, mais il faut prendre le problème à l'inverse : quelles solutions peut-on trouver et mettre en place ? Ne pas s'interdire et essayer de s'imaginer. C'est comme ça que nous avons décidé d'affronter ensemble la maladie. il doit en faire une force.** » Si les traitements ne sont pas encore disponibles, Eliott garde espoir en la recherche « **Je crois dans la recherche, je suis sûr qu'on trouvera un médicament un jour pour ma maladie.**»

Des chercheurs engagés dans le combat contre les maladies mitochondriales

La titine est la protéine la plus grosse de l'organisme. Ses 364 séquences peuvent entraîner de nombreuses mutations et les outils technologiques classiques ne pouvaient pas analyser une protéine aussi grosse. C'est pourquoi Mireille Cossée, généticienne, responsable du secteur Myopathies du laboratoire de génétique moléculaire au CHU de Montpellier, a développé, avec le soutien de l'AFM-Téléthon, un protocole qui permet d'analyser ces protéines dites géantes. « Ce travail aide les médecins à poser un diagnostic, mais plus largement, cela va nous permettre d'identifier de nouvelles titinopathies et de mieux comprendre divers mécanismes, par exemple pourquoi certaines mutations entraînent une forme récessive **1**, et d'autres une forme dominante **2** »

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

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

FOCUS

Qu'est-ce que sont les titinopathies ? ?

Les titinopathies sont des maladies rares, d'origine génétique, qui se traduisent par une faiblesse musculaire. La titine est une protéine géante, la plus grosse de l'organisme, d'où son nom, tiré de l'adjectif "titanesque". Si aujourd'hui, 11 grands types de titinopathies très hétérogènes sont décrits, certaines apparaissent très tôt, parfois avant la naissance, alors que, pour d'autres, les premiers symptômes se manifestent très tard, vers 80 ans.

Mandine qui refuse qui refuse la fatalité

Mandine a 37 ans et habite à Arnas (69).



Celle qui a été ambassadrice Téléthon l'année de ses trente ans en 2016, est atteinte de calpainopathie, une forme de myopathie des ceintures, avec laquelle elle vit depuis l'âge de 8 ans. Armée d'un caractère bien trempé et entourée d'une famille combative, Mandine décide de ne pas baisser les bras et de tout faire pour mener sa vie comme elle l'entend. Après une scolarité exemplaire, Mandine est cadre dans une entreprise spécialisée dans les technologies médicales. Elle se déplace en voiture adaptée et vit dans une maison qu'elle a fait construire. « **Mon objectif, c'est d'être comme tout le monde et je pense qu'il y a certaines personnes qui ne voient pas le handicap aujourd'hui quand ils me voient** ». Très active dans le combat, elle a créé le groupe d'intérêt dédié à sa maladie, une boussole pour les familles concernées. « **Le principe de ce groupe, c'est de changer les choses, d'une part de rassembler des malades et des familles de malades concernés mais de favoriser l'entraide ainsi que le partage d'expérience** »

Lancement du premier essai européen de thérapie génique pour la myopathie des ceintures liée au gène FKR

Isabelle Richard, experte internationale des myopathies des ceintures et chercheuse à Généthon depuis près de 30 ans, a été pionnière de la génétique de ces maladies. Après avoir identifié les gènes responsables de plusieurs de formes de myopathies des ceintures, elle a démontré l'efficacité de la thérapie génique dans les phases pré-cliniques pour une forme de myopathie des ceintures liée au gène FKR. Sur la base de ses travaux, un essai clinique, qui inclura une quarantaine de malades, a débuté en 2022.

FOCUS

Que sont les myopathies des ceintures ?

Les myopathies des ceintures sont un groupe de maladies musculaires rares d'origine génétique qui se manifestent par une dégénérescence musculaire progressive provoquant une diminution de la force des muscles du bassin et des épaules.



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 AUVERGNE-RHÔNE-ALPES



3 ANTENNES BASÉES À ECHIROLLES (38), COURNON
D'AUVERGNE (63) ET SAINT-PRIEST (69)



22 PROFESSIONNELS
DONT **16 RÉFÉRENTS PARCOURS DE SANTÉ (RPS)**



**En 2022, les professionnels de l'AFM-Téléthon ont soutenu
près de 8 000 familles dans leur parcours de santé.**

Pour en savoir plus : Accompagner les malades et leurs familles | AFM Téléthon (afm-telethon.fr)



Envie de faire un reportage ?

Contactez-nous :

01.69.47.25 64 /presse@afm-telethon.fr

MUSCLE TON TÉLÉTHON

EN AUVERGNE-RHÔNE-ALPES



4 VILLES AMBASSADRICES AU CŒUR DU DISPOSITIF

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

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

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

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

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



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

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



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

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



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

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



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

CARNET D'ADRESSE

EN AUVERGNE-RHÔNE-ALPES

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 !

AIN (01) :

Ain-Est : Yannick Depraz : 06 70 01 74 60

Ain-Ouest : Marie-Christine MARTINET : 06 10 85 80 84

ALLIER (03) Thierry Champagnat: 06 61 17 59 77

ARDECHE (07) Pierre-Yves CHAVANON : 06 82 90 82 59

CANTAL (15) Guy Carcanague : 06 37 11 18 12

DROME (26)

Drôme-Nord : Dominique Desbos : 07 67 41 49 49

Drôme-Sud : Service de presse : 01 69 47 25 64

ISERE (38)

Isère-Nord : Paul MEUNIER : 06 24 09 39 58

Isère-Ouest : Liliane ROCCA : 06.18.04.53.69

Isère-Sud : Service de presse : 01 69 47 25 64

LOIRE (42)

Loire-Nord : Christian Bas : 06 42 04 74 70

Loire-Sud : Colette ESPIGOLE : 06 74 24 35 57

HAUTE-LOIRE (43) Laura Chaniol : 06 49 86 02 16

PUY-DE-DOME (63) Michel Labbé : 06 81 94 04 55

RHONE (69)

Rhône-Nord : Catherine VALETTE : 06 37 36 67 64

Rhône-Sud : Claudine BRICNET : 07 86 43 18 62

SAVOIE (73) Nathalie COLIN-COCCHI : 06 03 50 30 56

HAUTE-SAVOIE (74) André Touati : 06 65 76 74 80



1046 Communes mobilisées



18 coordinations Téléthon



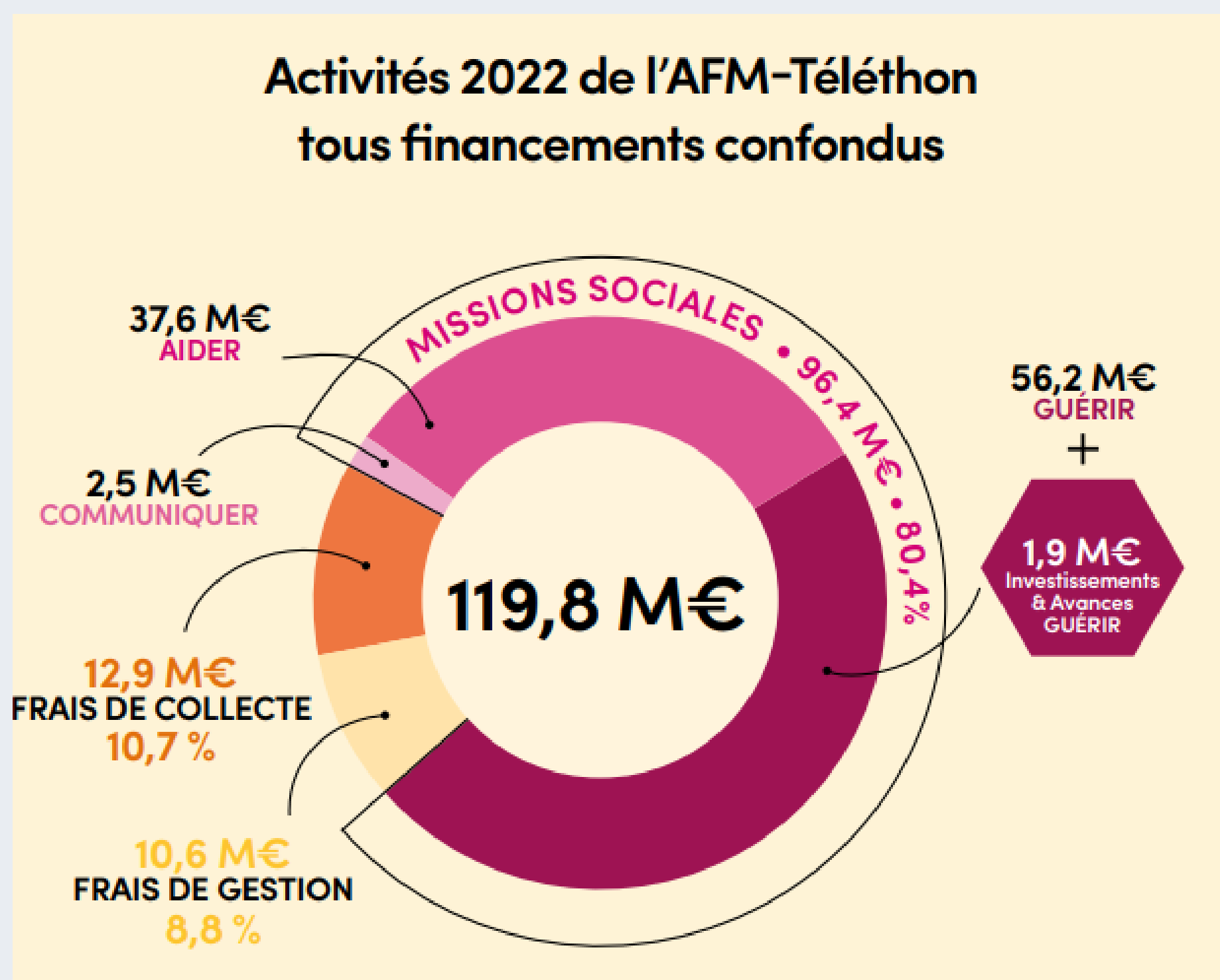
1571 Animations



11 151 929 € 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**