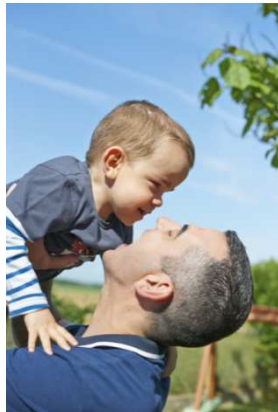




AFM-TÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR

4 histoires... 4 familles...



... 4 combats contre à la maladie

Téléthon 2014

« Le combat des parents,
la vie des enfants »

www.afm-telethon.fr

Contacts presse :

Stéphanie Bardon, Gaëlle Monfort, Ellia Foucard, Marion Delbouis – 01.69.47.28.28 /
06.45.15.95.87 – presse@afm-telethon.fr

LES 5 ET 6 DÉCEMBRE 2014

FAITES UN DON AU **3637** OU SUR **TELETHON.FR**
(Appel gratuit depuis un poste fixe)

AFM-Téléthon - 1, rue de l'Internationale - BP59 - 91002 ÉVRY Cedex - 01 69 47 28 28

Téléthon 2014

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 qui ont dit NON à la fatalité et **son avenir** car la vie des enfants est la raison d'être de l'AFM-Téléthon.

Le Téléthon, c'est la rage au cœur, l'envie d'avancer de ceux qui n'avaient rien pour gagner : ni moyens, ni compétences médicales ou scientifiques. Juste des parents, des gens comme les autres, nos voisins, nos amis, nos collègues, ... des gens ordinaires poussés par l'impérieuse nécessité de vaincre la maladie de leur enfant.

C'était à priori un combat impossible : l'errance diagnostique, la maladie incurable, la recherche inexistante, la médecine impuissante, l'isolement, ... Pourtant, grâce aux combats menés par l'AFM-Téléthon avec le soutien de toute la population, les résultats sont 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 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.**

4 histoires... 4 familles...

4 combats contre à 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... A chaque étape de la maladie, ils disent NON à la fatalité.

Delphine, Olivier, Béatrice, Fabrice, Sandrine, Eric, Naziha n'ont qu'un seul moteur : la vie de leur enfant. Un combat qui nous concerne tous.

LE DIAGNOSTIC : UNE ETAPE CRUCIALE DANS LE COMBAT CONTRE LA MALADIE

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

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



Derrière le petit sourire coquin de Juliette, se cache une terrible maladie : l'anémie de Fanconi. Une maladie rare caractérisée par un ensemble de malformations congénitales et un risque de leucémie aiguë et de cancers 4 000 fois plus important que chez une personne normale.

Malgré une petite taille décelée in utéro, rien n'alarme les médecins sur l'état de santé de Juliette. Mais vers l'âge de 8 mois, sa courbe de poids et son périmètre crânien stagnent, des tâches commencent à apparaître sur sa peau. La famille vogue alors de pédiatres en dermatologues, et autres spécialistes pour comprendre ce qu'il se passe. Un an pendant lequel aucune réponse n'est trouvée... On évoque des maladies au nom incroyable, mais le diagnostic n'est pas le bon.

Delphine et Olivier, désespérés, recherchent les symptômes sur internet et une maladie apparaît, l'anémie de Fanconi : *« J'ai alors commencé mes recherches sur Internet en tapant des petits mots clés qui viennent comme ça : taches café au lait, microcéphalie... Et subitement, je découvre une maladie qui avait toutes ces caractéristiques. C'était l'anémie de Fanconi »*, dit Olivier.

Ils s'orientent alors vers l'hôpital Robert Debré, centre de référence pour cette pathologie, où le diagnostic est confirmé mais c'est un soulagement pour le couple : « *On ne s'est pas trompés. On est au bon endroit et on ne va pas nous laisser tomber* » explique Delphine. Juliette devrait pouvoir bénéficier d'un greffe de moelle osseuse l'an prochain, mais la maladie de Juliette est une bombe à retardement : la greffe empêchera le développement d'une leucémie aigüe mais pas l'apparition d'autres cancers. L'espoir, c'est la recherche, et notamment la thérapie génique. « *On suit tous les progrès, les études, les recherches et on se dit : "Peut-être que Juliette pourra faire partie des premières mais est-ce que ça ne sera pas trop tard ?"* ».

DES PROGRES POUR TOUS

Accélérer le diagnostic

6 000 à 8 000 maladies différentes, une origine génétique pas toujours connue, des symptômes variables... autant de défis pour le diagnostic d'une maladie rare ! Les cartes du génome humain réalisées 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. Mettre un nom sur la maladie, c'est savoir contre quoi on se bat. Ce sont aussi des soins adaptés et de nouvelles pistes thérapeutiques. Pour la maladie de Juliette, l'anémie de Fanconi, un essai de thérapie génique est en préparation grâce aux dons du Téléthon !



LA MALADIE : UN COMBAT AU QUOTIDIEN

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

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



Lubin fait ses premiers pas vers 13 mois mais non sans quelques difficultés. Il fait de nombreuses chutes et a du mal à se relever. Après quelques semaines le diagnostic tombe : il est touché par une amyotrophie spinale, une maladie neuromusculaire invalidante et évolutive qui engendre une atrophie musculaire. *« On ne savait pas du tout ce que cela voulait dire, on n'avait jamais entendu parler de cette maladie »*. Malgré ce coup de massue, Fabrice, son papa, ne baisse pas les bras : *« le combat contre la maladie, c'est faire tout ce qu'on peut pour que la vie continue de manière positive. Tout ce qui est possible, on le fait »*. Le quotidien de la famille a changé puisqu'il faut s'adapter à l'évolution constante de la maladie mais malgré tout, cette épreuve leur apprend à profiter de la vie. Béatrice confirme : *« La maladie a déclenché chez moi l'envie d'être consciente du bonheur qu'on a d'être réunis et d'avoir la possibilité de faire des choses ensemble. Être heureux un petit peu plus tous les jours »*. Béatrice et Fabrice mettent beaucoup d'espoir dans la recherche *« On attend qu'elle avance le plus vite possible pour trouver, dans un premier temps, un médicament au moins pour stabiliser la maladie. Et puis la guérir, tout simplement. Pour que Lubin puisse remarcher »*.

DES PROGRES POUR TOUS

Se battre au quotidien

Dans toute la France, des professionnels de l'AFM-Téléthon accompagnent les familles et trouvent des solutions à chaque étape de la maladie : diagnostic, soins, aménagement du logement, scolarisation... Claire, référente parcours de santé à l'AFMTéléthon, soutient ainsi Lubin et sa famille depuis cinq ans. Par ailleurs, l'AFM-Téléthon a créé des Villages Répit Familles qui accueillent, sur un même lieu, la personne malade et sa famille pour un séjour de détente, de loisirs et de répit face à la maladie, grâce à une prise en charge médico-sociale adaptée. Lubin et sa famille ont pu en profiter l'an dernier : *« on a passé une semaine dans un cadre adapté et idéal. On était en famille et on a pu se reposer »*. se souvient Fabrice.



INTEGRER UN ESSAI CLINIQUE

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

Sandrine et Eric, parents d'Ilan, 3 ans (Seine-et-Marne)



Ilan est un petit garçon qui, depuis la naissance, multiplie les soucis infectieux sur le plan pulmonaire, sans explication médicale. Après de nombreuses consultations dans différentes structures, Eric et Sandrine ont enfin un diagnostic : Ilan est atteint de la maladie de Sanfilippo, une maladie rare qui provoque une dégénérescence inéluctable et qui réduit considérablement l'espérance de vie. Les enfants atteints perdent progressivement la propreté, la marche, la parole.

Double peine, cette maladie ne concerne que très peu d'enfants et n'a pas de solution thérapeutique. Enfin, si. Une. La thérapie génique. Sandrine et Eric apprennent qu'un essai est sur le point de démarrer. Ils prennent alors rendez-vous avec le professeur Tardieu, investigateur de l'essai. « *Pour nous la décision était déjà prise, nous voulions tout tenter pour sauver notre petit garçon* » confient-ils. Le 15 octobre 2013, Ilan a donc bénéficié d'un traitement par thérapie génique. Depuis, il va plutôt bien et continue de progresser : c'est un petit garçon malicieux, fan de musique et particulièrement de Stromae, qui prépare déjà sa première rentrée scolaire...

DES PROGRES POUR TOUS

Entrer dans un essai

Ilan a été le premier enfant traité, en octobre 2013, dans le cadre d'un essai de thérapie génique pour la maladie de Sanfilippo, grâce notamment aux dons du Téléthon. Mené par l'Institut Pasteur, cet essai a déjà inclus quatre enfants européens. Pour le Pr Marc Tardieu (Kremlin Bicêtre) qui suit ces enfants traités, " *l'espoir est que la thérapie agisse avant que la maladie ait fait trop de dégâts* ".

Au total, l'AFM-Téléthon soutient une trentaine d'essais cliniques en cours ou en préparation concernant des maladies rares du sang, du muscle, du cerveau, de la vision, du foie...



DES PREMIERS BENEFICES POUR LES MALADES

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

Naziha, maman de Mouna, 25 ans (Var)



L'histoire de Mouna est incroyable... Petit bout de 3 mois, elle est suivie par un ophtalmologue pour un problème de strabisme. Cependant, Naziha, sa maman, se rend compte qu'elle ne voit pas comme tout le monde : elle ne perçoit pas certains obstacles, ne voit pas un objet qu'on lui montre... 8 ans après les premiers signes, Naziha a une explication : Mouna est atteinte d'une rétinite pigmentaire, et précisément d'une Amaurose de Leber. Une maladie rare qui entraîne progressivement une quasi-cécité chez l'enfant et pour laquelle il n'existe pas de solution thérapeutique.

Mais un jour Naziha, devant sa télévision, entend parler d'un essai thérapeutique en préparation pour cette maladie. Elle en parle à Mouna qui répond aussitôt : « *De toutes façon je n'ai rien à perdre. Le pire qui peut m'arriver, c'est de perdre la vue. Et si je ne fais rien je vais la perdre* ». En 2012, le destin de Mouna change : on lui annonce qu'elle fera partie de l'essai de thérapie génique. Deux mois après l'opération, Mouna commence à voir des petits changements « *Maman, l'étage de la maison est plus petit que le rez-de-chaussée. Je le vois aujourd'hui, avant je ne le savais pas* ». Des premiers signes que Mouna souhaiterait voir se développer avec un désir particulier : voir le visage de sa Maman... « *Je sais que ma mère a un beau visage mais je ne peux pas voir son expression lorsqu'elle est heureuse, quand elle sourit ou qu'elle est fâchée* ».

DES PROGRES POUR TOUS

Des premiers bénéficiaires

Mouna est une pionnière ! Elle est l'une des neuf malades qui ont bénéficié de l'essai de thérapie génique mené, depuis 2011, par le Pr Michel Weber au CHU de Nantes, en collaboration avec les chercheurs d'Atlantic Gene Therapies, l'un des laboratoires phares de l'AFM-Téléthon. L'objectif de cet essai : stopper la perte de la vision provoquée par l'amaurose congénitale de Leber, l'une des principales causes de cécité chez l'enfant.



Le combat de ces parents pour la vie de leurs enfants est un combat qui nous concerne tous.

Soyez au rendez-vous les 5 et 6 décembre prochain.

Pour plus d'informations : www.afm-telethon.fr

Pour faire un don : 3637 ou www.telethon.fr

Pour suivre le Téléthon sur les réseaux sociaux :



Téléthon



@Telethon_France / #telethon2014

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

AFMTÉLÉTHON

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**

*Appel gratuit depuis un poste fixe



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**

*Appel gratuit depuis un poste fixe



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

AFMTÉLÉTHON
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**

*Appel gratuit depuis un poste fixe



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



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

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

*Appel gratuit depuis un poste fixe

1 2 3 4 5 6
francetélévisions

radio
france


LA POSTE


LIONS CLUBS

 FONDATION EDF