

CONFÉRENCE DE PRESSE

40e TÉLÉTHON

AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUÉRIR 4-5 DÉCEMBRE 2026

LAURENCE TIENNOT-HERMENT

PRÉSIDENTE DE L'AFM-TÉLÉTHON



Cap sur le 40e TÉLÉTHON 4 5 DÉCEMBRE 2026

AFMTÉLÉTHON



LA GÉNÉRATION TÉLÉTHON

SE DONNER LES MOYENS DE FAIRE AVANCER LA RECHERCHE



DÉCEMBRE 1987

PREMIER TÉLÉTHON FRANÇAIS

CE QUI FAIT LA SINGULARITÉ DU MODÈLE DE L'AFM-TÉLÉTHON

→ Une **gouvernance de malades et de parents de malades** qui **impulse la vision et la stratégie** de la recherche au médicament

→ Une association **opératrice de la recherche** :
création de ses propres laboratoires, intervention sur l'ensemble de la chaine de valeur

→ Une association **opératrice du développement des médicaments** :
outils industriels, partenariats structurants

→ Une **politique de valorisation** atypique qui a comme priorité la **sécurisation de l'accès aux traitements pour les malades**



Cap sur le 40e TÉLÉTHON 4 5 DÉCEMBRE 2026

AFMTÉLÉTHON



INSTITUT DE MYOLOGIE | I-STEM | GÉNÉTHON

LÀ OÙ IL N'Y AVAIT RIEN

NOUS AVONS CRÉÉ NOS PROPRES LABORATOIRES

Cap sur le 40e TÉLÉTHON 4 & 5 DÉCEMBRE 2026

+ DE 10 000
PROJETS FINANCÉS
DEPUIS 1982

+ DE 5 000
CHERCHEURS SOUTENUS

+ DE 100
PROJETS CLINIQUES
DEPUIS LE PREMIER TÉLÉTHON



Cap sur le 40e TÉLÉTHON 4 & 5 DÉCEMBRE 2026

AFMTÉLÉTHON



500K / 2M€

UN PROGRAMME DE RECHERCHE CHEZ LA SOURIS



3M€ / 6M€

UN PROGRAMME DE RECHERCHE PRÉ-CLINIQUE RÉGLEMENTAIRE



15M€ / 300M€

UN ESSAI CLINIQUE CHEZ L'HOMM

AFMTÉLÉTHON 4-5 DÉCEMBRE 2026
INNOVER POUR GUÉRIR

DE PREMIÈRES VICTOIRES







7000
MALADIES RARES

3 MILLIONS
DE PERSONNES EN FRANCE

90%
DES MALADES SONT
SANS TRAITEMENT

1/4
DES PERSONNES ATTEINTES DE
MALADIES RARES ATTENDENT AU MOINS
5 ANS AVANT D'AVOIR UN DIAGNOSTIC



DES URGENCES

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR
4-5 DÉCEMBRE 2026

AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUÉRIR 4-5 DÉCEMBRE 2026

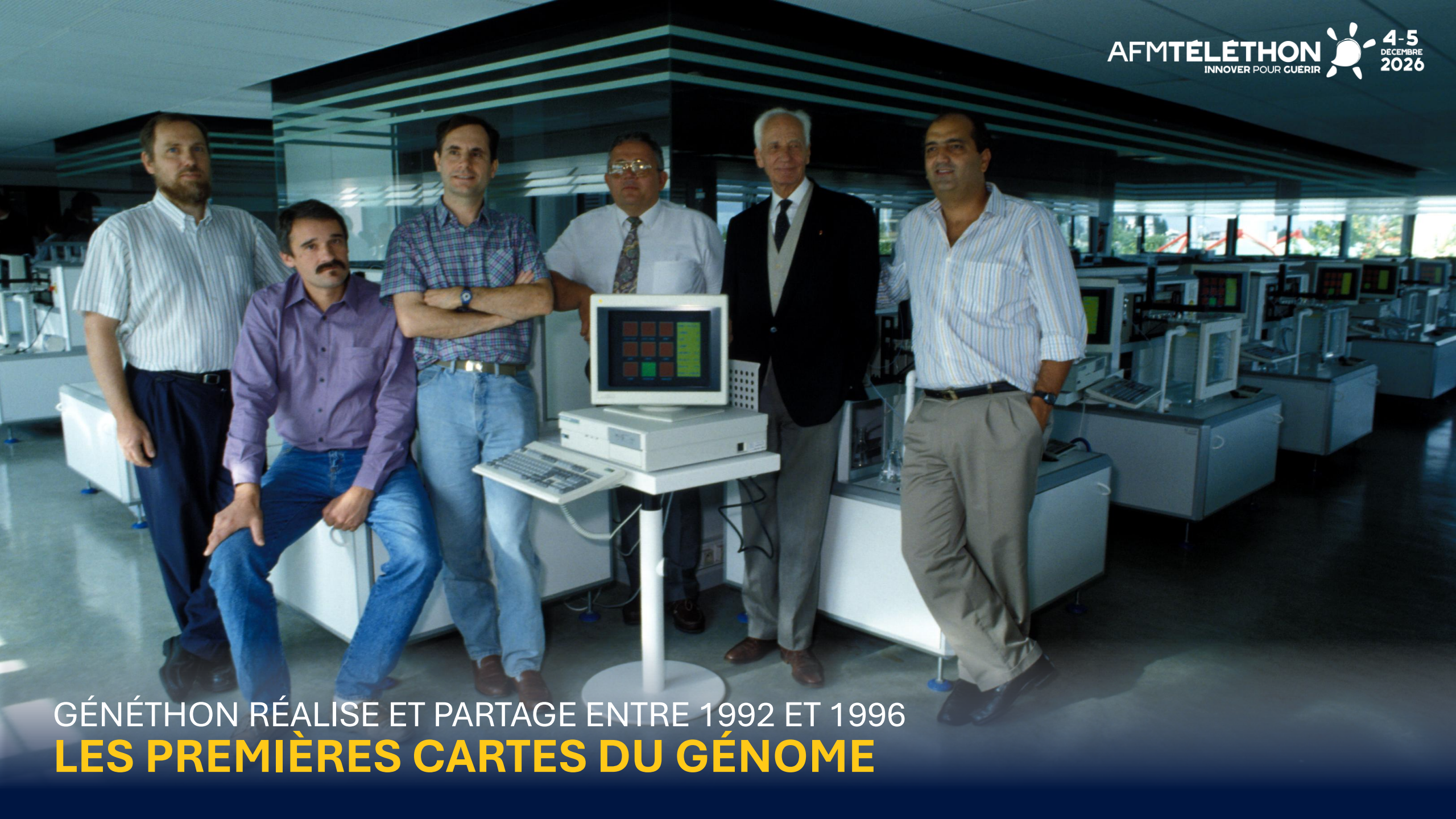
SERGE BRAUN

DIRECTEUR DE LA STRATÉGIE NEUROMUSCULAIRE DE GÉNÉTHON
DIRECTEUR SCIENTIFIQUE DE L'AFM-TÉLÉTHON DE 2005 À 2025



- 7 gènes connus en 1987.
- Près de 5 000 gènes identifiés aujourd'hui permettant à des milliers de malades d’avoir un diagnostic précis.

NOUS AVONS IMPULSÉ UNE RÉVOLUTION GÉNÉTIQUE



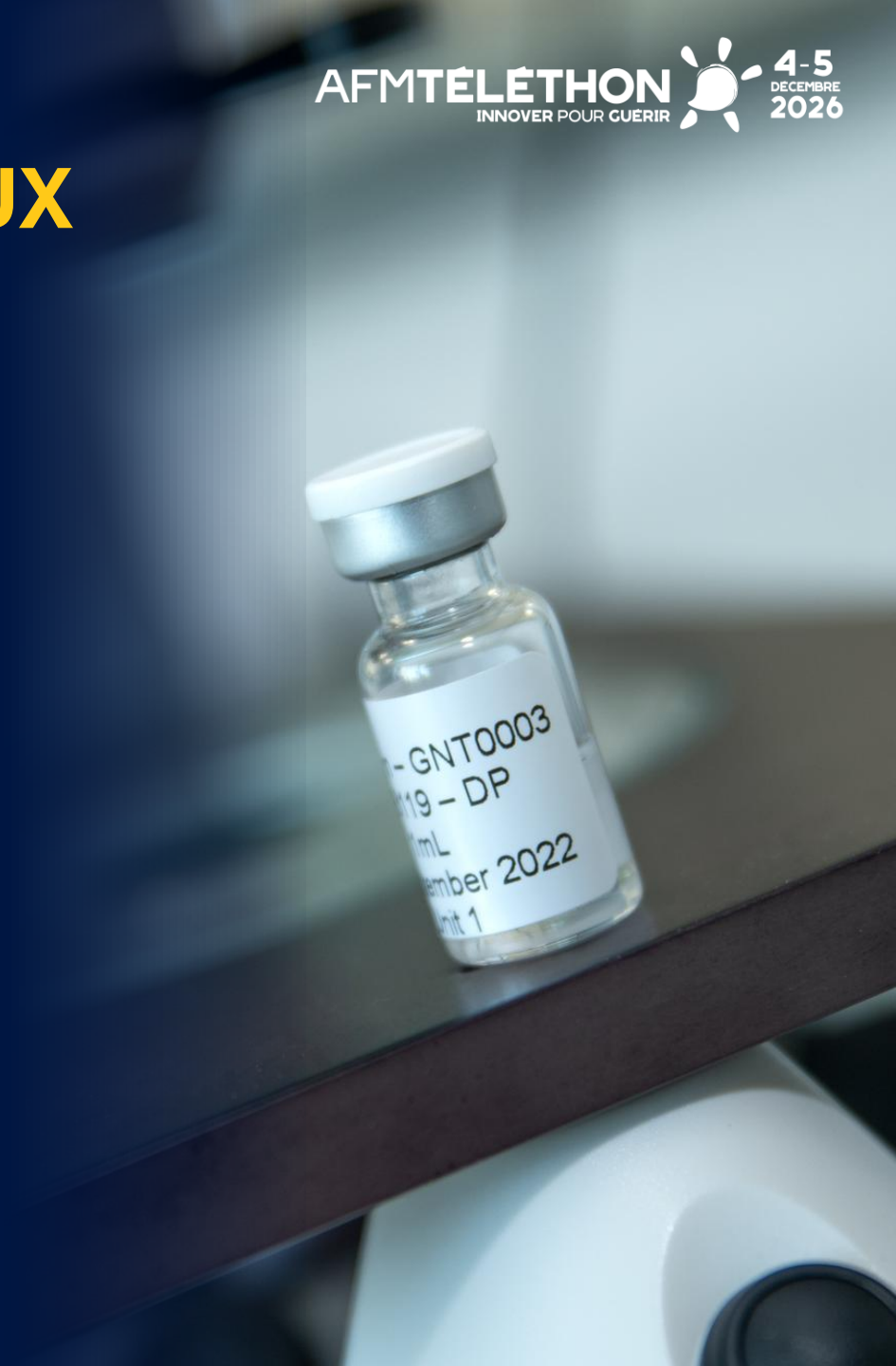
GÉNÉTHON RÉALISE ET PARTAGE ENTRE 1992 ET 1996

LES PREMIÈRES CARTES DU GÉNOME

DE LA DÉCOUVERTE DES GÈNES AUX THÉRAPIES INNOVANTES

En 1987, le concept de la thérapie génique émergeait à peine.

Aujourd'hui : **80 médicaments** autorisés pour des maladies rares mais aussi des maladies fréquentes (dont certains cancers)



DES PREMIERS SUCCÈS QUI OUVRENT LA VOIE

AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUÉRIR 4-5 DÉCEMBRE 2026

LES DÉFICITS IMMUNITAIRES

2000

1er succès de la thérapie génique chez les « bébés-bulles » par l'équipe d'Alain Fischer soutenu par l'AFM-Téléthon

UNE PREMIÈRE MONDIALE

2007

Traitement avec succès d'enfants atteints d'ADA-SCID, financé par les Téléthon français et italien.
Essai qui donnera lieu à une AMM en 2016

2015

Nouveau succès de la thérapie génique dans un déficit immunitaire, le syndrome de Wiskott-Aldrich, dans le cadre d'un essai clinique coordonné par Marina Cavazzana, Salima Hacein-Bey-Abina et Alain Fischer et dont Généthon est le promoteur

2023

Début de l'essai de thérapie génique dans RS-SCID mené par Marina Cavazzana à l'Hôpital Necker qui inclura 5 enfants

ARMAND

TRAITÉ PAR THÉRAPIE GÉNIQUE EN 2001

DÉFICITS IMMUNITAIRES : BÉBÉS-BULLES EN 2000

1ER SUCCÈS DE LA THÉRAPIE GÉNIQUE



MALADIES DU SANG

2010

Première preuve d'efficacité de la thérapie génique dans la bêta-thalassémie chez un patient. Essai soutenu par l'AFM-Téléthon

2019

Résultats de l'essai clinique de thérapie génique démarré en 2016 dans l'Anémie de Fanconi avec un vecteur conçu à Généthon, mené chez 8 patients

2026

Démarrage de l'essai clinique de thérapie génique "Drépamir" dans la drépanocytose, mené par Marina Cavazzana à l'hôpital Necker. 30 patients seront inclus d'ici 2030.

MALADIES RARES DE LA VISION

2011

Lancement d'un premier essai de thérapie génique dans l'amaurose congénitale de Leber. Des travaux qui ouvriront la voie vers d'autres essais.

2014

Lancement d'un essai de thérapie génique pour la Neuropathie Optique de Leber chez 250 patients.
Généthon a contribué à la mise au point du vecteur utilisé dans cette approche

2019

Premier essai de thérapie cellulaire pour traiter différentes formes de rétinites pigmentaires mené à l'Institut de la Vision, aux 15-20, et à l'hôpital Saint-Louis, grâce aux travaux d'I-Stem. 7 patients inclus.

MALADIES DES MOTONEURONES ET DU MUSCLE

2016

Résultats concluants de l'essai clinique de thérapie génique dans l'amyotrophinale qui conduiront à une AMM en 2019 aux US et en 2020 Europe et Japon

UNE PREMIÈRE MONDIALE

2023

20 enfants atteints de myopathie myotubulaire traités avec succès par thérapie génique dans le cadre d'un essai mené notamment aux US et en France avec un candidat médicament né à Généthon

2023

Premiers résultats cliniques positifs d'un essai européen de thérapie génique dans la myopathie des ceintures liée au gène FKRP issu de 30 ans de recherche d'une équipe de Généthon.

2024

1er résultats de la phase I/II d'un essai clinique de thérapie génique mené par Généthon dans la myopathie de Duchenne. L'essai est actuellement en phase III et devrait inclure 72 enfants.

2026

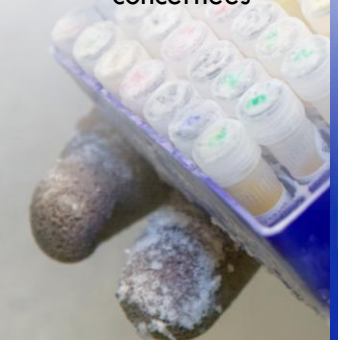
Résultats d'efficacité et de sécurité chez des premiers patients traités par thérapie génique dans un essai clinique pour la gamma-sarcoglycanopathie

Amyotrophie spinale : de combats en victoire

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR

1988

Collecte d'ADN de familles concernées



1992

1ères **cartes** du génome humain



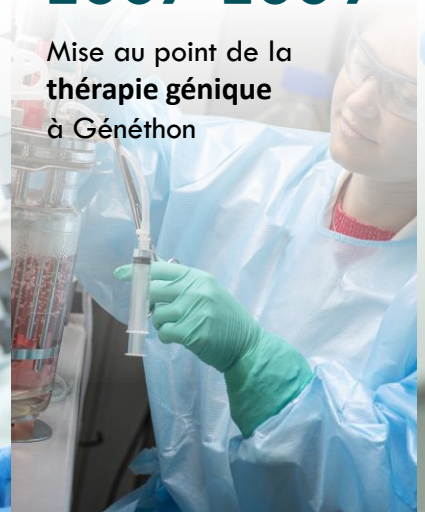
1995

Identification du gène



2007-2009

Mise au point de la **thérapie génique** à Généthon



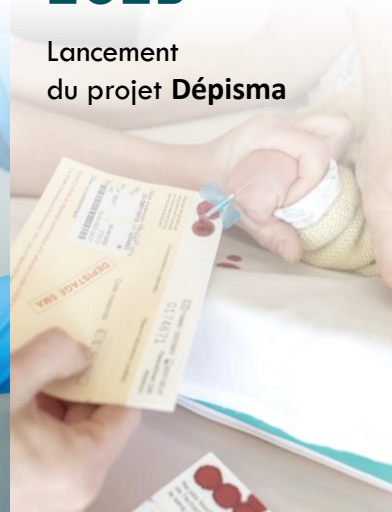
2020

Mise à disposition du **médicament** en Europe



2023

Lancement du projet **Dépisma**



2025

Généralisation du **dépistage néonatal**



AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUÉRIR 4-5 DÉCEMBRE 2026

HÉLÈNE,
Maman d’Arthur et Raphaël, 1 an

FAMILLE AMBASSADRICE 2026


AFM TELETHON

Cap sur le 40e TÉLÉTHON 4 5 DÉCEMBRE 2026

AFMTÉLÉTHON

MALADIES RARES		MALADIES FRÉQUENTES
ADRÉNOLEUCODYSTROPHIE	→	MALADIES NEURO-DÉGÉNÉRATIVES
BÉBÉS BULLES	→	MALADIES DU SANG, CANCERS (CELLULES CAR-T)
PROGÉRIA	→	EFFETS SECONDAIRES DES TRITHÉRAPIES ET DES CHIMIOTHÉRAPIES
RÉTINITE PIGMENTAIRE	→	MALADIES OCULAIRES FRÉQUENTES (DMLA)
EPIDERMOLYSE BULLEUSE	→	MALADIES DE LA PEAU, ULCÈRES LIÉS AU DIABÈTE OU À LA DRÉPANOCYTOSE
ATTEINTES CARDIAQUES DES MALADES NEUROMUSCULAIRES	→	INSUFFISANCES CARDIAQUES

DES MALADIES RARES AUX MALADIES FRÉQUENTES

UNE RECHERCHE D'INTÉRÊT GÉNÉRAL

AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUÉRIR 4-5 DÉCEMBRE 2026

FRÉDÉRIC REVAH

DIRECTEUR GÉNÉRAL DE GÉNÉTHON

ANAÏS ET JULES

TRAITÉ PAR THÉRAPIE GÉNIQUE EN 2020



Cap sur le 40e TÉLÉTHON 4 & 5 DÉCEMBRE 2026

AFMTÉLÉTHON

MYOPATHIE DE DUCHENNE

1986



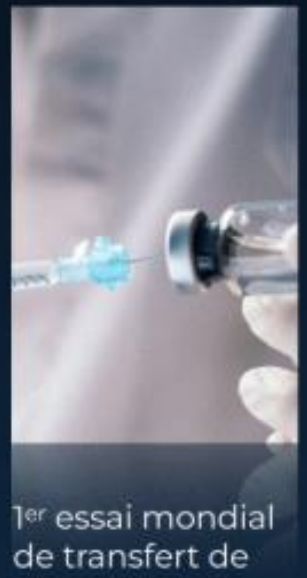
Identification du gène responsable

1993



1ère validation mondiale de la thérapie génique chez la souris

2000



1er essai mondial de transfert de gène chez l'Homme,

2017



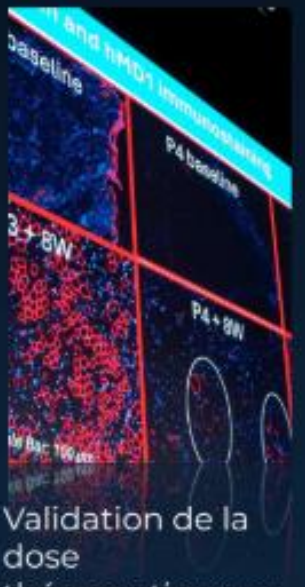
Démonstration d'efficacité de la thérapie génique micro-dystrophine en pré-clinique

2021



Démarrage de l'essai de Généthon chez l'Homme

2024



Validation de la dose thérapeutique au terme de la première phase de l'essai

2025



Démarrage de la phase pivot de l'essai clinique

LA THÉRAPIE GÉNIQUE DE GÉNÉTHON EN PHASE PIVOT

- Le suivi à long terme chez les 3 patients traités à la dose efficace confirme l'efficacité clinique qui persiste 2 ans après traitement

- Démarrage de la dernière phase d'évaluation clinique en septembre 2025

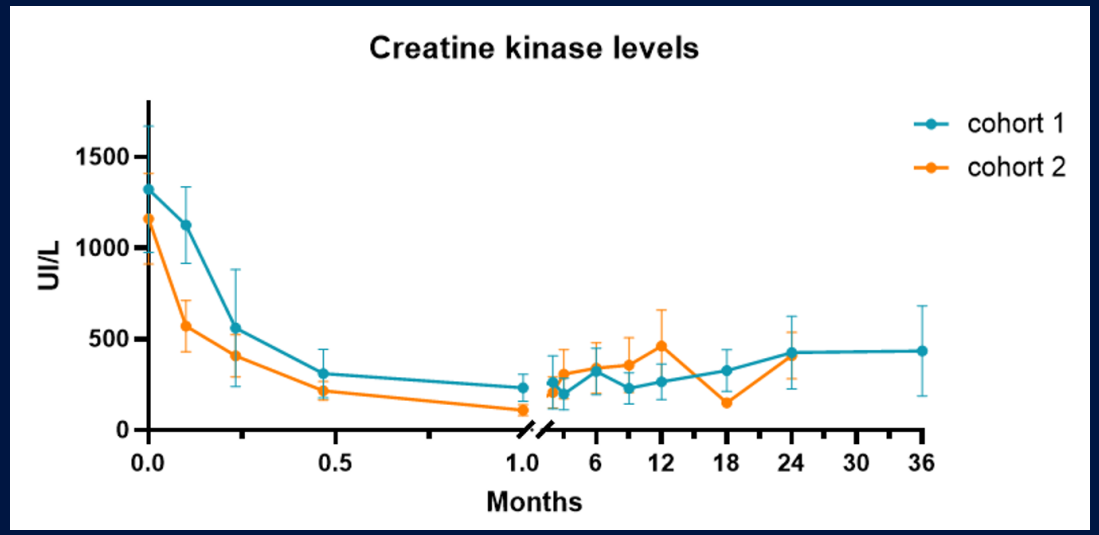
- Inclusion de 72 enfants

- 80 millions € nécessaires pour finir l'essai

- Demande d'AMM à horizon 2028

MYOPATHIE DES CEINTURES LIEE AU GENE FKRP |

Un effet clinique durable à 3 ans post-traitement

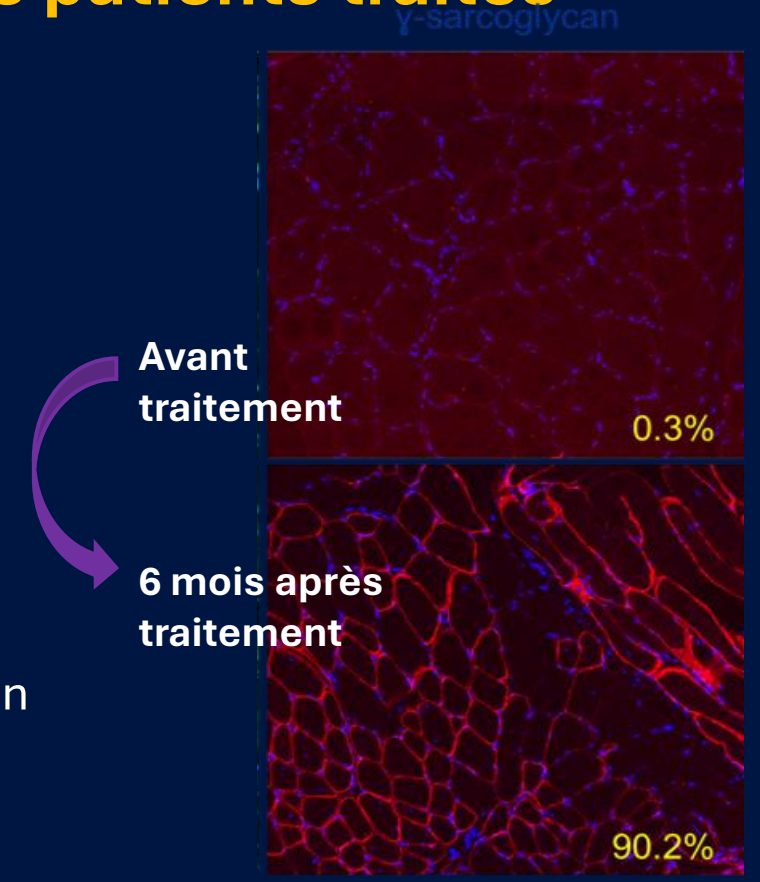


The ESGCT 33rd Annual Congress

- Poursuite de l'essai de phase I/II afin de traiter de nouveaux patients en France
- Pour les patients non éligibles à l'essai clinique, car à un stade trop avancé, mise en place d'accès compassionnel
- Traitement expérimental également autorisé aux États-Unis

GAMMA-SARCOGLYCANOPATHIE |
Un bénéfice clinique marqué chez les premiers patients traités

4	4/4	≥ 90%
patients traités	bonne tolérance	Des fibres musculaires experiment le gene therapeutique



- La force musculaire et la motricité des enfants montrent une augmentation marquée se traduisant par une récupération d'autonomie
- Une amélioration de la morphologie musculaire (IRM)
- Essai, mené par le Pr Barry Byrne (Univ. Floride), co-financé par la Fondation américaine Dion.

The ESGCT 33rd Annual Congress

CALPAÏNOPATHIE | Un essai clinique en préparation

- La plus fréquente des myopathies des ceintures
- Un candidat médicament de thérapie génique avec un vecteur de nouvelle génération
- Les étapes de production en cours pour un dépôt de demande d’essai clinique fin 2027.

15 candidats-médicaments issus des recherches de Généthon ou auxquels il a contribué sont en cours d'essai clinique pour des maladies rares du foie, du sang, du système immunitaire, des muscles et des yeux.

3 médicaments de thérapie génique issus de ses recherches ou de technologies développées à Généthon ont obtenu une AMM



AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUÉRIR 4-5 DÉCEMBRE 2026

FANNY COLLAUD

CHERCHEUSE A GÉNÉTHON

La maladie de Crigler-Najjar

Pas de traitement curatif sauf la photothérapie

- Permet la survie des patients
- 10 à 14 heures par jour
- Traitement uniquement symptomatique
- Très contraignant, impacte fortement la qualité de vie des patients et de leurs familles
- Risque d'augmentation rapide de bilirubine
- La greffe hépatique est la seule solution mais..



RÉSULTATS DE L'ESSAI CLINIQUE DE THÉRAPIE GÉNIQUE MENÉ PAR GÉNÉTHON

- → Efficacité durable à plus de 4 ans chez 2 patients sur 3 suivis sur cette durée
- → Phase confirmatoire en cours

- → 9 patients traités à la dose thérapeutique, tous ont stoppé la photothérapie 4 mois après le traitement

- → Mise en place d'une stratégie optimisée visant une expression à long terme chez tous les patients traités


AFMTÉLÉTHON

IDES | Ouvrir la thérapie génique aux patients séropositifs à l'AAV



The ESGCT 33rd Annual Congress

- La première patiente ayant beneficié du prétraitement Ides avant thérapie génique montre une efficacité prolongée de la thérapie génique, avec un an de recul post traitement.
- Un nouveau patient a été traité fin septembre
- Une première mondiale

AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUÉRIR 4-5 DÉCEMBRE 2026

EMMANUELLE,
Maman de Gabin, 8 ans

FAMILLE AMBASSADRICE 2026

Cap sur le 40e TÉLÉTHON 4 5 DÉCEMBRE 2026



AFMTELETHON

GABIN

AMBASSADEUR DU TÉLÉTHON 2026



Téléthon, tout pour la vie

La Ligne bleue

Lundi 30 novembre à 23.10 sur France 3 et sur france.tv

60'

france•tv



4 et 5 décembre

40e TÉLÉTHON