



Alzheimer

Cancer

Cellules souches

Clonage

Don d'organes

Homme bionique

Hémophilie

Maladies du sang

Maladies rares

Mucoviscidose

Myopathie de Duchenne

Médecine du futur

OGM

Thérapie génique

Trisomie

Vaccin du futur

FORUMS
SANTÉ

Dossiers

L'ESSENTIEL SUR LE GÈNE

- Définition de la génétique
- Génie génétique
- Chromosome
- Génétique humaine
- Mutation génétique
- Décryptage du génome
- Génétique et hérédité

ETHIQUE ET GÉNÉTIQUE

- Lois de bioéthique
- Génétique et enjeux financiers
- Clonage
- Clonage reproductif
- Clonage thérapeutique
- Clonage éthique

LES TEST ADN EN FRANCE

- Hérédité et génétique
- Test génétique

LA GÉNÉTIQUE EN DÉBAT

- Intelligence : innée ou acquise ?
- Génétique, psy et sexualité
- L'homosexualité est-elle génétique ?
- Des OGM dans nos assiettes ?
- Le surpoids est-il héréditaire ?
- Mythe de l'enfant parfait

TRAITEMENTS GÉNÉTIQUES DU FUTUR

- Cellules souches
- Clonage thérapeutique
- Génétique et médicaments
- Sang du cordon ombilical
- Thérapie génique

Téléthon : où en est la recherche ? Interview de Serge Braun, directeur scientifique de l'AFM-Téléthon



VOIR AUSSI

- Thérapie génique : miroir aux alouettes ou avenir de la médecine ?
- Zoom sur les nombreuses maladies rares
- Traitements génétiques du futur

Pharmacien et docteur en sciences, Serge Braun a rejoint en 2005 l'Association française contre les myopathies (AFM)-Téléthon, en tant que directeur scientifique. A ce titre, il nous en dit plus sur la politique de recherche de l'association et sur les avancées passées et à venir face aux maladies rares.

Doctissimo : Combien de maladies rares sont concernées par la recherche financée par l'AFM-Téléthon ?



© JEROME MARS/JDD/SIPA

Dr Serge Braun : Il existe plus de **7000 maladies rares**, dont près de 300 sont neuromusculaires. On estime qu'en France 3 millions de personnes sont concernées (dont plus de 100 000 pour les seules maladies neuromusculaires). 80 % de ces maladies rares sont d'origine génétique.

La recherche financée par l'AFM-Téléthon se traduit concrètement aujourd'hui par 34 essais cliniques en cours ou en préparation. Dans le détail, on trouve 21 essais pour la thérapie génique, 5 pour la thérapie cellulaire et 8 en pharmacologie. Tous concernent des maladies génétiques rares, sauf un. La moitié d'entre eux concerne des maladies neuromusculaires ; les autres impliquent différents organes (peau, sang, cerveau, système immunitaire)..

Thérapie génique et thérapie cellulaire

Schématiquement, la **thérapie génique** est l'une des voies privilégiées pour traiter les maladies génétiques. Elle vise à insérer, dans les cellules du malade, une version normale d'un gène qui ne fonctionne pas et est à l'origine de la maladie. Le gène fonctionnel permet alors au patient de

NOS NEWSLETTERS

Pour recevoir nos newsletters ou modifier votre inscription, veuillez saisir votre email

Votre email

SUIVIS HEBDOMADAIRES PERSONNALISÉS



La newsletter grossesse

[Je m'abonne](#)



La newsletter bébé

[Je m'abonne](#)

[> Gérer mes newsletters](#)

- Xéno greffe

MALADIES GÉNÉTIQUES

- Albinisme
- Ambiguïtés sexuelles
- Amyotrophie spinale infantile
- Chorée de Huntington
- Drépanocytose
- Galactosémie
- Hémophilie
- Maladie de Werdnig Hoffmann
- Maladies orphelines
- Maladies rares
- Maladies rares de bébé
- Mongolisme ou syndrome de Down
- Mucoviscidose
- Myopathie de Duchenne
- Phénylcétonurie
- Purpura rhumatoïde
- Syndrome de Ehler Danlos
- Syndrome de Marfan
- Syndrome de Rett
- Syndrome de Turner
- Trisomie
- Trisomie 18
- Trisomie 21

GÉNÉTIQUE : CONTACTS ET SITES UTILES

- Liens et sites sur la génétique

INDEX

- Index - santé
- Clonage Dolly
- Clonage humain
- Génétique couleur des yeux
- Thérapie génique cancer
- Thérapie génique mucoviscidose
- Thérapie génique myopathie Duchenne
- Thérapie génique Parkinson

NOS SERVICES

- Assurland

produire à nouveau la protéine dont la déficience était la source de la maladie.

La **thérapie cellulaire** consiste à greffer des cellules pour réparer ou régénérer un organe ou un tissu endommagé. Ces cellules qui proviennent du patient ou d'un donneur, sont cultivées pour être multipliées ou purifiées. Quand elles proviennent du malade, elles sont modifiées afin d'être "corrigées" par transfert d'un gène non malade ou par correction in situ du gène. Il peut s'agir de cellules souches adultes (cellules capables de se régénérer, comme celles du foie, de la surface des intestins, des muscles.. qui ont une capacité de différenciation limitée et elles sont assez rares et difficiles à isoler et à cultiver), de cellules souches embryonnaires (faciles à cultiver, capables de proliférer à l'infini avec des capacités de se transformer en tout type de cellules spécialisées - cellules pluripotentes) ou de cellules **pluripotentes induites (cellules iPS - cellules adulte reprogrammées génétiquement pour les rendre pluripotentes)**.

Sources : AFM-Téléthon

Doctissimo : Que représentent les dons du Téléthon dans le financement des recherches contre ces maladies rares ?

Dr Serge Braun : Face à ces maladies, la recherche n'est actuellement pas conduite par les grands laboratoires pharmaceutiques, parce que ces maladies touchent chacune peu de patients et parce que les techniques permettant de les corriger nécessitent de s'inscrire dans la durée pour mettre au point LA solution propre à chaque pathologie, sans avoir la certitude d'aboutir à un traitement "rentable". Aujourd'hui, plus on avance dans la mise au point de traitement, plus le coût est élevé. Dans l'industrie pharmaceutique, on a coutume de dire que la mise au point d'un médicament prend 10 à 15 ans et coûte autour d'un milliard de dollars. Vous voyez que contrairement à ce qui a pu être dit, les 60 millions que peuvent rapporter les dons du Téléthon ne sont pas excessifs... D'après le Leem (les entreprises du médicament), ces dons financent jusqu'à 70 % de la recherche en France sur les maladies rares.

Doctissimo : Ces travaux peuvent-ils avoir des retombées pour des maladies plus fréquentes ?

Dr Serge Braun : Nous conduisons aujourd'hui un essai qui s'intéresse à l'insuffisance cardiaque qui est une maladie très répandue. De nombreuses maladies génétiques neuromusculaires peuvent entraîner une insuffisance cardiaque, c'est pourquoi nous nous sommes intéressés à ce domaine. Mais plus généralement, de nombreuses recherches sur les maladies rares peuvent à terme bénéficier à des maladies plus fréquentes. Pour ne citer que deux exemples :

ACTUALITÉ DES MARQUES



Découvrez le papier toilette Lotus Ultra Résist.
Le papier toilette Lotus Ultra Résist, conçu avec des fibres naturelles de bambou, est à la fois doux et ultra-résistant. [Voir +](#)

- De nombreuses maladies génétiques peuvent entraîner une cécité (via une dégénérescence du nerf optique), comme l' **amaurose de Leber**. Un essai est mené au CHU de Nantes pour démontrer la tolérance et l'efficacité d'un traitement par thérapie génique chez l'homme. Au-delà de cette maladie, les



La banque qu'on a envie de recommander. *Voir conditions

Boursorama Banque

L'union fait la réduction: économisez en voyageant en famille ou en entre amis

Jusqu'à 65%* de réduction

Publicité 



DOCTISSIMO PHARMA
Mes pharmacies en ligne by Doctissimo

5€ OFFERTS
en vous inscrivant à la Newsletter
J'EN PROFITE

* Pour votre 1ère commande dès 59€ d'achat

→ Rechercher dans nos articles

RETROUVEZ NOUS SUR

NOS APPLICATIONS

chercheurs espèrent pouvoir traiter d'autres maladies de l'oeil plus fréquentes, telles que la [dégénérescence maculaire liée à l'âge](#) (DMLA) ou la cécité liée au diabète.

- Une équipe de chercheurs financés par l'AFM a pu [identifier le gène défaillant responsable de la Progeria](#). Cette maladie très rare (2 cas en France) se traduit par un vieillissement accéléré des enfants dont l'espérance de vie ne dépasse pas l'adolescence. Cela ouvre la porte à la possibilité de ralentir ou de bloquer ce phénomène de vieillissement (un essai combinant deux médicaments déjà présent sur le marché vient de s'achever). On se rend compte aujourd'hui que ce phénomène est très proche de celui induit par les traitements de chimiothérapie du cancer et du Sida, qui occasionnent des phénomènes de vieillissement prématuré très similaires et qui se traduisent aussi par exemple par la perte de cheveux ou un risque cardiovasculaire.

Doctissimo : Quelles sont les principales avancées thérapeutiques qu'ont permis le Téléthon ?

Dr Serge Braun : Concernant les maladies neuromusculaires, les avancées liées au Téléthon ont permis d'augmenter la qualité de vie des malades et de retarder l'évolution de la maladie. Pour la myopathie de Duchenne, c'est 15 ans d'espérance de vie gagnés !

En 2000, la thérapie génique a permis de traiter des centaines d'enfants dans le monde atteints d'immunodéficience sévère, [les "bébés bulles"](#) privées de défenses immunitaires et condamnés à vivre dans des chambres stériles. Avec 15 ans de recul, on peut parler de guérison.

Face à l'adrénoleucodystrophie (la forme la plus fréquente en France de leucodystrophie, maladie génétique rare détruisant progressivement le cerveau), la maladie a pu être stoppée chez deux enfants en 2009 grâce à une [autogreffe de moelle osseuse dont les gènes ont été réparés](#).

Face à l'amaurose de Leber, dont nous parlions, les résultats à l'échelle mondiale sont [extrêmement encourageants](#).

Au-delà des avancées thérapeutiques, les fonds du Téléthon ont permis de dresser les premières cartes du génome humain (publiées par le Généthon en 1992), ce qui a été le point de départ clé du décryptage du génome humain ; la découverte de plusieurs milliers de gènes responsables de maladies ; l'amélioration du diagnostic et de nombreuses avancées sociales bénéficiant directement aux patients et à leurs familles.

Doctissimo : L'écart entre l'espoir suscité par la thérapie génique et ses concrétisations qui restent rares suscite périodiquement des critiques. Que leur répondez-vous ?

Dr Serge Braun : Il faut replacer la thérapie génique dans le contexte historique de la médecine. Toutes les avancées médicales suivent le même parcours fait d'espoirs, d'échecs puis d'avancées spectaculaires. Prenez l'exemple de la transfusion sanguine, elle a été pratiquée alors qu'on n'avait aucune idée des groupes sanguins à l'époque. Résultat : le décès de patients a suscité une polémique sur l'utilité même de la transfusion... Il faut généralement une génération, faite de réussites et d'échecs, pour qu'une nouvelle technique arrive à maturité, c'est-à-dire pour une première application chez l'homme.

Pour cela, il faut faire preuve de persévérance et ne pas s'arrêter face à la première difficulté. Ce que l'industrie pharmaceutique ne fait pas aujourd'hui, et ce qui relève donc du rôle des associations et des laboratoires académiques. Mais l'industrie commence de plus en plus à s'y intéresser, car les résultats commencent maintenant à s'accumuler...

Aujourd'hui, toutes nos découvertes sont protégées par des brevets, dont l'objectif est d'assurer les applications thérapeutiques et la possibilité de conclure des conventions avec des partenaires publics ou privés qui ont ainsi l'assurance de ne pas voir ces découvertes pillées par d'autres ou abandonnées.

Doctissimo : La création du laboratoire Généthon Bioprod marque une nouvelle étape pour l'AFM-Téléthon. Pouvez-vous nous en parler ?

Dr Serge Braun : Oui, [Généthon Bioprod](#) est un projet complexe, il correspond à un nouveau métier qui relève davantage de l'industrie que du laboratoire académique. Mais il est nécessaire, tant que les industriels ne s'y impliquent pas... Avec la création du laboratoire Généthon Bioprod, nous sommes

VOS ESPACES COMMUNAUTAIRES

Tous nos forum :

- Forum Santé
- Forum Beauté
- Forum Famille
- Forum Cuisine
- Forum Nutrition
- Forum Psychologie
- Forum Loisirs
- Forum Voyages
- Forum Environnement
- Forum Mode
- Forum Sexualité
- Forum Vie pratique
- Forum Médicaments
- Forum Forme et sport
- Forum Grossesse et bébé
- Forum People
- Forum Animaux
- Forum des Blogs

[Club Doctissimo - Annuaire des Doctinautes - Chat - Blogs - Albums photos](#)

Parkinson : Né(e) 1966 ? - Comment faire pour l'éviter

Dossier Gratuit : la Liste Aliments et Huiles Esser anti-Parkinson.

solutions.sante-corps-esprit.com

désormais capables de produire des médicaments de thérapie génique à l'échelle semi-industrielle, pour répondre au besoin de plus en plus pressant de produits de thérapie génique à usage clinique pour les essais cliniques en cours, voire au-delà. A long terme, l'objectif visé est la mise à disposition des médicaments aux malades à un prix juste et maîtrisé, supportable par la collectivité.

Ecrit par:

David Bême



Créé le 20 novembre 2013

Des sites pour aller plus loin

[Téléthon 2013](#)

Nos dossiers pour en savoir plus

- Génétique
- Maladies rares

Discutez-en sur nos forums

- Forum Actualités
- Forum Médecine du futur



Annonces

Parkinson : Né(e) avant 1966 ?

Dossier Gratuit : la Liste des Aliments et Huiles Essentielles anti-I
solutions.sante-corps-esprit.com/Maladie

La Ceinture Lombaire à AIR

AIR LOMB Garantit votre Soulagement Durable, Naturel et Immér
air-lomb.com/Dos+et+Jambes

Chute de cheveux

Voici comment j'ai vaincu ma chute de cheveux de façon naturelle
chute-des-cheveux.org

GÉNÉTIQUE : la vidéo à la une

Failed to setup flash

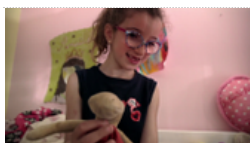
Error calling method on NPObject.



Avant je vivais en fauteuil. Aujourd'hui, je marche- Témoignage de Mathilde, atteinte d'un syndrome myasthénique congénital



Mon fils est un guerrier. Bientôt, il ne marchera plus
- Témoignage d'Apollo et de sa famille



Anaëlle, 7 ans - Son combat contre la dystrophie
rétinienne



On me parle de traitement pour ma fille, j'en
frissonne - Témoignage de Lou et sa famille

> GÉNÉTIQUE : TOUTES LES VIDÉOS

Plan du site

Plan de la rubrique santé

A lire aussi

Alzheimer
Bébé médicament
Cancer
Chorée d'Huntington
Drépanocytose
Hémophilie
Homme bionique
Jeux vidéo et santé
Maladies du sang
Maladies orphelines
Maladies rares
Médecine du futur
Médecine 2035
Mongolisme
Mucoviscidose
Myopathie de Duchenne
Pilule miracle
Révolution médicale
Syndrome de Marfan
Syndrome de Rett
Syndrome de Turner
Trisomie
Vaccin du futur

Guide santé

Encyclopédie médicale
Atlas du corps humain
Dictionnaire médical
Analyses médicales
Examens radio
Guide médicaments
Guide maternités
Guide thalasso
Urgences

Services

Recherche
Newsletter
News
Assurland

SUIVEZ-NOUS :



CONTACTEZ LA RÉDACTION >

CONTACTEZ LA RÉGIE >

LE GROUPE

· Doctissimo España · Mon docteur
· Doctissimo Italia · DoctiPharma
· Lagardère · Santé des voyageurs
· Lagardère
entertainment

LE SITE

· Qui sommes nous ? · Mentions légales
· Comité d'experts de Doctissimo · Recrutement
· Charte d'utilisation · Charte données
personnelles et cookies