

## Intervention de Mr Gerald Perret chercheur pour l'AFM téléthon / généthon Classes de 3<sup>e</sup> – Vendredi 19 novembre 2021

Les maladies rares c'est 6000 à 8000 maladies différentes qui touchent 3 millions de personnes en France et 30 millions en Europe (1 personne sur 20 dans le monde). Ces personnes présentent souvent des symptômes dès la naissance.

Rappels :

Robert Hooke est le 1<sup>er</sup> en 1665 à parler de cellule. Notre corps en contient 100 000 milliards qui appartiennent à environ 200 types différents. Dans le noyau, on trouve 23 paires de chromosomes constitués d'ADN. L'ADN qui est lui-même composé de 3,2 milliards de paires de bases (ATGC), constitue le génome. Chaque cellule contient tout le génome soit environ un fil de 2 mètres (l'ADN de toutes les cellules du corps représente 150000 la distance Terre-Lune).

Le génome représente le programme pour faire les protéines c'est-à-dire les briques du vivant. Il existe de nombreuses protéines. Les maladies génétiques sont dues à des erreurs dans la séquence ADN qui entraîne une protéine anormale ou absente. La fonction assurée normalement par la protéine est alors anormale ou perdue. Exemple : l'hémophilie est due à un problème sur les protéines de la coagulation.

Ces erreurs sont dues à des mutations. Si elles ont lieu dans les cellules somatiques (cellules du corps), elles ne sont pas transmissibles. Si elles ont lieu dans les cellules germinales (cellules produisant les gamètes), elles peuvent être transmises. Ces mutations peuvent être dominantes ou récessives.

La myopathie de Duchenne ([c'est pas sorcier](#)) est due à une mutation sur le gène de la dystrophine qui est un composant des fibres musculaires : elle attache les fibres entre elles. Dans le cas de la myopathie, il n'y a plus de dystrophine. Le muscle n'est plus solide ce qui entraîne une dégradation et une régénération accélérée et permanente. Mais rapidement c'est la dégradation qui l'emporte.

Pour soigner ces maladies (mais aussi certains cancers et d'autres maladies), deux techniques existent : les thérapies cellulaires (<https://www.youtube.com/watch?v=yu5QZQqoD7w&t=2s>) et les thérapies géniques (<https://www.youtube.com/watch?v=SgLNQJFqQqo&t=4s>).

Les thérapies cellulaires travaillent sur des cellules embryonnaires qui sont reprogrammées.

Les thérapies géniques consistent à apporter le gène manquant (ou muté). Le gène est transporté dans le noyau grâce à un virus modifié (il n'a plus ses gènes de virulence). Le vecteur peut être injecté directement dans le corps on parle alors de thérapie in vivo. Dans le cas de la thérapie ex vivo, on prélève des cellules au patient ; on leur injecte le vecteur puis on réinjecte ces cellules modifiées dans le patient.

### **Quelques métiers liés :**

Technicien supérieur de laboratoire : <https://www.dailymotion.com/video/x53xrc0>

Technicien supérieur de production : <https://www.dailymotion.com/video/x53xrz1>

D'autres vidéos ici : <https://education.telethon.fr/pedagogie/les-vidéos-metiers/>