

  
CHERCHEURS
dans les écoles



LES CHIFFRES Clés

Le saviez-vous ?



6 000 à 8 000
maladies
génétiques rares



3 millions de personnes
concernées en France &
30 millions en Europe



1 personne sur 20
est concernée par une
maladie rare



50% des malades
ont moins de 19 ans

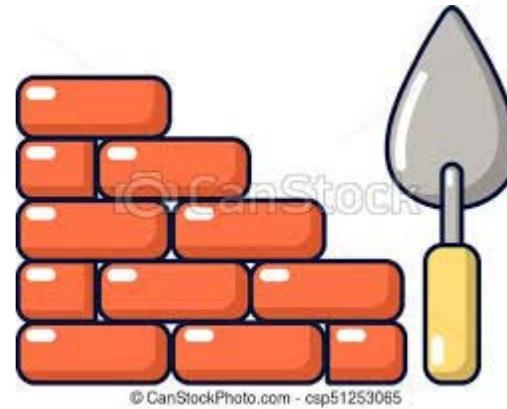
La cellule

UN PEU D'histoire...



Le terme de cellule a été utilisé la toute première fois par Robert Hooke (1665) dans son sens original de « petite chambre » comme on désigne la cellule d'un prisonnier ou celle d'un moine.

Une cellule est l'unité de base des êtres vivants

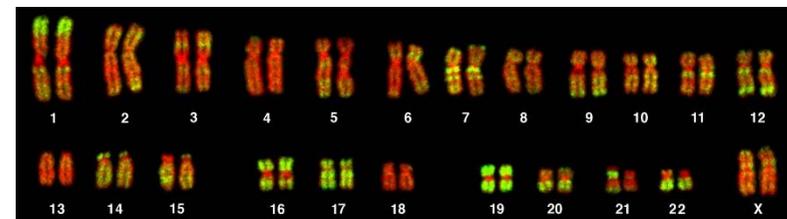
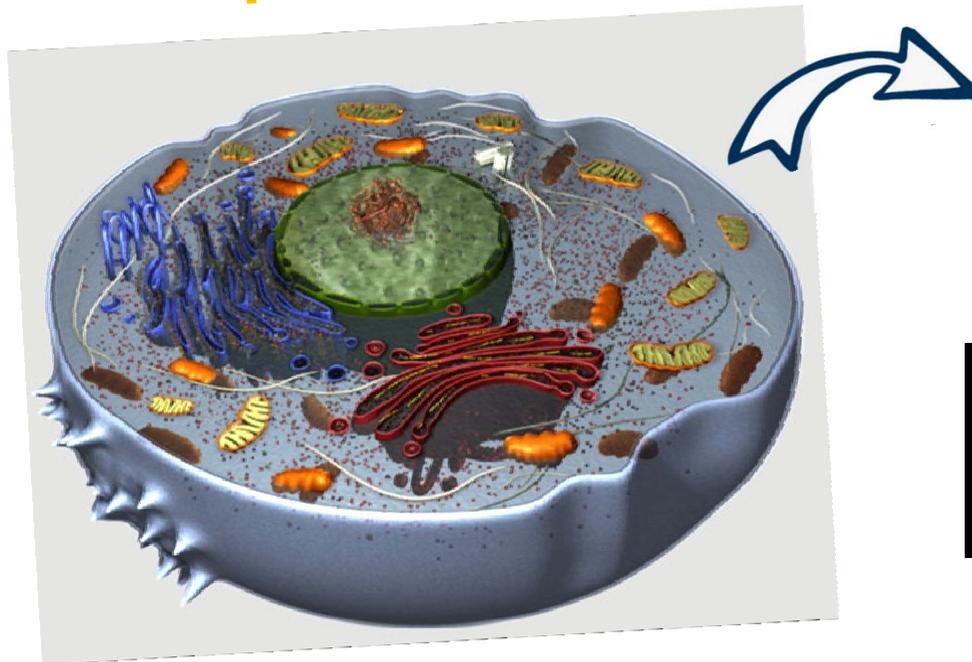


Le corps humain compte environ **100 000 milliards de cellules** qui appartiennent à environ **200 types différents**

La cellule

Quelle est la taille moyenne
d'une cellule ?

10 μm (0.00001 m)



23 paires de chromosomes
dans chacune de nos cellules

1^{er} ADN ...

Qu'est-ce que c'est au juste ?

- Deux brins face à face, reliés par des liaisons et formant une double hélice.
- Ces deux brins sont formés de structures chimiques, appelées des « bases » : A T G C



3,2 milliards
de paires de bases !

L'ordre, la nature et le nombre de **bases** déterminent l'information génétique.



IMAGINEZ...

Si on écrivait sur une feuille A4 l'ensemble du génome, il faudrait près d'1 million de feuilles :

Soit une pile de papier de la hauteur...



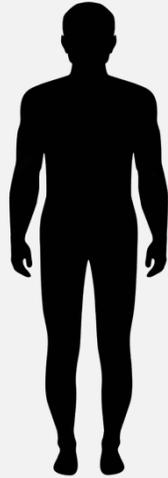
...de l'Arche de la Défense !



Si nous lisons notre génome à raison de 2 bases par seconde, il nous faudrait **50 ANS !**

De l'infiniment petit...

A l'infiniment grand !



Le corps humain est
composé d'environ

100 000 milliards
de cellules



La taille de l'ADN

2 mètres d'ADN

Chaque cellule
humaine contient TOUT
LE GENOME

De l'infiniment petit...

A l'infiniment grand !

L'ADN du noyau de toutes les cellules du corps humain mis bout à bout, pourrait couvrir la distance de la Terre à la Lune, aller et retour...

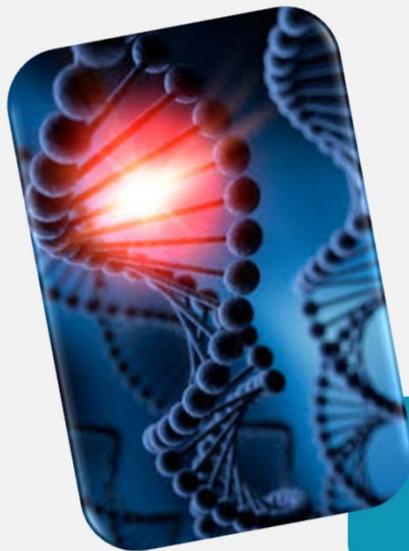


150 000 fois !



Une Maladie génétique

Qu'est-ce que c'est au juste ?

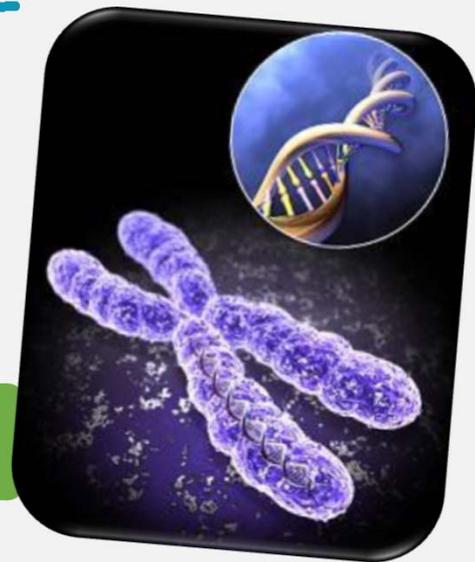


Une erreur dans la séquence

Une protéine anormale ou absente
Une fonction anormale ou perdue

Une information perdue ou altérée

Maladie génétique



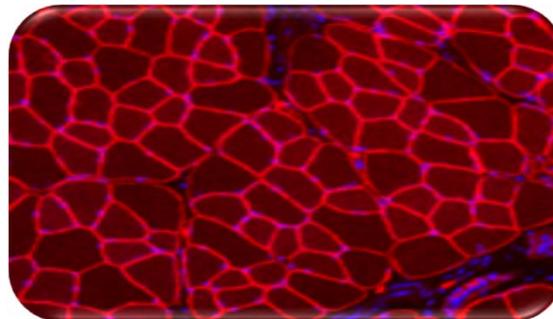
Une protéine anormale ou perdue...

c'est une cellule qui fonctionne mal ou meurt

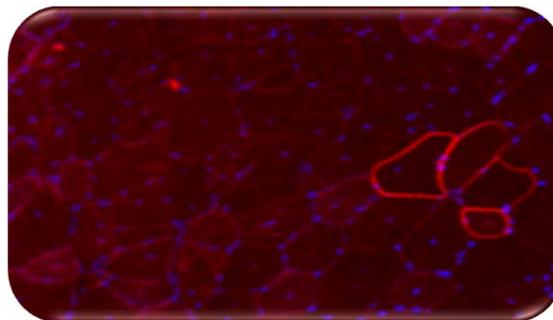
Exemple dans la myopathie de Duchenne

Conséquences d'une mutation du gène qui code pour la dystrophine

Gène sain
on voit bien les
cellules encadrées
par la dystrophine



Gène muté
la dystrophine est
perdue, les cellules
musculaires meurent



Pour traiter une maladie génétique...

on peut remplacer le gène
ou les cellules

LA THÉRAPIE GÉNÉRIQUE



amène au cœur de la cellule
le gène médicament

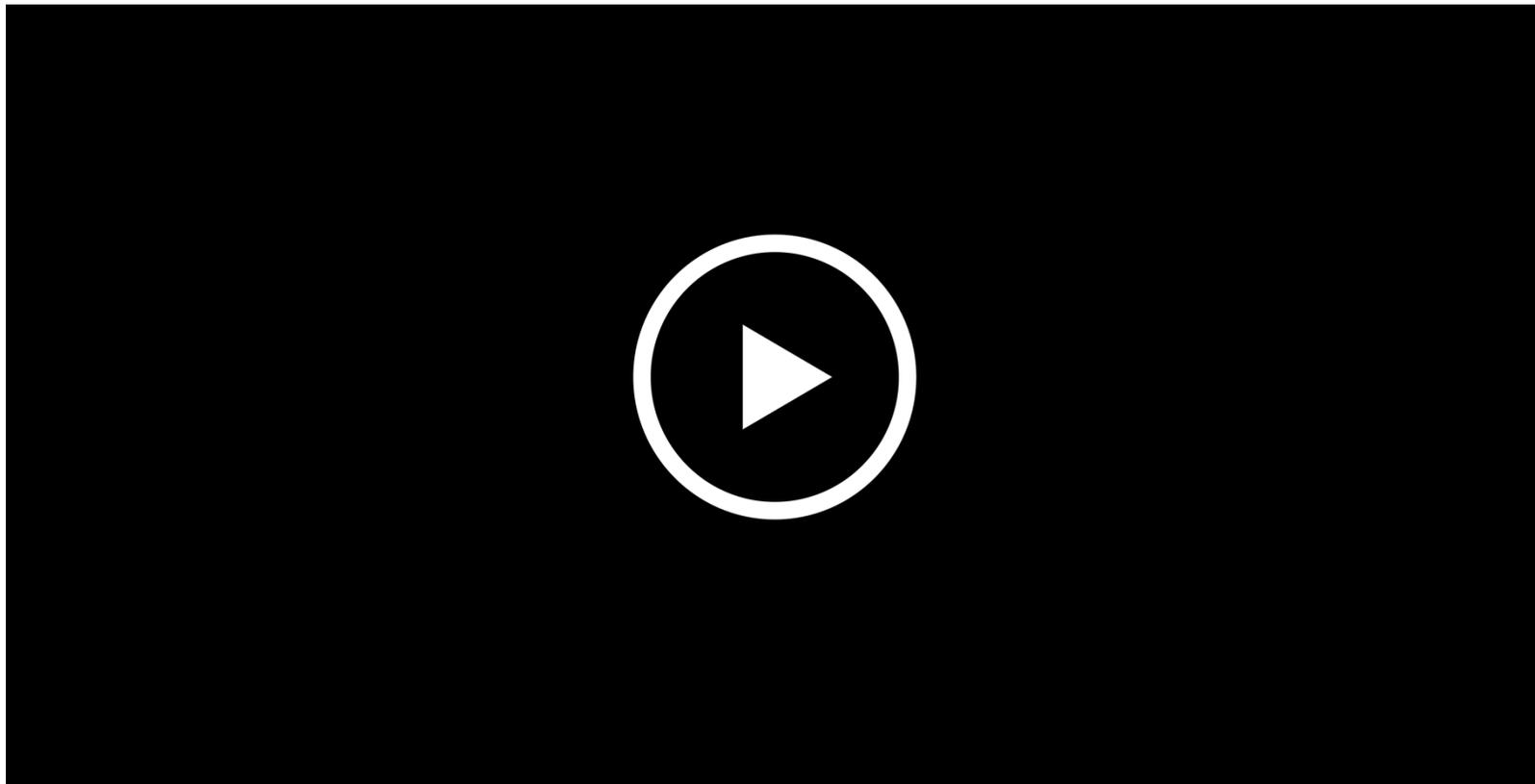
LA THÉRAPIE CELLULAIRE



amène des cellules saines
pour remplacer les cellules
« malades »

La Thérapie génique

Comment ça marche ?



UN PEU D'actualité...

1000 HEURES dans les écoles

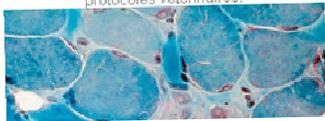
13

AFMTELETHON

franceinfo:

Myopathie myotubulaire : premier essai clinique d'une thérapie génique

Un essai clinique international a débuté ce 21 septembre aux États-Unis. Des résultats très prometteurs contre cette pathologie musculaire grave ont déjà été obtenus dans des protocoles vétérinaires.



La rédaction d'Allodocteurs.fr France Télévisions
Mis à jour le 26/09/2017 | 12:19 publié le 26/09/2017 | 12:16

PAYS : France
PAGE(S) : 04/05
SURFACE : 1000 %
PERIODICITE : hebdomadaire

RUBRIQUE : Autre
DIFFUSION : 498558
JOURNALISTE : Dominique Nora

L'OB



L'entreprise française GenSight a mis au point une thérapie génique qui redonne leur autonomie aux malades affectés par une...

SANTÉ
Le gène qui sauve la vue

le dossier de l'express

Thérapie génique : la révolution est

Les premiers médicaments capables de réparer notre ADN et de changer le destin des malades sont enfin disponibles. Ils éradiquent des cancers et des pathologies rares ; demain, ce sera peut-être le sida, Parkinson, Alzheimer, l'arthrose, la cécité...

Dossier réalisé par Stéphanie Benz



La gazette DU LABORATOIRE

<https://www.gazettelabo.fr/breves/11137Therapie-genique-Crigler-Najjar-foie-EASL.html>

Thérapie génique : résultats préliminaires d'un essai clinique pour le syndrome de Crigler-Najjar, une maladie rare du foie, présentés au congrès de l'EASL

2021-06-29

Des résultats préliminaires de l'essai de thérapie génique européen mené par Généthron, en collaboration avec le réseau européen CureCN, dans le syndrome de Crigler-Najjar ont été présentés lors de l'International Liver Congress, congrès annuel de l'EASL (European Association for the Study of the Liver), le 26 juin. Selon les premières observations, le candidat-médicament est bien toléré et montre des premiers effets thérapeutiques qui restent à confirmer lors de la poursuite de l'essai.

Des virus génétiquement modifiés pour réveiller les muscles des bébés myopathes



La myopathie myotubulaire touche un nouveau-né sur 50.000, entraînant de graves... La mort de ces enfants atteints de myopathie myotubulaire, un traitement va être testé... Ils ont moins de 3 ans, sont américains, français, anglais ou allemands et s'apprenent à recevoir un nouveau traitement très prometteur... Les enfants atteints de myopathie myotubulaire participent au premier essai de thérapie génique... cybique Serge Etvan, directeur...

LE FIGARO

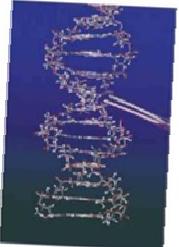
RUBRIQUE : Santé
DIFFUSION : 17225
JOURNALISTE : Pierre Kalfay

SANTÉ Une maladie rare soignée par les ciseaux génétiques

Le mariage de la technique Crigler-Najjar avec des technologies proches des vaccins à ARN donne des résultats très prometteurs face à une maladie du foie très rare mais mortelle, l'amylose à transgénétisme hépatocitaire.

PIERRE MALDY Pour la première fois, une maladie génétique a pu être corrigée directement chez l'homme grâce à l'utilisation des ciseaux moléculaires... Ce résultat a été obtenu par la Française Emmanuelle Charpentier et l'Américain Jennifer Doudna... 2020 pour ces travaux et six mois après une première application réussie de thérapie génique en vivo chez des patients atteints d'amylose hépatocitaire.

C'est une maladie génétique très rare mais mortelle, l'amylose à transgénétisme hépatocitaire, qui a pu être traitée avec succès grâce à Crigler-Najjar... Les chercheurs américains dans la revue médicale The New England Journal of Medicine. Cette maladie est due à l'accumulation dans l'organisme, dont le foie et les nerfs, d'une protéine anormale, la transthyrétrine, produite par le gène et devenue toxique à la suite d'une mutation dans son gène. Le décès survient des premiers symptômes, en général des douleurs neuropathiques aux extrémités, puis une insuffisance cardiaque par hypertrophie.



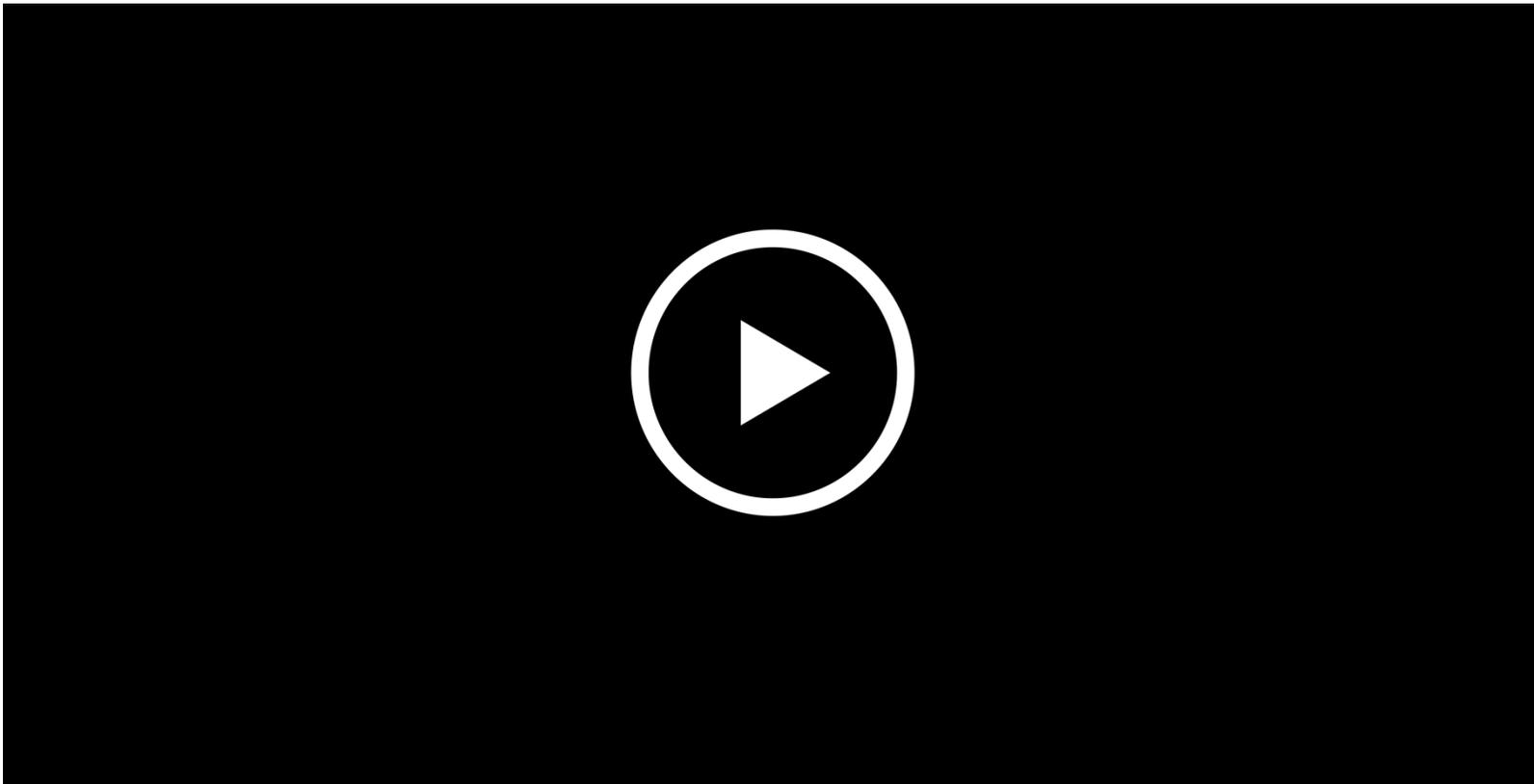
Cette recherche ouvre la voie à d'autres maladies génétiques causées par la défaillance d'une protéine hépatocitaire.

Aucun effet indésirable Les traitements à petits ARN ont un coût élevé et présentent le gros inconvénient de devoir être administrés au moins une fois par mois. Une nouvelle approche, consistant à modifier le gène codant pour la transthyrétrine dans les cellules hépatocytaires, vient de lever cet obstacle. Les chercheurs des sociétés de biotechnologie américaines Intellia Therapeutics et Regeneron Pharmaceuticals ont injecté chez les patients des nanoparticules lipidiques portant l'ARN de l'enzyme Cas9 et un petit ARN capable de la cycler Cas9 et un petit ARN capable de la guider, une fois synthétisés par les cellules, sur le gène de la transthyrétrine. Les nanoparticules lipidiques évitent le recours à des virus, ce qui simplifie beaucoup l'approche thérapeutique et la fabrication des produits.

Un mois après l'injection, le taux de la protéine dans le sang des patients avait baissé de plus de 80%, chez ceux qui chato est durable, et l'on sait par des essais préliminaires chez le macaque au moins un an. Comme chez l'animal, aucun effet indésirable n'a été observé chez les six patients traités, la transthyrétrine ne remplissant pas une fonction indispensable pour l'organisme. « C'est une fois révolutionnaire notre thérapie de la maladie dans un proche avenir », souligne Violaine Flamé-Bordère.

La Thérapie génique

ça marche !!!

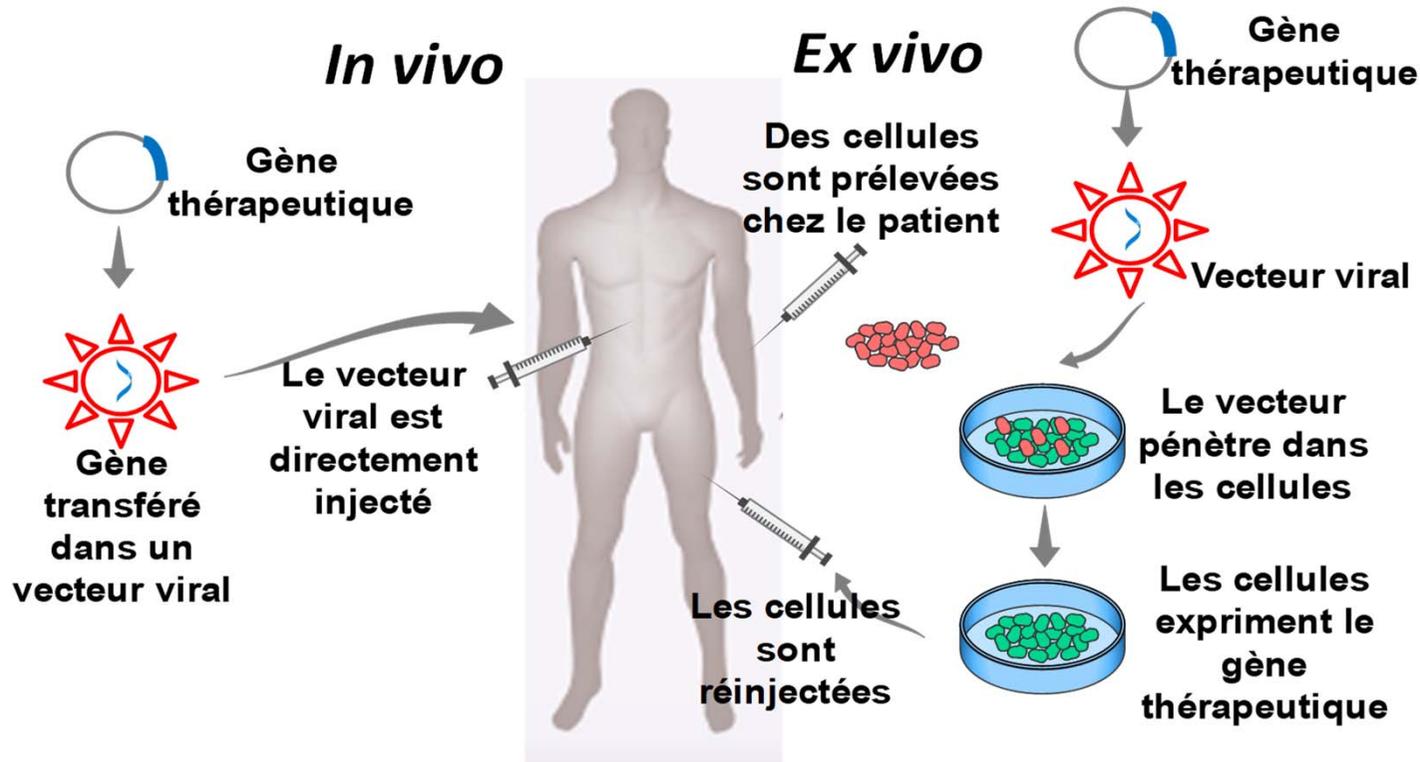


Pour réussir une thérapie génique, il faut :

Un « **Gène médicament** » :
le petit morceau d'ADN sain
Répare l'anomalie



Un « **transporteur** » pour
l'administrer :
un virus désarmé qui saura
délivrer l'ADN dans les cellules



Pour traiter une maladie génétique...

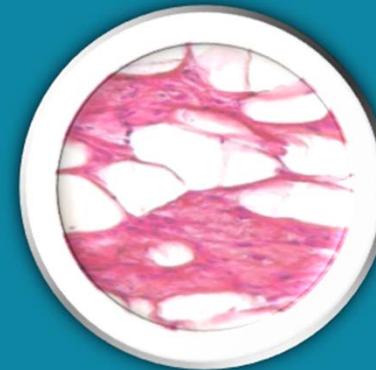
**on peut remplacer le gène
ou les cellules**

LA THÉRAPIE GÉNÉRIQUE



amène au cœur de la cellule
le gène médicament

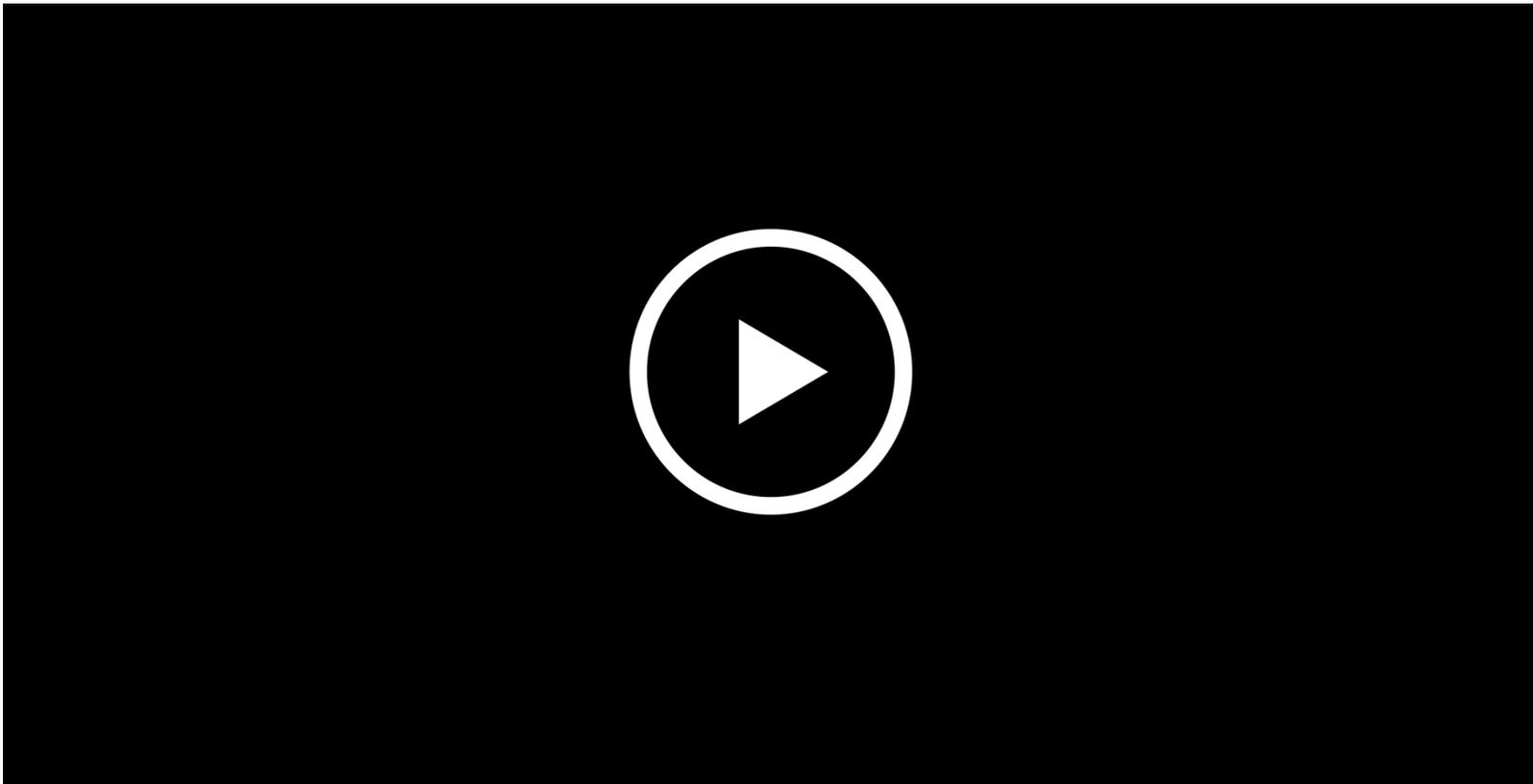
LA THÉRAPIE CELLULAIRE



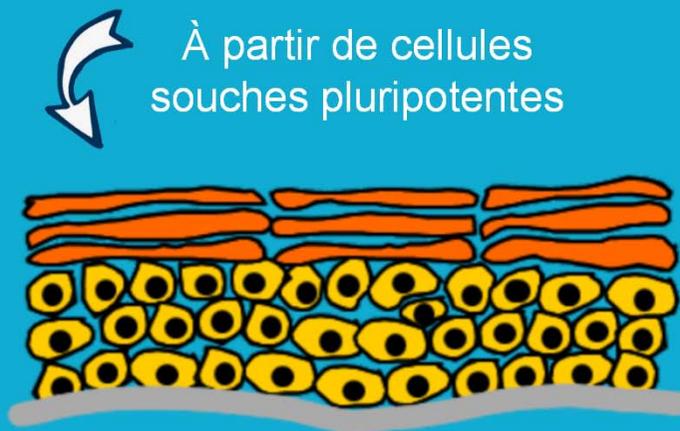
amène des cellules saines
pour remplacer les cellules
« malades »

La Thérapie cellulaire

Comment ça marche ?



Aujourd'hui La thérapie cellulaire
N'est plus seulement
expérimentale...
on parvient bien à reconstruire des tissus
!

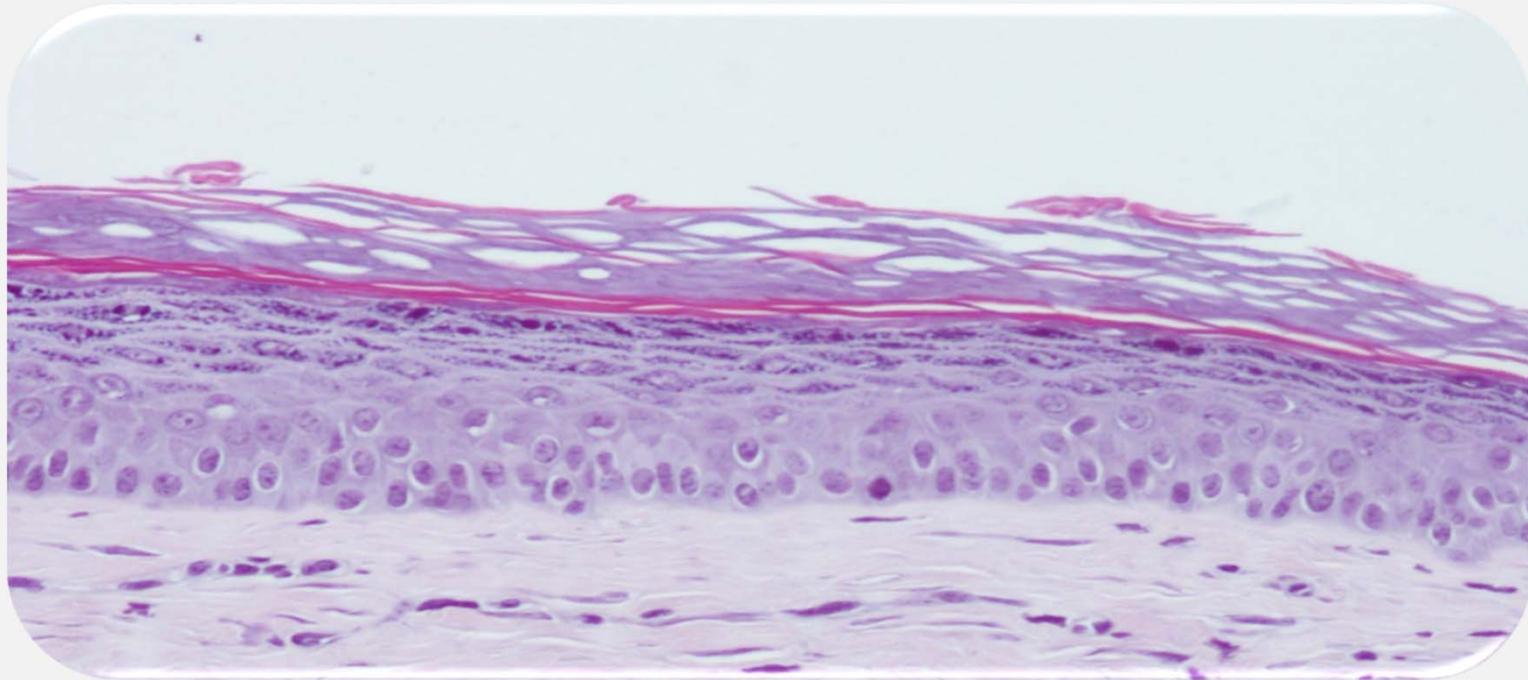


Peau artificielle produite en
laboratoire

Greffée chez la souris



12 semaines plus tard
...
**une peau
parfaitement saine**



Et même aujourd'hui, un essai clinique Est en cours pour tester un patch cellulaire sur la rétine



Il s'agit d'un traitement à base de cellules souches
pour des rétinites pigmentaires



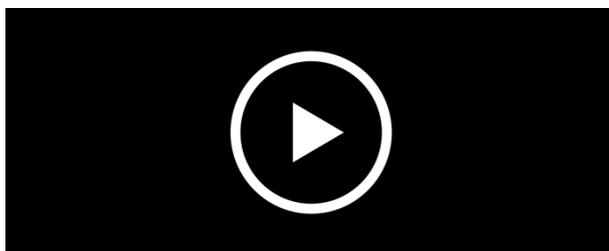
**Ce patch de cellules souches
différenciées en cellules épithéliales
est greffé sous la rétine
et vise à améliorer la vision des patients**

Témoignage

LE TELETHON PEUT TOUT CHANGER



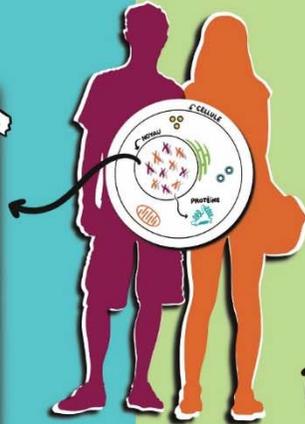
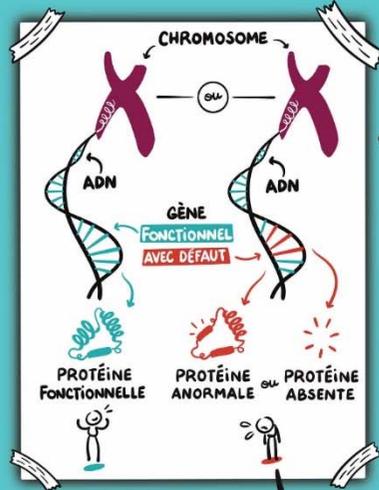
Le plus dur ce n'est pas de voir ses mains disparaître, le plus dur c'est de voir le visage de ses proches disparaître. Je sais que cet essai ne me guérira pas. Je ne le fais pas que pour moi, je le fais pour les autres, pour tous les petits gars de 17 ans comme moi qui vont peut-être pouvoir éviter les péripéties de vie par lesquelles je suis passé."



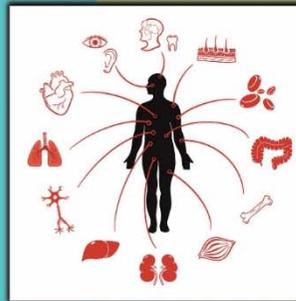
Adrien

DES MALADIES GENETIQUES AUX BIOTHERAPIES

MALADIES GENETIQUES, EXPLICATIONS !



EXPRESSION DE LA MALADIE



ANIMATION DU POSTER

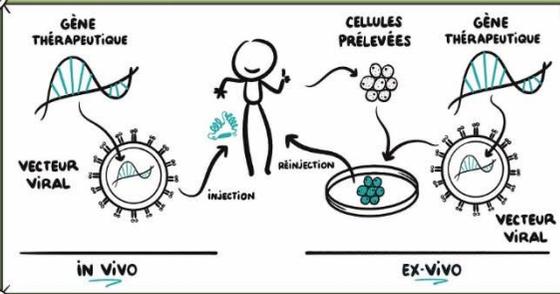
VIDÉO THÉRAPIE GÉNÉTIQUE

VIDÉO THÉRAPIE CELLULAIRE

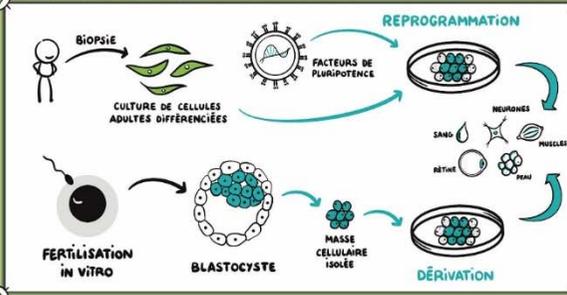
ILLUSTRATIONS : GUILLAUME MONNAIN - AKENIUM

DES TRAITEMENTS INNOVANTS !

THERAPIE GENIQUE



THERAPIE CELLULAIRE



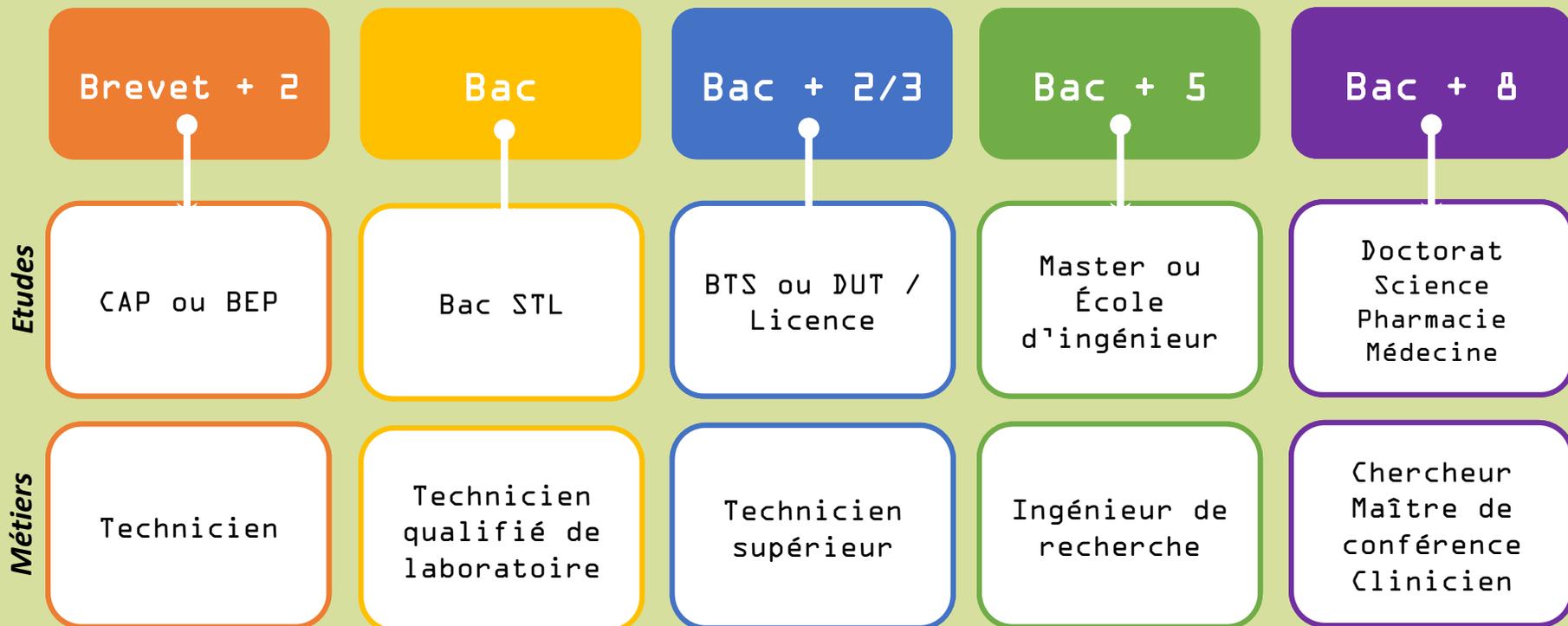
LES ACTEURS du médicament



- Juridique**
- Commerce**
- Finances**
- Informatique**
- Achats**
- Ressources humaines**

LES Métiers de la Recherche et du Développement (R&D)

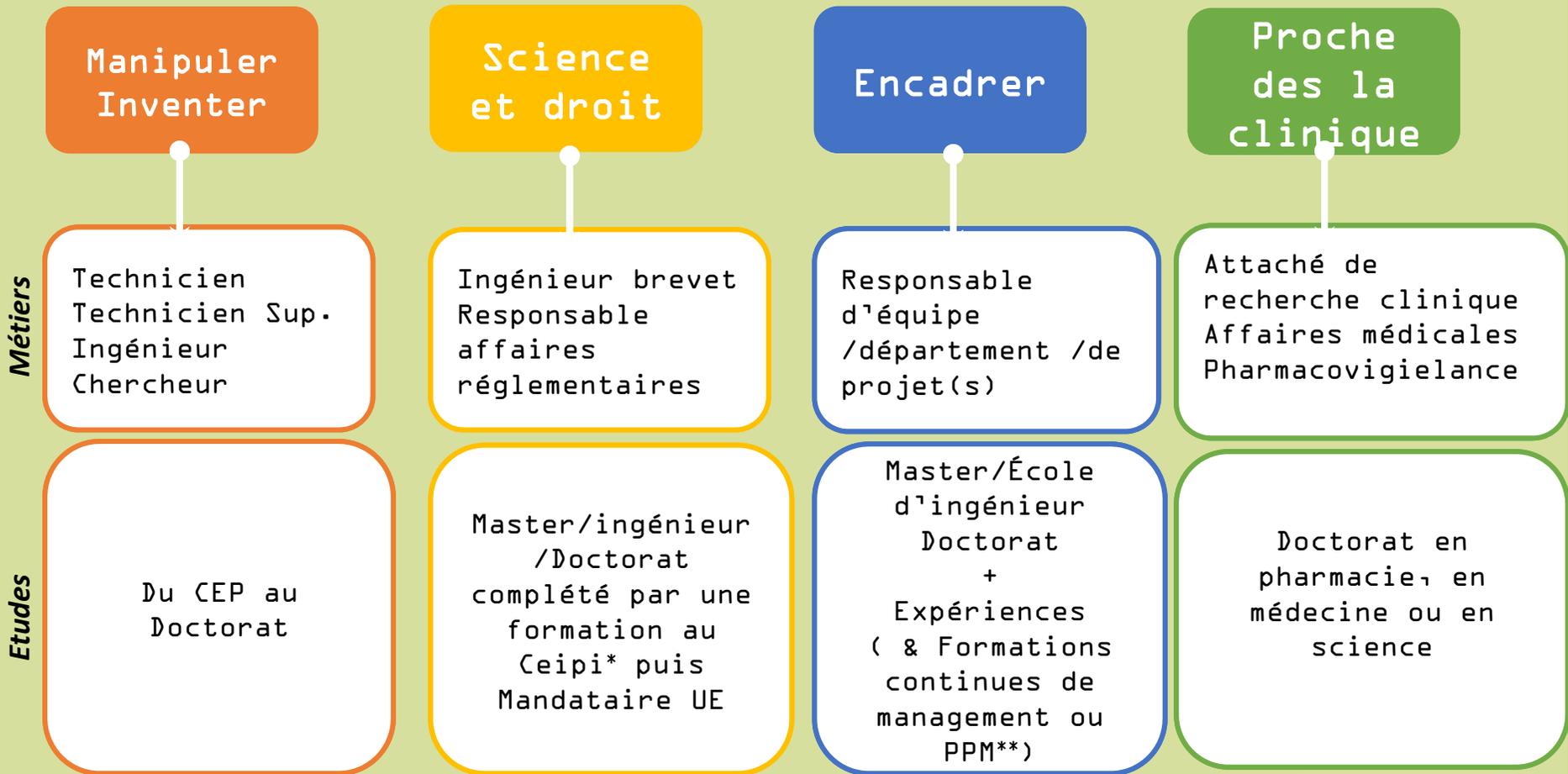
En fonction des niveau d'étude: Du cap au doctorat



Continuer les études pendant le travail :
un challenge possible

LES Métiers de la Recherche et du Développement (R&D) Biomédical

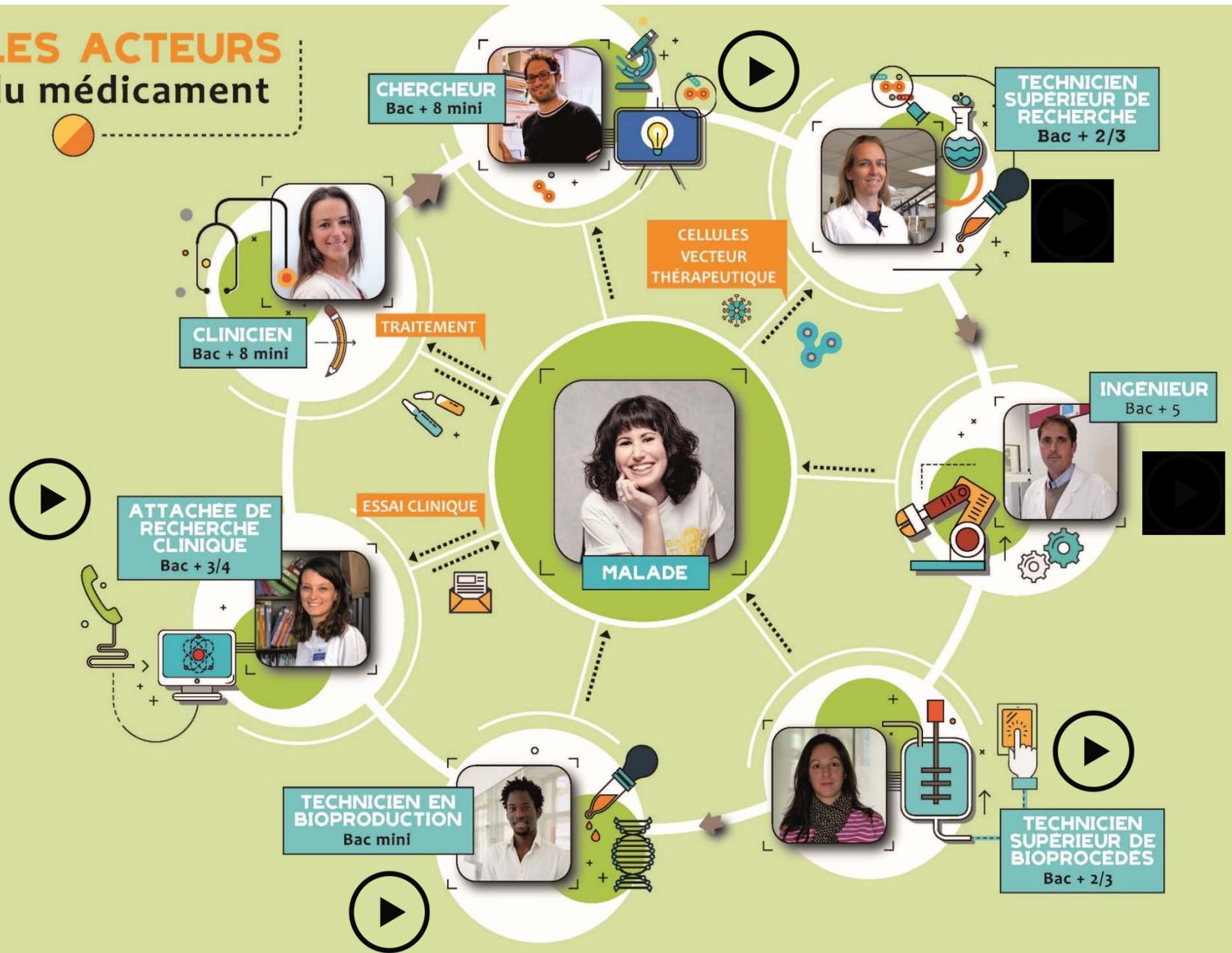
En fonction des appétences



*Centres d'études internationales de la propriété intellectuelle

**Professional in Project Management

LES ACTEURS du médicament



- Juridique
- Commerce
- Finances
- Informatique
- Achats
- Ressources humaines

QUELQUES MOTS SUR Mon quotidien, MON Métier...



Quel est Mon
cursus ?



En quoi
consiste mon
métier ?



Pourquoi je
l'ai choisi
?

Gérald Perret

42 ans



Cursus :



- Classe préparatoire/DEUG
- Ingénieur en Biotechnologie/DEA



- Doctorat en Biologie moléculaire
(Poste d'Ingénieur d'Etude)



- Chef d'équipe Biochimie
- Responsable de Laboratoire



- Responsable des Projets
Bioprocédés Innovants

- Directeurs de Projets
Thérapeutiques



- MBA & Master en économie



- Directeur Global des Programmes
de l'Institut des Biothérapies
(Généthon – I-Stem – Institut de
Myologie)



Les + de mon métier :

- Super généraliste : touche toutes les expertises (science, médecine, business, juridique)
- Vision d'ensemble de l'immense chantier qu'est le développement d'un médicament
- Management direct et transversal (sans lien hiérarchique) avec la diplomatie requise
- Travailler pour les bras armés du Téléthon c'est donner beaucoup de sens à mon activité en lien fort avec mes valeurs



Directeur des Programmes, c'est quoi ?

- Responsable des Directeurs et Chef de Projets
- Les Chefs/Directeurs de projets sont les « chefs d'orchestre » du développement des médicaments
 - Ils pilotent et coordonnent tous les métiers (production, analyse, médecine, essais animaux, juristes) qui doivent travailler de concert pendant souvent + de 10 ans entre la recherche et l'obtention finale d'un médicament



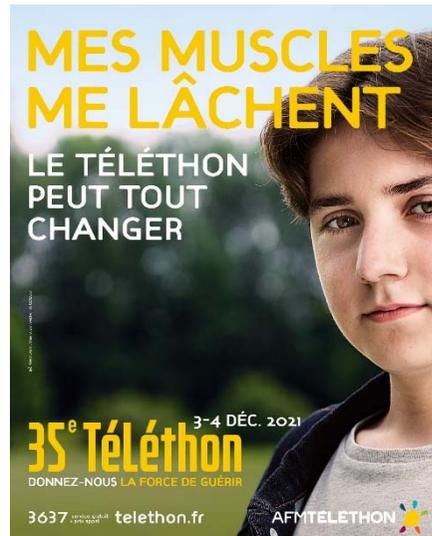
- Un Chef de projet pilote entre 1 et 3 projets en moyenne



- Un Directeur de projet pilote souvent l'ensemble des projets liés à un domaine thérapeutique
- 13 Directeurs/chefs de projets travaillent avec moi



france•tv radiofrance LAPOSTOLLE L'ESPERANCE FONDATION GROUPE EDF



france•tv radiofrance LAPOSTOLLE L'ESPERANCE FONDATION GROUPE EDF



france•tv radiofrance LAPOSTOLLE L'ESPERANCE FONDATION GROUPE EDF



france•tv radiofrance LAPOSTOLLE L'ESPERANCE FONDATION GROUPE EDF

4 affiches
 4 histoires

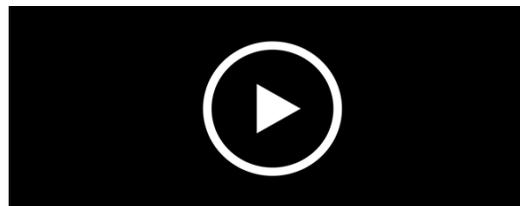
Le Téléthon
 a tout changé
 Victoire, Anaïs

Le Téléthon
 Peut tout changer
 Pierre, Adrien

Témoignage



C'est pas normal de tomber à 14 ans quand on marche. Marcher, me relever, monter les escaliers devient plus dur de jour en jour. Mes muscles me lâchent mais j'ai bon espoir d'être guéri un jour."



Pierre

LE TÉLÉTHON

PEUT TOUT
CHANGER

Toi aussi tu peux faire des prouesses !

Deviens acteur de l'aventure Téléthon !



1000
CHERCHEURS
dans les écoles
AFMTELETHON
INDIVIDUELLE ET COLLECTIVE

31



© Photos : AFM-Téléthon / Kara / Adobe Stock

Défi sportif

LA COURSE DU MUSCLE !

Sers-toi de tes muscles pour combattre la maladie.
Avec ton école, organise une course
et fais-toi parrainer par tes proches.



Plus d'infos sur www.education.telethon.fr/mobilisez-vous ou via ce QR code !

Sur les réseaux sociaux

TÉLÉTHON
CHALLENGE

Telethonchallenge.fr



TÉLÉTHON
GAMING

Telethongaming.fr



Juju Fitcats



Florian On Air



Moussier Tombola



Aidenshow



Bahason



KaraL

Thème « mon cœur pour le cœur du Téléthon »
en photo ou en vidéo avec #TelethonChallenge
sur Tiktok, Youtube, Instagram,
Facebook, Twitter...

Le 4 rendez-vous sur Youtube,
Concerts virtuels inédits



Overteck & Migon



Sofian Le GEEK



Yekais

LE rendez-vous des streamers solidaires sur Twitch,
RDV sur telethongaming.fr et sur le Twitter
[@GamingTelethon](https://twitter.com/GamingTelethon) #TelethonGaming



1. L'ADN est composé de
 - a structures chimiques appelées bases
 - b de lettres de l'alphabet
2. Qu'est-ce qu'une mutation?
 - a changer de métier
 - b une erreur dans la séquence d'ADN
3. Qu'est-ce qu'une myopathie?
 - a une maladie génétique du muscle
 - b un défaut de la vision
4. A quoi sert le vecteur utilisé en thérapie génique ?
 - a Tracer un segment d'une droite
 - b Transporter le gène médicament
5. Utilise t-on un vecteur en thérapie cellulaire?
 - a oui, c'est une cellule magique
 - b Non, on utilise des cellules souches
6. Quelles sont les dates du prochain téléthon?
 - a la semaine prochaine
 - b le 3 et 4 décembre 2021

a

b

a

b

b

b





Place aux
questions !

