



1000



CHERCHEURS
dans les écoles



AFMTELETHON
INNOVER POUR GUÉRIR

EDITION 2025

LES LABORATOIRES DE L'AFM-TÉLÉTHON



600
experts

250

PROJETS DE RECHERCHE ET JEUNES CHERCHEURS
(DOCTORANTS ET POST-DOCTORANTS) soutenus
chaque année par l'AFM-Téléthon

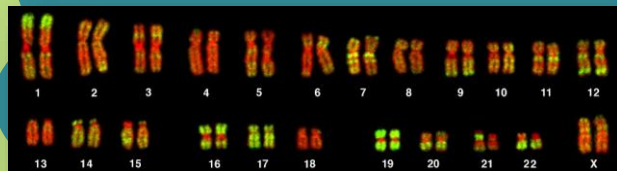
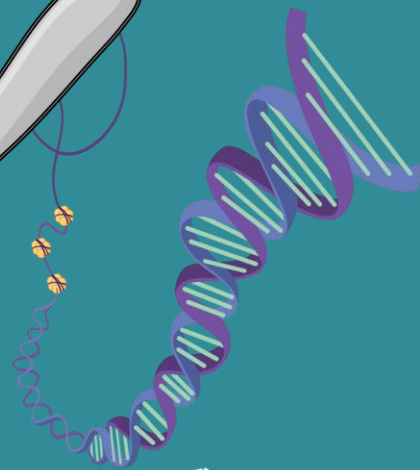
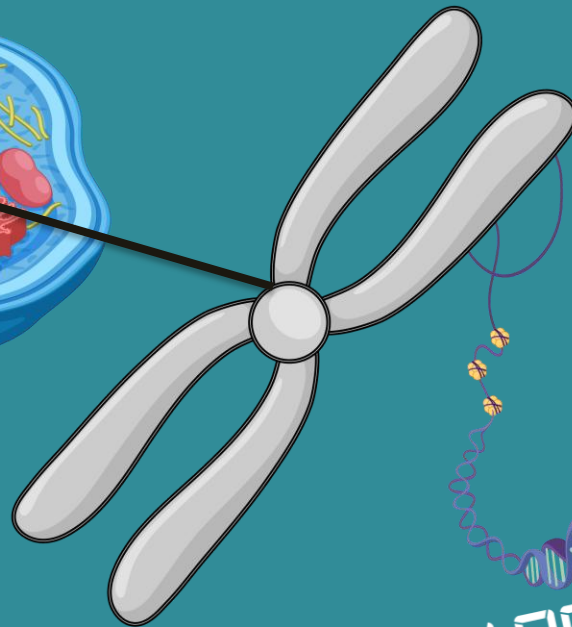
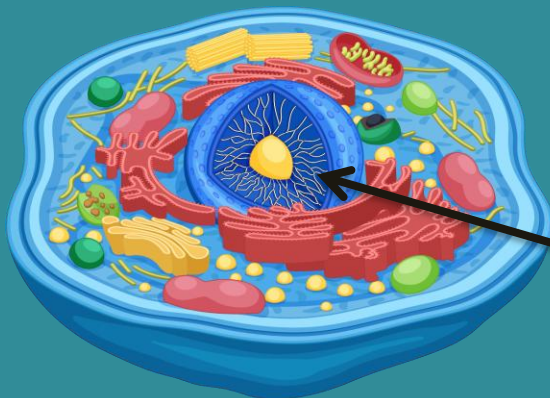
Mais
aussi...

LA CELLULE

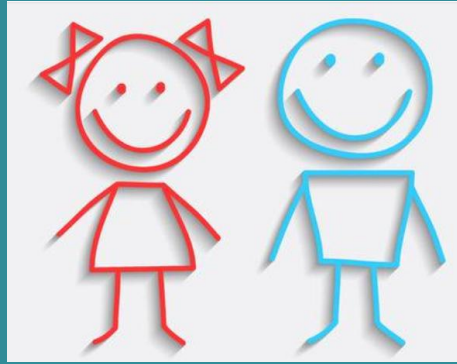


QUELLE EST LA TAILLE MOYENNE D'UNE CELLULE ?

10 μm
(0.00001 m)
23 paires de
chromosomes dans
chacune de nos
cellules



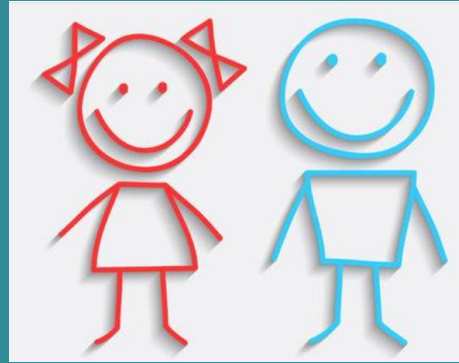
LES CHROMOSOMES .



**23 PAIRES DE CHROMOSOMES
DANS CHACUNE DE NOS CELLULES**

L'information génétique d'un organisme contenue dans chacune de ses cellules sous forme de chromosomes est appelée le **génome**

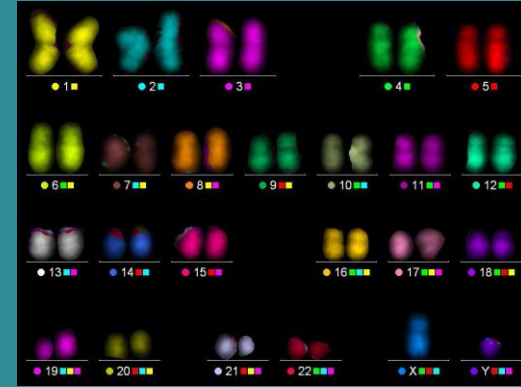
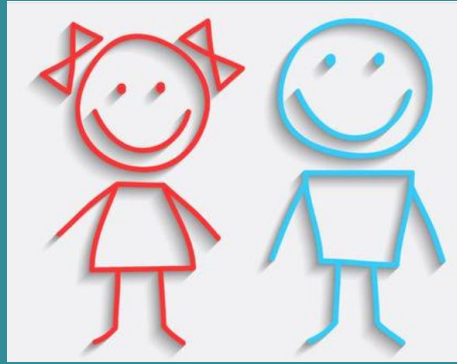
LES CHROMOSOMES



**23 PAIRES DE CHROMOSOMES
DANS CHACUNE DE NOS CELLULES**

L'information génétique d'un organisme contenue dans chacune de ses cellules sous forme de chromosomes est appelée le **génome**

LES CHROMOSOMES



**23 PAIRES DE CHROMOSOMES
DANS CHACUNE DE NOS CELLULES**

L'information génétique d'un organisme contenue dans chacune de ses cellules sous forme de chromosomes est appelée le **génom**e

L'ADN...

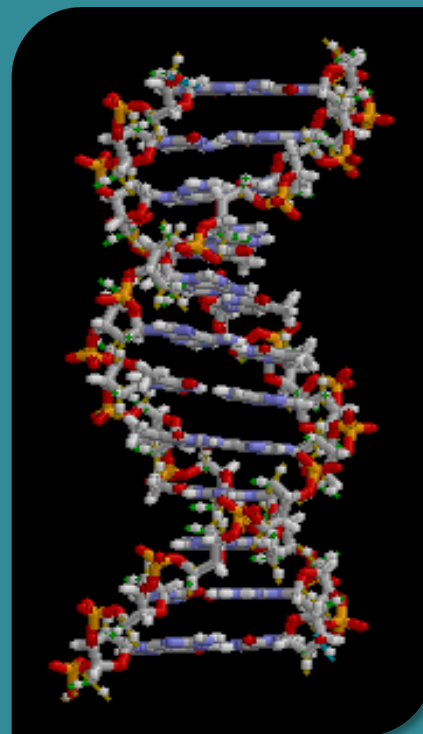
QU'EST-CE QUE C'EST AU JUSTE ?



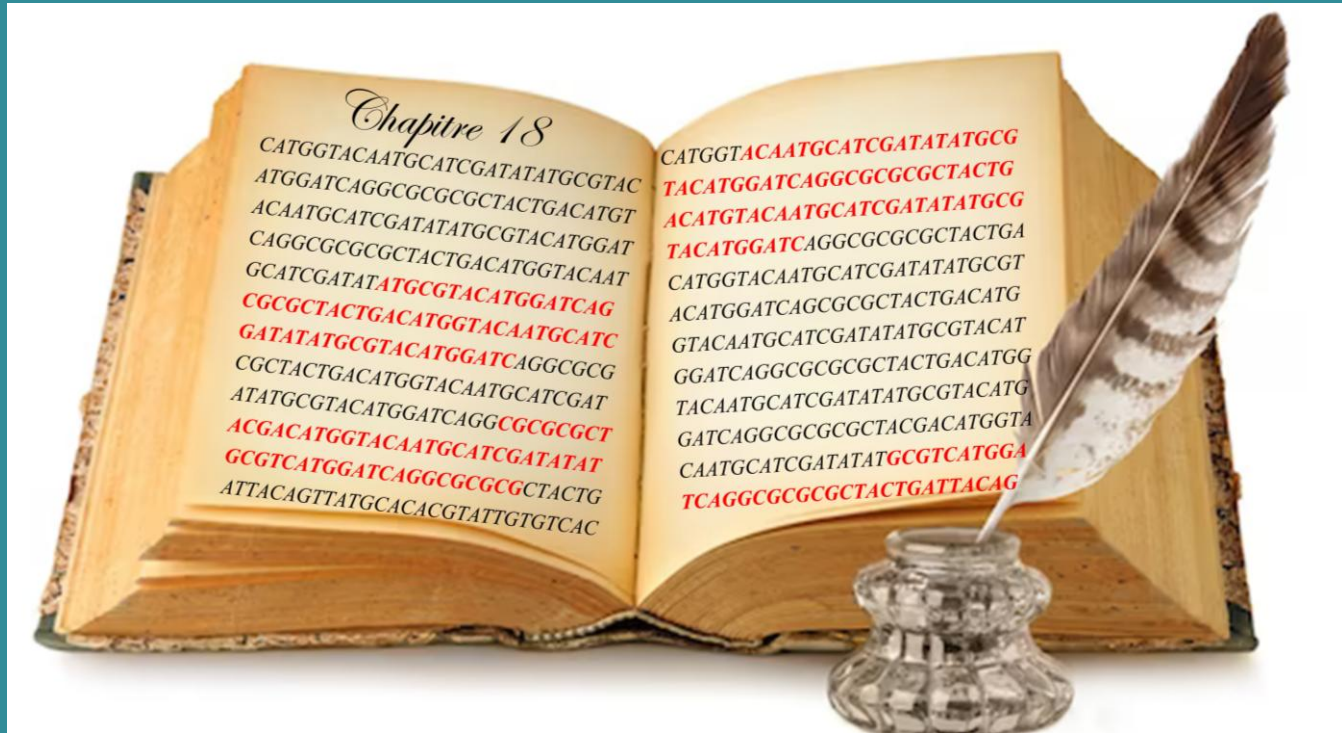
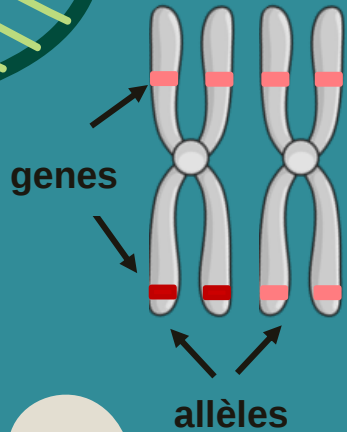
- Deux brins face à face, reliés par des liaisons et formant une double hélice.
- Ces deux brins sont formés de structures chimiques, appelées « bases » : **A T G C**

3,2 MILLIARDS DE PAIRES DE BASES !

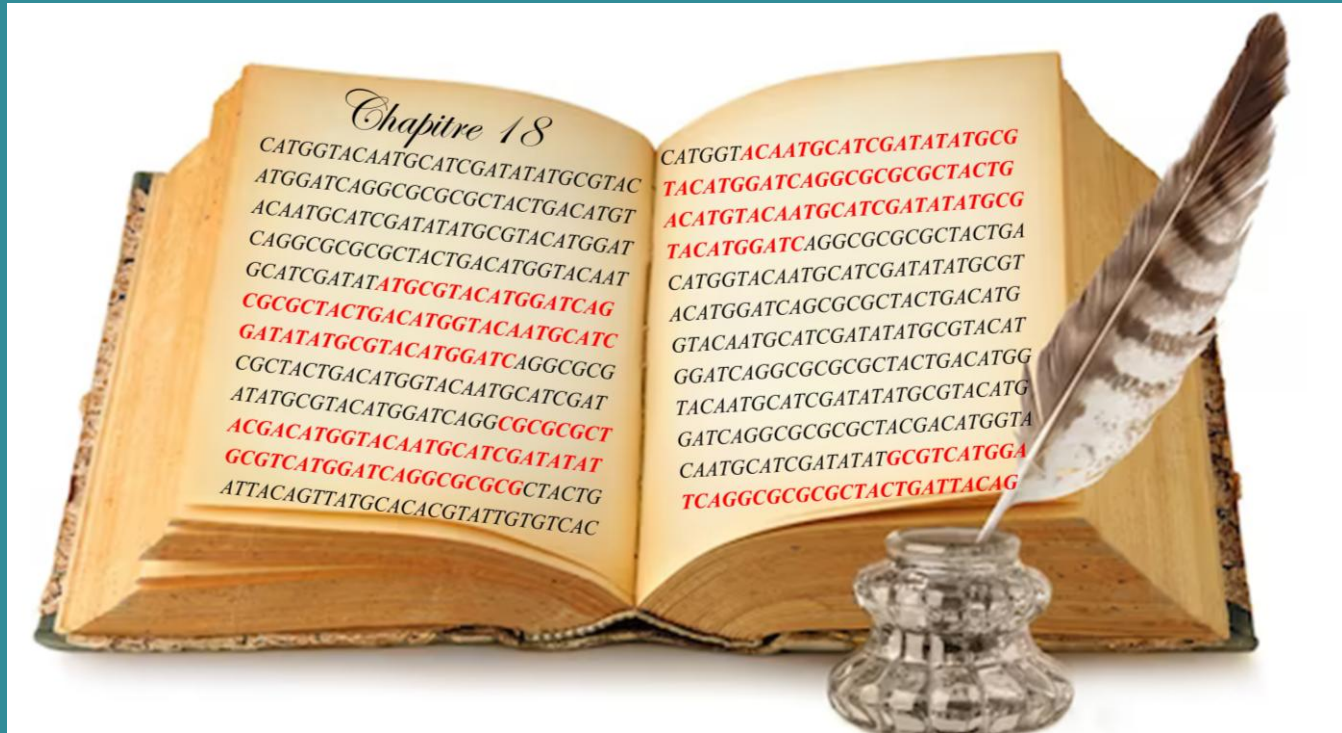
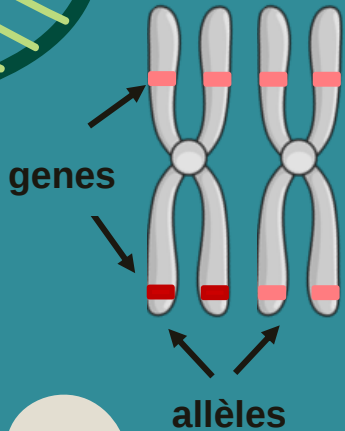
L'ORDRE, LA NATURE ET LE NOMBRE DE BASES DÉTERMINENT L'INFORMATION GÉNÉTIQUE.



LE GRAND LIVRE DU GÉNOME



LE GRAND LIVRE DU GÉNOME



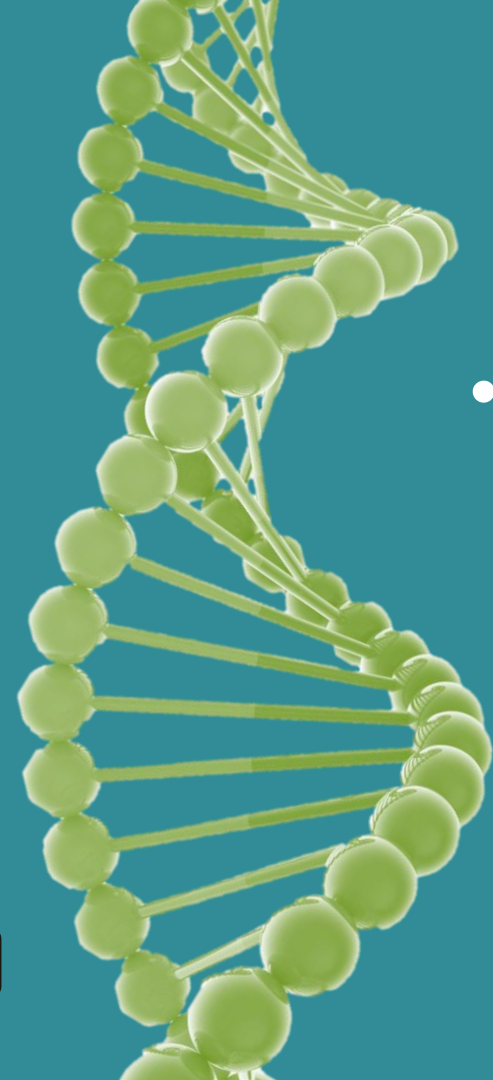
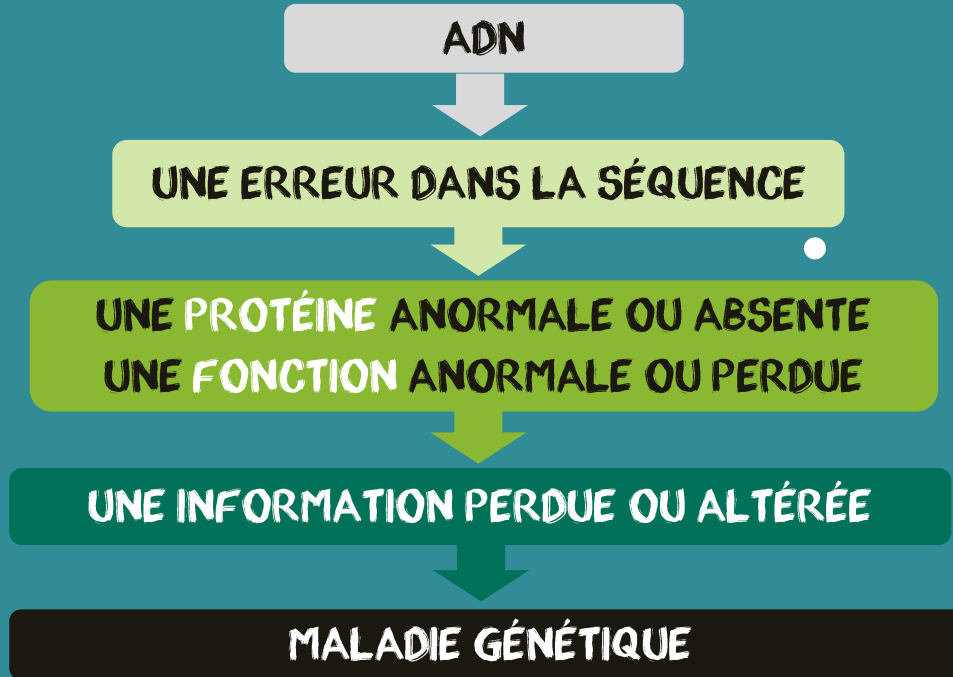
UN LIVRE (UN ROMAN): ~400 000 CARACTÈRES

ADN CONTENU DANS LE NOYAU D'UNE SEULE CELLULE: 3,2 MILLIARDS DE CARACTÈRES →

$3\,200\,000\,000 / 400\,000 = 8000$ LIVRES!!!

UNE MALADIE GÉNÉTIQUE

QU'EST-CE QUE C'EST AU JUSTE ?



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

**-19
ANS**

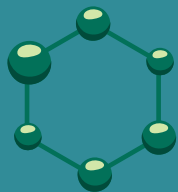
50% DES MALADES

Ont moins de 19 ans

1 000
CHERCHEURS
dans les écoles

AFM-TELETHON





Exemples de maladies génétiques

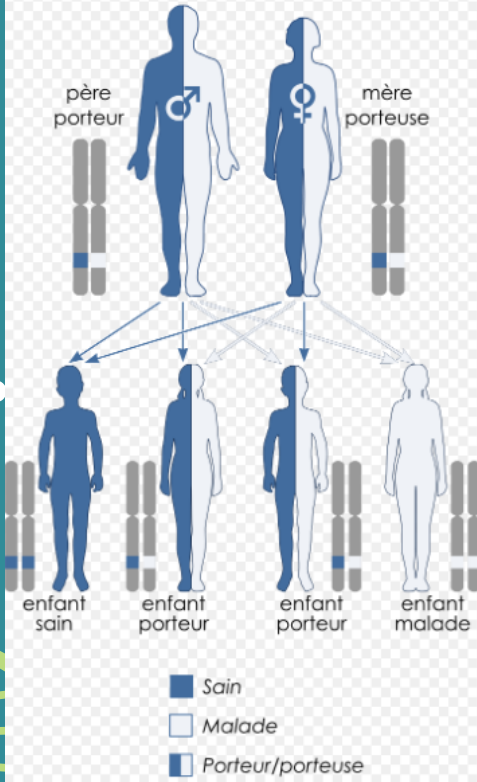
- la plus fréquente en France

- Mucoviscidose (chromosome 7, mutation gène *CFTR*)
- 1/2500 en France
- récessif



Exemples de maladies génétiques

Transmission autosomique récessive



1/25

1/25

1/4

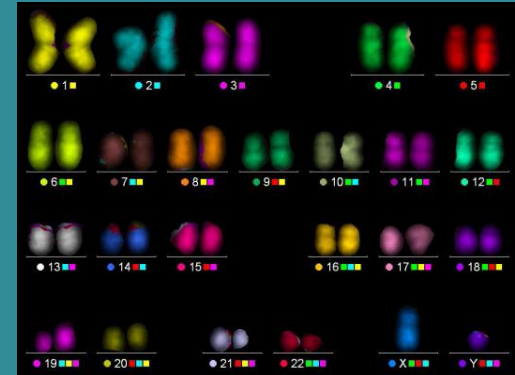
$$1/25 \times 1/25 \times 1/4 = 1/2500$$



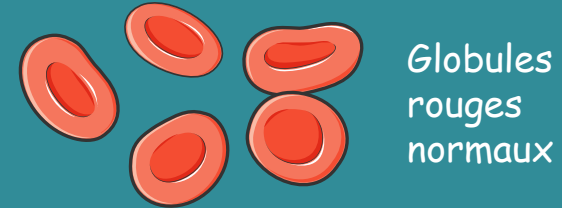
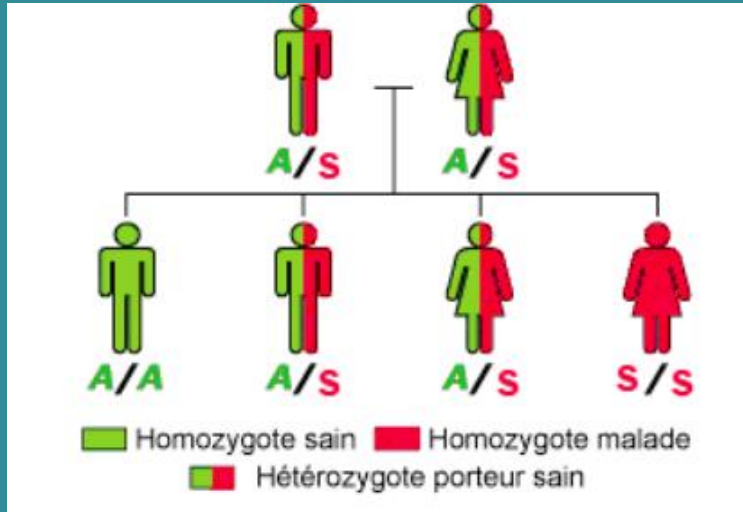
Exemples de maladies génétiques

- la plus fréquente dans le monde

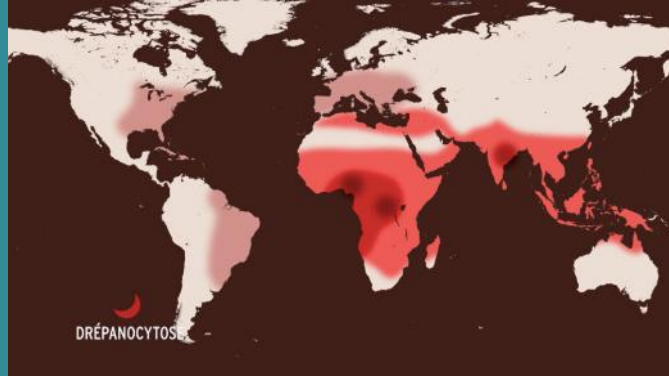
- Drépanocytose (chromosome 11, mutation gène *HBB*)
- 1/3000 en France (1/16000 à Lille mais 1/550 en île de France)
- 1/30 en Afrique noire
- récessif



Exemples de maladies génétiques



Pourquoi la drépanocytose touche-t-elle plus certaines populations?

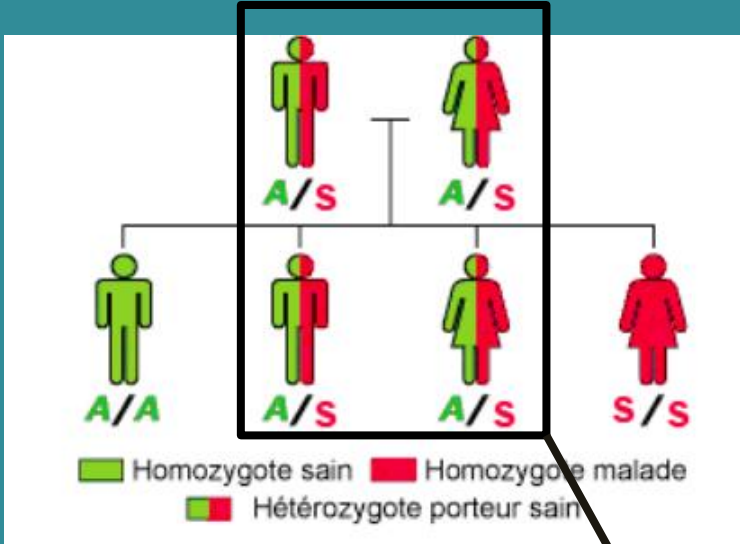


Drépanocytose

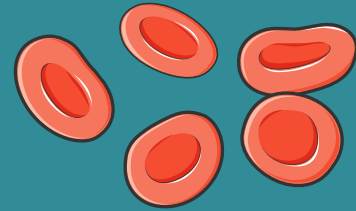


Paludisme

Pourquoi la drépanocytose touche-t-elle plus certaines populations?



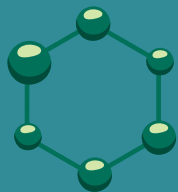
Résistance naturelle
au paludisme



Globules
rouges
normaux



Globules rouges de
forme allongée
chez la personne
drépanocytaire

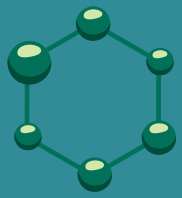


Exemples de maladies génétiques

- Une des maladies les plus rares

- Progeria (chromosome 1)
- Moins de 3 cas en France (1/ 20 000 000)
- Dominant





Exemples de maladies génétiques

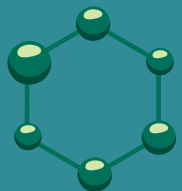
- Une des maladies les plus rares

- Progéria (chromosome 1)
- Moins de 3 cas en France (1/ 20 000 000)
- Dominant



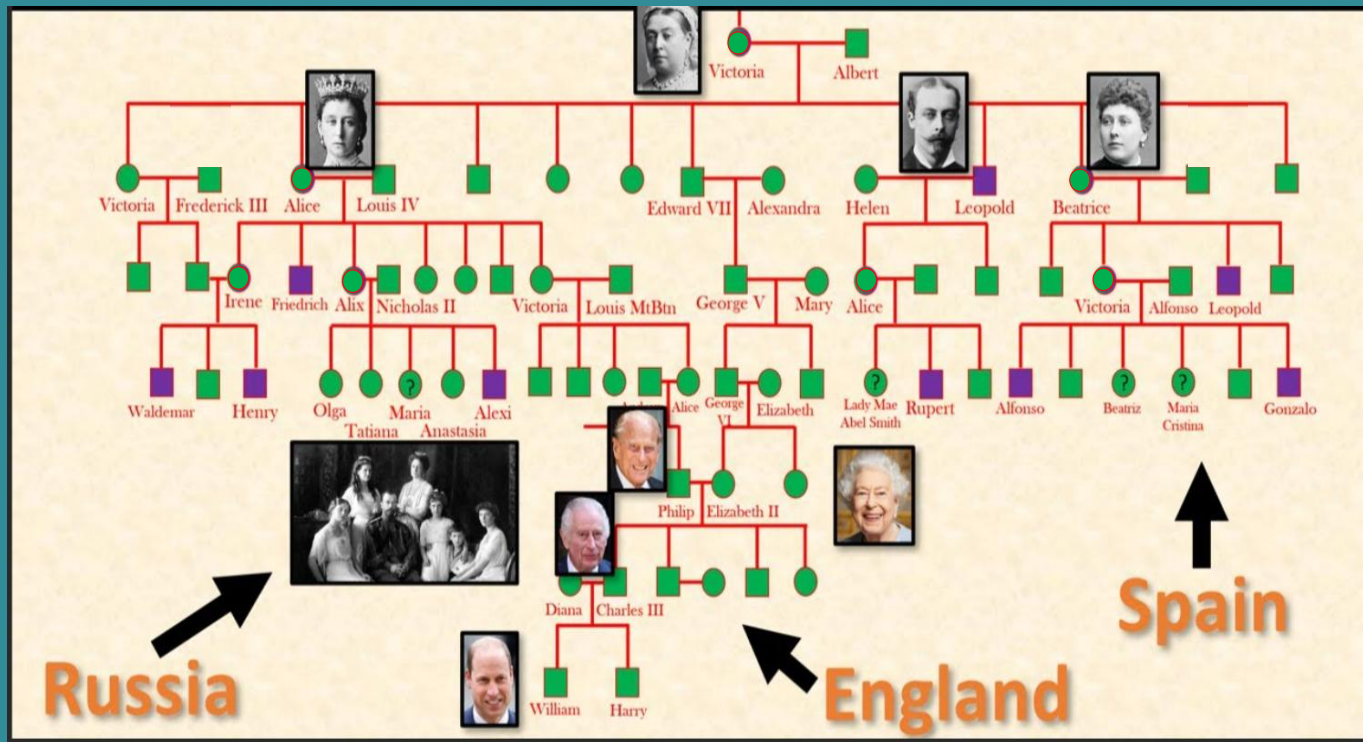
Rania



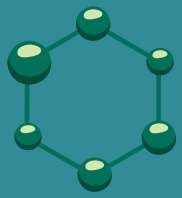


Exemples de maladies génétiques

Hémophilie
1/5000 garçons

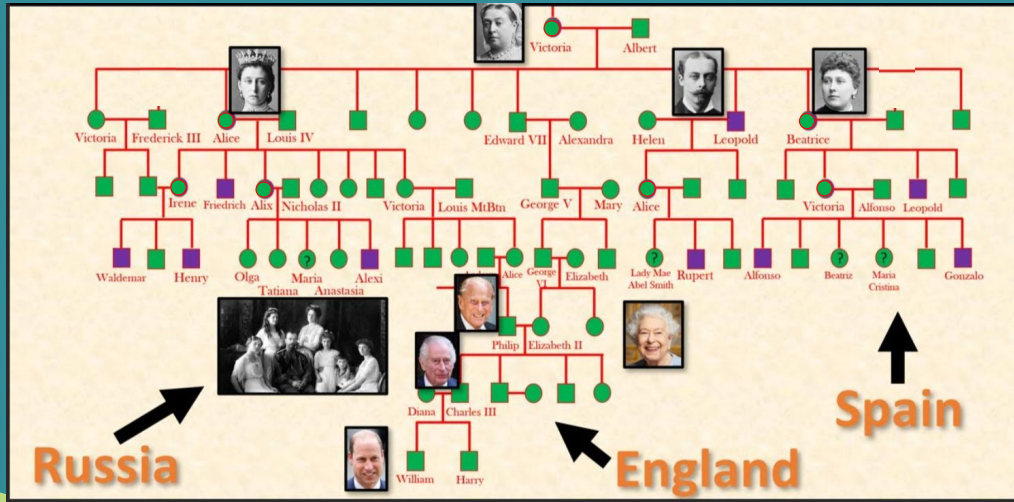


Arbre généalogique de la reine Victoria (Arrière-arrière arrière grand-mère du Prince Charles III)



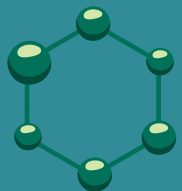
Exemples de maladies génétiques

Hémophilie
1/5000 garçons



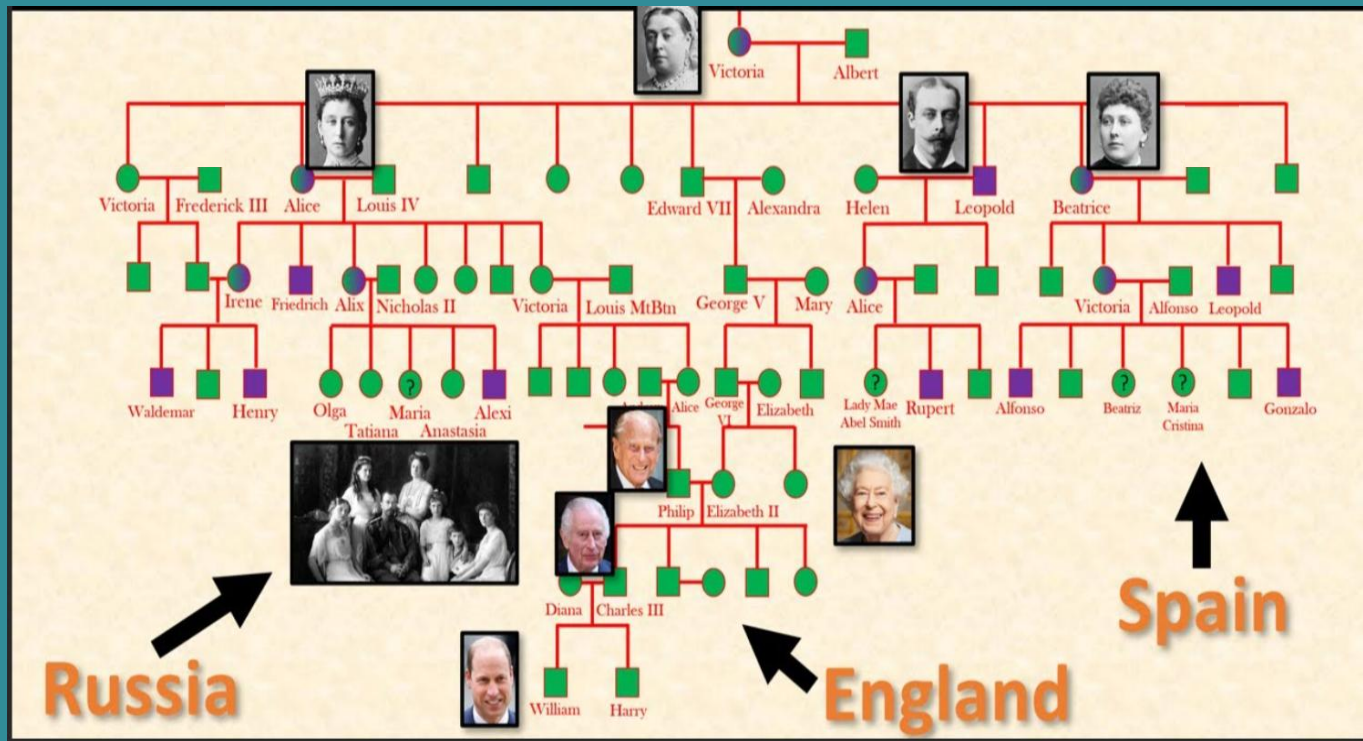
Arbre généalogique de la reine Victoria (Arrière-arrière arrière grand-mère du Prince Charle III)





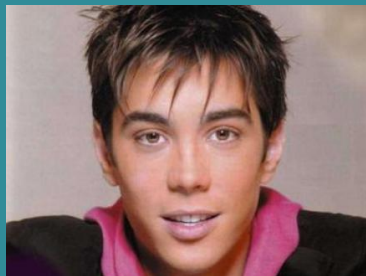
Exemples de maladies génétiques

Hémophilie
1/5000 garçons
liée à l'**X**



Arbre généalogique de la reine Victoria (Arrière-arrière arrière grand-mère du Prince Charles III)

Personnes connues porteuses de mutations responsables de maladies génétiques



Grégory Lemarchal
Mucoviscidose 1/2500



Sia
Syndrome d'Elhers-Danlos
1/5 000 à 1/10 000



Arnaud
Trisomie 21
1/600 à 800 grossesses

Marie



Gaetano John Matarazzo
(Dustin stranger things)
Dysplasie cléidocrânienne
1/1 000 000



André Bouchet
(passe partout)
Achondroplasie (1/25 000)



Hémérée



Guillaume Bats



Atticus Shaffers
(the middle)

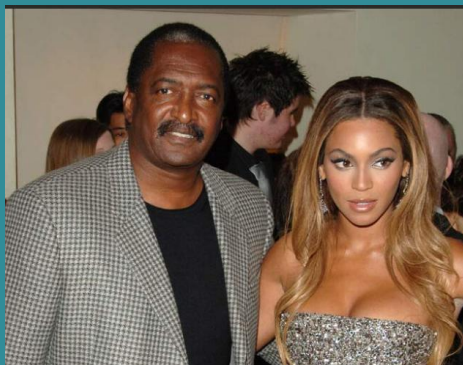
(ostéogénèse imparfaite) 1/10 000 à 1/20 000

• Autres personnes porteuses de mutations responsables de maladies génétiques



Angelina Jolie

- Prédisposition au cancer du sein (mutation BRCA1/2 1/1000 femmes)
- Le cancer du sein c'est 1/8 femmes au cours de la vie.
- Mutations BRCA1/2 dans 5 à 10% des cas.



Mathew Knowles (père de Beyonce)

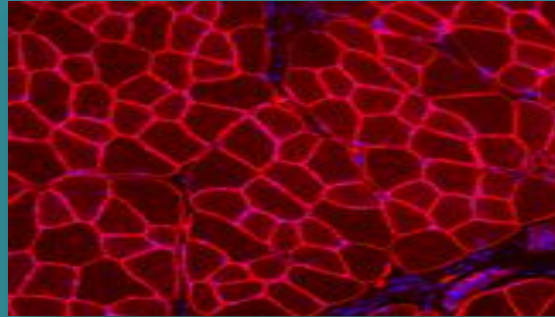
- Prédisposition au cancer du sein (mutation BRCA1/2)
- Le cancer du sein c'est 1/100 000 hommes au cours de la vie.
- Mutation BRCA1/2 dans 40% des cas.

UNE PROTÉINE ANORMALE OU PERDUE... C'EST UNE CELLULE QUI FONCTIONNE MAL OU MEURT

Exemple dans la **MYOPATHIE DE DUCHENNE** (garçon 1/20 000)
Conséquences d'une mutation du gène qui code la **DYSTROPHINE**

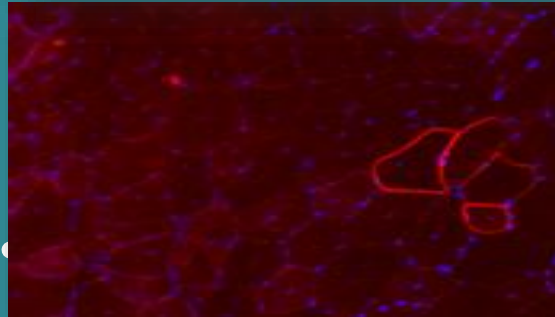
GÈNE SAIN

On voit bien les
cellules encadrées
par la dystrophine



GÈNE MUTÉ

La dystrophine est
perdue, les cellules
musculaires
meurent

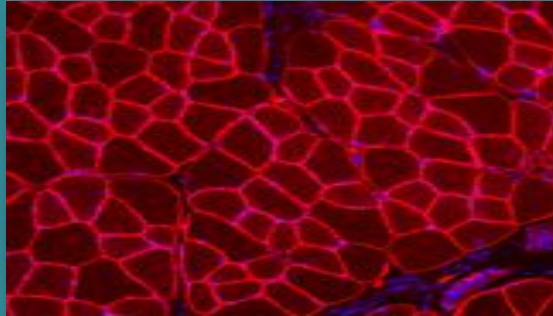


UNE PROTÉINE ANORMALE OU PERDUE... C'EST UNE CELLULE QUI FONCTIONNE MAL OU MEURT

Exemple dans la **MYOPATHIE DE DUCHENNE** (garçon 1/20 000)
Conséquences d'une mutation du gène qui code la **DYSTROPHINE**

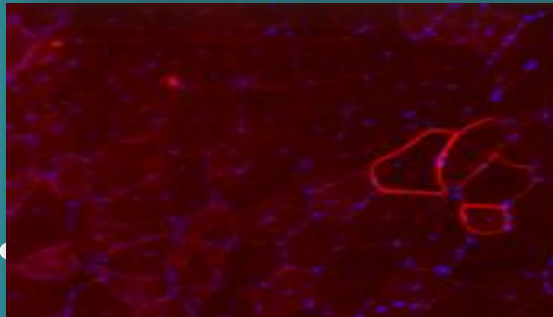
GÈNE SAIN

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

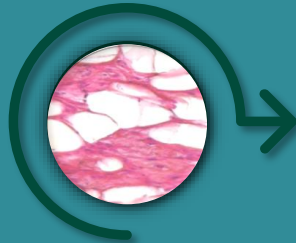
LE GÈNE



LA THÉRAPIE GÉNIQUE

Amène au cœur de la cellule
le gène médicament

LES CELLULES



LA THÉRAPIE CELLULAIRE

Amène des cellules saines pour remplacer
les cellules « malades »

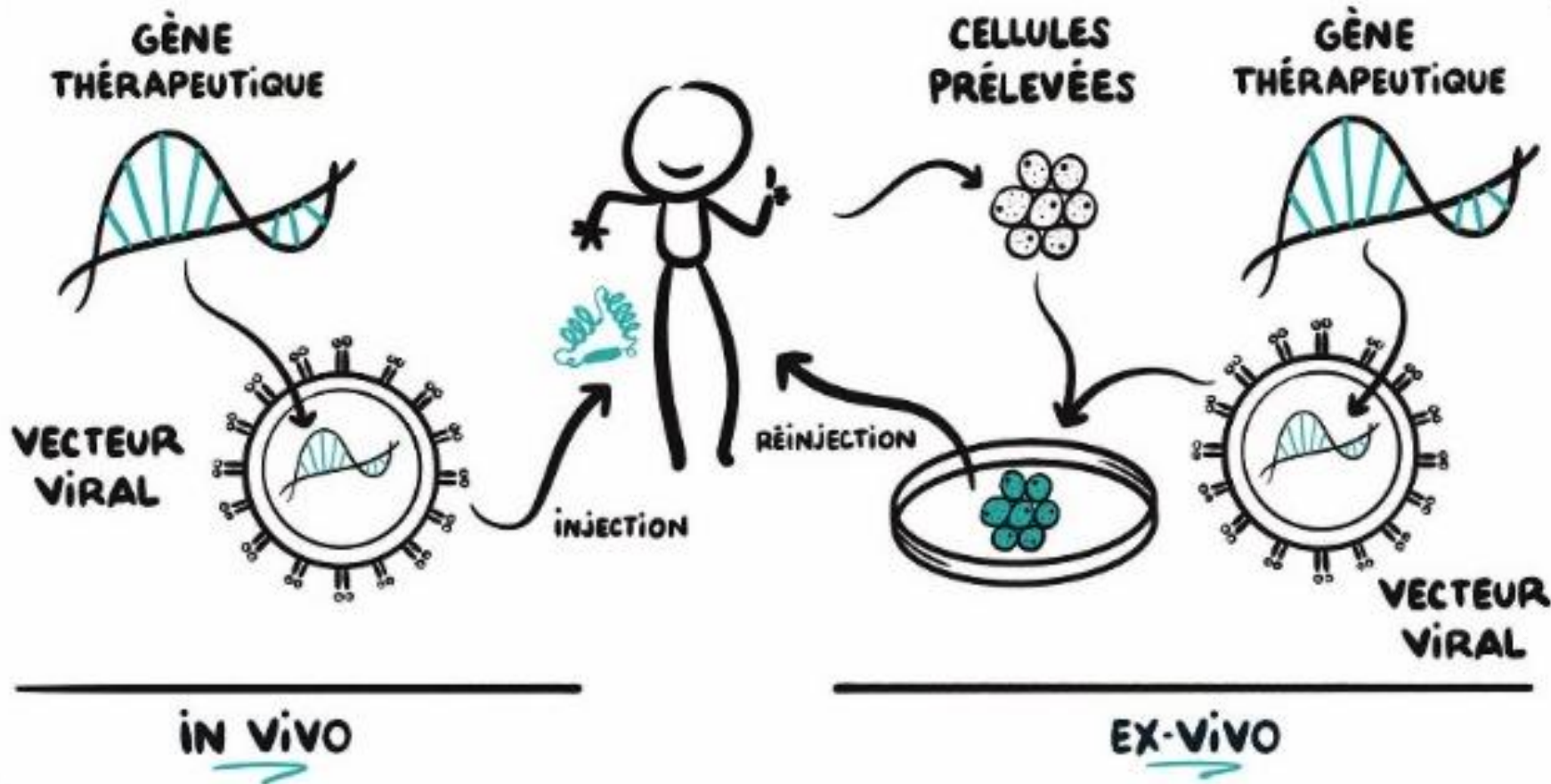
1000
CHERCHEURS
dans les écoles



AFMTELETHON



LA THÉRAPIE GÉNÉNIQUE



LA THÉRAPIE GÉNÉNIQUE

santé magazine

<http://www.santemagazine.fr/actualites/la-therapie-genique-chez-l-homme-dans-la-myopathie>

Un premier essai de thérapie génique chez l'Homme dans la myopathie myotubulaire

21/09/2017

Ce premier essai de thérapie génique chez l'Homme dans la myopathie myotubulaire. Après plusieurs essais cliniques concluants chez des animaux, l'un des laboratoires de pointe de la thérapie génique, a mis au point un traitement pour la myopathie myotubulaire qui va faire l'objet de la première fois d'un essai de phase I chez des enfants.

La myopathie myotubulaire est une maladie génétique, l'une des formes les plus sévères de myopathie.

BFM TV

<http://www.bfmtv.com/santite/Myopathie-myotubulaire-démarrage-du-premier-essai-de-therapie-genique>

Myopathie myotubulaire: démarrage du premier essai de thérapie génique

27/09/2017 à 14h57

L'AFM-Téléthon et son laboratoire Généthron ont annoncé le lancement du premier essai de thérapie génique pour la myopathie myotubulaire. Ce dernier consiste à injecter des cellules souches dans le muscle des enfants atteints de cette maladie.

Chef de file de la recherche sur la myopathie myotubulaire, l'AFM-Téléthon a financé le développement de cette thérapie génique. Les enfants atteints de cette maladie ont une faiblesse musculaire qui les empêche de marcher. La maladie est due à une mutation affectant le gène MTM1, qui code la myotubularine, une protéine impliquée dans le fonctionnement des cellules musculaires.

Ce gène est situé sur le chromosome 15. C'est une maladie rare très sévère. L'AFM-Téléthon, en collaboration avec le laboratoire Généthron, travaille sur le développement d'un traitement.

Après des essais cliniques préliminaires chez des souris atteintes de la maladie, l'équipe scientifique travaille à injecter une copie fonctionnelle du gène.

Une longue période d'attente

Une étape cruciale pour le développement de la thérapie génique est l'administration du virus. Le virus est administré par une injection dans le muscle.

franceinfo

Myopathie myotubulaire : premier essai clinique d'une thérapie génique

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

711219 publié le 26/09/2017 à 12h16

La myopathie myotubulaire est une pathologie génétique affectant notamment la respiration. Avérée, elle oblige les jeunes malades à vivre sous assistance respiratoire.

des chercheurs ont présenté des résultats très encourageants de leur stratégie : programmer un virus pour qu'il injecte dans les cellules musculaires une copie fonctionnelle du gène MTM1.

des performances musculaires des animaux (voir l'article ci-dessus) à l'étape suivante : l'essai chez l'homme. Le programme d'étude qui inclut 12 enfants atteints de la myopathie myotubulaire a débuté ce 21 septembre aux États-Unis. Le premier patient avait reçu son traitement dans le cadre d'un essai de phase I.

Une étude a été menée sur des souris atteintes de la myopathie myotubulaire. Les souris atteintes de la maladie ont une faiblesse musculaire qui les empêche de marcher. La maladie est due à une mutation affectant le gène MTM1, qui code la myotubularine, une protéine impliquée dans le fonctionnement des cellules musculaires.

LE FIGARO - santé

Des virus génétiquement modifiés pour réveiller les muscles des bébés myopathes

<http://www.lefigaro.fr/sante/des-virus-genetiquement-modifies-pour-reveiller-les-muscles-des-bebes-myopathes>

Par **Clémence Thibaut**
 Mis à jour le 26/09/2017 à 18:59
 Publié le 26/09/2017 à 18:00

La myopathie myotubulaire touche un nouveau-né sur 50 000, uniquement des garçons. L'AFM-Téléthon a financé le développement de cette thérapie génique.

La moitié des enfants atteints de myopathie myotubulaire décèdent dans l'année qui suit leur naissance. Pour la première fois, un traitement va être testé.

Ils ont moins de 5 ans, sont américains, français, anglais ou allemands et s'apprêtent à recevoir un traitement nouveau et prometteur. Douze enfants atteints de myopathie myotubulaire, une maladie génétique caractérisée par une faiblesse musculaire extrême et une insuffisance respiratoire sévère, vont participer au premier essai de thérapie génique ciblant cette maladie. «Il faut intervenir très tôt», explique Serge Heuvel, directeur scientifique de l'AFM-Téléthon. C'est une véritable course contre la montre.

La myopathie myotubulaire touche un nouveau-né sur 50 000, uniquement des garçons. Elle est due à des mutations d'un gène qui régissent la fabrication d'une enzyme, la myotubularine, qui joue un rôle fondamental dans le transport et l'énergie des cellules musculaires. C'est l'identification de ce gène en 1996 par une équipe de l'Institut de Strasbourg qui a permis d'entrevoir cette approche thérapeutique.

Transporteur viral

Le principe du traitement est simple : administrer le gène sain jusqu'aux cellules musculaires afin de rétablir la fabrication de la myotubularine. Mais comment amener ce gène dans les cellules ? Le mode de transport choisi par les chercheurs est un virus de petite taille, inoffensif pour l'homme. Grâce à une modification génétique, celui-ci est capable d'entrer dans les cellules, sans pas de proliférer.

Une fois le virus injecté par voie intraveineuse, il se distribue dans tout l'organisme. Il entre alors dans les cellules et parvient à injecter dans leur noyau le fameux gène sain. Celui-ci va alors déclencher la fabrication de myotubularine.

Une réussite chez les chiens

«Ce traitement a déjà été testé sur une douzaine de labradors atteints par cette myopathie qui ne leur offre qu'une espérance de vie de 25 semaines environ, indique Serge Heuvel. Tous ont été sauvés et présentent aujourd'hui des comportements et une force physique proche de chiens sains.»

«Aucun traitement n'est dénué de risque», affirme Serge Heuvel. Cependant, nous savons que le virus ne provoque pas de réponse inflammatoire aux doses qui vont être administrées. Le principal problème est de trouver le bon moment pour injecter le virus.

Allodocteurs.fr

<http://www.allodocteurs.fr/maladies/maladies-rares/myopathie-myotubulaire-premier-essai-clinique-d-une-therapie-genique>

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 THÉRAPIE GÉNIQUE

ÇA MARCHE !!!!!



POUR TRAITER UNE MALADIE GÉNÉTIQUE... ON PEUT REMPLACER

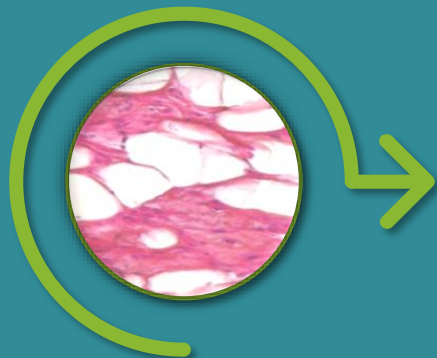
LE GÈNE



LA THÉRAPIE GÉNIQUE

Amène au cœur de la cellule le
gène médicament

LES
CELLULES



LA THÉRAPIE
CELLULAIRE

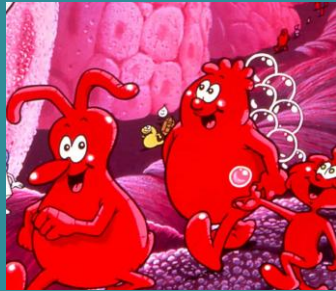
Amène des cellules saines pour
remplacer les cellules « malades »



LA TRANSFUSION DE SANGUINE



Plaquettes ~ 10 jours



Globules rouges
120 jours

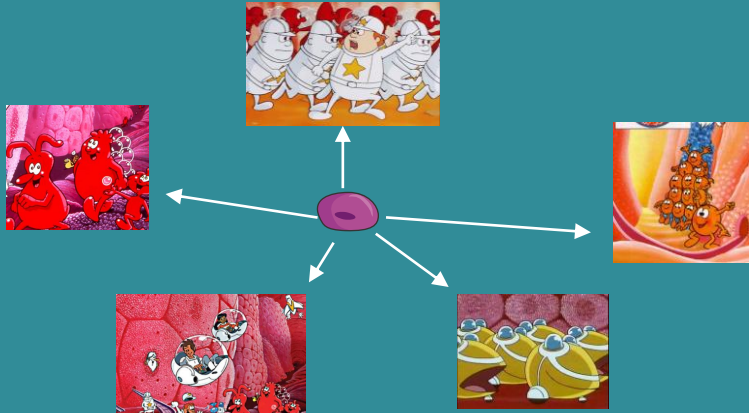


Lymphocytes

PAS DE RECONSTITUTION À LONG TERME → GREFFE DE MOELLE OSSEUSE

EXEMPLES DE THÉRAPIES CELLULAIRES

GREFFE DE MOELLE OSSEUSE



→ LES CELLULES SOUCHES **MULTIPOTENTES**

LE SAVIEZ VOUS?

Pour un malade,
la chance de trouver un donneur
compatible est rare, très rare.

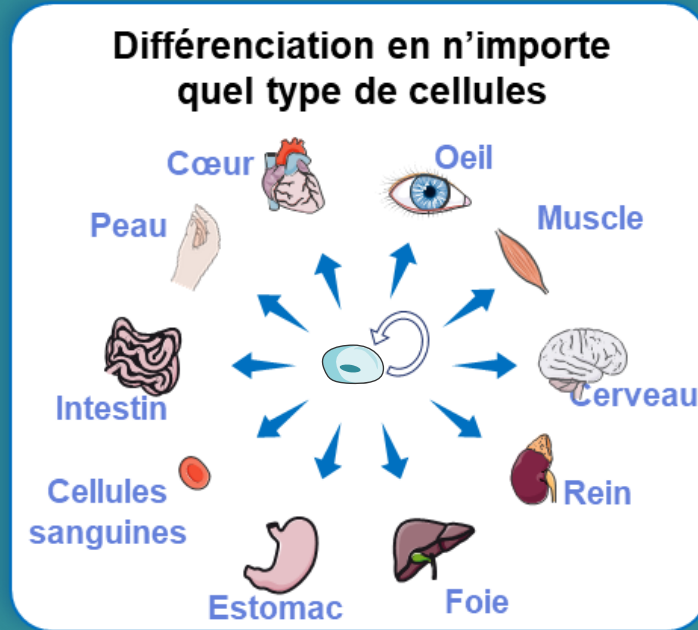


REJOIGNEZ NOUS!

Augmenter les chances
de guérison des malades.

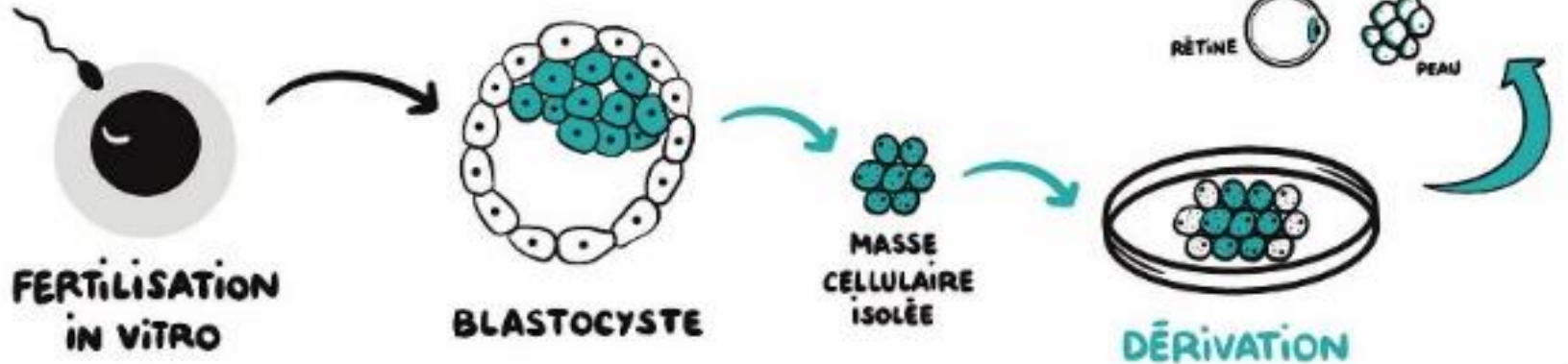
dondemoelleosseuse.fr

LES CELLULES SOUCHES

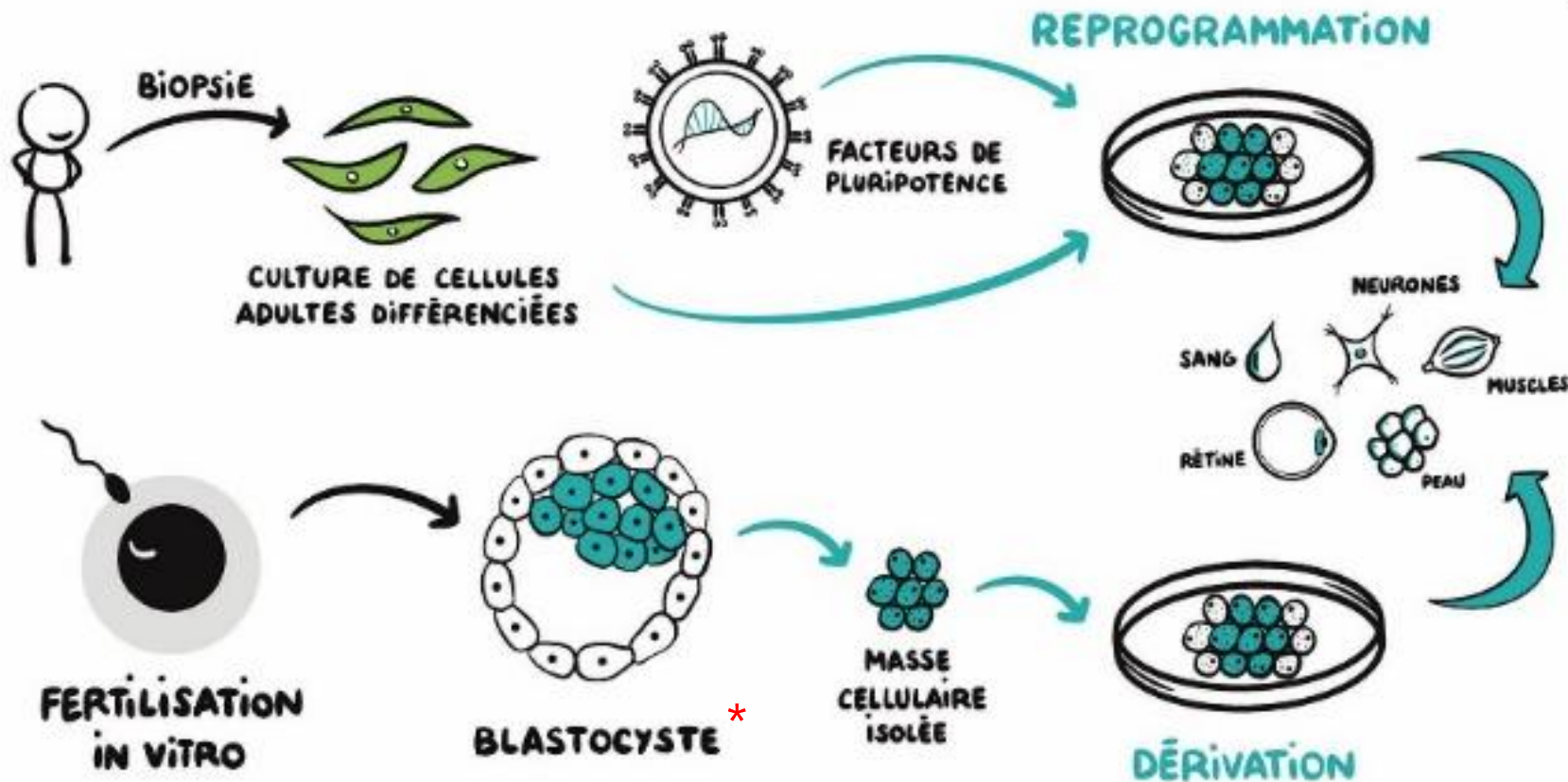


- LES CELLULES SOUCHES **PLURIPOTENTES**

LA THÉRAPIE CELLULAIRE



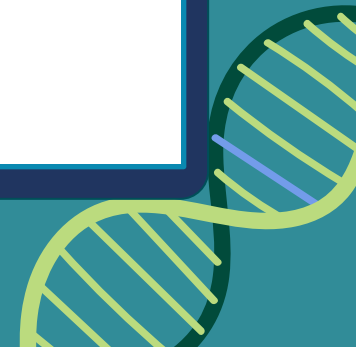
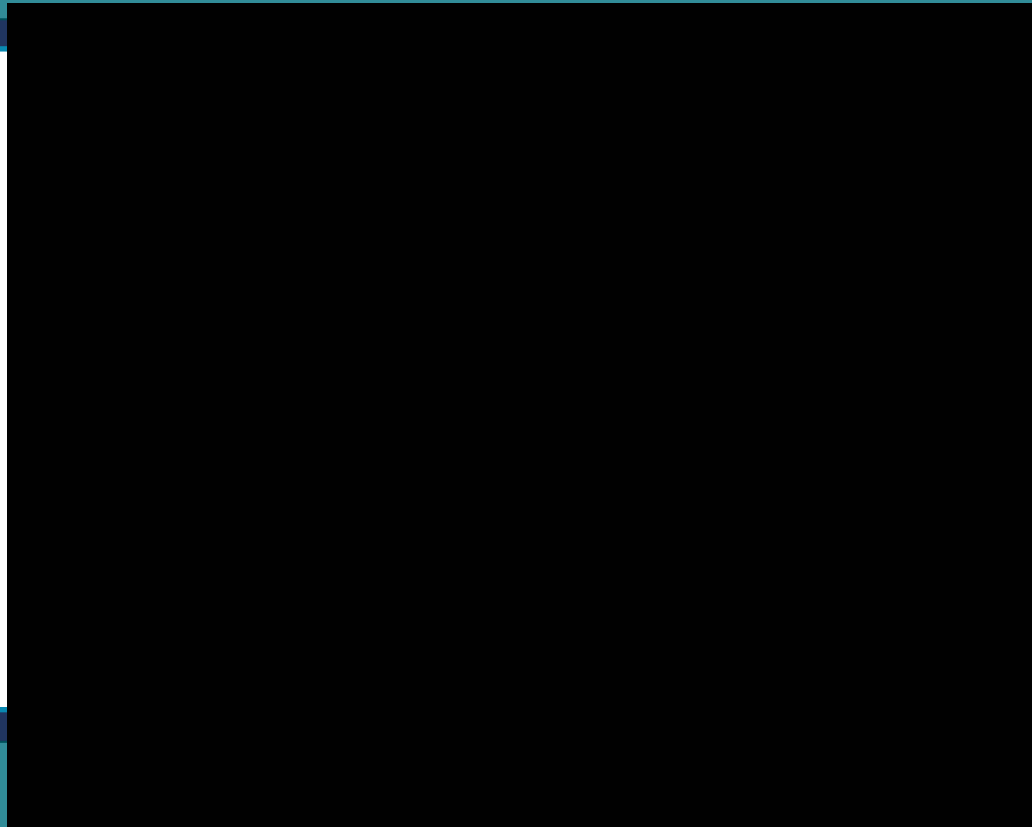
LA THÉRAPIE CELLULAIRE



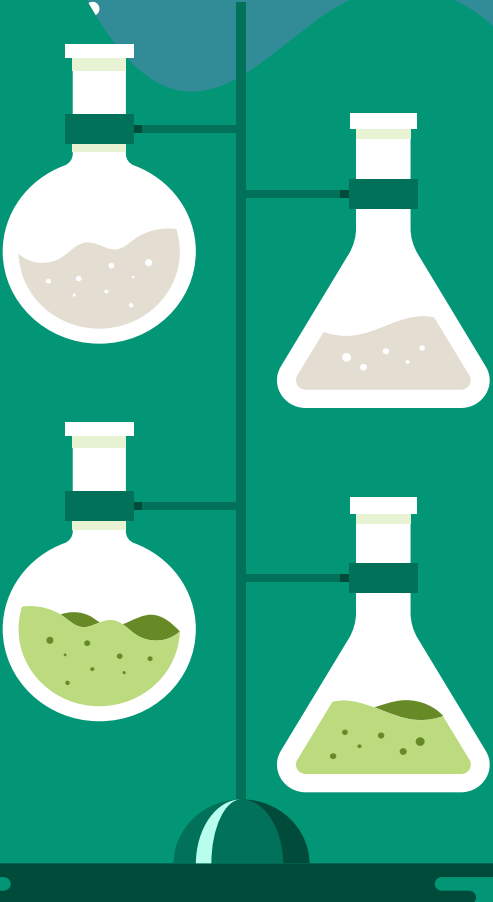
* embryons surnuméraires
avec accord parental

LA THÉRAPIE CELLULAIRE

COMMENT ÇA MARCHE ?



1000
CHERCHEURS
dans les écoles
AFMTELETHON



ET AUJOURD'HUI,
UN ESSAI CLINIQUE EST EN COURS
POUR **TESTER UN PATCH CELLULAIRE SOUS 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



LES METIERS du médicament

FONCTIONS SUPPORT

**PROPRIÉTÉ
INTELLECTUELLE**

INGENIEUR BREVET

Bac + 5



JURIDIQUE



COMMERCE



FINANCES



INFORMATIQUE

BIO-INFORMATICIEN

Bac + 5



ACHATS

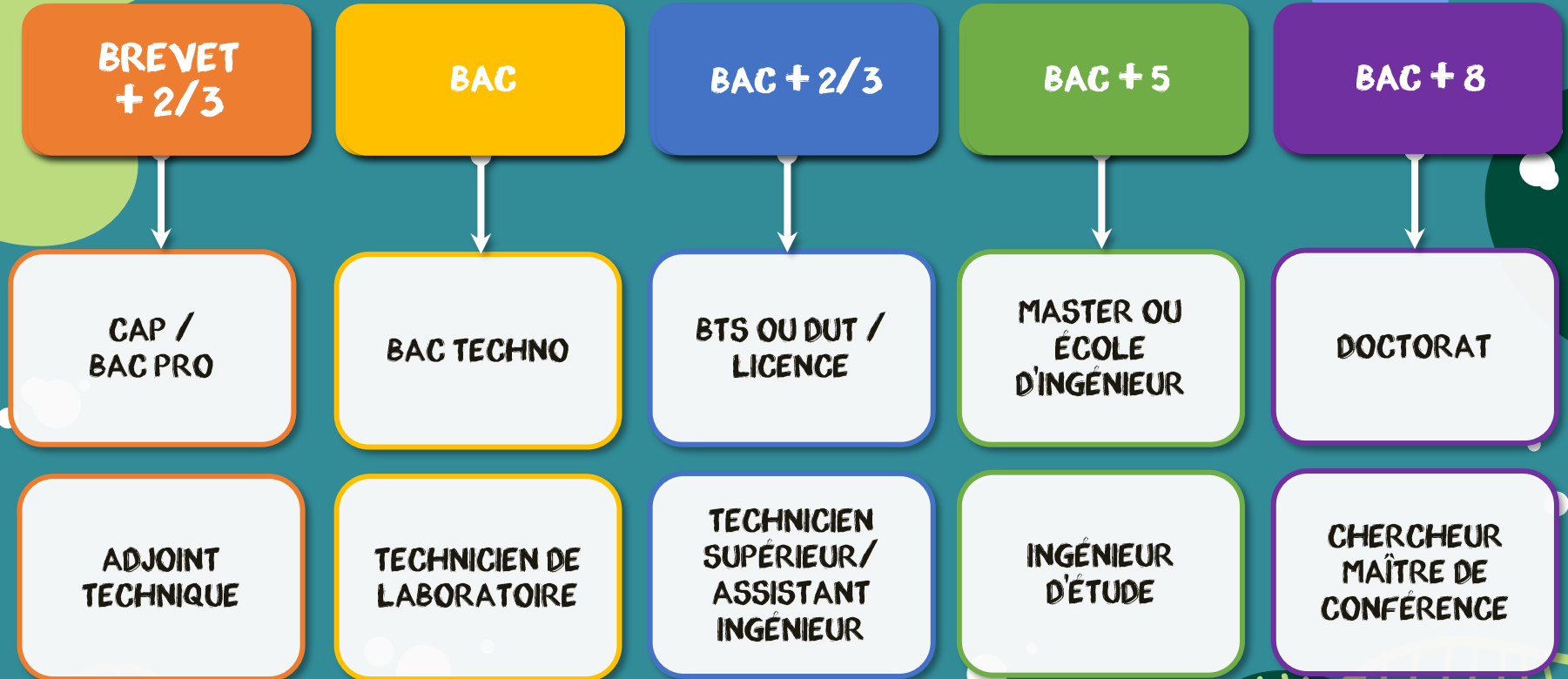


**RESSOURCES
HUMAINES**



LES MÉTIERS DE LA RECHERCHE

Du CAP au Doctorat



POUR DES ÉTUDES DE MÉDECINE, DENTAIRE, SAGE-FEMME, PHARMACIE, VÉTÉRAIRE, BIOLOGIE

2nde (différentes options comme la LV3, le théâtre...)

1^{ère} :

- 16H communes aux différents parcours: Français, Histoire/Géo, EMC, LV1, LV2, EPS, Enseignement scientifique
- 3 enseignements de spécialité (4h00 chacun)
- options (LV3)

spécialités	Lycée Limay	lycée St Exupéry Mantes-la- Jolie	lycée Jean Rostand Mantes-la- Jolie	lycée Notre Dame Mantes-la- Jolie
Histoire/Géo, Géopolitique et Sciences Politiques	X	X	X	X
Humanités, Littérature et Philosophie	X	X	X	X
Anglais : Langues, Littératures et Cultures Etrangères (LLCE)	X	X	X	X
Anglais Monde Contemporain	X			
Espagnol: Langues, littératures et cultures étrangères	X	X		
Numérique et Sciences Informatiques	X	X	X	X
Mathématiques*	X	X	X	X
Sciences et Vie de la Terre	X	X	X	X
Physique-Chimie	X	X	X	X
Sciences de l'Ingénieur			X	
Sciences Économiques Sociales	X	X	X	X
Théâtre		X		
Arts plastiques		X		
Cinéma audiovisuel		X		

Tale :

- 16H communes aux différents parcours: Philo, Histoire/Géo, LV1, LV2, EPS, Enseignement scientifique, EMC
- 2 enseignements de spécialité (6h00 chacun): Physique-chimie, SVT
- options LV3, *Mathématiques complémentaires, *Mathématiques expertes, droit

POUR DES ÉTUDES DE MÉDECINE, DENTAIRE, SAGE-FEMME, PHARMACIE, VÉTÉRAIRE, BIOLOGIE

2^{nde} (différentes options comme la LV3, le théâtre...)

1^{ère} :

- 16H communes aux différents parcours: Français, Histoire/Géo, EMC, LV1, LV2, EPS, Enseignement scientifique
- 3 enseignements de spécialité (4h00 chacun)
- options (LV3)

spécialités	Lycée Limay	lycée St Exupéry Mantes-la- Jolie	lycée Jean Rostand Mantes-la- Jolie	lycée Notre Dame Mantes-la- Jolie
Histoire/Géo, Géopolitique et Sciences Politiques	X	X	X	X
Humanités, Littérature et Philosophie	X	X	X	X
Anglais : Langues, Littératures et Cultures Etrangères (LLCE)	X	X	X	X
Anglais Monde Contemporain	X			
Espagnol: Langues, littératures et cultures étrangères	X	X		
Numérique et Sciences Informatiques	X	X	X	X
Mathématiques*	X	X	X	X
Sciences et Vie de la Terre	X	X	X	X
Physique-Chimie	X	X	X	X
Sciences de l'Ingénieur			X	
Sciences Économiques Sociales	X	X	X	X
Théâtre		X		
Arts plastiques		X		
Cinéma audiovisuel		X		

Tale :

- 16H communes aux différents parcours: Philo, Histoire/Géo, LV1, LV2, EPS, Enseignement scientifique, EMC
- 2 enseignements de spécialité (6h00 chacun): Physique-chimie, SVT
- options LV3, *Mathématiques complémentaires, *Mathématiques expertes, droit

QUELQUES MOTS SUR MON QUOTIDIEN, MON MÉTIER...



**QUEL EST MON
CURSUS ?**



**EN QUOI
CONSISTE MON
MÉTIER, QUEL
EST MON
OBJECTIF ?**



**QUEL EST NOTRE
TRAVAIL AU
QUOTIDIEN**





Ma formation, mon parcours

- **Brevet : Collège les nénuphars, Bréval**
- **BAC S: Lycée St Exupéry, Mantes-la-Jolie**
- **Licence, Master, doctorat: Universités Paris XI et Paris V**
- **Chercheur Inserm à I-Stem (Evry) (2005-2015) puis à l'institut Imagine (Paris) depuis 2015**



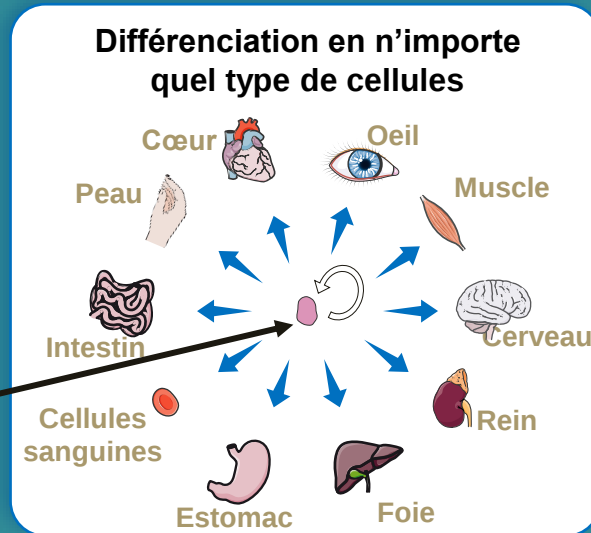
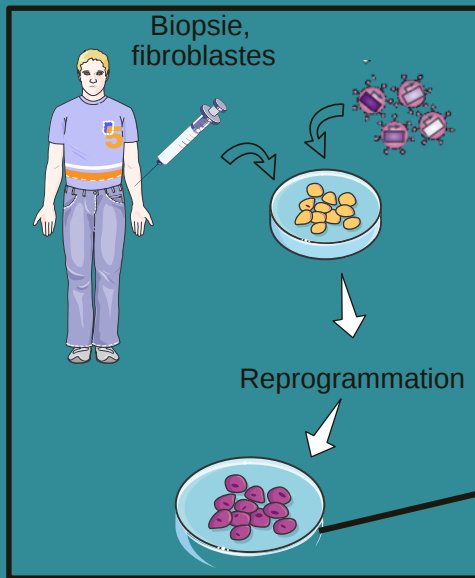
Quels sont nos objectifs?



Un institut de recherche et de soins innovants regroupant chercheurs, médecins et patients, dans un objectif commun : guérir les maladies génétiques.



Mon équipe de recherche « fabrique » des cellules souches



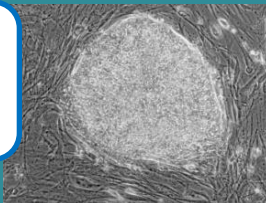
Notre objectif est de trouver des protocoles de culture cellulaire permettant de générer différents types de cellules spécialisées



Quel est notre travail au quotidien



**Travail à la
paillasse,
expériences**

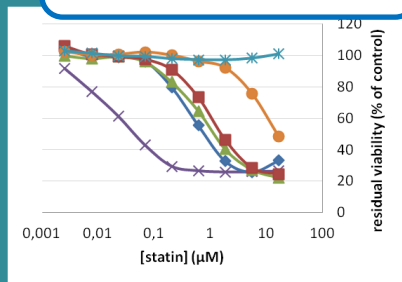


**Formation
d'étudiants**

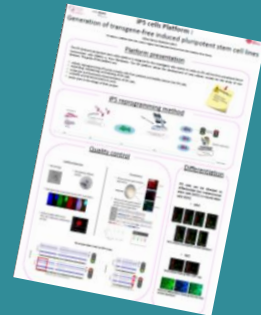
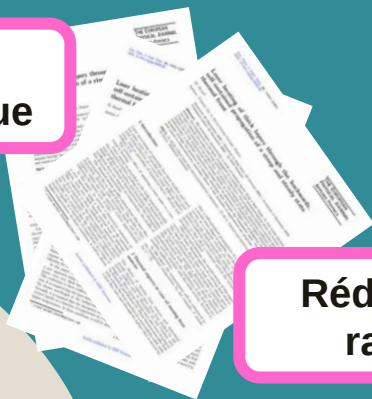
**Optimisation de
protocoles**



**Analyses des
résultats**



**Veille
bibliographique**



**Rédaction de
rapports**

**Réunions
d'équipes**

**Forums,
séminaires,
congrès**

TÉLÉTHON

INNOVER POUR GUÉRIR

5 ET 6 DÉCEMBRE



Santa

MARRAINE DU
TÉLÉTHON 2025

TÉLÉTHON 2025

AVEC VOUS, ON FAIT BOUGER LES LIGNES

