

■ Le Téléthon, c'est les 5 et 6 décembre

La recherche **progress**e vraiment

Le week-end des 5 et 6 décembre, impossible d'échapper au Téléthon. Chaque année, ce formidable élan de générosité n'est pas qu'un coup médiatique au profit de la recherche sur les myopathies et les maladies rares.

"L'aventure" a démarré en 1958 avec la création de l'Association française contre les myopathies (AFM), dont le siège est à Evry. En 1969, la myopathie est reconnue comme une affection de longue durée par la Sécurité sociale et prise en charge à 100 %. En 1986, le gène à l'origine de la plus fréquente des myopathies est identifié. Un an plus tard est créé le Téléthon. Grâce à la générosité des donateurs, l'épopée de la génétique et de la

myologie (la science du muscle) commence, les maladies rares longtemps ignorées sont reconues comme une priorité de santé publique.

Premiers succès au début des années 90

Les premiers succès scientifiques sont enregistrés au début des années 90, notamment avec la publication des premières cartes du génome humain. L'amélioration de la prise en charge médicale se poursuit. Aujourd'hui, le grand virage des traitements est enfin amorcé. L'AFM explore différentes pistes thérapeutiques qui, ces dernières années, ont démontré leur efficacité chez des animaux atteints de maladies rares et, pour des premières maladies,

chez l'homme. Une trentaine d'essais cliniques sont actuellement en cours ou en préparation.

La thérapie génique est porteuse d'espoirs. Elle intervient au cœur de la cellule pour réparer l'anomalie génétique à l'origine de la maladie par le transfert d'un gène-médicament. Un premier traitement pour un déficit immunitaire mis au point par une équipe italienne grâce aux soutiens

financiers des Téléthon français et italien fait actuellement l'objet d'une demande d'autorisation de mise sur le marché européen. Par ailleurs, d'autres essais en France et dans le monde sont en cours ou en préparation pour des maladies génétiques rares du sang, de la vision, du muscle, du cerveau... Aujourd'hui, de nouvelles techniques encore plus pointues se développent pour tenter de

réparer les pièces défectueuses du gène lui-même. Une véritable chirurgie du gène qui permettra d'envisager une médecine à la carte pour les maladies rares mais aussi pour des maladies plus fréquentes.

■ O.F.

• **Faites vos dons au 36.37 ou sur www.telethon.fr**



L'affiche du Téléthon 2008, les 5 et 6 décembre: (©All contents)

En +

Chiffres clés

- Environ 400 programmes de recherche financés directement par l'AFM chaque année.
- 34 essais chez l'homme en cours ou en préparation pour 29 maladies différentes.
- Près de 130 projets scientifiques "maladies rares" soutenus via les appels d'offres de l'agence nationale de la recherche et du GIS-Institut des maladies rares de 2005 à 2008.
- Les maladies rares, c'est 6 000 à 8 000 maladies différentes dont 200 maladies neuromusculaires, 30 millions de personnes touchées en Europe, dont 3 à 4 millions en France.