

AFM – téléthon

# Première en France : Élisa, sauvée par la thérapie génique

l'essentiel ▶

Atteinte d'une amyotrophie spinale à la naissance, la petite Elisa, âgée de deux ans aujourd'hui, a été sauvée par la thérapie génique développée grâce aux dons du Téléthon. Originaire du Tarn-et-Garonne, elle a été le premier enfant en France à expérimenter ce traitement précurseur.

C'est un nouvel espoir. Pour Ophélie et Julien, la recherche financée par les dons du Téléthon a pris une tournure concrète : elle a permis de sauver leur fille Elisa. Née en septembre 2018, on détecte sur cette petite fille la forme la plus grave d'amyotrophie spinale : une maladie rare (1 cas sur 300 000 naissances) qui se caractérise par la dégénérescence et la perte des motoneurones antérieurs de la moelle épinière et des noyaux du tronc cérébral provoquant une faiblesse musculaire qui s'aggrave inexorablement avec le temps.

« On nous a dit que notre fille n'aurait pas une espérance de vie supérieure à deux ans », se rappelle sa mère Ophélie, la voix tremblante. Pour cette famille habitant Castelferrus dans le Tarn-et-Garonne, c'est « la douche froide ». Rapidement, leur bébé perd la motricité de ses membres : « à neuf mois, Élisa ne tenait pas assise et n'arrivait plus à tenir sa tête. Elle ne levait pas les bras, ne bougeait pas les jambes et n'avait pas beaucoup de voix ».

#### Des progrès 48 heures après l'injection

À l'hôpital des enfants du CHU de Toulouse, le Dr Claude Cancès, neuroépatriate, indique aux parents que les essais sur la thérapie génique se sont terminés 15 jours plus tôt et qu'Elisa a la chance d'y être éligible. Elle sera le premier enfant en France à recevoir ce traitement (voir encadré) pour lutter contre les effets de l'amyotrophie spinale.

tabac

## « Ma vie sans cigarette », épisode 3 : Didier ne fume plus depuis six semaines

Didier Le Bihan, 56 ans, a démarré le 9 octobre le programme STEP (Sevrage Tabagique Education Prévention) proposé par la clinique de rééducation vasculaire et pulmonaire de Saint-Orens-de-Gameville, près de Toulouse. Cet aide-soignant à l'hôpital de Carcassonne, fumeur depuis 40 ans, nous raconte son parcours de sevrage. Voici le troisième épisode de ce récit.

Didier Le Bihan compte les jours dans le bon sens. Six semaines qu'il n'a plus touché une cigarette. « Je n'en ai toujours pas envie ». Libéré du tabac, Didier a retrouvé le plaisir de humer les plantes sur les chemins qu'il arpente plusieurs fois par semaine. Même sensation agréable dans la cuisine. « Les cèpes sont encore meilleurs aujourd'hui ! », souligne l'ancien fumeur qui chasse désormais l'odeur du tabac froid, notamment dans sa voiture, son « ancien fumoir ». Sur la balance, Didier accuse trois kilos de plus. Rien d'inquiétant pour le médecin tabacologue qui le suit. « À alimentation et activité physique égales, un fumeur a un poids inférieur d'environ 2 à 3 kg par rapport à un



Élisa, toujours le sourire aux lèvres, entourée de ses parents Ophélie et Julien.  
/ Photo DDM, Manu Massip

Un véritable saut dans le vide pour Julien et Ophélie qui ne concevaient pas « de laisser partir » leur fille.

Élisa se voit injecter le traitement en une seule et unique fois le 21 juin 2019 et les premiers effets ne tardent pas à se faire sentir : en moins de 48 heures, elle retrouve une certaine motricité de ses membres et de sa tête. Des avancées « énormes » pour ses parents qui constatent avec émerveillement les progrès presque quotidiens d'Élisa. À deux ans et trois mois, la petite fille, débordante de vie, arrive aujourd'hui à se mouvoir dans un petit fauteuil roulant.

Ophélie et Julien restent tout de même prudents : « On ne sait pas quand les progrès d'Elisa vont s'arrêter et la maladie reprendre le dessus ». Pour l'heure, ses parents profitent, au jour le jour, des moments en plus que le Téléthon leur a permis de passer avec leur fille.

Louis Rayssac

#### UNE INJECTION DE GÈNES

La thérapie génique est une forme de traitement dont les premiers succès datent des années 2000. Elle consiste à l'injection de gènes dans les cellules ou les tissus malades afin de remplacer ou suppléer le gène défectueux.

La thérapie génique de l'amyotrophie spinale, maladie rare qui doit être traitée très tôt, a été instiguée en 2004 par Généthon, le laboratoire créé en 1990 par l'Association française contre les myopathies (AFM). Il aura fallu presque 20 ans et l'aide d'un laboratoire américain pour que le premier traitement soit injecté à Élisa. Aujourd'hui, une vingtaine d'enfants en France ont bénéficié de ce médicament novateur.



Didier Le Bihan, 56 ans, a fumé pendant 40 ans. / Photo DDM Valentine Chapuis

remarque le Dr Olivier Galéra.

Cette semaine va marquer une nouvelle étape dans le parcours de sevrage de Didier Le Bihan. Dès vendredi, il passera de 35 mg de substitut nicotinique à 28 mg. « Je pense que ça ira car il m'arrive certains soirs d'oublier de renouveler mes patchs... À part un mal de tête au réveil, tout va bien », témoigne-t-il. « Contrairement à la cigarette (classique mais aussi électronique) qui délivre la nicotine au niveau du cerveau en shoot, l'administration lente de nicotine par les patchs désensibilise progressivement les récepteurs nicotiniques, permettant de se libérer progressivement de la dépendance physique à la nicotine. Après 4 à 6 semaines sous substitution nicotinique à dose efficace, on commence à ressentir des signes de surdosage comme les maux de tête. C'est bon signe, il est temps de diminuer la dose du traitement. Mais pas trop vite ! L'arrêt prématûre du traitement est associé au risque de rechute. La diminution de la dose de nicotine doit être très progressive, en général par paliers de 7 mg par mois », explique le Dr Olivier Galéra.

Emmanuelle Rey

vrai / faux

#### LA VITAMINE C PERMET D'ÉVITER LES MAUX DE L'HIVER



FAUX

En hiver, faites le plein de vitamine C pour éviter le rhume... Qui n'a pas déjà entendu (et peut-être suivi ?) ce conseil au pied de la lettre ? La vitamine C est-elle réellement efficace contre les maux de l'hiver ? La réponse du professeur Jean-Louis Montastruc, membre de l'Académie nationale de Médecine et directeur du Centre de pharmacovigilance du CHU de Toulouse.

« La vitamine C est de l'acide ascorbique dont l'efficacité a été prouvée dès le début du XVIII<sup>e</sup> siècle dans le traitement préventif et curatif du scorbut. En effet, grâce à ses propriétés de base, il participe au métabolisme de nombreux composés dans notre organisme, agit sur les radicaux libres et a un effet antioxydant. En revanche, à ce jour, aucune efficacité clinique de la vitamine C dans une quelconque autre pathologie n'a été démontrée ! Les fréquentes allégations disant que la vitamine C stimule en clinique les défenses immunitaires avant ou au cours de la grippe ou du rhume, relèvent de la simple croyance populaire. D'ailleurs, la vitamine C n'est pas remboursée par la sécurité sociale.

**Ainsi la cure de jus d'orange ou de suppléments en vitamine C, ne sert à rien. S'ils ne sont pas dangereux car ne provoquent pas ou très peu d'effets indésirables ; ils n'ont aucun effet clinique au-delà du simple effet placebo.**

Une alimentation normale, variée et équilibrée suffit largement à fournir la quantité de vitamine C nécessaire à l'organisme. On la trouve dans les fruits et les légumes crus, en particulier dans les oranges et les citrons. Une alimentation équilibrée en vitamine C facilite aussi le transit intestinal ; et certaines données, même si elles n'ont pas été formellement démontrées, peuvent suggérer qu'à forte dose, la vitamine C pourrait même jouer un rôle préventif face à certains cancers digestifs. Inutile de préciser en revanche, que la vitamine C ne protège en rien du Covid-19. Propos recueillis par Béatrice Girard

recherche

## Cancer : elle décrypte l'ADN à partir de levure de boulanger

La Fondation Bettencourt Schueller vient de décerner ses prix scientifiques à vingt chercheurs. Parmi eux, deux jeunes post-doctorants issus des universités et laboratoires toulousains, Lise Dauban et Roman Chabanon.

Zoom aujourd'hui sur Lise Dauban, originaire de Castillon-de-Saint-Martory. Titulaire d'un doctorat en biologie cellulaire (Centre de biologie intégrative de Toulouse/Université Toulouse III-Paul-Sabatier), elle réalise actuellement son post-doctorat à l'Institut néerlandais du cancer d'Amsterdam.

Lise Dauban cherche à comprendre comment est organisé l'ADN au sein d'une cellule pour avancer dans la médecine génétique. Pour cela, elle a travaillé sur un modèle original, la levure de boulanger. « Dans ce modèle, l'ADN est confiné dans un noyau et y est régulé comme dans un organisme mammifère. La levure est un organisme plus facile à décoder, les expériences sont plus rapides », pose la chercheuse qui s'est intéressée, lors de sa thèse, à la cohésine, un complexe en forme d'anneaux



Lise Dauban vient de remporter le prix Jeune chercheur de la Fondation Bettencourt.

qui sert à maintenir la boucle d'ADN et donc à l'organiser. « Or, le complexe cohésine dysfonctionne dans certaines formes de cancer ou de maladies génétiques rares. Il mute et donc désorganise l'ADN, ce qui participe au développement du processus cancéreux ou de maladies. Mieux comprendre cette désorganisation peut permettre de trouver des médicaments qui pourraient réparer la cohésine pour que, en combinaison avec d'autres traitements, la cellule fonctionne à nouveau comme une cellule normale », explique Lise Dauban.

E. Rey

