



**On en parle**

**LES PROGRÈS SPECTACULAIRES DE LA RECHERCHE**

Par Céline Jury

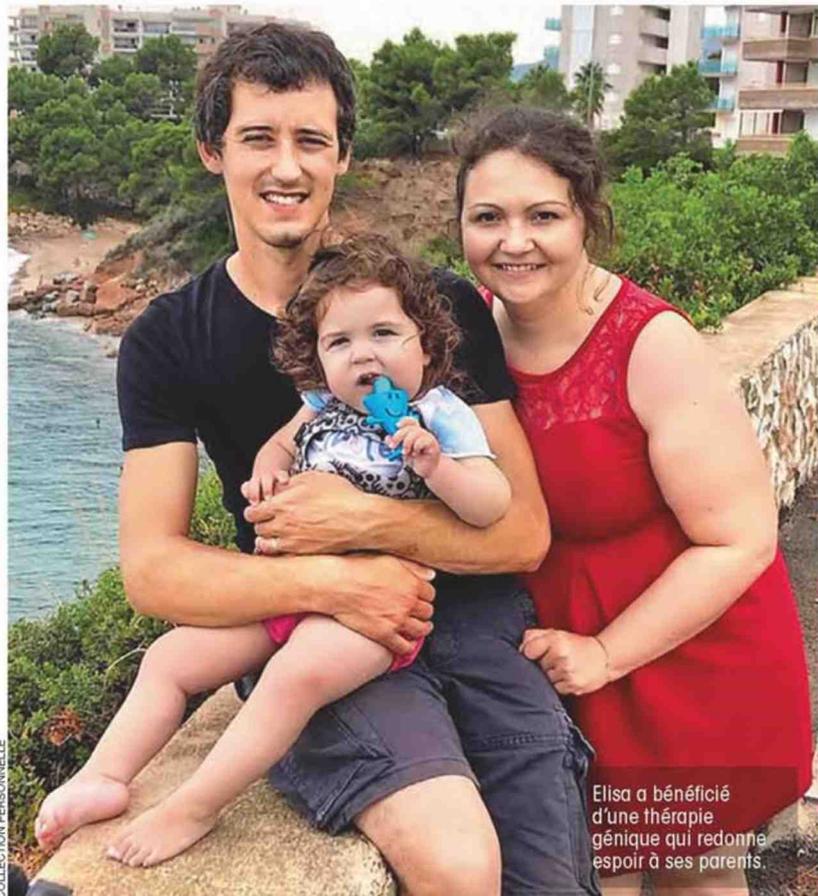
# Ophélie: “Grâce au Té ma fille a pu être soig

A 8 mois, sa fille a été diagnostiquée d'une maladie génétique neuromusculaire irréversible. Mais le choc fait place à l'espoir quand Ophélie apprend, après plusieurs consultations pédiatriques, qu'Elisa est éligible à un médicament en thérapie génique. Une victoire qu'elle doit pour beaucoup au Téléthon.

**E**lle en a parcouru du chemin. A 2 ans, Elisa tient sa tête, reste assise contre son dossier, arrive à lever les jambes et même à mettre ses pieds à la bouche! « Sur le papier, ces gestes simples du quotidien arrivent normalement plus tôt, concède Ophélie, sa maman. Sauf que, pour elle, ils auraient pu ne jamais arriver du tout... »

**Une première annonce brutale**

Quand elle naît, Elisa entre vite dans la catégorie des bébés « fragiles » pour ses médecins. Après une grosse bronchiolite, elle enchaîne plusieurs hospitalisations. En même temps, elle prend du retard au niveau de la motricité. « Avec Julien, mon mari, nous nous doutions que quelque chose clochait, mais l'hôpital nous disait que c'était normal, se souvient Ophélie. C'était notre premier enfant et nous faisons confiance aux médecins. Personne n'a rien vu. » Pourtant, rapidement, leur intuition est confirmée par le kinésithérapeute qui suit le bébé. « Au bout d'un mois, il a bien vu qu'elle ne progressait pas. » Rendez-vous est pris pour quelques tests plus poussés. Sans antécédents connus, les parents ne se doutent pas de la gravité du mal. « La pédiatre qui nous a annoncé la nouvelle n'a pas pris de gants. Mon mari et moi étions porteurs d'un gène sans le savoir et Elisa était atteinte d'une amyotrophie spinale, une maladie génétique neuromusculaire qui paralyse progressivement tous les muscles du corps. » En réalité, Ophélie et Julien étaient



COLLECTION PERSONNELLE

Elisa a bénéficié d'une thérapie génique qui redonne espoir à ses parents.

« Elisa progresse à son rythme et chaque progrès demeure un émerveillement. »

tous les deux porteurs « sains » de cette maladie sans le savoir ni être affectés, et avaient un risque sur quatre d'avoir un enfant malade. « La pédiatre a immédiatement évoqué assez froidement une espérance de vie de deux ans. Elle a même essayé de nous orienter, "pour parler", vers une infirmière dont l'enfant était mort de cette maladie vingt ans plus tôt... »

**Un traitement révolutionnaire**

Ophélie préfère ne pas se perdre en conjectures. Plus la maladie est diagnostiquée tôt, mieux c'est. Elisa a déjà 8 mois et il est temps

d'agir. « Je préfère me dire que, dans notre malchance, nous avons la chance d'accéder à certains traitements », insiste cette maman. Elle consulte un neuropédiatre qui mentionne tout de suite des possibilités thérapeutiques. « Il nous a d'abord parlé d'un traitement par ponction lombaire, assez douloureux. Mais il y avait aussi eu des essais en thérapie génique qui s'étaient terminés un mois plus tôt. » Et Elisa est éligible à ce traitement expérimental, le Zolgensma. En France, l'Agence française de sécurité du médicament et des produits de santé (l'ANSM) peut en effet accorder des



# léthon, née”

autorisations temporaires d'utilisation (ATU) pour des malades répondant à des critères précis, ce qui était le cas d'Elisa. Cette innovation a un coût, financé par l'hôpital, avec l'accord du ministère de la Santé.

En juin 2019, la fillette est l'une des premières enfants en Europe à pouvoir bénéficier de cette thérapie génique révolutionnaire. Son principe consiste à utiliser un virus rendu inoffensif pour véhiculer un gène-médicament directement dans les cellules du patient. Une seule injection suffit. « Avant l'injection, elle ne bougeait ni les bras ni les jambes. Dès les premières semaines, nous avons vu la différence. » Demain, la fillette sera-t-elle capable de marcher? Ophélie l'ignore, mais elle l'espère. Une quinzaine d'enfants ont, comme Elisa, pu en profiter. « Nous avons créé un groupe, nous nous donnons des nouvelles et nous partageons le même espoir. »

## Devant le Téléthon, sans faute!

A ce jour, cette maladie rare toucherait cent vingt naissances par an. « Si nous témoignons aujourd'hui, c'est pour encourager les gens à donner pour le Téléthon ([afm-telathon.fr](http://afm-telathon.fr)). Je sais ce que ma fille doit à cet événement et comment il a aidé la recherche à progresser. » Ophélie souhaite également sensibiliser les médecins à une meilleure prise en charge de ces maladies génétiques. « Chaque dégât est souvent irréversible. Plus la maladie est décelée tôt, plus vite on est soigné. » Même si elle a pris un peu de retard, Elisa peut maintenant espérer mener une existence heureuse. « Aujourd'hui, elle a eu son premier fauteuil roulant manuel et elle s'amuse à tourner les petites roues. Même si on a une épée de Damoclès au-dessus de la tête, on arrive davantage à se tourner vers l'avenir. »

Si Ophélie et Julien sont toujours pétris d'inquiétude, leur vie est aussi – et surtout – remplie de joies simples, si familières à d'autres parents. « Elisa progresse à son rythme et chaque progrès ou nouveauté demeure un émerveillement. » Sans le savoir, la fillette participe à la recherche et, grâce à son évolution, donne de l'espoir à d'autres parents. Autant dire que, ce week-end, toute la petite famille sera devant la télévision. Ce ne sera pas la première fois pour Ophélie, 33 ans, quasiment « née » avec le Téléthon, en 1987. « J'ai regardé petite et, surtout, j'ai donné, plus tard, sans savoir que je serais un jour concernée. Maintenant, je mesure combien cela a été utile. »

## L'avis de la spécialiste

“ On ne parle plus d'espoir, mais de réalité ”



FRANCK BELONCLE/AFM-TÉLÉTHON

**Laurence Tiennot-Herment,**  
présidente  
de l'Association française  
contre les myopathies  
(AFM)

### Que vous inspire l'histoire d'Elisa?

Elle est formidable, car cette petite fille a bénéficié d'un traitement qui n'est désormais plus expérimental et qui est mis à disposition des malades. A ce jour, nous suivons près d'une vingtaine d'enfants comme elle et tous les parents dont les enfants naissent avec une amyotrophie spinale de type 1 peuvent y avoir accès.

### C'est une illustration de l'utilité du Téléthon?

Plus de trente ans après son lancement, nous sommes dans le concret. Avec les premiers médicaments issus de la recherche financée par le Téléthon, on ne parle plus d'espoir, mais de réalité, de victoires et d'une vraie accélération de la recherche. C'est d'autant plus impressionnant que la maladie d'Elisa était mortelle jusqu'à récemment. J'ai justement, dans mon bureau, la photo d'un garçon mort de cette maladie il y a cinq ans. Cette photo nourrit mon quotidien, ma conviction et mon envie de me battre. Mais, grâce au Généthon, le laboratoire créé par l'Association française contre les myopathies, des médicaments sauvent des vies d'enfants. C'est une avancée considérable pour une maladie qui les tuait dès leur plus jeune âge.

### Cela permet désormais de tempérer la violence d'un diagnostic?

Aujourd'hui, les résultats donnent de l'espoir, sachant que plus l'on donne les médicaments tôt, plus on a de chances d'avoir une vie normale. C'est très fort en émotion pour nous et cela nourrit beaucoup d'espoir pour d'autres familles. A l'avenir, nous espérons aussi prévenir, grâce à davantage de dépistages néonataux, ou accompagner les effets de cette maladie avant qu'il ne soit trop tard.

C'est une magnifique victoire et une accélération encourageante de la recherche.

### Quelles autres victoires espérez-vous?

Une victoire sur une maladie génétique, c'est une victoire potentielle sur beaucoup d'autres dès qu'il s'agit de thérapie génique. Si ce médicament est efficace pour cette pathologie, il le sera peut-être pour d'autres, tout aussi complexes. Dans les années 2000, avec le professeur Alain Fischer, la thérapie génique a montré son efficacité pour les « bébés bulles », atteints d'une maladie les privant de défenses immunitaires. Ces cinq dernières années, la recherche a connu une belle accélération. Nous espérons traiter aussi des maladies rares du sang, de la vision et maintenant des pathologies neuromusculaires. Il y a des « passerelles » entre les maladies et la thérapie génique ouvre des perspectives pour des pathologies plus fréquentes, comme certains cancers.

### C'est pourquoi il faut continuer à donner pour le Téléthon?

Oui, car ce n'est pas fini. Je suis en relation permanente avec les médecins et chercheurs. Nous vivons cette accélération de la recherche avec une grande joie. J'en parle avec enthousiasme, car il ne faut pas oublier que, derrière des mots comme « progrès » ou « victoire », qui sont forts, il y a surtout des visages d'enfants et de parents. Grâce à tout cela, ces familles vivent une deuxième naissance pour leurs enfants, et c'est extraordinaire.