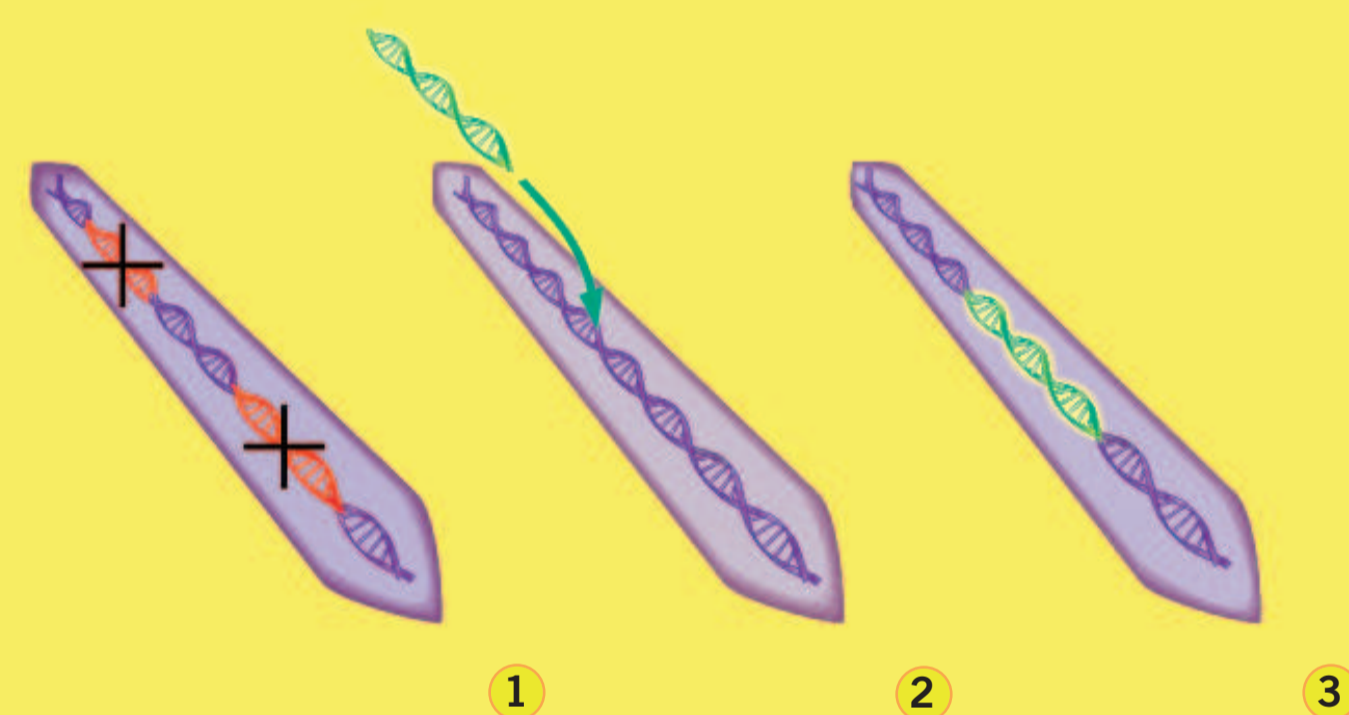


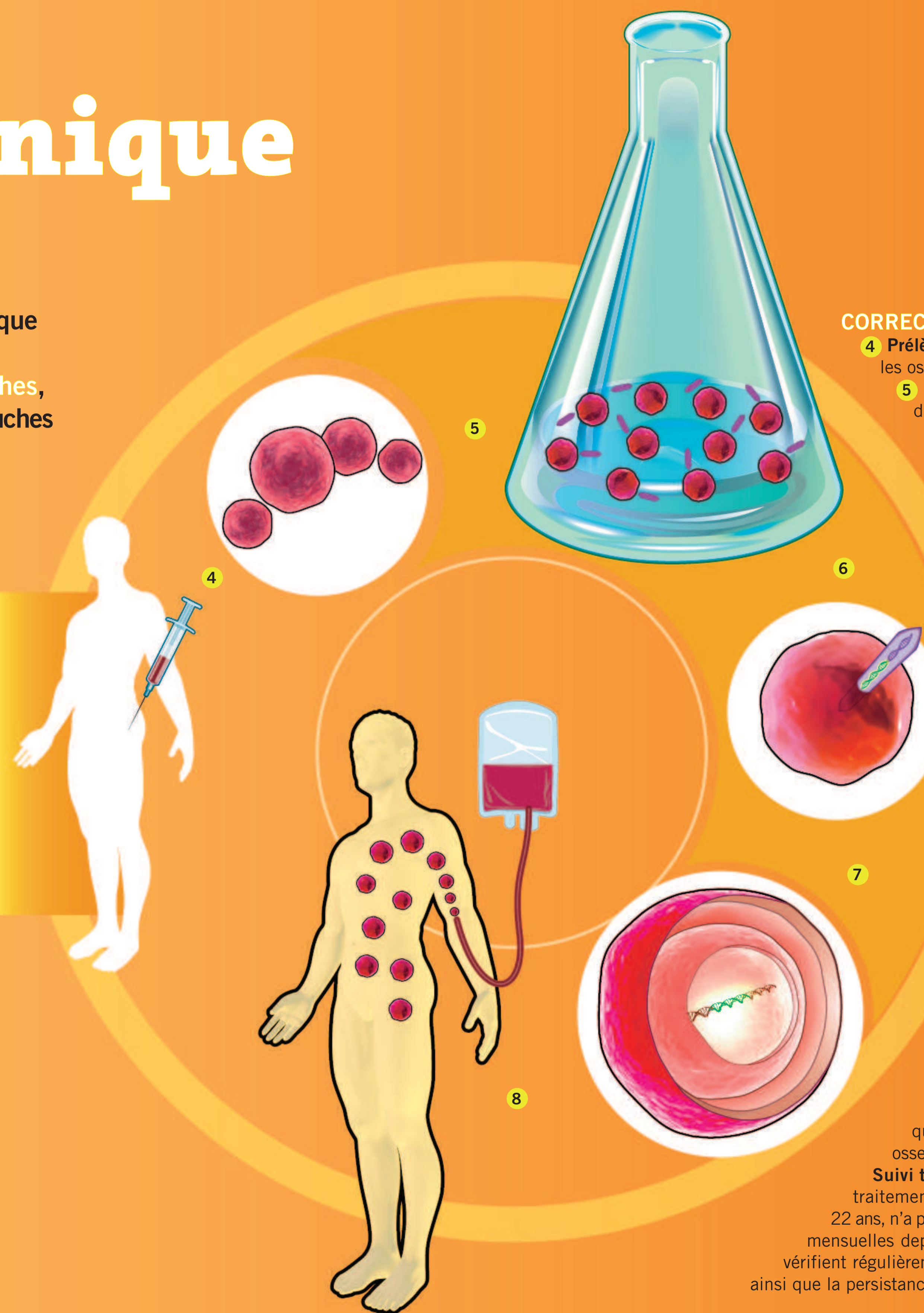
# La thérapie génique

Première mondiale en septembre 2010 : le succès d'une thérapie génique dans le traitement d'un jeune homme atteint de  $\beta$ -thalassémie. Les médecins et les chercheurs réussissent à remplacer ses cellules souches, dotées d'un gène défectueux responsable de la maladie, par des cellules souches contenant un gène correcteur. Explications.



## PRÉPARATION DU VECTEUR THÉRAPEUTIQUE

- 1 Suppression** des gènes dangereux d'un virus pour le rendre inoffensif.
- 2 Intégration** dans son génome de la bonne version du gène initialement défectueux avec ses éléments régulateurs, dit gène correcteur.
- 3 Obtention** d'un vecteur thérapeutique qui permettra d'introduire le gène correcteur dans les cellules souches du sang.



## CORRECTION DES CELLULES

- 4 Prélèvement** de moelle osseuse dans les os du bassin du patient.
- 5 Extraction** des cellules souches du sang et mise en contact avec le vecteur thérapeutique.
- 6 Pénétration** du vecteur dans le noyau des cellules souches.
- 7 Intégration** du gène correcteur dans le génome des cellules souches, ainsi corrigées.

## TRAITEMENT

- 8 Chimiothérapie**, pour éliminer les cellules souches contenant le gène défectueux, puis injection sanguine des cellules souches corrigées, pendant quelques heures, pour qu'elles s'installent dans la moelle osseuse du patient.
- Suivi thérapeutique** Trois ans après ce traitement, le patient, aujourd'hui âgé de 22 ans, n'a plus besoin de transfusions sanguines mensuelles depuis deux ans. Mais les médecins vérifient régulièrement l'innocuité de cette thérapie ainsi que la persistance de son effet thérapeutique.

## DÉFINITIONS

**$\beta$ -THALASSÉMIE** Maladie héréditaire qui affecte le gène produisant une protéine qui participe, dans les globules rouges, au transport de l'oxygène dans l'organisme. L'unique voie de guérison est la greffe de moelle osseuse ou du sang du cordon ombilical, mais seuls 20% des patients ont des donneurs compatibles.

**CELLULES SOUCHES** Cellules, de l'embryon, du fœtus ou de tissus adultes, qui assurent le renouvellement des cellules d'une personne en pouvant se diviser tout au long de sa vie.

**GÈNE/GÉNOME** Élément correspondant à un segment d'ADN qui produit une molécule d'ARN fonctionnelle. Situé à un endroit bien précis sur un chromosome, c'est une unité d'hérédité contrôlant une fonction particulière dans l'organisme. L'ensemble des gènes forme le génome.

au CEA

Le Professeur Lebouich, directeur du CEA-Imeti (Institut des maladies émergentes et des thérapies innovantes (Imeti-CEA), a assuré la direction scientifique de l'essai de thérapie génique contre la  $\beta$ -thalassémie. Ses équipes ont développé le vecteur du gène correcteur utilisé dans cet essai, son évaluation chez l'animal et la mise en place du protocole clinique. Ce succès résulte d'une collaboration CEA/ Inserm/ Assistance publique – Hôpitaux de Paris/ Université Paris-Sud 11/ Pôle Sorbonne Paris Cité / Universités d'Havard et de Pennsylvanie / société Bluebird Bio.