JOURNEE MONDIALE MALADIES RARES :
Avancées scientifiques & médicales de l'ICM !

Dr Nathalie CARTIER, Chef d'équipe « thérapie génique » ICM

A l'occasion de la journée mondiale des maladies rares le 28 février, l'ICM souhaite participer à une meilleure information sur ces pathologies dites orphelines qui touchent aujourd'hui 3,5 millions d'enfants et d'adultes en France.

Une maladie est dite rare lorsqu'elle affecte moins d'une personne sur 2000. Plus de 7 000 maladies rares sont décrites et de nouvelles sont identifiées chaque semaine.
Ces pathologies sont souvent dites « orphelines » car il n'existe à ce jour aucun traitement pour un grand nombre d'entre elles.

Si le diagnostic est encore aujourd'hui long et compliqué à cause de la grande hétérogénéité des manifestations cliniques entre malades atteints d'une même maladie, le traitement de ces pathologies concernant 4,5 % de la population, constitue un enjeu majeur de santé publique.

A l'ICM 12 équipes de recherche s'attachent à découvrir les causes de 13 de ces pathologies, d'identifier des biomarqueurs d'aide au diagnostic et de développer des traitements. L'identification de gènes, la mise en évidence de réseaux de neurones spécifiques, les études d'imagerie cérébrale, la mise en évidence de marqueurs précoce de la pathologie, sont autant de résultats prometteurs pour le développement de thérapies. Des pistes thérapeutiques issues de ces recherches sont d'ores et déjà à l'étude, comme la stimulation cérébrale profonde dans le syndrome de Gilles de la Tourette, ou la thérapie génique pour la maladie de Huntington.

L'arrivée très récent de l'équipe de « thérapie génique » dirigée par le Dr Nathalie CARTIER, ouvre de nouvelles perspectives d'applications thérapeutiques des recherches menées à l'ICM pour quatre maladies rares, les leucodystrophies, les ataxies cérébelleuses, la sclérose latérale amyotrophique et la maladie de Huntington.

Les avancées des recherches de cette équipe sur la maladie de Huntington permettent aujourd'hui d'espérer le début d'un essai thérapeutique de phase I/II en 2020. Un essai de phase I/II a pour but de démontrer que le traitement est bien toléré par les patients, c'est-à-dire qu'il n'entraine aucun effets secondaires sérieux mais doit également montrer un effet bénéfique du médicament sur la progression de la maladie et des signes cliniques associés.

La maladie de Huntington est due à une mutation génétique qui provoque **une dégénérescence des neurones débutant dans la** partie centrale du cerveau et entrainant des troubles moteurs, en particulier des **mouvements brusques et involontaires désignés par « la chorée », un déclin cognitif allant jusqu'à la démence et des troubles psychiatriques associant dépression**, **apathie et anxiété.**

L'essai thérapeutique programmé en 2020 portera sur l'administration d'un gène contrôlant le métabolisme cérébral du cholestérol. Le cholestérol est en effet un élément essentiel au fonctionnement des neurones et le dysfonctionnement de son métabolisme cérébral est central dans le processus de neurodégénérescence de la maladie de Huntington.

Une vidéo de l'interview du Dr Nathalie CARTIER sera disponible sur demande à partir du mercredi 27/02/19 astrid.crabouillet@icm-institut.org ou téléchargeable sur le site https://icm-institute.org