

Messages-clés du Dr Sandra MERCIER : la vidéo de l'intervention est [ICI](#)

Le **Centre de Référence des maladies neuromusculaires rares AOC** dont fait partie le Dr Sandra MERCIER, **prend en charge des patients atteints de maladies rares, depuis le diagnostic jusqu'au conseil génétique et à l'organisation de la prise en charge du patient.**

On dénombre aujourd'hui environ **7000 maladies rares, dont 80 % sont d'origine génétique**, l'objectif étant de réduire l'errance diagnostique existante.

Le **diagnostic des maladies génétiques** peut désormais bénéficier d'une révolution technologique : le **séquençage à haut débit du génome humain** qui permet d'analyser une grande quantité de gènes simultanément ; les coûts en sont très fortement réduits.

Le Dr Sandra Mercier appartient à l'équipe nantaise de recherche en **génétique médicale** (créée en février 2018, dans l'unité **UMR1087**) et travaille sur 2 thématiques : la **déficiência intellectuelle** et une maladie très rare dont le gène responsable a été découvert par l'équipe nantaise, le syndrome **POIKTMP (atteinte de la peau et myopathie rétractile)** ; les travaux soutenus notamment par l'AFM, menés en collaboration nationale et internationale se poursuivent pour **comprendre les mécanismes et rechercher des traitements.**

Le Dr Sandra MERCIER a présenté les différentes stratégies thérapeutiques développées dans les maladies génétiques ; elle a porté l'accent sur **l'amyotrophie spinale infantile** et la **myopathie de Duchenne.**

Concernant **l'amyotrophie spinale infantile**, une **véritable révolution est en cours.** Après la mise sur le marché d'un premier médicament de pharmacogénétique, la **thérapie génique** démontre son efficacité et **sauve la vie d'enfants** atteints de la forme la plus grave de la maladie. C'est la découverte du gène responsable de l'amyotrophie spinale en 1995 par une équipe française soutenue par le Téléthon qui a donné le coup d'envoi de la recherche mondiale ! voir **Vidéo d'Evelyn** [ICI](#)



Concernant la **myopathie de Duchenne**, différentes approches thérapeutiques sont à l'essai. Le traitement par microdystrophine a montré des résultats probants **dans le modèle canin**, un essai clinique en France est attendu dans les prochains mois.

A travers le monde, la **thérapie génique** connaît aujourd'hui une **véritable accélération !**

Huit candidats-médicaments, issus de la recherche de Généthon ou développés en collaboration avec des partenaires, sont **aujourd'hui sur le marché** pour des maladies de la vision, du sang, le cancer, un déficit immunitaire... et bien sûr l'amyotrophie spinale infantile.

58 essais cliniques chez l'Homme sont en phase III, c'est-à-dire au dernier stade de développement pour devenir, dans 60% des cas, des médicaments.

Et **40 médicaments** de thérapie génique seront **d'ici 4 ans** sur le marché !

A une question posée sur l'apport des nouvelles technologies d'édition de génome, le Dr Sandra MERCIER a souligné la nécessité d'un encadrement légal et éthique des pratiques pour éviter toute utilisation mal intentionnée.

A une question posée sur le coût très élevé des thérapies, elle a précisé qu'en France la protection sociale permet une prise en charge à 100 %.

Afin de **peser sur les coûts**, l'AFM-Téléthon a créé, à Evry, **YPOSKESI, outil industriel** de production de **médicaments à coût juste et maîtrisé.**

L'heure est aux avancées majeures dans les maladies rares et **Vaincre la maladie est plus que jamais possible !**