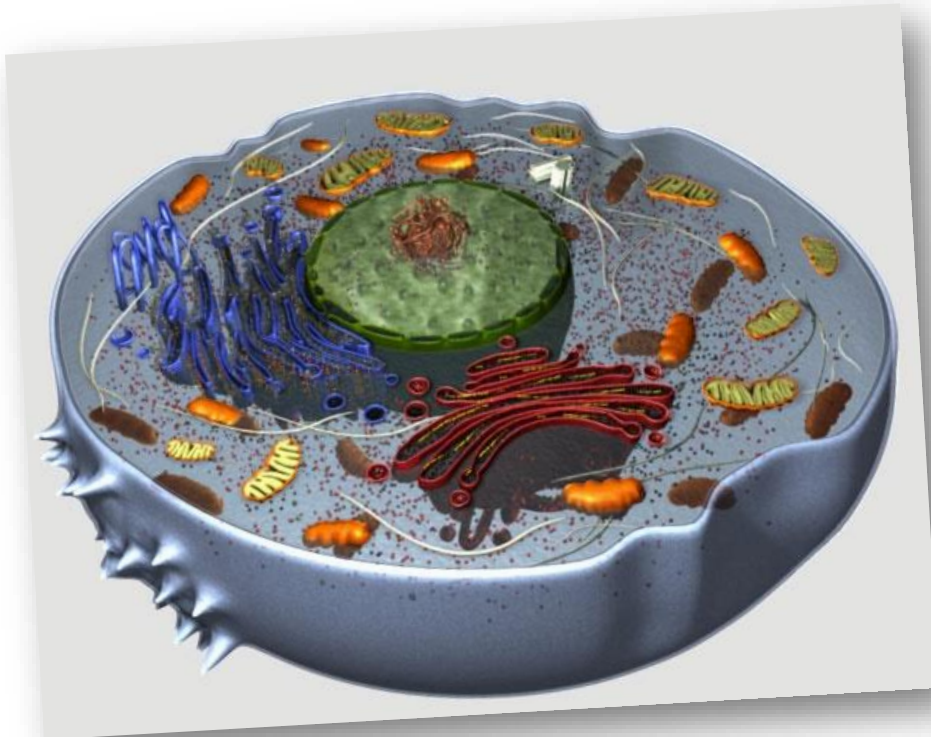


Association Française Contre les Myopathies

  
**CHERCHEURS**  
dans les écoles

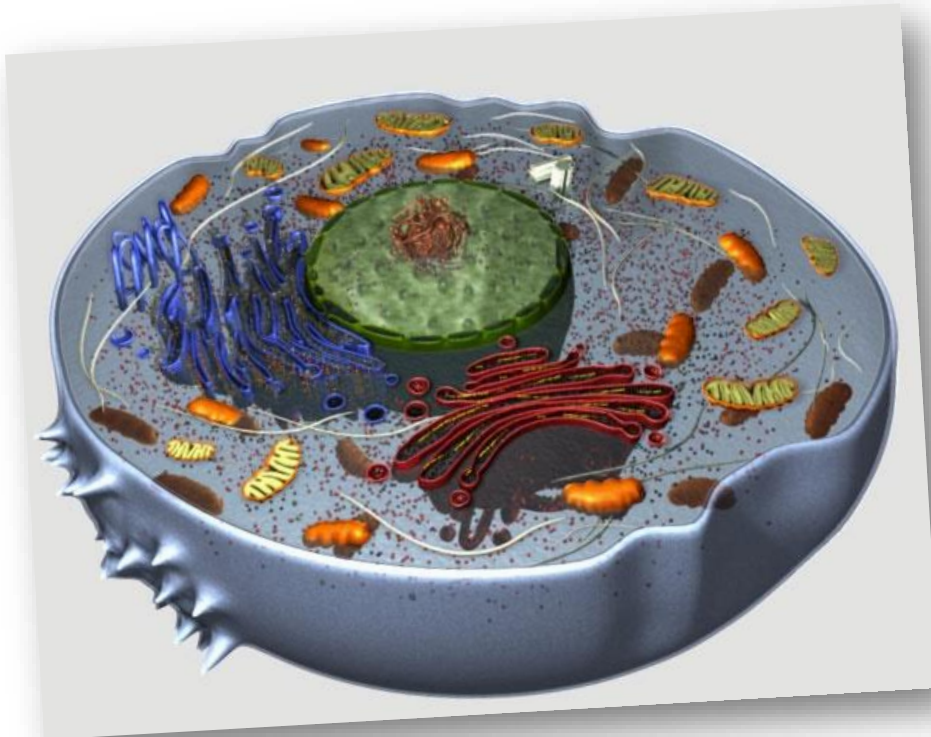


# Qu'est ce que c'est ?



# Qu'est ce que c'est ?

Une cellule



De l'ADN



La cellule                      l'ADN ...

Une Maladie génétique

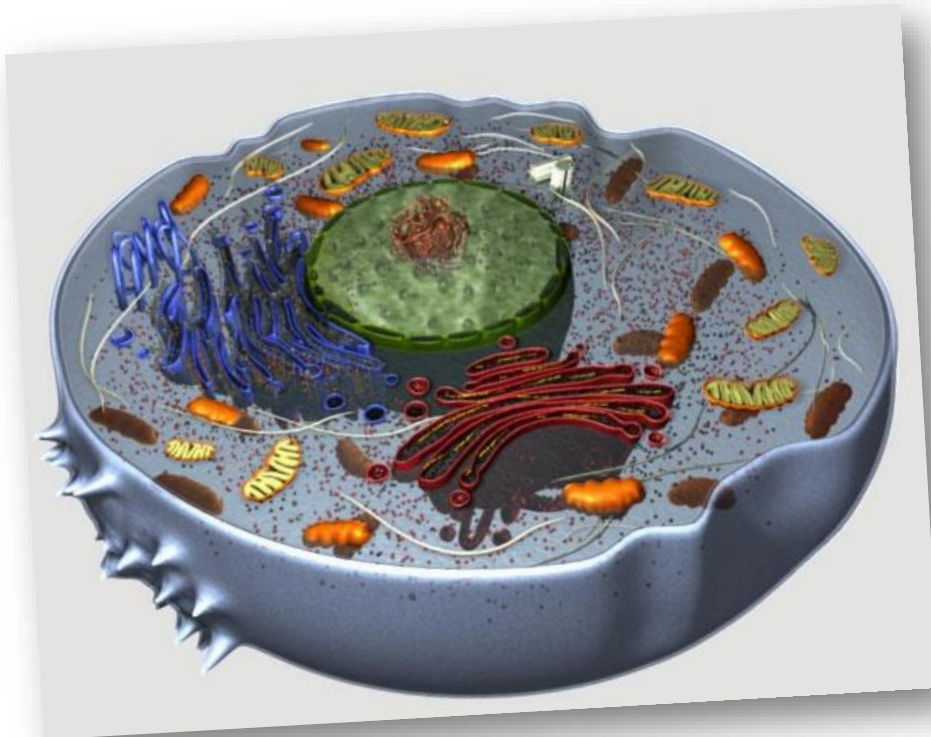
La recherche

Le gène              La Thérapie génique

Témoignages ...

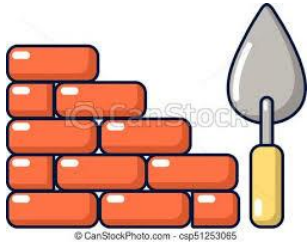
# Parlons de ...

## La cellule !



# La cellule

Une cellule est **l'unité de base** des êtres vivants.



UN PEU D'histoire....



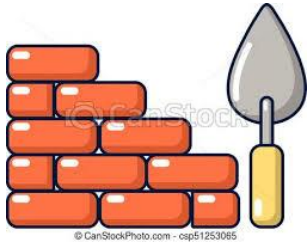
Le corps humain compte environ  
**100 000 milliards de cellules**  
qui appartiennent à environ  
200 types différents

Le terme de cellule a été utilisé la  
toute première fois par Robert Hooke  
(**1665**)



# La cellule

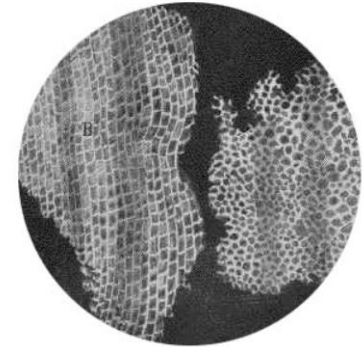
Une cellule est **l'unité de base** des êtres vivants.



UN PEU D'histoire....



Le microscope de R. Hooke



Cellules de liège

D'après cell.sio2.be | cerimes.fr | pst.chez-alice.fr

Le corps humain compte environ  
**100 000 milliards de cellules**  
qui appartiennent à environ  
200 types différents

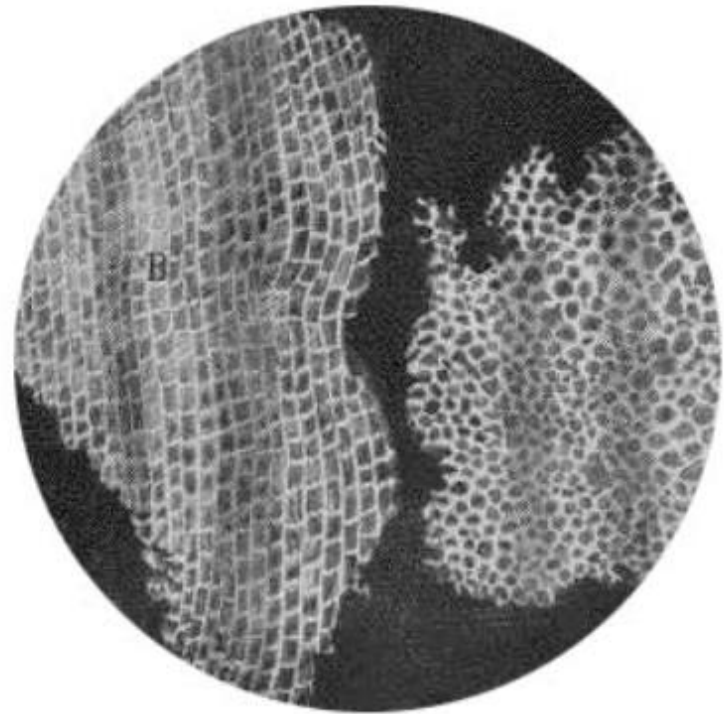
dans son sens original de « petite  
chambre » comme on désigne la  
cellule d'un moine.

Latin *cellula* = petite chambre

# La cellule



Le microscope de R. Hooke



Cellules de liège

D'après [cell.sio2.be](http://cell.sio2.be) | [cerimes.fr](http://cerimes.fr) | [pst.chez-alice.fr](http://pst.chez-alice.fr)



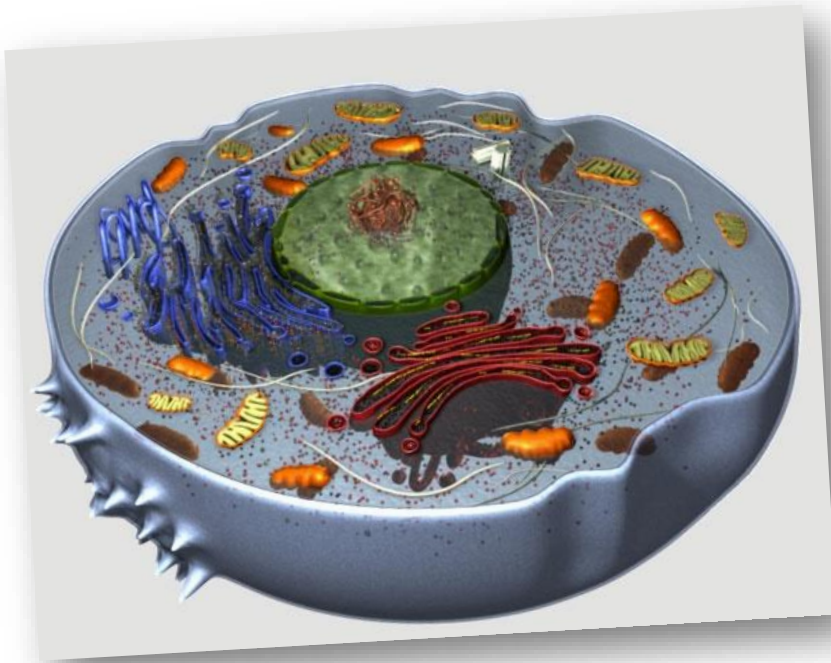
# La cellule

Les êtres vivants sont composés de cellules !



# La cellule

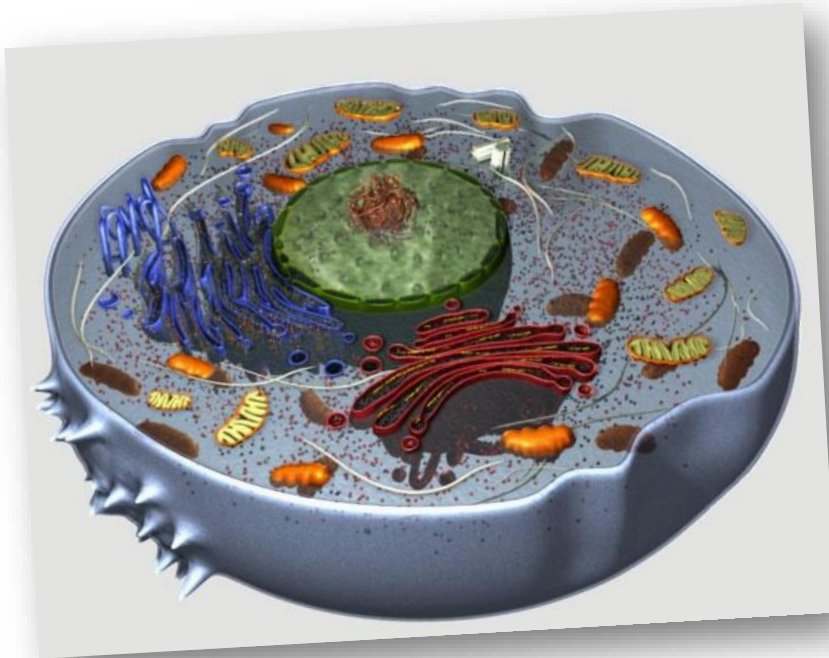
Quelle est la taille moyenne  
d'une cellule ?



# La cellule

Quelle est la taille moyenne  
d'une cellule ?

**INDICES ?**



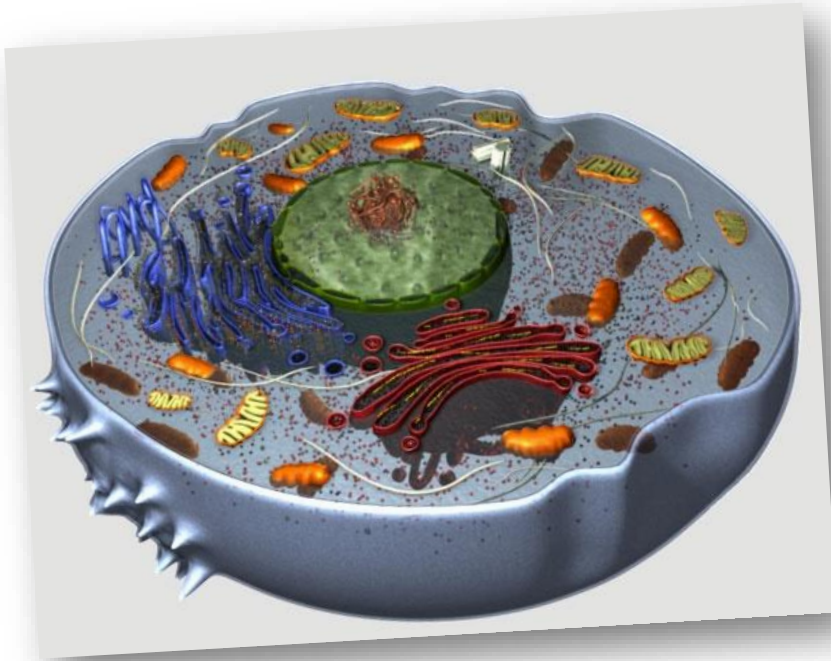
# La cellule

Quelle est la taille moyenne  
d'une cellule ?

INDICES ?

**Invisible à l'oeil nu**

L'oeil peut voir jusqu'à  
100 micromètres...



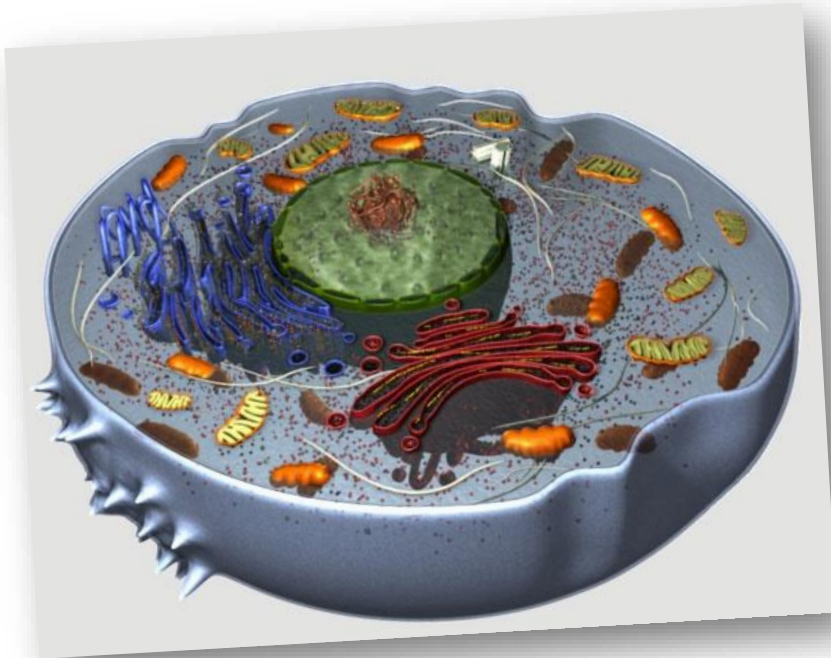
# La cellule

Quelle est la taille moyenne  
d'une cellule ? **10  $\mu\text{m}$  (0.00001 m)**

INDICES ?

**Invisible à l'oeil nu**

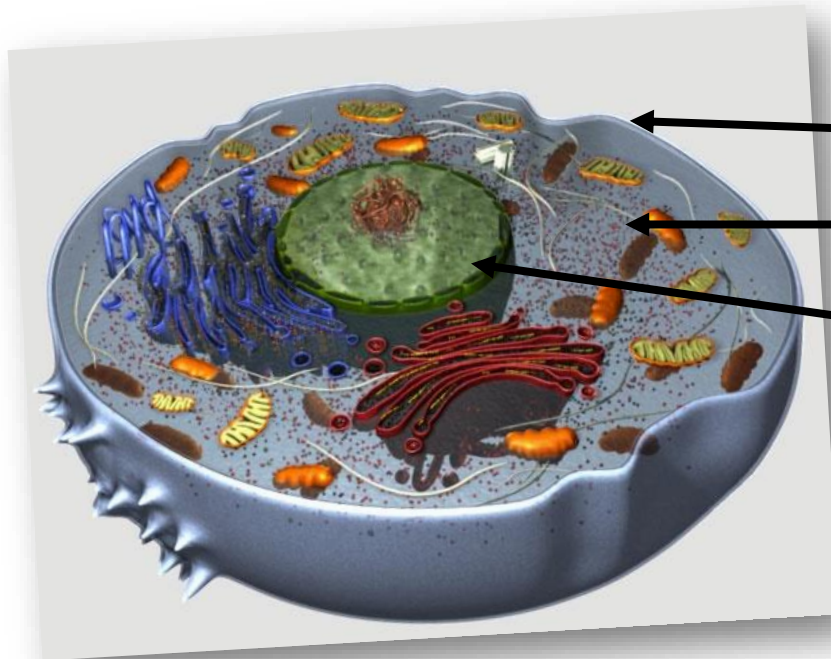
L'oeil peut voir jusqu'à  
100 micromètres...





# La cellule

## Les composants de la cellule



Membrane

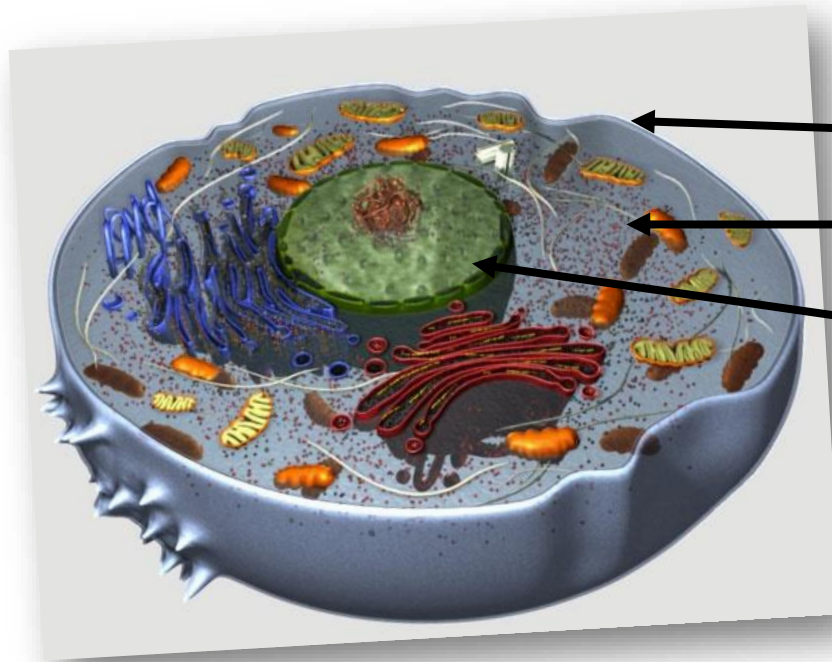
Cytoplasme

Noyau : contient **l'ADN**



# La cellule

## Les composants de la cellule



Membrane

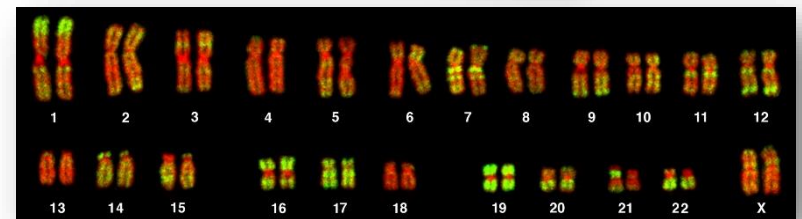
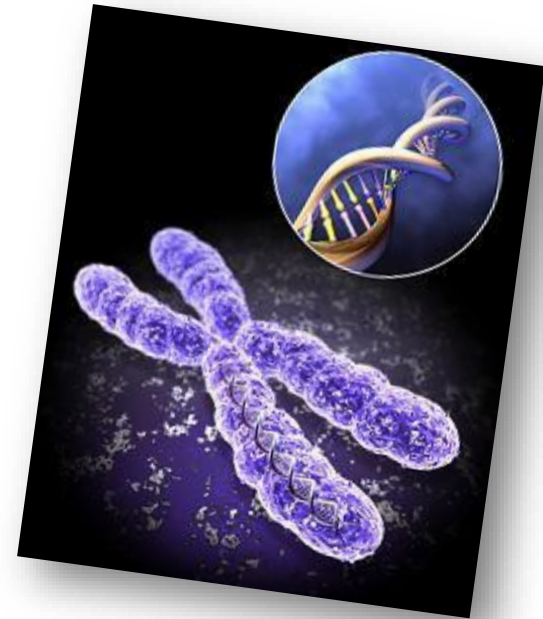
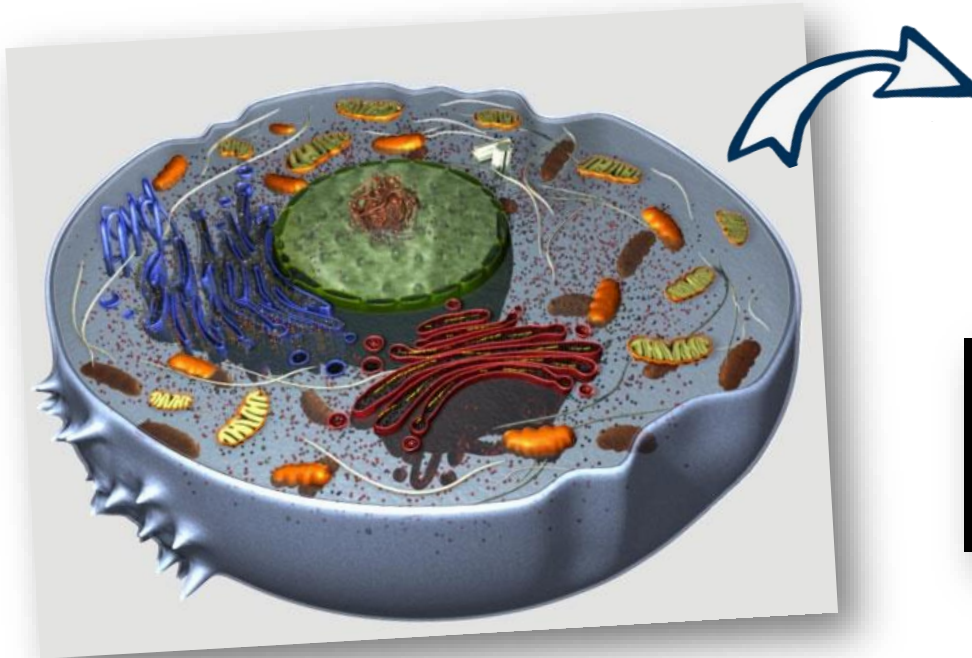
Cytoplasme

Noyau : contient **L'ADN**

**L'ADN contient l'information de la cellule**

# La cellule

Quelle est la taille moyenne  
d'une cellule ?



**23 paires de chromosomes**  
**dans chacune de nos cellules**

# Parlons de ... l'ADN ...



# l'ADN ...

Qu'est-ce que c'est au juste ?

- Deux brins face à face, reliés par des liaisons et formant une double hélice.



# l'ADN ...

Qu'est-ce que c'est au juste ?

- Deux brins face à face, reliés par des liaisons et formant une double hélice.
- Ces deux brins sont formés de structures chimiques, appelées des « bases » : A T G C





# l'ADN ...

Qu'est-ce que c'est au juste ?

- Deux brins face à face, reliés par des liaisons et formant une double hélice.
- Ces deux brins sont formés de structures chimiques, appelées des « bases » : A T G C



**Combien de bases avons-nous ?**





# l'ADN ...

Qu'est-ce que c'est au juste ?

- Deux brins face à face, reliés par des liaisons et formant une double hélice.
- Ces deux brins sont formés de structures chimiques, appelées des « bases » : A T G C



**3,2 milliards** = Le **génome**  
de paires de bases !



# l'ADN ...

Qu'est-ce que c'est au juste ?

- Deux brins face à face, reliés par des liaisons et formant une double hélice.
- Ces deux brins sont formés de structures chimiques, appelées des « bases » : A T G C



**3,2 milliards** = Le **génome**  
de paires de bases !

## Le gène ...



# Le gène ...

**C'est une séquence d'ADN qui porte de l'information (code une protéine).**

La taille, la couleur des yeux, la couleur des cheveux ... Mais aussi le fonctionnement du foie, des muscles ...

# Le gène ...

C'est une **séquence d'ADN** qui porte de l'information (code une protéine).

La taille, la couleur des yeux, la couleur des cheveux ... Mais aussi le fonctionnement du foie, des muscles ...



Un gène sain = une protéine complète = une information complète

# Le gène ...

C'est une **séquence d'ADN** qui porte de l'information (code une protéine).

La taille, la couleur des yeux, la couleur des cheveux ... Mais aussi le fonctionnement du foie, des muscles ...

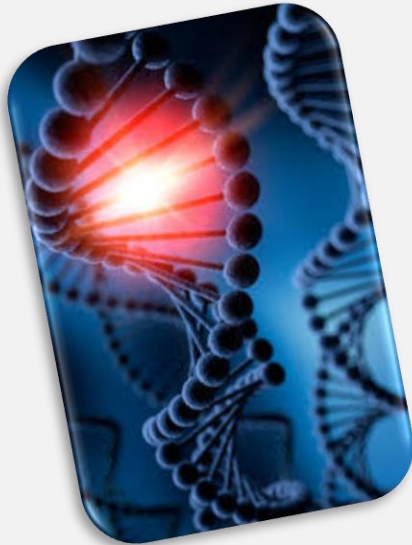


Un gène sain = une protéine complète = une information complète

Une erreur dans le gène = une protéine incomplète ou perdue =  
une information incomplète ou perdue = **Maladie Génétique.**

# Une Maladie génétique

Qu'est-ce que c'est au juste ?





# Une Maladie génétique

Qu'est-ce que c'est au juste ?



Une erreur dans la séquence = MUTATION



# Une Maladie génétique

Qu'est-ce que c'est au juste ?



ADN

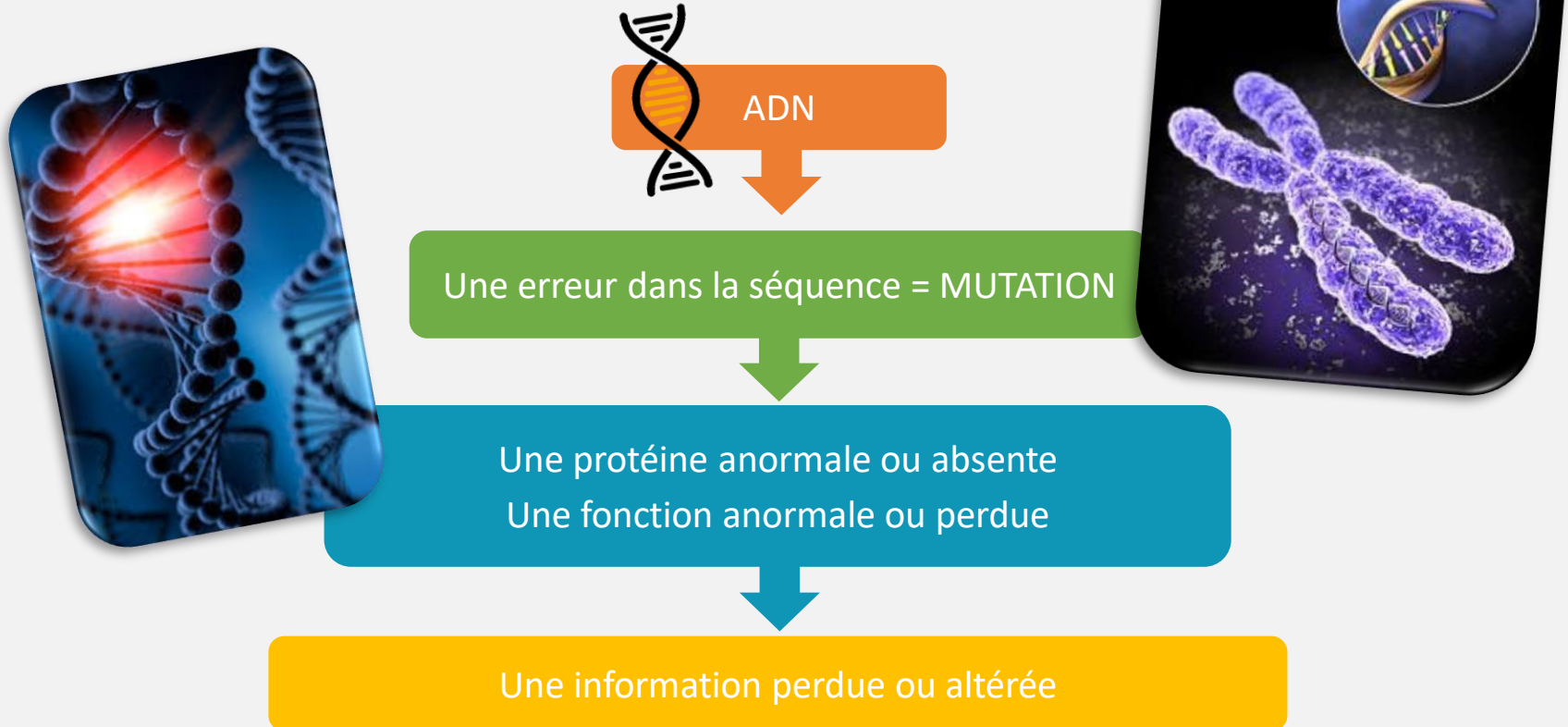
Une erreur dans la séquence = MUTATION

Une protéine anormale ou absente  
Une fonction anormale ou perdue



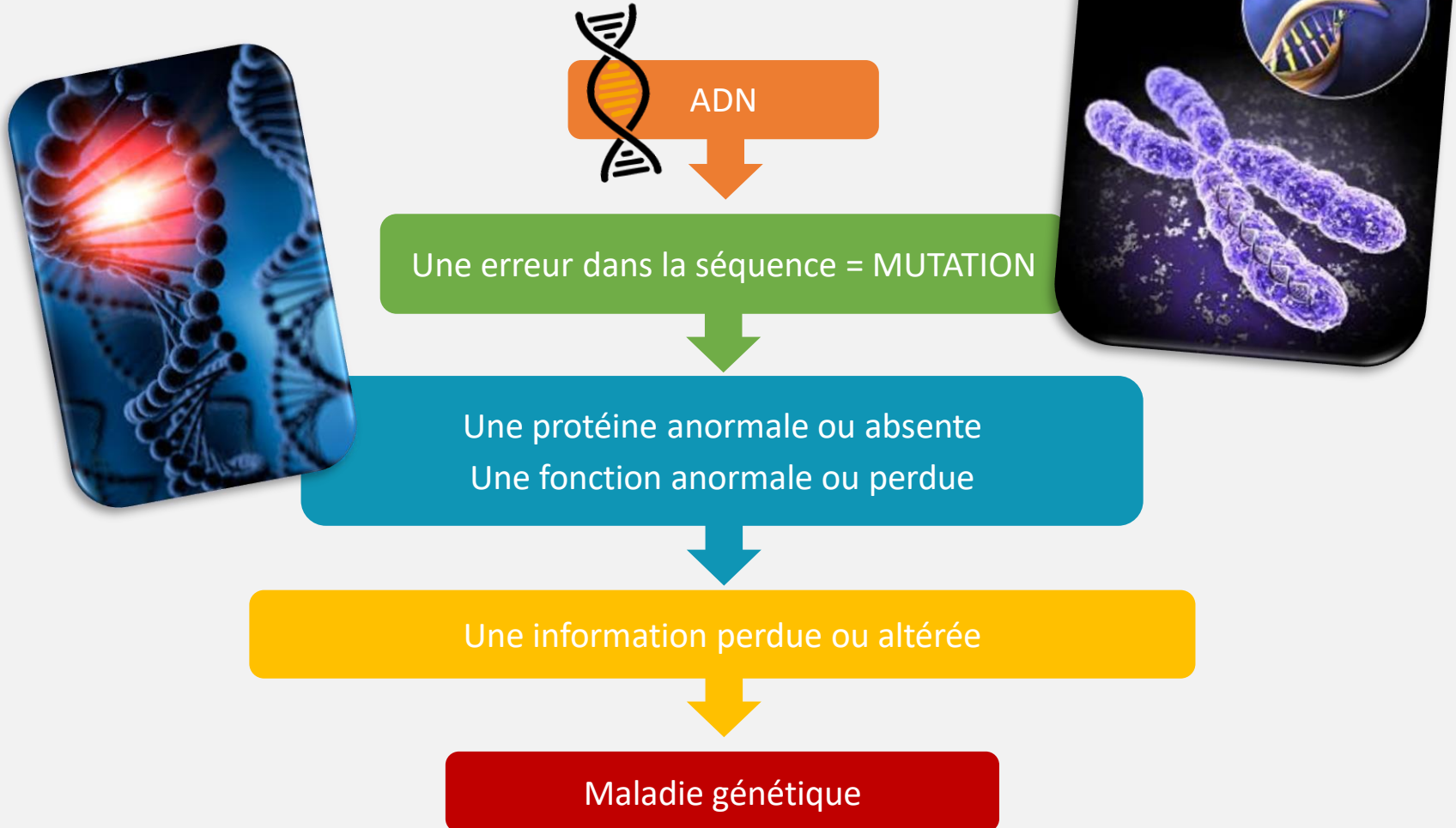
# Une Maladie génétique

Qu'est-ce que c'est au juste ?



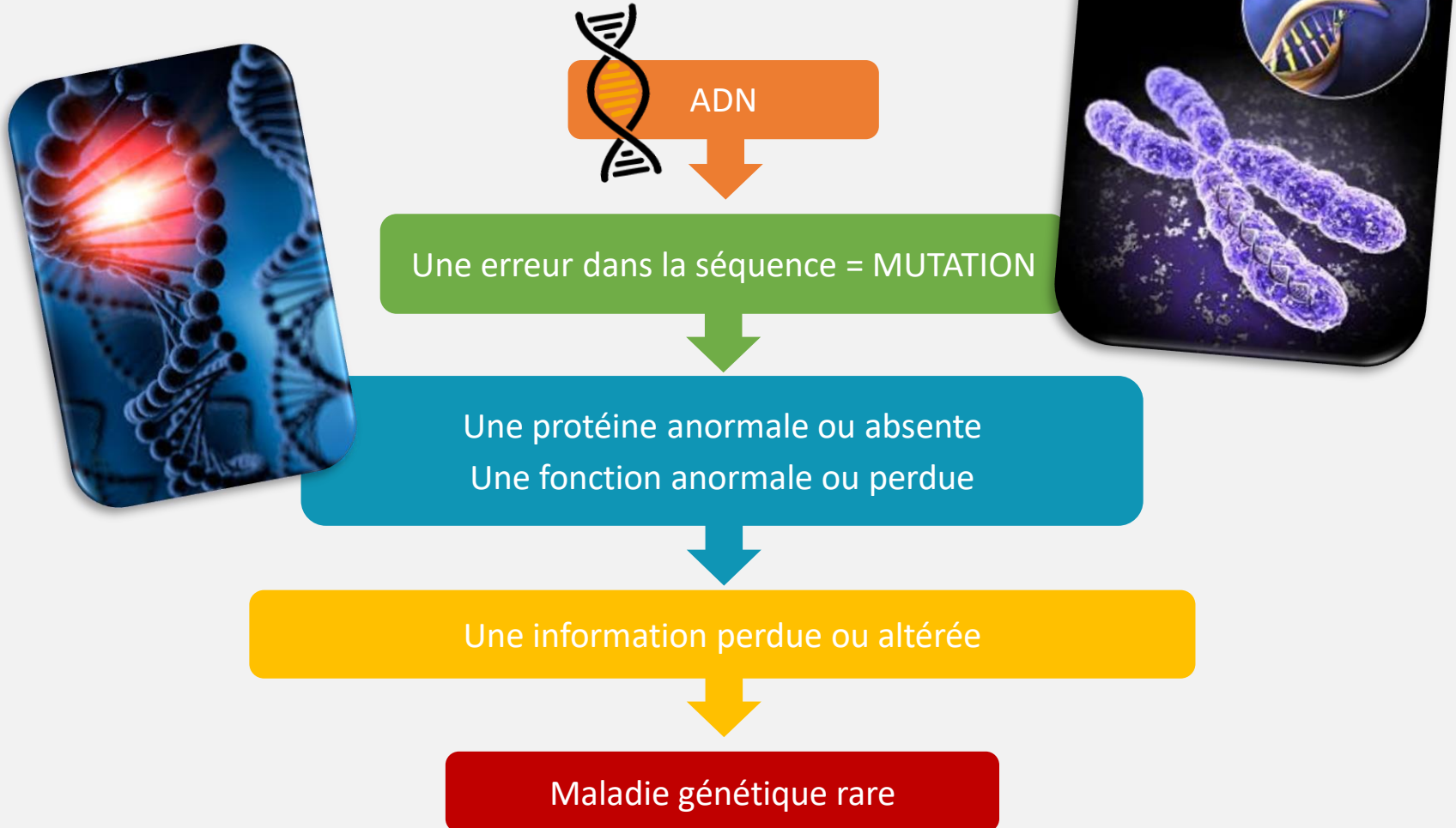
# Une Maladie génétique

Qu'est-ce que c'est au juste ?



# Une Maladie génétique

Qu'est-ce que c'est au juste ?



# LES CHIFFRES Clés

Le saviez-vous ?



**6 000 à 8 000**  
maladies  
génétiques rares



**3 millions** de personnes  
concernées en France &  
**30 millions** en Europe



**1 personne sur 20**  
est concernée par une  
maladie rare



**50% des malades**  
ont moins de 19 ans



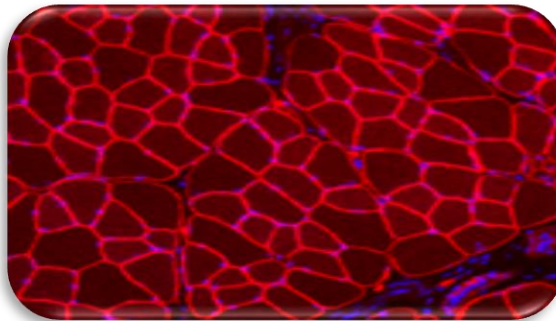
Une protéine anormale ou perdue...

# c'est une cellule qui fonctionne mal ou meurt

Exemple dans la myopathie de Duchenne

Conséquences d'une mutation du gène qui code pour la dystrophine

**Gène sain**  
on voit bien les  
cellules encadrées  
par la dystrophine



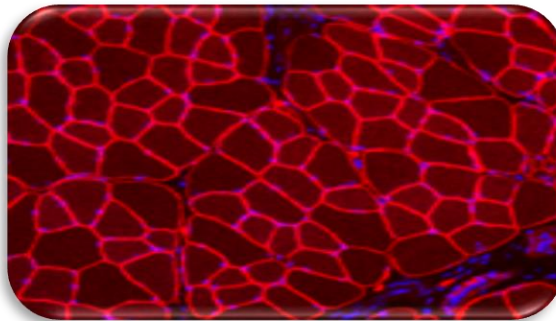
Une protéine anormale ou perdue...

# c'est une cellule qui fonctionne mal ou meurt

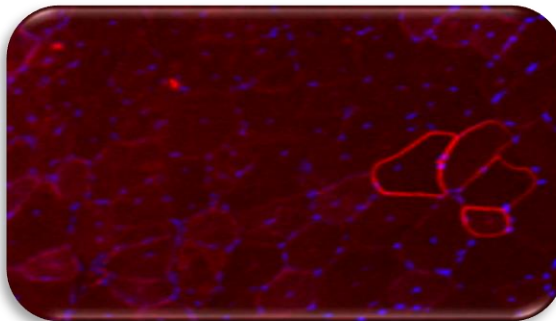
Exemple dans la myopathie de Duchenne

Conséquences d'une mutation du gène qui code pour la dystrophine

**Gène sain**  
on voit bien les  
cellules encadrées  
par la dystrophine



**Gène muté**  
la dystrophine est  
perdue, les cellules  
musculaires meurent



Pour traiter une maladie génétique...

**on peut remplacer le gène  
ou les cellules**

**LA THÉRAPIE GÉNIQUE**



**amène au cœur de la cellule  
le gène médicament**

# La Thérapie génique

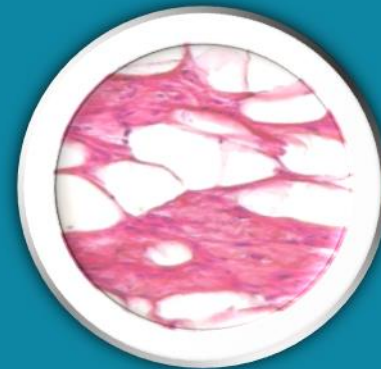
Comment ça marche ?



Pour traiter une maladie génétique...

**on peut remplacer le gène  
ou les cellules**

### LA THÉRAPIE CELLULAIRE



amène des cellules saines  
pour remplacer les cellules  
« malades »

# La Thérapie cellulaire

Comment ça marche ?





Et même aujourd'hui,  
un essai clinique Est en cours  
pour tester un patch cellulaire sur la rétine



# Et même aujourd'hui, un essai clinique Est en cours pour tester un patch cellulaire sur la rétine



Il s'agit d'un traitement à base de cellules souches  
pour des rétinites pigmentaires



**Ce patch de cellules souches  
différenciées en cellules épithéliales  
est greffé sous la rétine  
et vise à améliorer la vision des patients**

## LE TELETHON PEUT TOUT CHANGER



Le plus dur ce n'est pas de voir ses mains disparaître,  
le plus dur c'est de voir le visage de ses proches  
disparaître. Je sais que cet essai ne me guérira pas.  
Je ne le fais pas que pour moi, je le fais  
pour les autres, pour tous les petits gars de 17 ans  
comme moi qui vont peut-être pouvoir éviter  
les péripéties de vie par lesquelles je suis passé."



Adrien

# Témoignage



C'est pas normal de tomber à 14 ans quand on marche. Marcher, me relever, monter les escaliers devient plus dur de jour en jour. Mes muscles me lâchent mais j'ai bon espoir d'être guéri un jour."



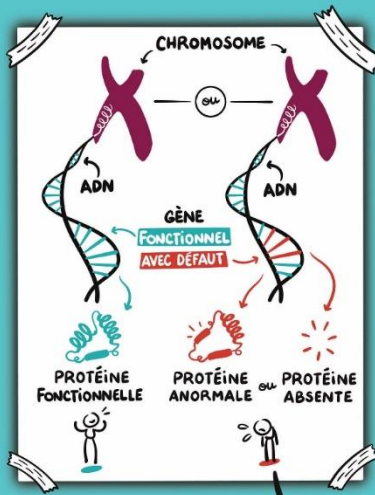
## LE TÉLÉTHON

Pierre

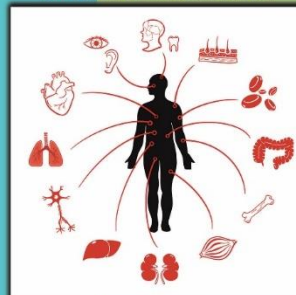
# PEUT TOUT CHANGER

## DES MALADIES GENETIQUES AUX BIOTHERAPIES

### MALADIES GENETIQUES, EXPLICATIONS !

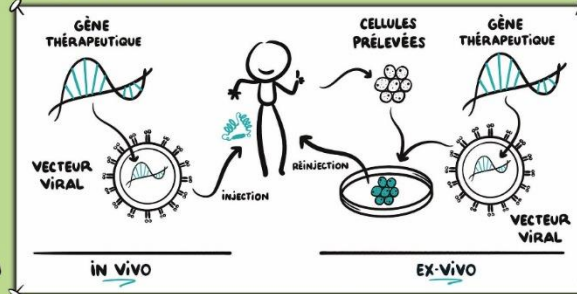


### EXPRESSION DE LA MALADIE

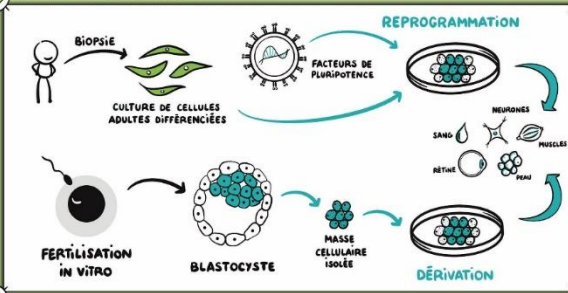


### DES TRAITEMENTS INNOVANTS !

#### THERAPIE GÉNÉTIQUE

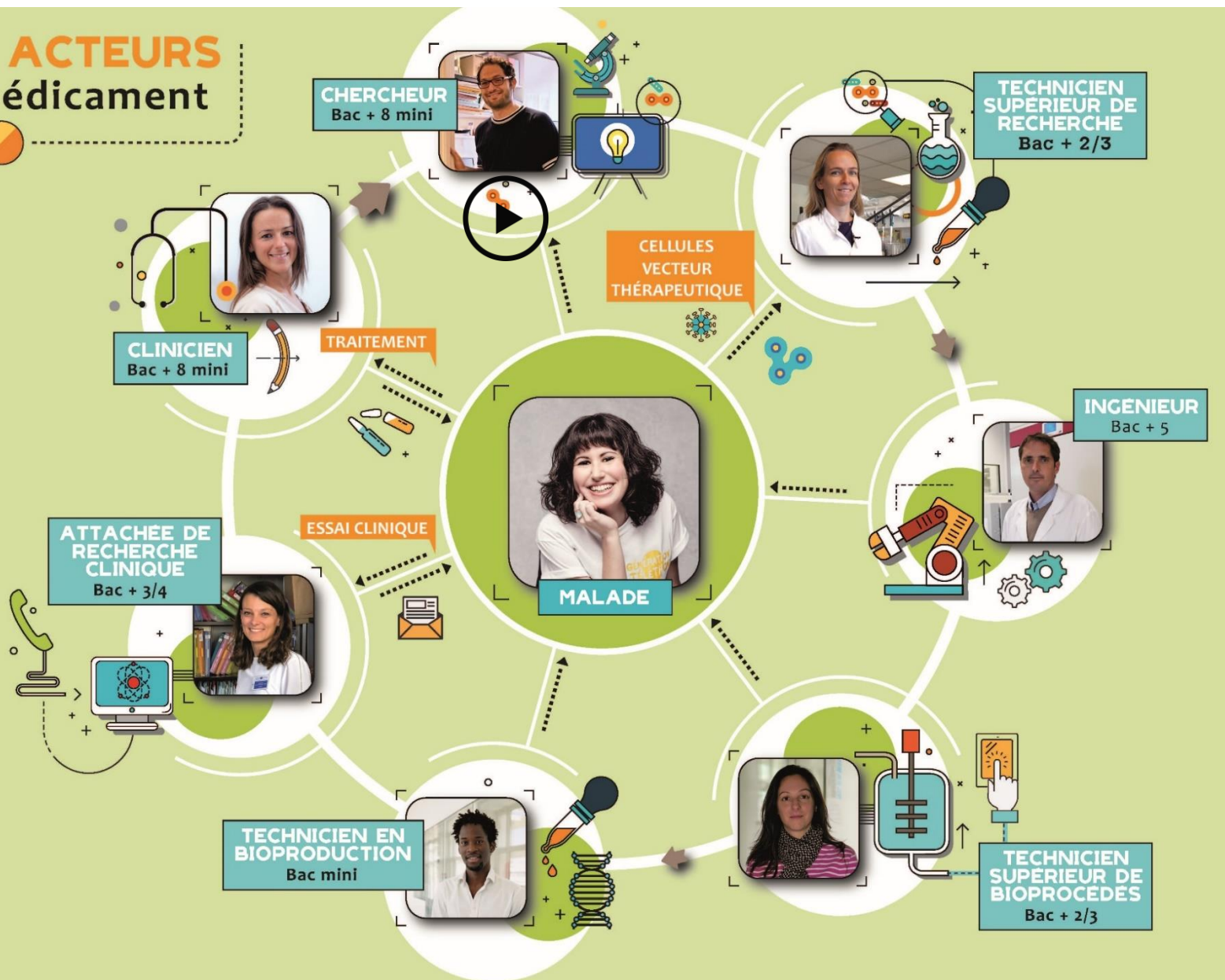


#### THERAPIE CELLULAIRE





# LES ACTEURS du médicament

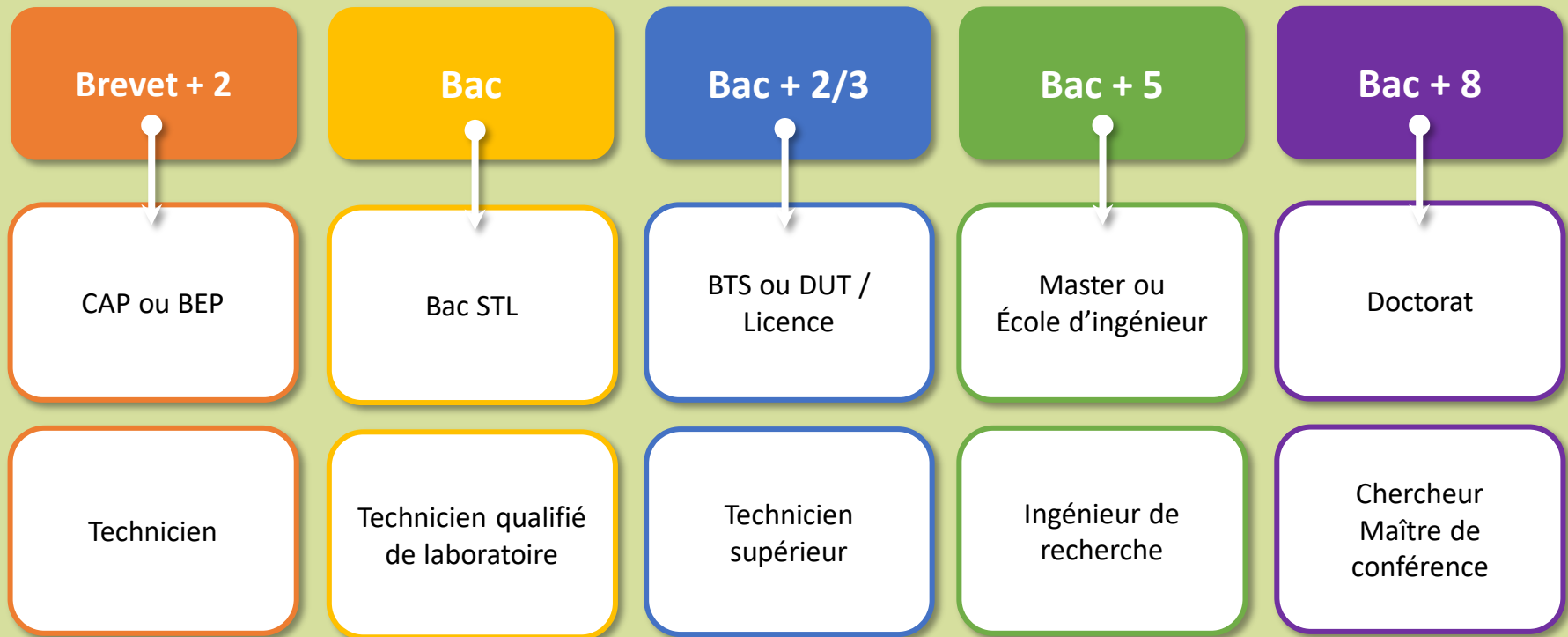


- Juridique**
- Commerce**
- Finances**
- Informatique**
- Achats**
- Ressources humaines**



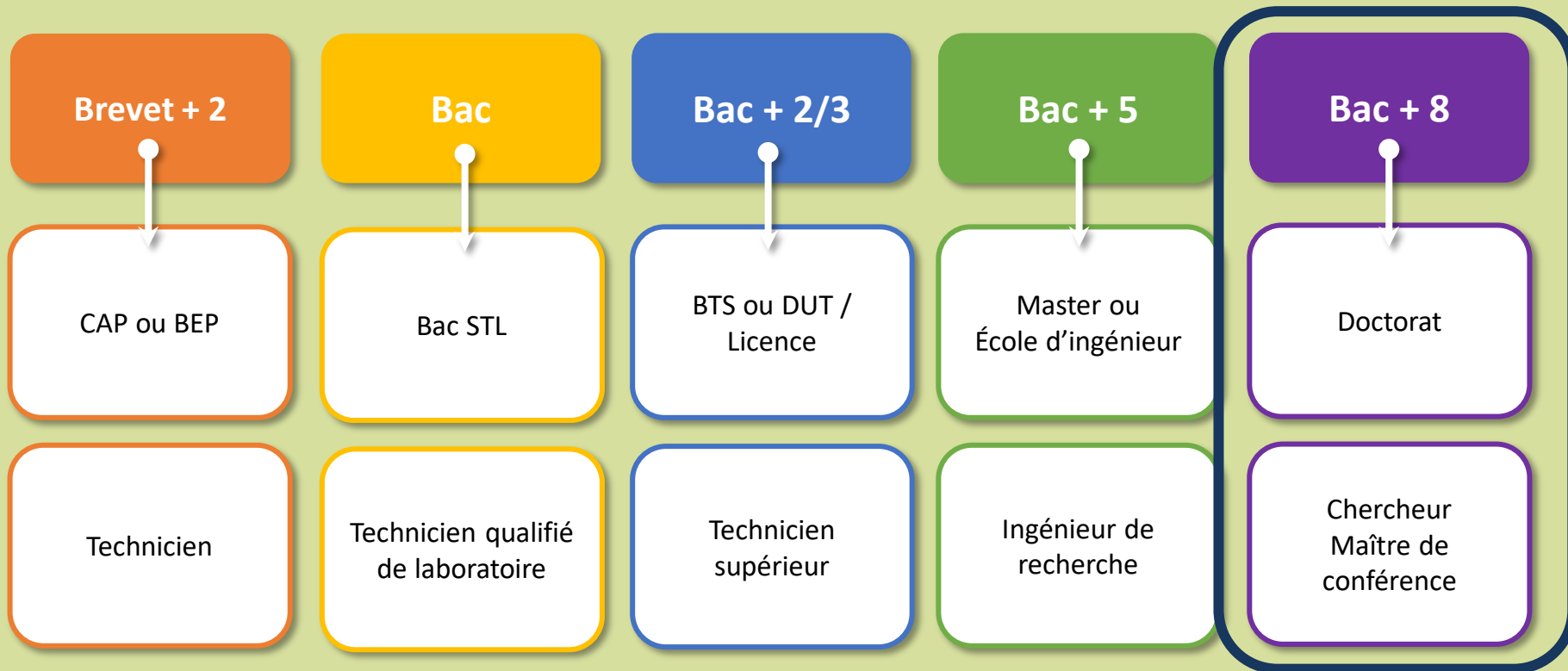
# LES Métiers de la recherche

Du cap au doctorat



# LES Métiers de la recherche

Du cap au doctorat



# Qui suis-je (1)

**Fonction :  
Doctorante**

**Sujet :  
Myopathies inflammatoires**



# Qui suis-je (2)

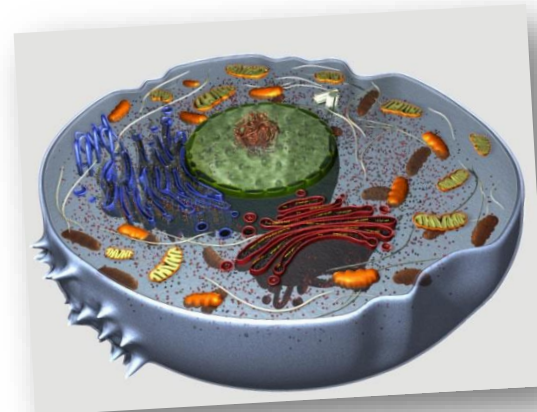
**Pour devenir :  
Chercheuse**



# Qui suis-je (2)

**Pour devenir :  
Chercheuse**

**Formation :  
Génétique et Biologie**

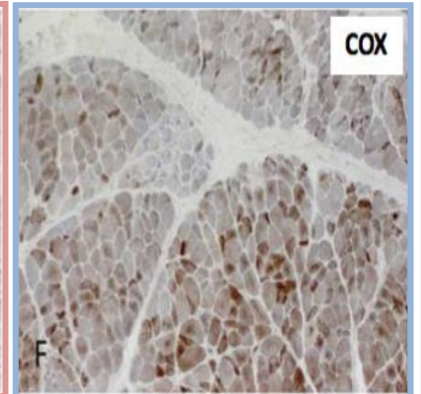
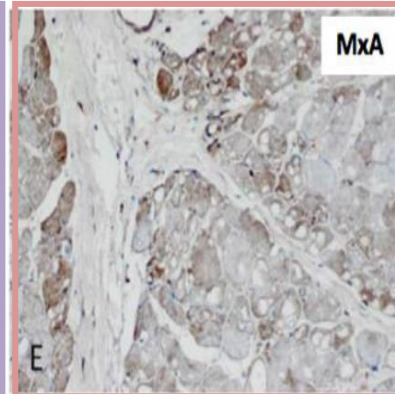
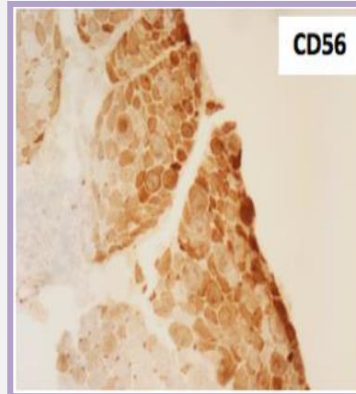


# Quel est mon quotidien ?

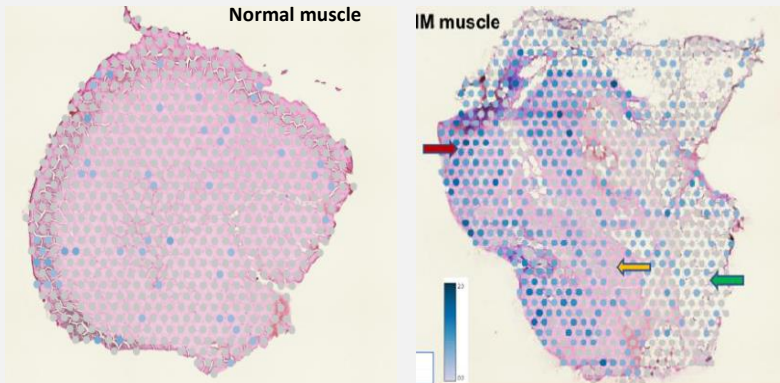
## Culture cellulaire



## Analyses microscopiques



## Analyses haut débit



## Bibliographie







1. L'ADN est composé de
  - a structures chimiques appelées bases
  - b de lettres de l'alphabet
2. Qu'est-ce qu'une mutation?
  - a changer de métier
  - b une erreur dans la séquence d'ADN
3. Qu'est-ce qu'une myopathie?
  - a une maladie génétique du muscle
  - b un défaut de la vision
4. A quoi sert le vecteur utilisé en thérapie génique ?
  - a Tracer un segment d'une droite
  - b Transporter le gène médicament
5. Utilise-t-on un vecteur en thérapie cellulaire?
  - a oui, c'est une cellule magique
  - b Non, on utilise des cellules souches
6. Quelles sont les dates du prochain téléthon?
  - a la semaine prochaine
  - b le 3 et 4 décembre 2021



# Toi aussi tu peux faire des prouesses !

## Deviens acteur de l'aventure Téléthon !



**1000**  
**CHERCHEURS**  
dans les écoles  
AFM-TÉLÉTHON  
PROPOSE LE JEU

52



© Photos : AFM-Téléthon / Kara / Adobe Stock

### Défi sportif

### LA COURSE DU MUSCLE !

Sers-toi de tes muscles pour combattre la maladie.  
Avec ton école, organise une course  
et fais-toi parrainer par tes proches.



Plus d'infos sur [www.education.telethon.fr/mobilisez-vous](http://www.education.telethon.fr/mobilisez-vous) ou via ce QR code !

### Sur les réseaux sociaux

**TÉLÉTHON**  
**CHALLENGE**

[Telethonchallenge.fr](http://Telethonchallenge.fr)



**TÉLÉTHON**  
**GAMING**

[Telethongaming.fr](http://Telethongaming.fr)



Juju Fitcats



Florian On Air



Moussier Tombola



Aidenshow



Bahason



KaraL

Thème « mon cœur pour le cœur du Téléthon »  
en photo ou en vidéo avec #TelethonChallenge  
sur Tiktok, Youtube, Instagram,  
Facebook, Twitter...

Le 4 rendez-vous sur Youtube,  
Concerts virtuels inédits



Overteck & Migon



Sofian Le GEEK



Yekals

LE rendez-vous des streamers solidaires sur Twitch,  
RDV sur [telethongaming.fr](http://telethongaming.fr) et sur le Twitter  
@GamingTelethon #TelethonGaming



# Des questions ?

