



## **QU'EST-CE QUE LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE ?**

La dystrophie musculaire (appelée DM ou myopathie) concerne un groupe de maladies génétiques, à ce jour incurables, qui touchent autant les enfants que les adultes. Il existe 9 formes majeures de dystrophie musculaire le plus souvent considérées comme des maladies orpheline : « Duchenne (1 enfant sur 10'000), Myotonic, Becker, Limb-girdle, Facioscapulo-humeral, Congenital, Oculopharyngal, Distal, Emery-Dreifuss ».

La forme et la gravité de ces myopathies varient en fonction de l'âge de leur manifestation clinique ainsi que de leur mode de transmission génétique. Les muscles s'affaiblissent progressivement, conduisant rapidement les enfants porteurs de la DM de Duchenne à la perte de mobilité. Les muscles du cœur et de l'appareil respiratoire étant également touchés, leur espoir de vie est très réduit.

## **QUEL EST LE MECANISME MOLECULAIRE?**

Une mutation de la dystrophine ou d'un des gènes codant pour les protéines du complexe dystroglycane (DG), au niveau des cellules musculaires, conduit à la désorganisation, la perte et l'affaiblissement du muscle entier.

## **QUEL EST L'ESPOIR DE LA THERAPIE CELLULAIRE ?**

Le défi de la thérapie cellulaire est de remplacer les cellules musculaires déficientes par des cellules souches saines dérivées d'un donneur afin de restaurer la fonction musculaire perdue.

## **QUELLES CELLULES POUR REGENERER LES MUSCLES ?**

Notre objectif est d'exploiter le potentiel des mésoangioblastes, les cellules souches entourant les parois des vaisseaux sanguins.

En effet, l'administration de ces cellules a produit une amélioration spectaculaire lors de tests chez la souris et le chien porteurs de la dystrophie musculaire de Duchenne. Un essai clinique prospectif sur 5 enfants affectés par cette dystrophie est en cours à l'Institut San Raffaele de Milan sous la direction du Prof. Giulio Cossu. Encourageant, les résultats seront publiés courant 2013.

## QUEL OBJECTIF POUR NOTRE PROJET ?

Notre projet vise à trouver des thérapies efficaces pour un groupe d'enfants affectés par la DM de Duchenne en cours de traitement aux Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG). L'objectif est celui de dériver des mésoangioblastes humains (obtenus chez des donneurs volontaires) et de les utiliser pour des applications cliniques chez ces enfants.

Le but ultime de notre travail est de pouvoir mettre ces cellules à disposition des équipes nationales et internationales qui travaillent sur la thérapie cellulaire afin d'améliorer l'avancement de la recherche sur la DM et de pouvoir aider toute personne atteinte de cette maladie.

## RESULTATS ATTENDUS

En agissant très tôt chez ces enfants, notre recherche pourrait aboutir à une amélioration significative des symptômes de la dystrophie musculaire de Duchenne, avant que les muscles ne soient complètement détruits.

L'administration de ces cellules souches pourrait également stabiliser l'état musculaire de patients adultes avec des formes de DM moins invalidantes que celle des enfants.

Nous nous attendons à une avancée majeure qui ouvrirait la voie à de nouvelles recherches pour des applications associant la thérapie cellulaire à la thérapie génique, afin de réparer des cellules souches du patient lui-même, éliminant ainsi les effets néfastes d'un traitement anti-rejet.

-----

Si vous êtes intéressés à soutenir notre recherche, merci  
de nous contacter : [Marisa.jaconi@unige.ch](mailto:Marisa.jaconi@unige.ch)  
Tel. +41-(0)76-5804117