



INFO PRESSE 20 OCTOBRE 2016

# #TELETHON2016

## ELENA, L'ESPOIR EN LA RECHERCHE

Au-delà des outils scientifiques et technologiques qui ont joué un rôle primordial dans la compréhension de l'origine génétique de nombre de maladies rares, l'AFM-Téléthon fait le choix de l'innovation en impulsant le développement des biothérapies innovantes : thérapies génique et cellulaire, pharmacogénétique, cellules souches. Après les déficits immunitaires, maladies rares du cerveau, du sang, de la vision, du cœur, c'est au tour du foie d'entrer sur la voie des essais sur l'homme. La maladie de Crigler-Najjar est une maladie génétique rare du foie liée à une accumulation de bilirubine, un pigment jaune sécrété par le foie, et conduisant à des complications neurologiques irréversibles. A Généthon, l'équipe du Dr Federico Mingozzi a développé un traitement de thérapie génique qui a permis, chez des modèles animaux de la maladie, de rétablir des taux normaux de bilirubine dans le sang. Fort de ces résultats, un essais sur l'Homme est prévu pour 2017. Un nouvel espoir pour les malades.

#Génération Téléthon

Elena est l'une des ambassadrices du 30e Téléthon.



### "DORMIR SOUS DES LAMPES UV, CE N'EST PAS UNE VIE. C'EST CELLE DE MA FILLE."

A sa naissance, Elena est un peu plus jaune que les autres enfants. Rapidement, le diagnostic tombe : elle est atteinte de la maladie de Crigler-Najjar, une maladie génétique rare du foie qui touche moins de 20 personnes en France. « A ce moment-là, on pensait que c'était une jaunisse passagère... On ne s'attendait pas à une maladie génétique rare ». Le quotidien devient difficile et laisse peu de place à l'improvisation : Elena passe ses nuits sous des lampes UV afin de faire baisser son taux de

bilirubine. « Quand je rentre du travail, je regarde systématiquement si elle est plus jaune que le matin ! Si un jour, elle devait avoir une atteinte cérébrale... On doit tout faire pour que cela n'arrive pas » raconte Nicolas, son père. Son espoir, c'est la recherche : « Nous savons qu'un essai de thérapie génique va démarrer dans les mois ou dans les années à venir. Et, on est prêt à participer pour faire avancer la recherche ! »

Retrouvez les webdocs des familles ambassadrices sur [telethon2016.fr](http://telethon2016.fr)



Contacts presse :  
Stéphanie Bardon, Ellia Foucard-Tiab, Karima Jaoudi, Marion Delbouis, Anais Moutte  
01.69.47.29.01 – [presse@afm-telethon.fr](mailto:presse@afm-telethon.fr)