

# LEXIQUE DE LA RECHERCHE EN THÉRAPIE GÉNÉRIQUE

**BIO**MARIN

© 2024 BioMarin International Limited. Tous droits réservés.  
EUCAN-GTH-00013 Février 2024  
Élaboré et financé par BioMarin

## UNE ÉTUDE SUR LE LANGAGE

Au vu du succès de la thérapie génique contre de nombreuses maladies, BioMarin a cherché à définir la façon la plus claire et la plus précise possible de communiquer sur la science qui se cache derrière les recherches en cours. L'objectif est de définir des attentes réalistes et d'améliorer la compréhension de ses risques potentiels, des bénéfices et des limites.

Nous avons d'abord étudié les propos des débats publics, ainsi que ceux des entretiens que nous avons eus avec les associations de patients et les médecins. Nous avons créé des messages tests à partir de nos observations et les avons soumis à des patients, des soignants et des hématologues aux États-Unis, au

Royaume-Uni, en Espagne, en Allemagne, en France, et en Italie.

Vous trouverez dans cette brochure un résumé des résultats de cette étude. Ces résultats n'ont aucunement l'intention de promouvoir une thérapie génique en particulier ni d'appuyer les résultats de tolérance ou d'efficacité des études en cours. Au contraire, ils ont pour but de motiver des échanges constructifs dans les discussions autour de la thérapie génique.

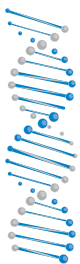
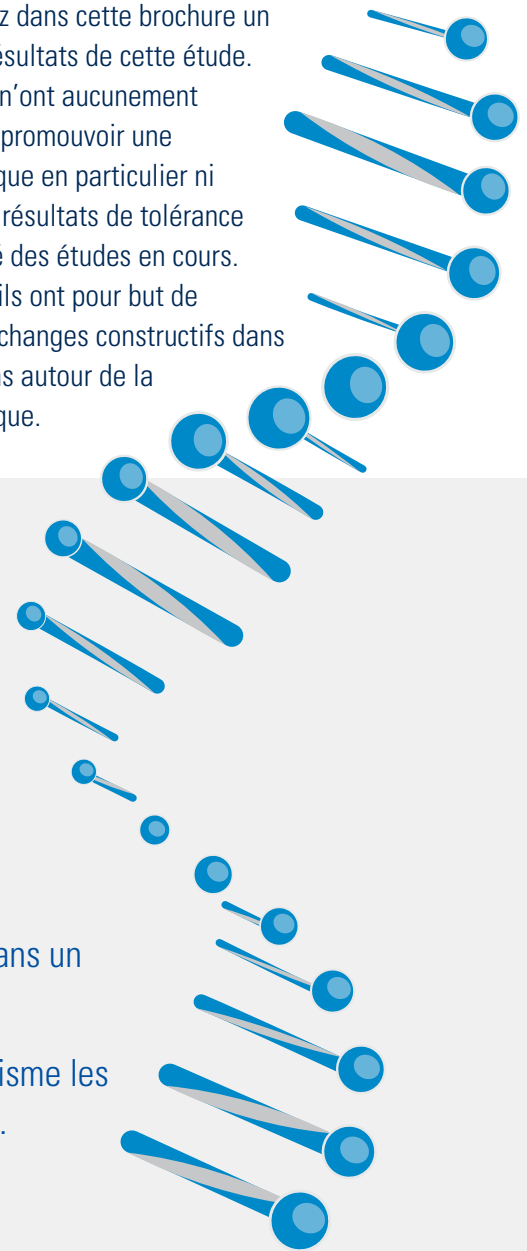
## LA THÉRAPIE GÉNIQUE EN UNE PHRASE

La thérapie génique fait l'objet de nombreux essais cliniques en vue d'utiliser les gènes pour traiter ou prévenir des maladies.

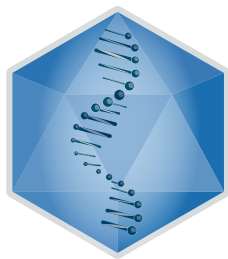
## LA THÉRAPIE GÉNIQUE EN UN SCHÉMA

Le principe :

- 1 La séquence d'ADN du gène fonctionnel est insérée dans un vecteur ou véhicule de transport.
- 2 Ce gène est conçu pour donner aux cellules de l'organisme les instructions nécessaires à la production de la protéine.



Gène fonctionnel



Vecteur transportant le gène fonctionnel



Injection du vecteur



Protéine fonctionnelle



Production de la protéine par le foie

## EXPOSÉ OPTIMAL POUR EXPLIQUER LA THÉRAPIE GÉNÉRIQUE

### Qu'est-ce que la thérapie génique ?

La thérapie génique est une nouvelle méthode de traitement toujours en cours d'étude pour plusieurs maladies génétiques. L'efficacité et la sécurité de ces thérapies sont en cours d'évaluation.

### Thérapie génique pour l'hémophilie

L'hémophilie est la conséquence d'une mutation génétique qui empêche l'organisme de produire suffisamment de protéines du facteur pour former des caillots sanguins stables. Un modèle de thérapie génique pour l'hémophilie consiste en un transfert de gène par virus adéno-associé (AAV). Le transfert de gène par AAV cible le gène responsable de la production du facteur.

### Comment la thérapie par transfert de gène fonctionne-t-elle ?

Dans le transfert de gène par AAV, un gène fonctionnel est inséré dans une enveloppe virale inactivée, encore appelée vecteur, qui transporte le nouveau gène dans le foie par une injection intraveineuse unique. Le matériel génétique n'est ni remplacé ni modifié. Un nouveau gène du facteur fonctionnel est simplement introduit dans l'organisme, et ne sera pas transmis aux générations futures.

## PRINCIPAUX ENSEIGNEMENTS SUR LE VOCABULAIRE À EMPLOYER

	VOCABULAIRE À UTILISER		VOCABULAIRE À ÉVITER
QU'EST-CE QUE LA THÉRAPIE GÉNÉRIQUE ?	nouvelle	potentielle	révolutionnaire
	Méthode de traitement		approche de traitement/technique scientifique
	transfert de gène AAV		supplémentation de gène/addition de gène/remplacement de gène
	en études cliniques		En cours de recherche clinique/en développement
	administré par une seule injection IV		Contrairement au traitement substitutif classique par facteur de la coagulation
MÉCANISME DE LA MALADIE (QU'EST-CE QU'UN GÈNE ?)	mutation		défaut/problème/erreur
	maladie	trouble	pathologie
	instructions étape par étape	Plan	Codification individuelle/code informatique
	caractéristiques uniques		comme les cheveux, les os, les dents et la peau
COMMENT FONCTIONNE LA THÉRAPIE GÉNÉRIQUE ?	inactivé		virus inoffensif/virus non pathogène
	enveloppe virale	véhicule	transporteur/capside/capsule/polyèdre/enveloppe protéique
	gène fonctionnel		gène sain
	cible		inverser/remédier/compenser
	dans le foie		dans l'organisme
	n'est pas transmis aux générations futures		–
	aucun remplacement ou édition génétique n'est effectué au niveau génétique		le nouveau gène vise à remplacer la fonction du gène muté

## UNE PERSPECTIVE GLOBALE

La recherche sur la thérapie génique se faisant à un niveau international et concernant de nombreuses pathologies, ce livret sera proposé dans plusieurs langues.

## MISE EN APPLICATION DE CES ENSEIGNEMENTS

BioMarin s'engage pour un dialogue ouvert, constructif et transparent avec la communauté hémophile. C'est pour cette raison que nous avons consacré le temps nécessaire pour définir les mots les plus adaptés pour illustrer l'ingéniosité de la recherche clinique en matière de thérapie génique.

Consultez nos ressources pédagogiques sur [haemdifferently.eu](https://haemdifferently.eu), notre plateforme dédiée.

