

## **Suite à la rencontre entre France Lafora et le Dr Cornford (UCLA)**

### **Où en est l'avancement de la recherche ?**

1. Dans le laboratoire il y a 4 personnes et demi qui travaillent sur la maladie de Lafora (*dont une financée par France Lafora*).
2. La thérapie génique donne des résultats mais se heurte à un problème. Dans de très rares cas, c'est l'ensemble de l'ADN de la cellule qui est altéré et la cellule meure. Les essais actuels essaient d'accroître la production d'ARN par le gène pour résoudre ce problème.
3. Les essais de traitement enzymatique se poursuivent notamment pour les inclusions de type 2.
4. La thérapie génique consiste à introduire le gène normal au cœur de la cellule, elle empêche ou retarde la production des corps de Lafora. Le traitement enzymatique consiste à injecter des enzymes utilisées pour traiter les maladies de stockage lysosomale. Ce traitement a permis d'observer une réduction de la densité des corps de Lafora et une augmentation des cellules macrophages à proximité. Les deux thérapies pourront être utilisées de façon complémentaire.

### **Quelles sont les échéances pour la recherche ?**

1. Difficile de donner une échéance pour un traitement totalement au point. Pour la recherche actuelle il faut encore 2 années supplémentaires. Le labo peut encore compter sur les subventions du NIH (National Institutes of Health) pendant deux ans. D'autre part, le Dr Gabriela Chytrova cherche un autre travail plus stable ailleurs.  
Les recherches sur le singe ne peuvent pas se faire actuellement car il n'existe pas de modèle de primate mutant comme pour les souris. (*de plus une génération de singes se multiplie beaucoup moins rapidement que des souris...*)

### **Quels sont les principaux obstacles à la recherche ?**

1. L'obstacle principal actuellement est le coût des souris mutantes, actuellement 20000 \$ par an environ, car il y a une forte mortalité, ainsi que les isotopes radioactifs utilisés pour le comptage des gènes de Lafora.

***Le Dr Cornford a promis de nous faire parvenir un message vidéo prochainement...***