

Communiqué de presse  
25 septembre 2017

## **Démarrage du premier essai de thérapie génique chez l'Homme dans la myopathie myotubulaire**

L'AFM-Téléthon et son laboratoire Généthon se félicitent du démarrage du premier essai de thérapie génique pour la myopathie myotubulaire, mené par la société de biotechnologies [Audentes \(lire le communiqué\)](#). Le premier patient a été traité aux Etats-Unis, 8 ans seulement après la première preuve de concept chez le modèle murin, obtenue par l'équipe d'Ana Buj Bello à Généthon. En effet, le produit de thérapie génique AT132, associant un AAV8 et le gène de la myotubularine, a été conçu par Généthon qui a mené toutes les phases pré-cliniques avec succès.

La myopathie myotubulaire est une maladie génétique liée à l'X qui touche 1 garçon nouveau-né sur 50 000. Elle est due à des mutations du gène MTM1 codant la myotubularine, une protéine impliquée dans le fonctionnement des cellules musculaires. Elle se caractérise par une faiblesse musculaire extrême et une insuffisance respiratoire sévère. 50% des enfants atteints décèdent avant l'âge de 18 mois.

### **Un essai de phase I/II chez 12 enfants atteints de myopathie myotubulaire**

Le premier essai clinique de thérapie génique dans la myopathie myotubulaire a débuté, jeudi 21 septembre, aux Etats-Unis avec l'inclusion d'un premier patient atteint de cette maladie. L'essai de phase I/II, consiste à injecter, par voie intraveineuse, un vecteur AAV8 contenant une copie fonctionnelle du gène MTM1 codant pour la myotubularine, protéine défaillante dans cette pathologie.

**Cet essai international, dont l'objectif est la sécurité et l'efficacité du produit, inclura 12 enfants âgés de moins de 5 ans.**

### **Une technologie de pointe développée à Généthon**

Depuis 2009, l'équipe d'Ana Buj-bello de [Généthon](#), l'un des laboratoires de l'AFM-Téléthon leader dans le domaine de la thérapie génique, en collaboration avec des équipes américaines et notamment de l'Université de Washington, a travaillé au développement d'un vecteur viral adéno-associé (AAV) capable de véhiculer le gène MTM1 dans les muscles. Les études précliniques réalisées par l'équipe d'Ana Buj-Bello chez la souris modèle de la maladie puis chez des chiens naturellement atteints de cette maladie, ont démontré des [résultats spectaculaires](#). En effet, après traitement, les chiens malades ont retrouvé de la force dans l'ensemble des muscles ([Molecular Therapy](#) du 5 avril). Des travaux, financés par l'AFM-Téléthon grâce au Téléthon, qui ont permis la mise en place de l'essai chez l'Homme.

« C'est un moment exceptionnel et une étape importante pour moi qui ait travaillé sur ce projet à Généthon depuis 8 ans. J'espère profondément que les résultats obtenus dans le cadre des études précliniques soient aussi positifs pour les malades » s'émeut Ana Buj-Bello, chercheuse à Généthon, auteure des travaux précliniques.

« La technologie de pointe utilisée dans cet essai a été développée dans le cadre d'un effort collaboratif exceptionnel entre notre laboratoire Généthon et des équipes américaines. C'est le fruit d'un travail de longue haleine. Nous sommes heureux que ce candidat-médicament initié à Généthon, par Ana Buj-Bello et son équipe, soient aujourd'hui administré à un premier patient » souligne Frédéric Révah, Directeur General de Généthon.

« C'est à la fois avec beaucoup d'émotions et d'enthousiasme que nous vivons le démarrage de cet essai thérapeutique. Depuis 30 ans, nous nous battons, chaque jour, pour faire émerger des solutions thérapeutiques pour les enfants, les familles concernées par ces maladies aujourd'hui incurables. Rien n'est encore gagné mais c'est une nouvelle étape majeure sur le chemin du médicament, rendue possible grâce à la mobilisation et à la générosité de tous. Au nom des malades et des familles, merci ! » déclare Laurence Tiennot-Herment, Présidente de l'AFM-Téléthon.

### **A propos de Généthon - [www.genethon.fr](http://www.genethon.fr)**

Créé et financé par l'AFM-Téléthon, Généthon a pour mission de mettre à la disposition des malades des traitements innovants de thérapie génique. Après avoir joué un rôle pionnier dans le décryptage du génome humain, Généthon est aujourd'hui, avec plus de 120 chercheurs, médecins, ingénieurs, spécialistes des affaires réglementaires..., un des principaux centres internationaux de recherche et développement préclinique et clinique de traitements de thérapie génique pour les maladies rares.

### **A propos de l'AFM-Téléthon - [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)**

L'AFM-Téléthon est une association de malades et de parents de malades engagés dans le combat contre la maladie. Grâce aux dons du Téléthon (92,7 millions d'euros en 2016), elle est devenue un acteur majeur de la recherche biomédicale pour les maladies rares en France et dans le monde. Elle soutient aujourd'hui des essais cliniques concernant des maladies génétiques de la vue, du sang, du cerveau, du système immunitaire, du muscle. À travers ses laboratoires, c'est également une association atypique en capacité de concevoir, produire et tester ses propres médicaments de thérapie innovante.

**Numéro accueil familles 0800 35 36 37 (numéro vert)**

#### Contacts Presse

Stéphanie Bardon = - 01 69 47 12 78- [sbardon@afm.genethon.fr](mailto:sbardon@afm.genethon.fr)