



AINCRE

LA MALADIE

C'EST ENFIN POSSIBLE

#Téléthon2018

« Vaincre la maladie devient possible ! »

Dossier de presse – 3 décembre

« On a changé de monde »

Serge Braun, directeur scientifique de l'AFM-Téléthon

Revenons 31 ans en arrière. 1987, premier Téléthon. Nous étions dans un monde où les maladies rares n'existaient pas. Du moins, parce qu'on les ignorait, qu'on ne les connaissait pas. La recherche était pour ainsi dire inexistante. En 1987, une petite poignée seulement de gènes responsables de maladies rares (dont 80% sont d'origine génétique) était connue.

Le Téléthon a bouleversé la donne. En 1992, grâce aux premières cartes du génome humain publiées par Généthon (le laboratoire de l'AFM-Téléthon créé en 1990 grâce aux premiers Téléthon) qui ont permis l'accélération foudroyante de la découverte des gènes et aux recherches soutenues par l'AFM-Téléthon au sein de ses propres laboratoires (Généthon, I-Stem et l'Institut de Myologie) et partout dans le monde, de nouvelles thérapies ont été développées, et en particulier la thérapie génique. Des années de recherche, de développement - et la détermination de l'AFM-Téléthon qui, contre vents et marées, a soutenu cette thérapie innovante - ont été nécessaires pour aboutir à des candidats-médicaments aujourd'hui efficaces dans des maladies rares du système immunitaire, du sang, de la vision, du cerveau, de la peau, du muscle.

En effet, en 2000, la thérapie génique permet de guérir des « bébés-bulles » grâce à l'administration de cellules de la moelle osseuses prélevées chez les malades puis ré-injectées après avoir été « corrigées » par thérapie génique. La même méthode a été appliquée avec succès dans une maladie du sang, la bêta-thalassémie avec une première preuve d'efficacité démontrée en 2010, soutenue notamment par le Téléthon, qui a ouvert les voies d'un essai dont les résultats très positifs ont été annoncés cette année. Cette même technologie est maintenant exploitée dans le traitement de certains cancers du sang, notamment avec les cellules CAR-T.

Puis, dans une deuxième vague de recherche, l'administration de candidats médicaments de thérapie génique directement dans certains organes s'est avérée efficace notamment dans des maladies génétiques de la rétine. Une technologie aujourd'hui à l'étude pour traiter des formes de dégénérescence maculaire liée à l'âge (DMLA).

Ces preuves de concepts ont ensuite été poussées encore plus loin. Aujourd'hui nous disposons de vecteurs (moyens de transport d'un gène-médicament) capables, après injection dans le sang, de délivrer les gènes-médicaments dans la moelle épinière, le cerveau, les muscles, le cœur, ou le foie.

La thérapie génique est une réelle révolution médicale, à tel point que les analystes et les industriels aujourd'hui considèrent que la thérapie génique arrive à un degré de maturité qui la placera, à court terme, comme un domaine majeur des nouveaux médicaments (30% dès 2020). Et le Téléthon a joué un rôle fondamental dans cette révolution.

Oui, Vaincre la maladie devient possible et le Téléthon 2018 en fera la démonstration. Le Général de Gaulle disait « des chercheurs qui cherchent, on en trouve, des chercheurs qui trouvent, on en cherche ». Mais en réalité, des chercheurs qui trouvent, il y en a. Grâce au Téléthon !



Des Victoires à (re)découvrir en direct les 7 et 8 décembre :

→ Vendredi - 21h - France 3 : Alain Fischer et Armand, 18 ans, l'un des « bébés-bulles » traité par thérapie génique, il y a plus de 15 ans témoigneront

→ Samedi - 10h - France 2 : Emission scientifique en direct d'I-Stem avec notamment le Pr Lebouloch pour la thérapie génique des maladies du sang et le Dr Ana Buj-bello pour les résultats de la thérapie génique pour la myopathie myotubulaire avec des images exclusives et impressionnantes des enfants traités.

→ Samedi - 21h - France 2 : Entourés des chercheurs, les familles seront les voix de ces victoires : Chonticha et Théophile raconteront leur vie sans transfusions sanguines mensuelles. Jacqueline partagera la vie qu'elle mène à plein poumons depuis la thérapie cellulaire qui a réparé son cœur. Melissa, atteinte du syndrome de Crigler-Najjar, dira l'espoir que la thérapie génique représente pour elle. Et, à voir ou à revoir, les images exclusives et impressionnantes des premiers enfants traités par thérapie génique dans une maladie des muscles très invalidante.

LA THÉRAPIE GÉNIQUE A L'ATTAQUE DES MALADIES DU MUSCLE

L'organisme contient environ 600 muscles qui contribuent à toutes les fonctions vitales (bouger, respirer, manger...). Le défi pour guérir les maladies neuromusculaires est donc immense. Pourtant, en 2018, grâce au travail acharné des chercheurs des laboratoires du Téléthon, un pas de géant vient d'être franchi avec de premiers résultats de la thérapie génique dans des maladies du muscle. Un moment historique pour notre association.

• Myopathie myotubulaire : des premiers résultats impressionnants

➤ LA MYOPATHIE MYOTUBULAIRE EN BREF

La myopathie myotubulaire est une maladie génétique 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.

➤ DE PREMIERS PAS VERS LA VICTOIRE

Depuis 2009, l'équipe « Maladies neuromusculaires et thérapie génique » du Dr Ana Buj Bello, Directrice de recherche Inserm à Généthon travaille à la mise au point d'un traitement de thérapie génique pour traiter la myopathie myotubulaire. En 2014, des chercheurs de Généthon, en collaboration avec l'Université de Washington et de la Harvard Medical School, ont démontré l'efficacité de la thérapie génique sur le modèle murin et canin. Celle-ci consiste à injecter par voie intraveineuse, un vecteur viral adéno-associé (AAV) contenant une copie fonctionnelle du gène MTM1 codant la myotubularine, enzyme impliquée dans le fonctionnement des cellules musculaires et déficiente chez les malades.

Les résultats sont là : on observe un effet thérapeutique après une seule injection. En effet, chez des chiens naturellement atteints de la même maladie que les enfants, le vecteur-médicament a permis l'expression à long terme de la myotubularine dans tout l'organisme et donc un **renforcement musculaire significatif, la normalisation de la fonction respiratoire et une survie prolongée des chiens traités**. Il aura fallu 8 ans de travail et 12 millions d'euros pour arriver aux portes de l'essai clinique.

Sur la base de ces résultats pré-cliniques, la société de biotechnologies Audentes Therapeutics lance, en 2017, un essai clinique chez 12 enfants de moins de 5 ans, aux Etats-Unis et en Europe. **Le 21 septembre 2017, le premier bébé est traité. 12 semaines plus tard, il tient assis seul et attrape des objets, des gestes impensables chez des enfants que la maladie rend semblables à des poupées de chiffons.**



« Quand j'ai vu la vidéo, je n'arrivais pas à décrocher mes yeux de l'écran. J'ai dû la visionner deux fois pour me rendre compte. J'étais émerveillée de voir tout ce qu'ils pouvaient faire et qu'ils ne pouvaient pas faire avant. C'était émouvant. J'ai pensé avant tout aux parents. » commente Ana Buj-Bello, la chercheuse qui a mis au point le candidat médicament de thérapie génique et qui a consacré près de 20 ans de sa vie à combattre cette maladie.

Ces images exceptionnelles seront diffusées en exclusivité sur France 2 à 10h et à 21h45.



Généthon*, laboratoire financé par l'AFM-Téléthon, a engagé plus de 12 millions d'euros pour développer ce candidat-médicament.

*Généthon est financé par les recettes des animations Téléthon

Amyotrophie spinale : la thérapie génique confirme son efficacité.

➤ L'AMYOTROPHIE SPINALE EN BREF

L'amyotrophie spinale est une maladie génétique rare neuromusculaire qui touche les neurones moteurs entraînant une atrophie progressive des muscles. Il existe plusieurs formes de la maladie dont la plus grave (type 1) emporte les enfants concernés avant l'âge de deux ans.

➤ LA VICTOIRE A PORTEE DE MAIN

L'aventure scientifique de l'amyotrophie spinale a commencé en 1995, grâce à l'identification du gène SMN, responsable de la maladie, par l'équipe de Judith Melki (centre de génétique médicale à Necker), soutenue par l'AFM-Téléthon. Une porte ouverte vers les thérapeutiques : recherche fondamentale sur les mécanismes biologiques, mise au point de modèles animaux, de traitements de thérapie génique ou de pharmacogénétique ...

En 2011, des équipes de Généthon et l'Institut de Myologie, les laboratoires de l'AFM-Téléthon, ont démontré l'efficacité du vecteur AAV-9-SMN et de son administration par voie systémique dans le système nerveux central chez des souris modèles de la maladie. Le vecteur développé est capable de passer la barrière hémato-encéphalique par une seule injection intraveineuse et d'atteindre le système nerveux. Les souris traitées présentaient une augmentation spectaculaire de leur durée de vie. **Aujourd'hui, cette technologie est utilisée dans le cadre d'un essai clinique de thérapie génique, mené par la société de biotechnologies Avexis, aux Etats-Unis chez des bébés atteints d'une amyotrophie spinale de type 1, la forme la plus sévère.** Alors qu'en l'absence de traitement, selon l'évolution naturelle de la maladie, seuls 8% des bébés auraient survécu au-delà de 20 mois, **tous les bébés inclus dans l'essai sont toujours en vie, sans ventilation assistée.** Pour les enfants ayant reçu la dose la plus forte, **presque tous sont capables, à 24 mois, de s'asseoir sans aide et un tiers d'entre eux peuvent se tenir debout sans aide.** Cet essai est aujourd'hui étendu à l'Europe et une demande d'autorisation de mise sur le marché a été déposée.

Pour l'amyotrophie spinale de type 2, un nouvel essai a été lancé aux Etats-Unis et deux autres sont en préparation, l'un concernera des nourrissons pré-symptomatiques de moins de 6 semaines et l'autre des malades de 6 mois à 18 ans non concernés par les autres études.

Depuis plus de 20 ans, l'AFM-Téléthon soutient des dizaines d'équipes de recherche et a engagé plusieurs dizaines de millions d'euros dans la recherche sur l'amyotrophie spinale.

➤ PERSPECTIVES

En démontrant qu'il est possible de traiter l'ensemble des muscles par thérapie génique, les travaux de Généthon ouvrent la voie des traitements à d'autres maladies rares du muscle. De nouveaux programmes de thérapie génique dans ce domaine, pour la myopathie de Duchenne et pour plusieurs myopathies des ceintures, sont portés par Généthon.

Généthon un laboratoire à la pointe de la thérapie génique

Créé en 1990 par l'AFM-Téléthon, Généthon a d'abord marqué de son empreinte la génétique mondiale en réalisant les premières cartes du génome humain. Aujourd'hui, sa mission est la conception et le développement de médicaments de thérapie génique pour des maladies rares.

8 produits de thérapie génique issus de ses travaux de recherche sont en 2018 à l'essai dans le monde pour des maladies neuromusculaires, des déficits immunitaires, des maladies du sang, de la vision et du foie.

LA THÉRAPIE GÉNÉRIQUE EFFICACE POUR UNE MALADIE DU SANG : LA BÊTA-THALASSEMIE

➤ LA BÊTA-THALASSEMIE EN BREF

La bêta-thalassémie est l'une des maladies génétiques du sang les plus fréquentes (près de 300 000 personnes dans le monde avec 60 000 nouveaux cas chaque année), causée par la mutation de l'un des gènes indispensables à la production d'hémoglobine, entraînant une anémie plus ou moins sévère. Dans sa forme majeure, seules des transfusions sanguines mensuelles garantissent la survie des malades ou une transplantation de cellules souches à partir d'un donneur sain, mais cette approche est risquée et très peu de patients peuvent en bénéficier.

➤ UNE VICTOIRE SUR LA MALADIE

En 2018, onze ans après le premier essai clinique de thérapie génique dans la bêta-thalassémie soutenu par l'AFM-Téléthon, des essais sur de nombreux patients dépendants de transfusions mensuelles pour leur survie ont été réalisés avec succès sur 4 continents avec la participation de l'AP-HP, l'Inserm, l'Institut Imagine et le CEA. La thérapie génique consiste à prélever les propres cellules souches de la moelle osseuse du patient à partir de son sang et à les corriger « ex-vivo » par transfert d'une version fonctionnelle du gène déficient. Les cellules traitées, ainsi corrigées, sont ensuite réinjectées au patient par voie veineuse. **Après un seul traitement, 12 patients sur 13 ayant la forme la plus fréquente dans les populations d'origine asiatique ont été libérés de toute transfusion sanguine, et ce avec un recul jusqu'à 4 ans. Pour les autres formes, 1/3 des patients ont été libérés de toute transfusion sanguine et les autres ont diminué leurs besoins transfusionnels par 73%.**



Le Pr Philippe Leboulch, du CEA et de l'Université d'Harvard, spécialiste de la vectorologie depuis les années 90, a franchi toutes les étapes clés, depuis l'essai chez la souris, de la preuve de concept aux essais cliniques et a mis au point le vecteur lentiviral « LentiGlobin » utilisé dans cette thérapie :

« En 2007, nous avons observé qu'un patient atteint de thalassémie, qui avait besoin de transfusions tous les mois depuis la petite enfance, a pu interrompre les transfusions grâce au gène introduit dans les cellules souches qui fabriquent les éléments du sang dont les globules rouges. Depuis, nous avons amélioré le vecteur et les procédés de fabrication pour rendre cette thérapie génique plus robuste et adaptable au traitement de nombreux patients. Nous avons lancé des essais multicentriques internationaux sur 4 continents, incluant des malades à Paris en collaboration avec le Pr. Cavazzana. Nous sommes heureux d'avoir fait la différence pour de nombreux patients qui avaient de grandes difficultés dans la vie quotidienne avant et qui maintenant n'ont plus besoin de transfusions et retrouvent une vie normale ou plus encore ! L'un de nos patients fait de la boxe Thaï à haut niveau alors qu'avant il avait du mal à se lever le matin ! Nous espérons disposer bientôt de cette thérapie génique, non plus dans le cadre des essais, mais comme véritable « médicament » approuvé pour son utilisation en médecine par les autorités de santé internationales. »

Les essais cliniques de Phase 3 sont en cours sur 4 continents, et plus de 50 patients ont déjà été traités par le vecteur LentiGlobin. En octobre dernier, l'agence européenne du médicament (EMA) a accepté le dossier de demande d'autorisation de mise sur le marché pour la technique de thérapie génique de la bêta-thalassémie LentiGlobin du Pr. Leboulch, portée par le laboratoire bluebird bio.

PERSPECTIVES



Au-delà de la bêta-thalassémie, ces résultats concrétisent les espoirs placés dans l'utilisation de cette approche de thérapie génique pour traiter les maladies du sang (bêta-thalassémie, drépanocytose, hémophilies).

L'AFM-Téléthon a soutenu, à hauteur de 1 million d'euros, le premier essai clinique, réalisé en 2007, qui a été la première preuve d'efficacité de la thérapie génique dans le traitement de la bêta-thalassémie. Des collaborations entre l'AFM-Téléthon, Généthon et le Pr Leboulch du CEA sont actuellement étudiées pour l'amélioration des vecteurs et pour le bénéfice des patients à l'international, en particulier en Asie.



Retrouvez le Pr Leboulch, aux côtés de Chonticha et Théophane, deux jeunes adultes traités avec succès, sur le plateau du Téléthon 2018, le samedi 8 décembre, à partir de 21h.



LA THÉRAPIE GÉNÉRIQUE S'ÉTEND AUX MALADIES DU FOIE

➤ LA MALADIE DE CRIGLER-NAJJAR EN BREF

Le syndrome de Crigler-Najjar est une maladie génétique rare du foie (1 cas sur 1 000 000 de naissances environ) caractérisée par l'accumulation anormale de bilirubine, une substance pigmentée jaune fabriquée par le foie, dans tous les tissus de l'organisme, et en particulier dans le cerveau. Cette hyperbilirubinémie est le résultat d'une déficience de l'enzyme (UGT1A1) chargée de transformer la bilirubine en substance éliminable par l'organisme. Lorsque cette enzyme ne fonctionne pas, la bilirubine s'accumule, provoque un ictère intense et chronique (une jaunisse) et devient toxique pour le cerveau. Si elle n'est pas traitée rapidement, cette accumulation peut générer d'importants dommages neurologiques et devenir mortelle. A l'heure actuelle, pour maintenir des taux de bilirubine inférieurs au seuil de toxicité, les patients concernés sont contraints à une photothérapie quotidienne obligatoire de 10h à 12h. La seule alternative reste la transplantation hépatique, un traitement compliqué et très lourd.

➤ UNE VICTOIRE EN PERSPECTIVE

Federico Mingozzi, chercheur expert des vecteurs AAV et des maladies du foie, en collaboration avec des équipes italienne et hollandaise, a développé à Généthon un vecteur AAV (virus adéno-associé) qui permet de transférer une copie du gène UGT1A1 (codant pour la production de la bilirubine GT) dans les cellules hépatiques. Testé chez des rats modèles de la maladie, **ce candidat-médicament a permis, en une seule injection, la correction à long terme de la maladie.**

Forts de ces résultats, les autorités de santé ont donné le feu vert à Généthon pour démarrer un essai clinique européen de phase I/II qui inclura 17 patients de plus de 10 ans, âge de maturité du foie. Cet essai a pour objectifs d'évaluer la tolérance du produit, de définir la dose optimale et d'évaluer l'efficacité thérapeutique du candidat-médicament. L'essai clinique se déroulera dans 4 centres investigateurs en Europe, en France (Pr Labrune - Hôpital Béclière à Clamart) en Italie (Pr Brunetti-Pierri - Hôpital Federico II, Pr d'Antiga - Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII à Bergame) et aux Pays-Bas (Pr Beuers - Academic Medical Center à Amsterdam).



Selon Federico Mingozzi, la force de ce projet vient aussi des relations étroites entre les familles de malades, les cliniciens et les chercheurs. « *Dans le cadre de la mise au point de candidats médicaments de thérapie génique pour les maladies rares, c'est très important de rencontrer les familles pour savoir quelles sont leurs attentes et comment on peut optimiser notre travail en tant que chercheur. L'engagement des familles est un véritable moteur pour moi* », explique-t-il.

➤ PERSPECTIVES

Les travaux menés dans le syndrome de Crigler-Najjar ouvrent la voie des traitements à des maladies rares du muscle, comme la maladie de pompe, mais aussi des maladies plus fréquentes, comme l'hémophilie, en se servant du foie comme usine à production d'enzyme.

Généthon a engagé 18 millions d'euros dans la conception de ce candidat-médicament de thérapie génique et la réalisation de cet essai clinique.



Retrouvez Federico Mingozzi et Mélissa sur le plateau du Téléthon 2018, le samedi 8 décembre, à partir de 21h.



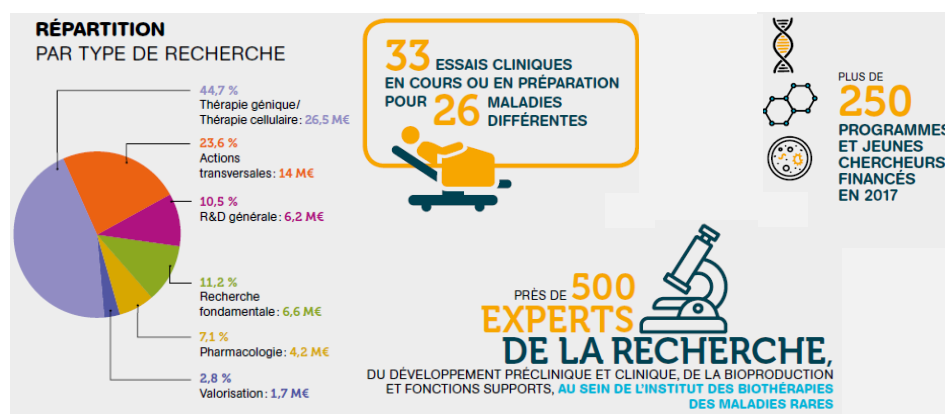
AFM-TELETHON : UNE STRATEGIE POUR GUERIR

59,3 millions d'euros investis dans la recherche et le développement des thérapies innovantes en 2017

L'AFM-Téléthon, depuis le premier Téléthon, s'est fixé un objectif : guérir. Grâce au soutien des donateurs, partenaires, bénévoles, elle a mis en œuvre une stratégie qui porte ses fruits : preuves de concept des thérapies innovantes, résultats concrets pour les malades, multiplication des essais thérapeutiques, premières victoires sur la maladie.

Dans cette dernière ligne droite, l'Association est plus que jamais concentrée sur ses priorités : **efficacité thérapeutique et accès au médicament pour les malades, intérêt général au bénéfice du plus grand nombre.**

En 2017, l'AFM-Téléthon a engagé 59,3 millions d'euros dans sa mission Guérir. Projets stratégiques, financement des laboratoires de l'Institut des Biothérapies, programmes de recherche et jeunes chercheurs, l'AFM-Téléthon mène une stratégie d'attaque de la maladie sur tous les fronts, de la recherche fondamentale jusqu'au développement de thérapies innovantes ou de pharmacologie classique :



En 2018, l'AFM-Téléthon soutient 33 essais chez l'Homme en cours ou en préparation pour 27 maladies différentes dont 9 maladies neuromusculaires et 18 autres maladies rares (peau, sang, cerveau, vision, foie....). 17 sont des essais de thérapie génique, 7 de thérapie cellulaire et 9 de pharmacologie.

FOCUS

INSTITUT DES BIOTHÉRAPIES DES MALADIES RARES

Chiffres clés

Près de
500

chercheurs, techniciens, médecins,
ingénieurs, spécialistes de la
bioproduction, du développement
clinique ou des affaires
réglementaires, fonctions
supports...

14 000 m²
de laboratoires à Paris et Évry

Financement
AFM-Téléthon 2017

30,9 millions d'euros,
soit plus de la moitié du budget
global de l'Institut des Biothérapies
des Maladies Rares

www.institut-biotherapies.fr



Généthon*

THÉRAPIE GÉNIQUE DES MALADIES RARES

- recherche et développement : conception d'approches thérapeutiques et évaluation préclinique et clinique de produits de thérapie génique pour les maladies rares (maladies neuromusculaires, maladies du système immunitaire, du sang, du foie...); développement de technologies innovantes pour la vectorisation, la bioproduction et le contrôle de produits de thérapie génique; évaluation et contrôle de la réponse immunitaire
- essais cliniques : conception, promotion, élaboration des dossiers réglementaires d'essais cliniques

CHIFFRES-CLÉS

- **8 produits, en essai clinique ou au stade de demande d'autorisation d'essai**, issus de la R&D Généthon ou en collaboration avec des partenaires
- **178 collaborateurs**
- **43 publications scientifiques** en 2017
- **11 dépôts** de brevets
- **6 000 m²**

FINANCEMENT AFM-TÉLÉTHON 2017

- **17,7 M€**, soit 58 % du budget global de Généthon

FAITS MARQUANTS 2017

- 8 produits, en essai clinique ou au stade de demande d'autorisation d'essai, issus de la R&D Généthon ou en collaboration avec des partenaires : syndrome de Wiskott-Aldrich ; granulomatose septique chronique (Licence Orchard) ; déficit immunitaire Xscid ; anémie de Fanconi ; neuropathie optique de Leber (Licence Gensight) ; myopathie myotubulaire (Licence Audentes Therapeutics) ; syndrome de Crigler-Najjar ; amyotrophie spinale
- Plusieurs produits en phase de développement préclinique : myopathie de Duchenne (partenariat avec Sarepta) ; myopathies des ceintures ; amyotrophie spinale infantile
- Signature d'un accord de licence avec la société américaine Spark Therapeutics, pour le développement d'un produit de thérapie génique pour la maladie de Pompe
- Réévaluation puis suspension du développement du produit AAV-U7 (saut d'exon par thérapie génique) dans la myopathie de Duchenne, compte tenu de l'avancement des autres projets (notamment thérapie génique-microdystrophine)
- Accord de collaboration avec Orchard Therapeutics pour la poursuite du développement de la thérapie génique pour la granulomatose septique chronique liée à l'X

* Généthon est financé par les recettes des animations du Téléthon

www.genethon.fr

Institut de Myologie

RECHERCHE ET TRAITEMENT DES MALADIES DU MUSCLE

- diagnostic et anatomopathologie du muscle
- centre de référence maladies neuromusculaires labellisé dans le cadre des filières européennes de référence (ERN)
- essais cliniques; bases de données cliniques
- centre de recherche en myologie : développement génétique et physiopathologique; approches thérapeutiques précliniques et cliniques; biothérapies des maladies neuromusculaires
- évaluation de la force et de la fonction musculaire
- exploration fonctionnelle par spectrométrie et imagerie
- mise à disposition de tissus pour la recherche (Myobank)
- enseignement
- Institut I-Motion : plateforme dédiée aux essais cliniques pédiatriques innovants

CHIFFRES-CLÉS

- Près de 250 médecins, chercheurs, ingénieurs, paramédicaux, doctorants et post-doctorants
- plus de 6 000 m²
- 24 études et essais en cours
- 4 547 consultations
- 30 884 dossiers de patients depuis sa création
- 125 publications scientifiques en 2017
- 550 enfants suivis à I-Motion où sont menés 17 études et essais cliniques (amyotrophie spinale, dystrophie musculaire de Duchenne, myopathie facio-scapulo-humérale, myopathie héréditaire à corps d'inclusions, myopathie myotubulaire...)

FINANCEMENT AFM-TÉLÉTHON 2017

- 8,7 M€ soit 42 % du budget global de l'Institut de Myologie

FAITS MARQUANTS 2017

- Prix de la fondation Prize4life attribué à l'équipe de Martine Barkats et Maria-Grazia Biferi pour ses travaux concernant la sclérose latérale amyotrophique
- Démonstration de l'efficacité d'une double approche innovante de thérapie génique dans la dystrophie musculaire oculo-pharyngée
- Premières Rencontres d'éthique biomédicale
- 20^e édition de l'École d'été de myologie : 850 médecins de 5 continents formés en 20 ans
- Poursuite de la réflexion concernant le projet de Fondation de Myologie : gouvernance, valorisation, financement, projet scientifique et stratégique
- Institut I-Motion : après avoir été en 2016 le premier centre au monde à traiter un bébé atteint d'amyotrophie spinale de type I avec le Spinraza® dans le cadre d'une autorisation temporaire d'utilisation (ATU), accélération et multiplication du nombre de patients traités et formation d'autres équipes cliniques françaises pour généraliser l'accès aux autorisations temporaires d'utilisation

www.institut-myologie.org

I-Stem

CELLULES SOUCHES POUR LE TRAITEMENT ET L'ÉTUDE DES MALADIES MONOGÉNIQUES

- recherche et développement : biotechnologie des cellules-souches; criblage à haut débit; modélisation des pathologies; développement d'outils d'étude des maladies monogéniques
- thérapie cellulaire et modélisation pathologique : maladies neurodégénératives, génodermatoses, maladies neuromusculaires, rétinoopathies, neuroplasticité et thérapeutiques, maladies du motoneurone, pharmacologie des dystrophies musculaires...

CHIFFRES-CLÉS

- 12 publications scientifiques en 2017
- projets de recherche et développement sur 16 maladies
- 68 collaborateurs
- 1 900 m²

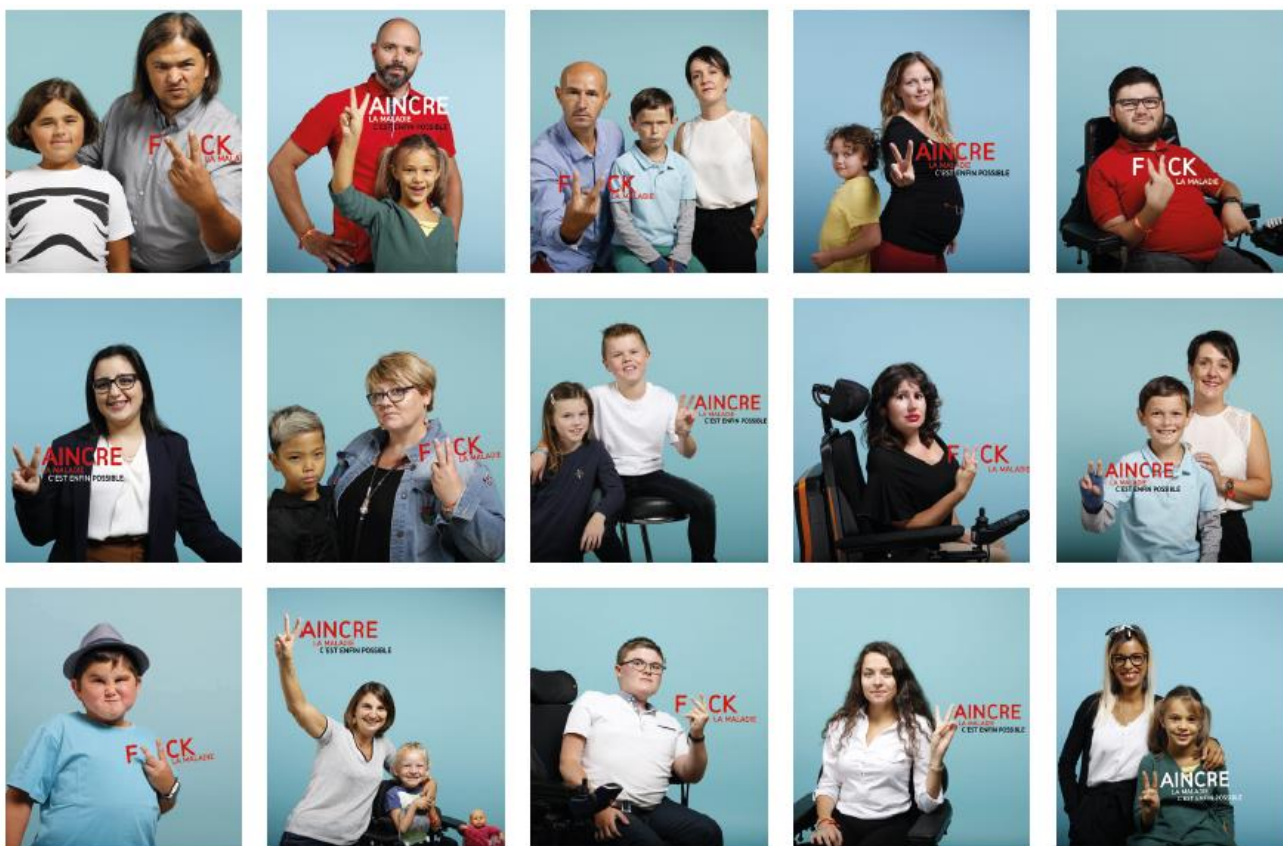
FINANCEMENT AFM-TÉLÉTHON 2017

- 4,5 M€, soit 50,6 % du budget global d'I-Stem

FAITS MARQUANTS 2017

- Publication des résultats précliniques du programme STREAM (mise au point d'un patch rétinien) dans la revue Science Translational Medicine
- Poursuite des travaux de préparation des essais cliniques de thérapie cellulaire pour les ulcères cutanés drépanocytaires, les rétinites pigmentaires et la maladie de Huntington
- Poursuite des activités de modélisation de pathologies et de criblage pharmacologique : progeria, autisme, ataxie de Friedreich, épidermolyse bulleuse, maladie de Lesch Nyhan, amyotrophie spinale, syndrome de Wolfram...
- lancement du programme Myopharm, de criblage de molécules déjà prescrites chez l'Homme susceptibles de traiter des pathologies neuromusculaires rares, en collaboration avec les principales équipes françaises spécialisées dans les maladies neuromusculaires (MNH-Decrypt, MyoNeurAlp, Translamuscle, AIM, IGBMC)

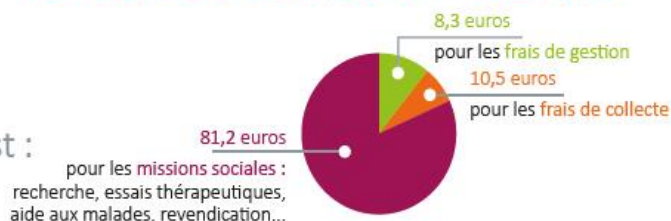
www.istem.eu



RENDEZ-VOUS

LES 7 ET 8 DÉCEMBRE 2018

100 euros employés par l'AFM-Téléthon en 2017, c'est :



FAITES UN DON

AU 3637 service gratuit + prix appel

SUR TELETHON.FR

"DON" PAR SMS AU 92007 coût d'envoi non surtaxé pour les clients de Bouygues Télécom, Orange et SFR

DEPUIS L'ÉTRANGER : + (33) 01 40 36 36 37

Contacts Presse AFM-Téléthon :

Stéphanie Bardon – Marion Delbouis

01 69 47 12 78 / 01 69 47 29 01

sbardon@afm-telethon.fr / mdelbouis@afm-telethon.fr