



Communiqué de presse
1^{er} décembre 2020

Généthon obtient le feu vert de l'ANSM pour démarrer un essai de thérapie génique innovant dans la myopathie de Duchenne

Généthon, dédié à la conception et au développement de produits de thérapie génique pour les maladies rares, a obtenu le 30 novembre l'autorisation de l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des produits de santé (ANSM) pour démarrer en France un essai clinique multicentrique international pour le traitement de la myopathie de Duchenne avec le produit GNT 0004. Cet essai a pour objectif d'évaluer la tolérance et l'efficacité d'une thérapie génique innovante conçue à Généthon, associant un vecteur viral de type AAV et une version raccourcie du gène de la dystrophine, une « microdystrophine ».

La myopathie de Duchenne est une maladie génétique rare évolutive qui touche l'ensemble des muscles de l'organisme et qui concerne 1 garçon sur 3500. Elle est liée à des anomalies du gène responsable de la production de la dystrophine, une protéine essentielle au bon fonctionnement du muscle. Ce gène a la caractéristique d'être l'un des plus grands de notre génome (2,3 millions de paires de bases dont plus de 11000 sont codantes). Du fait de sa taille, il est techniquement impossible d'insérer la séquence complète d'ADN codant pour la dystrophine dans un vecteur viral (ni même les seules 11000 paires de bases codantes), comme cela est habituellement fait en thérapie génique.

GNT 0004 : une technologie innovante

La technologie innovante utilisée pour cet essai clinique est GNT 0004, une thérapie génique associant un vecteur viral de type AAV et une version raccourcie du gène de la dystrophine, la microdystrophine, conçue par des chercheurs et experts de Généthon, en collaboration avec l'équipe du Pr George Dickson (Université de Londres). Suite aux résultats positifs observés dans les études précliniques en termes d'efficacité et de sécurité ([Nature Communications](#), juillet 2017), Généthon et Sarepta Therapeutics, leaders de la médecine génétique de précision pour les maladies rares, ont annoncé une collaboration pour finaliser le développement préclinique puis co-développer le programme clinique.

Un essai international multicentrique

L'essai international, qui sera coordonné par le Pr Francesco Muntoni (Hôpital du Great Ormond Street Hospital, Londres), inclura au Royaume-Uni, aux Etats-Unis et en Israël, des jeunes garçons atteints de myopathie de Duchenne.

En France, il se déroulera dans plusieurs centres investigateurs : l'Hôpital Hautepierre à Strasbourg (Pr Vincent Laugel), le centre « I-motion », Hôpital Trousseau, à Paris (Pr Odile Boespflug-Tanguy), et les hôpitaux à Brest, Bordeaux, Lyon, Marseille et Lille.

Une étude de pré-inclusion déjà en cours

Une étude internationale de pré-inclusion a déjà démarré dans les centres investigateurs en France. Cette étude, suivra, pendant une période de 3 mois à 3 ans, une centaine de jeunes garçons, âgés de 5 à 9 ans, ayant conservé leur capacité de marche. Cette étude permettra d'identifier les enfants qui pourraient être inclus dans l'essai de thérapie génique et de suivre l'évolution naturelle de la maladie.



« De la recherche translationnelle à la clinique, Généthon a porté ce candidat-médicament qui est le résultat concret d'années de recherches de pointe menées au sein de notre laboratoire. Au-delà de la France, Généthon prévoit d'étendre cet essai au Royaume Uni, aux Etats-Unis et en Israël. Cet essai dans une maladie emblématique marque une nouvelle étape décisive pour Généthon, créé il y a 30 ans par l'AFM-Telethon » déclare Frédéric Revah, Directeur Général de Généthon.

A propos de Généthon - genethon.fr

Généthon pionnier de la thérapie génique pour les maladies rares a été créé en 1990 par l'AFM-Téléthon grâce aux dons des premiers Téléthon. L'enjeu est alors immense : défricher le génome humain, traquer les gènes responsables de maladies génétiques et utiliser cette connaissance pour faire des médicaments innovants. Aujourd'hui, un produit incorporant intégrant des brevets et des résultats de travaux menés issu des recherches menées à Généthon est disponible sur le marché pour l'amyotrophie spinale, une maladie neuromusculaire, et un second produit est en phase de demande d'une autorisation de mise sur le marché pour une maladie rare de la vision. 9 autres produits issus de la R&D de Généthon, développés seul ou en collaboration, sont en phase d'essais cliniques à travers le monde pour des maladies rares du muscle, de la vision, du foie, du système immunitaire et du sang et 6 sont en phase préclinique.

[Accéder au portefeuille de produits de Généthon](#)

Suivre Généthon sur [LinkedIn](#)

Contacts Presse :

Stéphanie Bardon / Marion Delbouis - 01 69 47 29 01 – communication@genethon.fr