

#WorldDuchenneAwarenessDay

Engagé depuis 35 ans aux côtés des malades, Généthon développe un candidat-médicament de thérapie génique prometteur pour traiter la myopathie de Duchenne

A l’occasion de la journée mondiale dédiée à la myopathie de Duchenne, Généthon rappelle son engagement depuis 35 ans aux côtés des familles touchées par la myopathie de Duchenne et sa détermination à proposer aux malades une solution pour vaincre cette maladie mortelle. Pionnier et leader mondial de la thérapie génique pour les maladies rares, le laboratoire, créé par l’AFM-Téléthon, développe actuellement un candidat-médicament qui a démontré son efficacité chez des premiers malades traités.

La myopathie de Duchenne est l’une des maladies neuromusculaires de l’enfant parmi les plus fréquentes. Près de 250 000 personnes – majoritairement des enfants - en sont atteints à travers le monde et tous attendent le traitement qui changera leur vie. La thérapie génique est aujourd’hui la voie thérapeutique la plus prometteuse car elle s’attaque à l’origine de la maladie et pas seulement à ses symptômes. **Généthon, laboratoire pionnier et leader de la thérapie génique pour les maladies rares, a conçu GNT0004, un candidat-médicament qui associe une microdystrophine et vecteur AAV8, actuellement évalué dans le cadre d’un essai de thérapie génique mené en France et au Royaume-Uni. Les résultats chez les premiers patients, [présentés lors du congrès Myology2024 à Paris en avril dernier](#), montrent une bonne tolérance de ce candidat-médicament, ainsi que des données d’efficacité, tant en termes d’expression de microdystrophine que d’amélioration fonctionnelle. En effet, les enfants traités à la dose thérapeutique ont amélioré leurs capacités à marcher, voire à courir, à monter les escaliers, à se relever seuls sans ou avec appui.** Généthon prépare, en lien avec l’Agence Européenne du Médicament (EMA), la dernière phase d’évaluation du candidat-médicament avec la dose qui a montré son efficacité dans la première phase de l’essai. Une dose inférieure à celles utilisées dans tous les autres essais de thérapie génique actuellement menés pour la myopathie de Duchenne qui représente un avantage majeur tant en termes de sécurité pour les patients (limitation des effets secondaires) qu’en termes de facilité de production et donc de coût du traitement.

« Après des années de recherche, pendant lesquelles la myopathie de Duchenne a emporté tant de vies, l’espoir est aujourd’hui concret pour nous, familles. Voir des enfants, qui, sans traitement, inexorablement perdraient leurs forces, réaliser des prouesses - courir, monter les escaliers une jambe après l’autre - crée une émotion incroyable. Une très grande fierté également que ce candidat médicaments soit né dans notre laboratoire Généthon, qui ne cesse d’innover depuis sa création pour faire émerger des thérapeutiques innovantes pour sauver des vies. Nous ne sommes pas au bout du chemin pour cette maladie si complexe et si terrible, mais jamais, dans notre histoire, nous n’avons obtenu de tels résultats, qui nous confirment aujourd’hui que nous*

sommes sur la bonne voie ! » Laurence Tiennot-Herment, Présidente de l'AFM-Téléthon, Maman de Charles-Henri, décédé d'une myopathie de Duchenne en 2003.

« Ce programme est une réelle aventure scientifique, technologique, mais aussi humaine pour nous qui sommes nés de la volonté des familles concernées par la myopathie de Duchenne. Nous sommes très fiers des résultats obtenus par notre thérapie génique chez les premiers patients traités et sommes impatients de démarrer la phase pivot de l'essai ». Frédéric Revah, directeur général de Généthon.

* [A découvrir, le témoignage d'une famille qui a bénéficié de ce candidat-médicament](#)

www.genethon.fr

A propos de GNT0004

Le produit de thérapie génique GNT0004 est composé d'un vecteur AAV8 (virus adeno-associé) et du transgène optimisé hMD1, une version raccourcie mais fonctionnelle du gène codant la dystrophine, la protéine déficiente chez les personnes atteintes de myopathie de Duchenne. Ce vecteur est conçu pour s'exprimer dans les tissus musculaires et également dans le cœur, grâce à une séquence promotrice Spc5-12 spécifique de ces tissus. GNT0004 est administré par une injection intraveineuse unique. Il a été mis au point par Généthon, en partenariat avec les équipes du Pr Dickson (University of London, Royal Holloway) et de l'Institut de Myologie (Paris).

Plus d'informations sur l'essai : [First Clinical Trial Results of Gene Therapy \(GNT0004\) for Duchenne Muscular Dystrophy presented at International Myology 2024 Congress \(genethon.com\)](#)

A propos de la myopathie de Duchenne

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 5000. Elle est liée à des anomalies du gène responsable de la production de la dystrophine, une protéine de structure essentielle à la stabilité des membranes des fibres musculaires et à leur métabolisme. L'absence de la dystrophine conduit à une dégénérescence progressive des muscles squelettiques et cardiaque, une perte de la marche et des capacités respiratoires, une cardiomyopathie et le décès entre 20 et 40 ans.

A propos de Généthon

Pionnier dans la découverte et le développement de thérapies géniques pour les maladies rares, Généthon est un laboratoire à but non lucratif, créé par l'AFM-Téléthon. Un premier médicament de thérapie génique, auquel Généthon a contribué, a obtenu sa mise sur le marché pour l'amyotrophie spinale. Avec plus de 220 scientifiques et professionnels, Généthon a pour objectif de mettre au point des thérapies innovantes qui changent la vie des patients souffrant de maladies génétiques rares. Treize produits de thérapie génique issus de la recherche de Généthon, ou auxquels Généthon a contribué, sont en cours d'essais cliniques pour des maladies du foie, du sang, du système immunitaire, des muscles et des yeux. Sept autres produits sont en phase de préparation pour des essais cliniques au cours des cinq prochaines années.

www.genethon.fr

Contacts presse :

Stéphanie Bardon – communication@genethon.fr – 06.45.15.95.87