



Synthèse d'activités 2023

www.genethon.fr

Missions

Généthon a pour mission de concevoir et de développer des traitements de thérapie génique pour les maladies rares, principalement neuromusculaires, et également pour des maladies du système immunitaire, du sang et du foie.

Son objectif : mettre à la disposition des patients atteints de maladies rares ces traitements innovants. Des traitements qui permettent également de tracer de nouvelles voies thérapeutiques pour les maladies fréquentes.

Gouvernance en 2023

Généthon est présidé par Laurence Tiennot-Herment ; son Directeur Général est Frédéric Revah. Généthon héberge une unité de recherche INSERM, dirigée par Ana Buj Bello, Directrice de Recherche INSERM.



Compétences

Le périmètre de Généthon comprend l'ensemble des expertises et compétences impliquées dans la recherche, le développement préclinique et clinique, ainsi que dans l'innovation technologique :

- **Départements de recherche thérapeutique** : études sur la physiopathologie et des approches de thérapie génique pour des maladies neuromusculaires, des maladies du foie et des maladies métaboliques.

- **Plateforme d'évaluation préclinique** :

Composée de 4 équipes, cette plateforme réalise l'évaluation des traitements thérapeutiques au stade préclinique en vue des essais cliniques ;

- une équipe de bioexpérimentation et d'exploration fonctionnelle : évaluation des effets des candidats-médicaments dans des modèles de pathologies ;
- une équipe d'histologie & d'imagerie : analyse des effets des traitements sur les organes et tissus, et études anatomopathologiques ;
- une équipe d'immunomonitoring & de cytométrie : acquisition et analyse de données de cytométrie (biologie cellulaire) et tests de suivi des réponses immunitaires pour les études précliniques et cliniques ;
- une équipe d'évaluation moléculaire : développement et réalisation des méthodes d'évaluation moléculaire pour les études précliniques et cliniques.

- **Innovation et développements technologiques pour les produits de thérapie génique** :

- un groupe d'innovation technologique visant à améliorer les méthodes de production des vecteurs et à en faire baisser significativement le coût ;
- un groupe de développement des bioprocédés.



- **Département de développement préclinique et clinique comprenant** :

- un groupe d'affaires réglementaires pour la conception, la promotion et la conduite d'essais cliniques ;
- des équipes dédiées à la conception et au pilotage des projets à visée thérapeutique et des essais cliniques (coordination des différents acteurs impliqués, tenue des budgets et des calendriers, conduite des essais cliniques, identification des risques...) ;
- des médecins experts du développement.

- **Banque d'ADN** et de cellules, plate-forme nationale, certifiée par l'AFNOR selon la norme NFS 96-900 et actuellement certifiée ISO 20387, de préparation et conservation d'éléments issus du corps humain.

- **Partenariats** :

Pour accélérer le développement de ses produits, Généthon développe une politique de collaborations internationales :

- avec des institutions académiques en Europe et aux États-Unis ;
- avec des partenaires industriels, biotech/pharma.

Généthon assure également, grâce à l'équipe de l'École de l'ADN, une formation permanente sur les méthodes et les enjeux de la recherche, fondée sur les technologies du génome et de la science de l'ADN.



Financement en 2023

- Le budget 2023 de Généthon s'élève à 42,3 M€.
- Le financement global alloué par l'AFM-Téléthon à Généthon pour l'année 2023 est de 6 M€.

Chiffres clés 2023

- **1 thérapie génique sur le marché** pour l'amyotrophie spinale de type 1 intégrant des technologies développées à Généthon (licencié à Avexis-Novartis).
- **1 thérapie génique en phase 3** (Lumevoq) pour la neuropathie optique héréditaire de Leber (licencié à la société GenSight, développement préclinique et clinique précoce en collaboration avec Généthon).
- **1 thérapie génique en phase pivot** pour le syndrome de Crigler-Najjar.
- Au total, 13 produits en essai clinique, issus de la R&D Généthon ou en collaboration avec des partenaires.
- **7 produits** devraient entrer en essai clinique dans les 5 années à venir.
- En 2023, Généthon a compté **238,17 ETP** dont 207,54 directement salariés de Généthon et 30,63 extérieurs (INSERM/UEVE/EPHE et CNRS dont 7,13 statutaires) :
 - 130 chercheurs, ingénieurs, médecins, pharmaciens, chefs de projet, spécialistes du développement clinique & affaires règlementaires, chargés assurance qualité dont 16,71 personnel extérieur (9,58 CDD et 7,13 Statutaires) ;
 - 36,53 techniciens / techniciens supérieurs dont 0,90 extérieur ;
 - 17,35 doctorants dont 13,02 extérieurs ;
 - 10,73 spécialistes dédiés à la Propriété Intellectuelle et à la valorisation ;
 - 43,56 spécialistes des services supports et administratifs.
- **87 familles de brevets** actives dont 10 déposés en 2023.
- **30 publications scientifiques** en 2023.
- Actes de congrès
 - 24 présentations orales.
 - 32 posters.
- La banque d'ADN et de cellules de Généthon **est la première banque européenne pour des maladies génétiques**. Au 31/12/2023, elle comportait :
 - 430 875 échantillons ;
 - 93 639 individus ;
 - 47 560 familles ;
 - 484 pathologies.



Faits marquants 2023

- Plus de 3000 enfants atteints d'amyotrophie spinale de type 1 traités par thérapie génique (technologies issues des travaux de Généthon).
- Trois nouveaux patients traités dans l'essai clinique pour la myopathie de Duchenne, dont Généthon est le promoteur.
- Trois nouveaux patients traités dans l'essai clinique européen de thérapie génique pour la myopathie des ceintures liée à FKRP ; autorisation de démarrage de l'essai clinique pour la sarcoglycanopathie : ces programmes font partie d'un ensemble de produits en développement licenciés à Atamyio Therapeutics, spin-off de Généthon, et développés en lien étroit entre Généthon et Atamyio.
- Début de la phase pivot pour la thérapie génique pour le syndrome de Crigler-Najjar.
- Poursuite des essais cliniques en cours, menés par Généthon ou ses partenaires.
- Poursuite des travaux de recherche sur des maladies rares du muscle, du foie, du métabolisme.
- Poursuite du développement de procédés innovants de production de vecteurs AAV afin d'en améliorer le rendement.
- Poursuite des travaux d'innovation en vectorologie, visant à développer des nouveaux vecteurs de thérapie génique.
- Poursuite des travaux sur la réponse immunitaire aux vecteurs de thérapie génique et préparation d'un essai clinique visant à permettre de traiter par thérapie génique des patients présentant des anticorps contre les vecteurs.
- Labellisation du biocluster Genother (dans le cadre de France 2030) porté par Généthon qui entérine le rôle de leader et de fédérateur de Généthon pour l'écosystème national de thérapie génique.
- Publication des premiers résultats positifs de l'essai clinique pour le syndrome de Crigler-Najjar dans New England Journal of Medecine.
- Publication des premiers résultats positifs de l'essai pour la myopathie myotubulaire dans le Lancet Neurology.