

## **La fondation anglaise Myotubular Trust apporte son soutien à Généthon pour le développement de la thérapie génique dans la myopathie myotubulaire**

**Evry (France), le 24 juin 2013. La fondation anglaise Myotubular Trust, créée par des parents de malades, annonce son soutien au développement d'un essai pré-clinique de thérapie génique pour la myopathie myotubulaire, un projet coordonné par le Dr Buj-Bello au sein de Généthon (Evry, France).**

La myopathie congénitale myotubulaire est une maladie neuromusculaire de l'enfant due à des mutations du gène MTM1 codant pour la myotubularine, une protéine impliquée dans le fonctionnement des cellules musculaires. Depuis 2009, le Dr Buj-Bello mène au sein de Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon, des travaux visant à développer une thérapie génique pour cette maladie rare qui touche 1 nouveau-né garçon sur 50 000.

La fondation anglaise - Myotubular Trust- qui est la plus importante association de malades et parents de malades en Europe pour cette maladie, a décidé d'apporter son soutien à l'équipe du Dr Buj-Bello à hauteur de 120 000 euros pour 2 années.

Pour Anne Lennox, directrice générale de Myotubular Trust : *« Nous sommes heureux de soutenir le travail du Dr Anna Buj-Bello qui a été la première chercheuse à démontrer que le transfert de gène permet de prolonger la vie de souris modèles de la myopathie myotubulaire. Grâce aux nombreuses années de recherche et aux coopérations internationales, le travail de Généthon, laboratoire de thérapie génique à l'expertise unique et à la renommée mondiale, nous permet d'entrevoir l'espoir d'arriver un jour à un traitement pour cette maladie. »*

Pour Fulvio Mavilio, directeur scientifique de Généthon : *« Le soutien apporté par Myotubular Trust permettra à l'équipe du Dr Buj-Bello d'avancer plus vite vers la mise au place d'un essai clinique de thérapie génique pour la myopathie myotubulaire. Pour cette maladie très rare, la collaboration avec les associations de malades au-delà de nos frontières est un atout majeur pour la réussite du projet. »*

Dans le cadre des travaux financés par Myotubular Trust, Genethon engagera son expérience et son savoir-faire dans le développement de traitements de thérapie génique pour les maladies rares. Généthon possède une expertise unique dans ce domaine en tant que promoteur de deux essais internationaux actuellement en cours pour des déficits immunitaires, sa contribution à un autre essai devant démarrer d'ici fin 2013 pour une maladie rare de la vision, et de nombreux essais en cours de préparation pour des maladies rares du muscle, du sang, du foie, et du système nerveux.

### **La myopathie myotubulaire**

La myopathie myotubulaire est une maladie génétique rare présente dès la naissance qui se transmet selon le mode récessif lié à l'X. Elle atteint donc principalement les garçons. Elle est sévère et entraîne une hypotonie généralisée et la mort de l'enfant généralement dans les premières années de vie. Cette maladie est due à des mutations du gène MTM1 qui code pour une protéine : la myotubularine.

Les symptômes à la naissance sont principalement l'hypotonie et la détresse respiratoire. Des troubles de la déglutition, une paralysie des muscles du visage, des muscles responsables des mouvements des yeux, les paupières tombantes, des déformations du thorax et des pieds sont fréquemment associés.

### **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 200 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. Généthon dispose également du plus important site au monde de production de médicaments de thérapie génique, Généthon Bioprod. Généthon a reçu le Prix Galien 2012 pour la Recherche pharmaceutique (France) et a été ainsi le premier laboratoire à but non lucratif à recevoir cette distinction prestigieuse.

### **A propos de Myotubular Trust**

La fondation *Myotubular Trust*, créée en 2006 par Anne Lennox et Wendy Hughes, rassemble des familles concernées par la myopathie myotubulaire. Elle apporte son soutien aux programmes de recherche menés sur cette maladie dans le monde. Elle est notamment conseillée par des médecins experts de la maladie, le Pr V. Dubowitz, professeur émérite en pédiatrie, et le Pr F. Muntoni, professeur en neurologie pédiatrique à l'*Imperial College* de Londres, une des plus importantes unités en pédiatrie neuromusculaire en Europe.

#### **Contacts Presse France**

Stéphanie Bardon / Géraldine Broudin / Gaëlle Monfort  
01 69 47 12 78 / 25 64 / 28 59 - [presse@afm.genethon.fr](mailto:presse@afm.genethon.fr)

#### **Press contacts United-Kingdom**

Anne Lennox  
+447885309753 - [annelennox@myotubulartrust.org](mailto:annelennox@myotubulartrust.org)