

Congrès de l'ASGCT 2015 :

Ana Buj Bello reçoit le Prix Outstanding New Investigator

Le Dr Ana Buj Bello, chargée de recherche Inserm et responsable de l'équipe Maladies neuromusculaires à Généthon, a reçu le « *Outstanding New Investigator Award* » de l'American Society of Gene & Cell Therapy (ASGCT) lors du 18^e congrès annuel (13-16 mai 2015 / Nouvelle-Orléans). Ce prix récompense chaque année quatre chercheurs pour la qualité et l'importance de leurs travaux en thérapie génique et cellulaire.

Ana Buj Bello, récompensée pour 10 ans de travaux significatifs en thérapie génique, dirige aujourd'hui, à Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon, un programme translationnel de thérapie génique pour le traitement de la myopathie myotubulaire, une maladie musculaire extrêmement sévère de l'enfant due à des mutations dans le gène MTM1.



Dès 2008, ses travaux apportent la preuve de concept de l'efficacité d'une injection intramusculaire d'un vecteur viral adéno-associé (AAV) exprimant le gène MTM1 chez un modèle murin de la myopathie myotubulaire.

En 2009, l'équipe du Dr Ana Buj Bello, a initié, à Généthon, les premiers essais précliniques de thérapie génique par voie intraveineuse sur des souris atteintes de cette pathologie afin de corriger tous les muscles de l'organisme.

Puis, en 2014, elle est parvenue, avec son équipe, en collaboration avec deux équipes américaines (Université de Washington et Harvard Medical School), à démontrer l'efficacité de cette thérapie génique chez des chiens modèles de la myopathie myotubulaire. Le transfert du gène MTM1 a permis de rétablir la fonction musculaire et de prolonger la vie des animaux traités (*Science Translational Medicine*, 22 Janvier 2014). [[Découvrir les images des chiens traités](#)]

Dr Ana Buj Bello : « *Recevoir ce prix est un honneur et une grande satisfaction après de nombreuses années de recherche dédiées à la thérapie génique de la myopathie myotubulaire. La prochaine étape est désormais le lancement d'un essai clinique pour traiter des enfants atteints par cette maladie.* »

Frédéric Revah, directeur général de Généthon se félicite également : « *Nous sommes particulièrement fiers de cette reconnaissance de l'extraordinaire travail d'Ana Buj Bello. Cette fierté est partagée par l'ensemble des équipes de Généthon qui contribuent au développement et à la production, hautement complexes, de ce produit pour le traitement de la myopathie myotubulaire, et dont le développement clinique sera mené en partenariat avec la société de biotechnologies Audentes Therapeutics qui en assurera également la commercialisation* ».

La myopathie myotubulaire

La myopathie myotubulaire est une maladie génétique liée à l'X qui touche 1 garçon nouveau-né sur 50 000 (chiffre Orphanet). Elle est due à des mutations du gène MTM1 codant la myotubularine, une protéine impliquée dans le fonctionnement des cellules musculaires. Dans sa forme la plus grave, elle entraîne une hypotonie et faiblesse musculaire généralisée et la mort de l'enfant dans les premières années de vie. Il n'existe aujourd'hui aucun traitement efficace pour cette maladie rare très sévère.

A

P

ropo

- www.genethon.fr

Créé par l'AFM-Téléthon et financé par les recettes des animations du 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..., l'un des principaux centres internationaux de recherche et développement préclinique et clinique de traitements de thérapie génique pour les maladies rares. Généthon dispose du plus important site au monde de production GMP de médicaments de thérapie génique, Généthon Bioprod. En 2015, Généthon a été l'un des 16 lauréats du Concours mondial de l'Innovation 2030 pour son projet de développement d'un procédé de production industrielle de vecteurs de thérapie génique.

Contacts Presse

Stéphanie Bardon / Gaëlle Monfort - 01 69 47 28 59 - presse@afm-telethon.fr

Pour toute demande d'interview : Executive Office (414) 278-1341 - ehutmacher@asgct.org.