

# Généthon, 30 ans de recherche et d'innovation pionnières pour le traitement des maladies rares

*#Rarediseaseday*

**Le 28 février, la Journée Internationale des Maladies Rares mettra en lumière la communauté des maladies rares partout dans le monde. En France, Généthon, un laboratoire au modèle non lucratif unique innove pour mettre au point des traitements de thérapie génique pour les maladies rares.**

En 30 ans, Généthon s'est imposé comme pionnier et leader de la thérapie génique des maladies rares, levant un à un des obstacles qui paraissaient insurmontables, révolutionnant les perspectives thérapeutiques pour des maladies longtemps considérées comme incurables. En effet, après avoir réalisé les premières cartes du génome humain et contribué à l'identification de centaines de gènes responsables de maladies rares (1991-1997), Généthon a développé une expertise de haut niveau dans la recherche et le développement pré-clinique et clinique de traitements de thérapie génique.

Aujourd'hui, Généthon rassemble 220 chercheurs et experts. **Une force de frappe unique contre les maladies rares : 10 produits issus de ses recherches ou auxquels il a contribué sont en essai clinique à travers le monde pour des maladies rares des muscles, du foie, du sang, du système immunitaire, de la vision ; 8 autres devraient y entrer dans les cinq ans à venir.** Un premier médicament de thérapie génique intégrant des technologies issues de ses recherches a obtenu une autorisation de mise sur le marché (AMM) aux Etats-Unis, en Europe et au Japon pour l'amyotrophie spinale de type 1. Un second médicament auquel Généthon a contribué dans les phases de R&D initiales est en cours d'évaluation par les autorités de santé pour la neuropathie optique héréditaire de Leber et un troisième achève ses études cliniques en vue d'une demande d'autorisation pour la myopathie myotubulaire. Autant d'espoir pour les malades et leurs familles !

« En 1990, nous étions peu nombreux à croire que la thérapie génique aboutirait à des traitements. On nous a dit que c'était trop compliqué, que ça ne marcherait jamais. Pourtant, dès 1997, nous avons construit les premiers outils qui nous permettraient d'utiliser des gènes comme des médicaments. Puis, en collaboration avec des équipes de recherche françaises et internationales, nous avons démontré, dès 2009, que la thérapie génique pouvait être efficace dans des maladies rares très sévères. Des preuves de concept que nous avons dupliqué dans des maladies rares du sang, du système immunitaire et désormais du foie et du muscle. Aujourd'hui, de nouveaux défis sont à relever pour lever les obstacles scientifiques et technologiques encore liés à la thérapie génique. Il faut concevoir des vecteurs plus spécifiques, développer des approches permettant de réinjecter ces traitements et continuer à innover pour traiter les maladies rares et celles dites ultra-rares qui ne doivent pas rester au bord du chemin. Des enjeux pour lesquels Généthon est une nouvelle fois aux avant-postes ». **Frédéric Revah, Directeur Général de Généthon**





**Pour aller plus loin, retrouvez l'interview de Frédéric Revah à l'occasion des 30 ans de Généthon sur [Youtube](#)**

### **Généthon en bref :**

**- 6000 m2 de laboratoires**

**- 220 chercheurs et experts** dont 5 équipes de recherches dédiées aux maladies rares, et au développement de technologie pour la bioproduction

- Les pathologies rares au cœur de la stratégie

> Maladies neuromusculaires : myopathie de Duchenne, myopathies de ceintures...  
> Maladies métaboliques : maladie de Pompe, de Cori, syndrome de Crigler-Najjar  
> Maladies du système immunitaire : syndrome de Wiskott-Aldrich, anémie de Fanconi, Granulomatose septique chronique...

**- 10 produits de thérapie génique** en clinique à travers le monde pour 10 maladies rares différentes

**- 8 programmes** prévus pour entrer en clinique dans les 5 ans à venir

**- La plus grande banque d'ADN d'Europe** pour les maladies génétiques : 400 000 échantillons d'ADN de 90 000 d'individus pour 472 maladies différentes

**- Une recherche et une innovation de pointe** pour améliorer les vecteurs de thérapie génique, limiter les réponses immunitaires et améliorer la production

### **En savoir plus et découvrir les dernières actualités de Généthon :**

**[Follow us on LinkedIn](#)**

**[Twitter : @GenethonFR](#)**

**[genethon.fr/en](http://genethon.fr/en)**

Contacts presse

Stéphanie Bardon – [sbardon@afm-telethon.fr](mailto:sbardon@afm-telethon.fr) / [communication@genethon.fr](mailto:communication@genethon.fr) –

01.69.47.12.78