

Généthon annonce le traitement d'un premier patient dans le cadre de son essai clinique de thérapie génique pour la myopathie de Duchenne

Un premier patient a été traité à I-motion, la plateforme d'essais cliniques pédiatriques pour les maladies neuromusculaires situé à l'hôpital Trousseau, à Paris, dans le cadre de l'essai de thérapie génique mené par Généthon dans la myopathie de Duchenne.

Un jeune garçon atteint de myopathie de Duchenne a reçu une première dose de thérapie génique GNT 0004 à [I-Motion](#), plateforme d'essais cliniques pédiatriques pour les maladies neuromusculaires à Paris. Il est le premier d'un essai multicentrique international de phase I/II/III, approuvé en France par l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament (ANSM) et au Royaume-Uni par la British Medicines & Healthcare products Regulatory Agency, dont Généthon est le promoteur.



« Le traitement de ce jeune patient est une première étape profondément symbolique pour Généthon et la concrétisation de 30 ans de recherches pionnières de Généthon. Cet essai incarne la qualité des recherches qui sont menées dans nos laboratoires, en collaboration avec des équipes internationales d'excellence. La myopathie de Duchenne est une maladie particulièrement complexe car elle touche tous les muscles. Nous devons donc rester prudents mais nous sommes fiers que les technologies mises au point à Généthon deviennent aujourd'hui des candidats-médicaments susceptibles de changer l'avenir des patients » souligne Frédéric Revah, le directeur général de Généthon.

« Nous manquons cruellement de traitements pour la myopathie de Duchenne à ce jour. Nous plaçons beaucoup d'espoirs dans ce candidat-médicament » confie le Pr Muntoni, du Dubowitz Neuromuscular Centre (UCL Great Ormond Street Institute of Child Health & Great Ormond Street Hospital (Londres, Royaume-Uni), investigateur principal de l'essai.

La myopathie de Duchenne est aujourd'hui incurable et le développement d'un traitement efficace représente un défi exceptionnel pour cette maladie emblématique du combat de l'AFM-Téléthon et de Généthon.

Le produit de thérapie génique (GNT004) utilisé est composé d'un vecteur AAV (virus adeno-associé) et d'un gène optimisé, une version raccourcie mais fonctionnelle du gène codant pour la dystrophine, la protéine déficiente chez les personnes atteintes de la myopathie de Duchenne. Ce produit associe cette micro-dystrophine à un vecteur conçu pour s'exprimer dans les tissus musculaires, après une

injection intraveineuse unique, 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). Il est co-développé pour l'essai clinique avec Sarepta Therapeutics.

A propos de l'essai

Cet essai de thérapie génique de phase I/II/III est un essai multicentrique de recherche de dose, suivi d'une étude randomisée d'efficacité, réalisée pour mesurer l'efficacité du produit contre placebo. Au bout d'un an, les patients ayant reçu le placebo devraient recevoir le produit GNT 0004. L'essai a reçu une autorisation en France, au Royaume-Uni (des demandes d'autorisation sont en cours aux Etats-Unis et en Israël) et inclut des garçons de 6 à 10 ans, atteints de myopathie de Duchenne et ayant conservé leur capacité de marche.

Le critère d'évaluation principal de l'essai est l'évaluation de l'évolution, à un an, des capacités motrices des sujets traités selon l'échelle de mesure North Star (NSAA). La NSAA est une échelle validée de 17 items visant à mesurer les capacités motrices fonctionnelles chez les enfants ambulants.

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 3500. Elle est liée à des anomalies du gène responsable de la production de la dystrophine, une protéine essentielle au bon fonctionnement du muscle. Ce gène a la caractéristique d'être l'un des plus grands de notre génome (2,3 millions de paires de bases dont plus de 11000 sont codantes). Du fait de sa taille, il est techniquement impossible d'insérer la séquence complète d'ADN codant pour la dystrophine dans un vecteur viral (ni même les seules 11000 paires de bases codantes), comme cela est habituellement fait en thérapie génique.

A propos de Généthon

Créé par l'AFM-Téléthon, Généthon est un centre de recherche et de développement à but non lucratif dédié à la thérapie génique des maladies rares, de la recherche à la validation clinique. Généthon mène plusieurs programmes en cours au stade clinique, préclinique et de recherche pour des maladies rares du muscle, du sang, du système immunitaire et du foie. Un premier produit intégrant des technologies issues de recherches pionnières dans ses laboratoires a obtenu une autorisation de mise sur le marché aux Etats-Unis, en Europe et au Japon pour l'amyotrophie spinale et un second produit est en phase de demande d'une autorisation de mise sur le marché pour une maladie rare de la vision. 9 autres produits issus de la R&D de Généthon, seul ou en collaboration, sont aujourd'hui en essai clinique, et plusieurs autres sont en phase de préparation aux essais cliniques pour 2021 et 2022.

[Accéder au portefeuille de produits de Généthon](#)

<https://www.genethon.fr/en/>

Suivre Généthon [Twitter](#) et [LinkedIn](#)

Contact presse :

Stéphanie Bardon – communication@genethon.fr – 01.69.47.12.78