

## Myopathie myotubulaire

### **Généthon se félicite des résultats intermédiaires de l'essai clinique de phase I/II mené avec un produit de thérapie génique développé dans ses laboratoires**

Le 21 septembre dernier, Audentes Therapeutics, une société de biotechnologies, lançait le premier essai de thérapie génique chez des enfants atteints de myopathie myotubulaire grâce à un médicament de thérapie génique conçu à Généthon ([lire le communiqué](#)). 12 semaines après l'injection du premier patient, les 3 premiers enfants traités montrent de premiers signes d'efficacité.

La myopathie myotubulaire est une maladie génétique liée à l'X qui touche 1 garçon nouveau-né sur 50 000. Elle est due à des mutations du gène MTM1 codant la myotubularine, une protéine impliquée dans le fonctionnement des cellules musculaires. Elle se caractérise par une faiblesse musculaire extrême et une insuffisance respiratoire sévère. 50% des enfants atteints décèdent avant l'âge de 18 mois.

#### Du médicament conçu à Généthon aux premiers signes de forces musculaires chez les enfants traités

L'équipe d'Ana Buj-bello de Généthon, l'un des laboratoires de l'AFM-Téléthon, a travaillé, entre 2009 et 2016, grâce à l'AFM-Téléthon et avec le soutien de Myotubular Trust, au développement d'un vecteur viral adéno-associé (AAV) capable de véhiculer le gène MTM1 dans les muscles, démontrant une efficacité spectaculaire chez la souris modèle puis chez des chiens naturellement atteints de cette maladie. Ces résultats ont permis de mettre en place un essai international de phase I/II – mené par Audentes Therapeutics, dont l'objectif est la sécurité et l'efficacité du produit, chez 12 enfants âgés de moins de 5 ans.

Douze semaines après l'injection du candidats-médicament chez le premier enfant, les premiers effets positifs sont constatés chez les 3 enfants traités et notamment :

- **Améliorations significatives de la fonction neuromusculaire**
- **Améliorations significatives de la fonction respiratoire**
- **Amélioration de l'état général des enfants traités**

Pour découvrir en détails les résultats chez chacun des 3 enfants traités : <http://prn.to/2IXCrSE>



« Ces premiers résultats très encourageants montrent la qualité des travaux développés par notre laboratoire Généthon. Il aura fallu 8 ans de recherche et développement et plusieurs millions d'euros pour aboutir à cet essai. Avec ces premiers résultats, qui devront bien sûr être confirmés par des analyses à long terme pour établir le bénéfice thérapeutique du traitement, nous sommes extrêmement fiers et heureux que notre savoir-faire basé sur près de vingt années de

*recherche pionnière que nous avons menée dans le domaine de la thérapie génique bénéficie aujourd'hui aux premiers patients atteints par cette pathologie particulièrement grave»* déclare Frédéric Revah, directeur général de Généthon.



*« Nous avons travaillé sur le développement du vecteur et sommes ravis pour les patients et leurs familles des premiers résultats très encourageants de cet essai clinique, lesquels donnent de l'espoir aussi pour d'autres maladies génétiques du muscle»* souligne Ana Buj-Bello, chercheuse à Généthon, auteure des travaux précliniques.

**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 150 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.

Contacts Presse

Stéphanie Bardon - 01 69 47 12 78 - [sbardon@afm.genethon.fr](mailto:sbardon@afm.genethon.fr)