

Thérapie génique des maladies neuromusculaires : Généthon présentera ses derniers résultats lors du congrès international Myology 2024

Trois interventions orales, dix-huit posters : les travaux de Généthon, le laboratoire français leader de la thérapie génique pour les maladies rares, seront mis à l'honneur lors du 8ème congrès international Myology 2024 qui se déroulera au Palais des Congrès de Paris du 22 au 25 avril 2024.

Dédié aux avancées de la recherche et des thérapeutiques sur le muscle et ses maladies, le congrès Myology 2024, organisé par l'AFM-Téléthon, rassemblera plus de 1000 scientifiques et experts internationaux pendant quatre jours. Spécialiste des maladies neuromusculaires et pionnier de la thérapie génique, Généthon sera naturellement présent, avec plus de soixante-dix chercheurs et experts.

Myology 2024 sera l'occasion pour Généthon de communiquer les premiers résultats cliniques de son essai de thérapie génique pour la myopathie de Duchenne. Ils seront présentés par le Professeur Francesco Muntoni (Londres), investigateur principal de l'essai, le mardi 23 avril de 15h à 15h20 lors d'une session « Late breaking news ».

« Le congrès MYOLOGY 2024 à Paris est une occasion unique pour nos scientifiques de présenter les dernières avancées de Généthon en matière d'innovations en thérapie génique pour les maladies neuromusculaires. Cette nouvelle édition sera marquée par des annonces exceptionnelles qui reflètent la recherche d'excellence et l'expertise de nos équipes pour concevoir et développer des traitements de thérapie génique et en faire bénéficier les malades » annonce Frédéric Revah, Directeur Général de Généthon.

Au programme de ce congrès, trois présentations orales concernant les recherches et innovations développées par Généthon :

Young investigator symposium – Mardi 23 avril - 14h30 : *« The damaged lysosome is a therapeutic target for combined therapy in Duchenne muscular dystrophy »* – Abbass Jaber, doctorant dans l'équipe Dystrophies Musculaires Progressives d'Isabelle Richard, montrera l'existence de dysfonctionnements dans les lysosomes des cellules musculaires chez les patients atteints de myopathie de Duchenne et présentera comment cette découverte pourrait permettre la mise au point de thérapies combinées avec la thérapie génique.

Late Breaking News - Mardi 23 avril – 15h : *« First data of the phase I/II part of the clinical trial of GNT0004 AAV8- μ dystrophin gene therapy in ambulant DMD boys »* - Le Professeur Francesco Muntoni, investigateur Principal de l'essai (Great Ormond Street Hospital for Children) à Londres, présentera les premiers résultats cliniques de l'essai de thérapie génique de Généthon pour la myopathie de Duchenne.

Parallel session 2 // LGMD - Mercredi 24 avril - 11h : *« Development of gene therapy for three prevalent forms of LGMD »* – Evelyne Gicquel, PhD, Chargée d'études dans le laboratoire Dystrophies Musculaires Progressives d'Isabelle Richard, présentera les dernières avancées sur le développement de candidats-médicaments de thérapie génique pour trois myopathies des ceintures différentes (LGMD - Limb-Girdle Muscular Dystrophy).

18 posters de collaborateurs Généthon seront également présentés pendant le congrès.

- **Deep Learning algorithm for determination of muscle fiber type on Hematoxylin Eosin (HE) stained histology slices – Jérémie COSETTE**
- *Quantitative muscle MRI for predicting disease progression in thigh muscle of Duchenne muscular dystrophy patients – Fei CAO*
- **Lipid metabolism is disrupted in mouse and human models of FKRP deficiency, and rescued after FKRP gene transfer – Evelyne GICQUEL**
- *FKRP related Limb-Girdle Muscular Dystrophy: a biomarker identification study – Stephany CAMPUZANO*
- **Disease exacerbation 3D MYO tissues derived from Duchenne muscular dystrophy iPSC muscle strength loss and enables therapeutic screening reveals – Laura PALMIERI**
- *Evaluation of gene transfer efficiency in a model of dystrophic muscle disorder performed by machine learning and linear discriminant analysis – Anthony BRUREAU*
- **Evaluation of muscle fiber membrane impairment in isolated fibers of a dysferlin mouse model – Anthony BRUREAU**
- *Occurrence of lysosomal damage in the dystrophic muscle and its evaluation by Galectin-3 – David ISRAELI*
- **The SGCG KI mouse: a new animal model for sarcoglycanopathies – Valeria AGOSTINI**
- *Prime editing as a potential therapeutic for p97 mutations derived neurodegeneration and neuromuscular diseases – Tao WANG*
- **An Integrin-targeting AAV developed by a novel computational rational design methodology presents an improved targeting to the skeletal muscle and reduced tropism to the liver – Laurence SUEL-PETAT**
- *Optimization of gene therapy vectors for alpha -sarcoglycanopathies – Elise LACHIVER*
- **The engineered AAVpo1.A1 vector transduces efficiently murine and human skeletal muscle fibers with liver detargeting – Edith RENAUD-GABARDOS**
- *Spastin, a protein involved in hereditary spastic paraplegia, regulates ER-mitochondrial contact sites and mitochondrial homeostasis – Andrea BURGO*
- **Understanding neuromuscular affectations in acid ceramidase deficient mice and correction by gene therapy – Marion DEROME**
- *Heart toxicity can be induced in rat after injection of high level of AAV expressing Gamma-sarcoglycan using the Desmin and MHCK7 but not the tMCK promoter – Jérôme POUPIOT*
- **Immunotherapy treatment with FAP-specific CAR-T cells can reduce skeletal muscle fibrosis and promote AAV gene therapy efficiency in a murine model of Duchenne muscular dystrophy – Sonia ALBINI**
- *Treatment of myotonic dystrophy type 1 with CRISPR/Cas9 – Paloma NAVAS-NAVARRO*

A propos de Généthon

Pionnier dans la découverte et le développement de thérapies géniques pour les maladies rares, Généthon est un laboratoire à but non lucratif, créé par l'AFM-Téléthon. Un premier médicament de thérapie génique, auquel Généthon a contribué, a obtenu sa mise sur le marché pour l'amyotrophie spinale. Avec plus de 200 scientifiques et professionnels, Généthon a pour objectif de mettre au point des thérapies innovantes qui changent la vie des patients souffrant de maladies génétiques rares. Treize produits de thérapie génique issus de la recherche de Généthon, ou auxquels Généthon a contribué, sont en cours d'essais cliniques pour des maladies du foie, du sang, du système immunitaire, des muscles et des yeux. Sept autres produits sont en phase de préparation pour des essais cliniques au cours des cinq prochaines années.

En savoir plus sur www.genethon.fr

Contact Presse

Stéphanie Bardou – 06.45.15.95.87 – communication@genethon.fr