

Communiqué de presse
9 septembre 2019

Succès d'une thérapie génique
dans une nouvelle maladie du sang :
des vecteurs-médicaments développés en collaboration
avec Généthon

Les équipes du Dr Juan Bueren, du Centre pour l'énergie, l'environnement et la technologie (CIEMAT – Espagne) annoncent ce jour dans *Nature Medicine*, les résultats concluants (<https://www.nature.com/articles/s41591-019-0550-z>) d'un essai de thérapie génique de phase I/II chez 4 patients atteints d'Anémie de Fanconi, une maladie rare du sang. En effet, la thérapie génique a permis de corriger les cellules souches hématopoïétiques des malades grâce à un vecteur-médicament développé en collaboration avec Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon dédié à la conception et au développement de médicaments de thérapie génique, et produit à YposKesi, plateforme industrielle de production de médicaments innovants. Après la bêta-thalassémie, la drépanocytose, l'hémophilie, une nouvelle maladie génétique du sang, l'anémie de Fanconi, bénéficie aujourd'hui d'un essai de thérapie génique chez l'homme.

L'anémie de Fanconi est une maladie génétique rare du sang liée à une dérégulation de la réparation de l'ADN entraînant notamment la chute de la production des cellules sanguines par la moelle osseuse et une forte susceptibilité des patients atteints à certains produits chimiothérapeutiques. La prévalence est estimée à 1/300.000 naissances, soit environ 200 à 250 malades en France avec des atteintes génétiques diverses. Elle se caractérise par une fatigue importante, une susceptibilité élevée aux infections et génère un risque 4000 fois supérieur de développer une leucémie aiguë ou des cancers. La greffe de moelle osseuse, lorsqu'elle est possible, reste à ce jour le principal traitement, mais les patients sont fragiles.

Dans le cadre du consortium européen [Eurofancolen](#), dont Généthon est partenaire, l'équipe d'Anne Galy, directrice de Recherche Inserm (UMR S951) à Généthon, a contribué à la conception d'un vecteur lentiviral pour transporter un gène-médicament, le gène FANC-A, au cœur des cellules souches hématopoïétiques et corriger les cellules de patients. Objectif : repeupler le système sanguin des patients traités avec des cellules fonctionnelles.

Le vecteur-médicament de thérapie génique, produit par la plateforme industrielle française YposKesi, testé dans le cadre d'un essai clinique de phase I/II réalisé en Espagne par les équipes du Dr Juan Bueren (CIEMAT) et du Dr. Jullian Sevilla (Hospital del Nino Jesus), a permis de corriger les cellules qui, une fois réinjectées, se développent progressivement dans la moelle osseuse des 4 patients traités. Après 3 ans de recul, les chercheurs constatent que plus de la moitié des cellules sanguines sont « saines », c'est-à-dire corrigées du défaut génétique, chez l'un des patients et progressent à des niveaux plus partiels chez les autres, permettant ainsi de stabiliser la chute des globules blancs.

Anne Galy qui travaille, depuis plus de dix ans, à la conception et au développement de thérapies innovantes pour les maladies du système immunitaire et du sang a contribué à ces travaux.

« Ces résultats sont le fruit d'une collaboration de longue date avec le Dr Juan Bueren. Nos expertises conjuguées ont permis de lancer cet essai qui est à la fois un succès technologique et thérapeutique : c'est la première fois au monde que l'on identifie le moment « idéal » pour prélever les cellules souches des patients qui en ont déjà très peu, que l'on parvient à manipuler et à modifier génétiquement ces cellules très fragiles que l'on démontre qu'elles peuvent greffer et produire divers types de cellules sanguines corrigées sans que les patients n'aient reçu de conditionnement chimiothérapeutique. Je suis fière que nos efforts soient aujourd'hui payants pour les enfants atteints de cette forme de la maladie et qui peuvent bénéficier d'un traitement non toxique » Anne Galy, directrice de recherche à Généthon.



« Ces premiers résultats très encourageants montrent la qualité des travaux et des produits développés par notre laboratoire Généthon. 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.

Genethon est depuis plus de vingt ans pionnier pour la thérapie génique des maladies rares. Un premier produit issu de la R&D de Généthon pour l'amyotrophie spinale de type 1, licencié à la société AveXis, a obtenu une autorisation de mise sur le marché aux US en 2019 et en cours d'autorisation en Europe. 7 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 2020 et 2021.

A propos de Généthon - 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 près de 180 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. 8 produits de thérapie génique issus de ses travaux de recherche sont en 2019 à l'essai dans le monde pour des maladies neuromusculaires, des déficits immunitaires, des maladies du sang, de la vision et du foie.

Suivre l'Institut des Biothérapies sur Twitter : @BiotherapiesIns

A propos de l'AFM-Téléthon - www.afm-telethon.fr

L'AFM-Téléthon est une association de malades et de parents de malades engagés dans le combat contre la maladie. Grâce aux dons du Téléthon (85,8 millions d'euros, collecte finale du Téléthon 2018), elle est devenue un acteur majeur de la recherche biomédicale pour les maladies rares en France et dans le monde. Elle soutient aujourd'hui des essais cliniques concernant des maladies génétiques de la vue, du sang, du cerveau, du système immunitaire, du muscle. À travers ses laboratoires, c'est également une association atypique en capacité de concevoir, produire et tester ses propres médicaments de thérapie innovante. **Numéro accueil familles 0800 35 36 37 (numéro vert)**

Suivre l'AFM-Téléthon sur Twitter : @Téléthon_France

Contact presse :

**Stéphanie Bardon – Marion Delbouis - presse@afm-telethon.fr –
01.69.47.29.01 / 06.45.15.95.87**