

La fondation anglaise Myotubular Trust apporte son soutien à Généthon pour le développement de la thérapie génique dans la myopathie myotubulaire

Evry (France), le 24 juin 2013. La fondation anglaise Myotubular Trust, créée par des parents de malades, annonce son soutien au développement d'un essai pré-clinique de thérapie génique pour la myopathie myotubulaire, un projet coordonné par le Dr Buj-Bello au sein de Généthon (Evry, France).

La myopathie congénitale myotubulaire est une maladie neuromusculaire de l'enfant due à des mutations du gène MTM1 codant pour la myotubularine, une protéine impliquée dans le fonctionnement des cellules musculaires. Depuis 2009, le Dr Buj-Bello mène au sein de Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon, des travaux visant à développer une thérapie génique pour cette maladie rare qui touche 1 nouveau-né garçon sur 50 000.

La fondation anglaise - Myotubular Trust- qui est la plus importante association de malades et parents de malades en Europe pour cette maladie, a décidé d'apporter son soutien à l'équipe du Dr Buj-Bello à hauteur de 120 000 euros pour 2 années.

Pour Anne Lennox, directrice générale de Myotubular Trust : « *Nous sommes heureux de soutenir le travail du Dr Anna Buj-Bello qui a été la première chercheuse à démontrer que le transfert de gène permet de prolonger la vie de souris modèles de la myopathie myotubulaire. Grâce aux nombreuses années de recherche et aux coopérations internationales, le travail de Généthon, laboratoire de thérapie génique à l'expertise unique et à la renommée mondiale, nous permet d'entrevoir l'espoir d'arriver un jour à un traitement pour cette maladie.* »

Pour Fulvio Mavilio, directeur scientifique de Généthon : « *Le soutien apporté par Myotubular Trust permettra à l'équipe du Dr Buj-Bello d'avancer plus vite vers la mise au place d'un essai clinique de thérapie génique pour la myopathie myotubulaire. Pour cette maladie très rare, la collaboration avec les associations de malades au-delà de nos frontières est un atout majeur pour la réussite du projet.* »

Dans le cadre des travaux financés par Myotubular Trust, Genethon engagera son expérience et son savoir-faire dans le développement de traitements de thérapie génique pour les maladies rares. Généthon possède une expertise unique dans ce domaine en tant que promoteur de deux essais internationaux actuellement en cours pour des déficits immunitaires, sa contribution à un autre essai devant démarrer d'ici fin 2013 pour une maladie rare de la vision, et de nombreux essais en cours de préparation pour des maladies rares du muscle, du sang, du foie, et du système nerveux.

La myopathie myotubulaire

La myopathie myotubulaire est une maladie génétique rare présente dès la naissance qui se transmet selon le mode récessif lié à l'X. Elle atteint donc principalement les garçons. Elle est sévère et entraîne une hypotonie généralisée et la mort de l'enfant généralement dans les premières années de vie. Cette maladie est due à des mutations du gène MTM1 qui code pour une protéine : la myotubularine.

Les symptômes à la naissance sont principalement l'hypotonie et la détresse respiratoire. Des troubles de la déglutition, une paralysie des muscles du visage, des muscles responsables des mouvements des yeux, les paupières tombantes, des déformations du thorax et des pieds sont fréquemment associés.

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 plus de 200 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. Généthon dispose également du plus important site au monde de production de médicaments de thérapie génique, Généthon Bioprod. Généthon a reçu le Prix Galien 2012 pour la Recherche pharmaceutique (France) et a été ainsi le premier laboratoire à but non lucratif à recevoir cette distinction prestigieuse.

A propos de Myotubular Trust

La fondation *Myotubular Trust*, créée en 2006 par Anne Lennox et Wendy Hughes, rassemble des familles concernées par la myopathie myotubulaire. Elle apporte son soutien aux programmes de recherche menés sur cette maladie dans le monde. Elle est notamment conseillée par des médecins experts de la maladie, le Pr V. Dubowitz, professeur émérite en pédiatrie, et le Pr F. Muntoni, professeur en neurologie pédiatrique à l'*Imperial College* de Londres, une des plus importantes unités en pédiatrie neuromusculaire en Europe.

Contacts Presse France

Stéphanie Bardon / Géraldine Broudin / Gaëlle Monfort
01 69 47 12 78 / 25 64 / 28 59 - presse@afm.genethon.fr

Press contacts United-Kingdom

Anne Lennox
+447885309753 - annelennox@myotubulartrust.org

The European charity Myotubular Trust is supporting Généthon in developing gene therapy for myotubular myopathy

Evry (France), June 24, 2013. The European charity Myotubular Trust announces its support to the development of a pre-clinical gene therapy trial for myotubular myopathy, a project co-ordinated by Dr. Anna Buj-Bello at Généthon (Evry, France).

Congenital myotubular myopathy is a neuromuscular disease of children caused by mutations in the MTM1 gene encoding myotubularin, a protein involved in the functioning of muscle cells. Since 2009, Dr Buj-Bello has been working at Généthon on the development of a genetic therapy for this disease, which affects 1 out of 50,000 newborn males.

The European charity Myotubular Trust, based in the UK, the largest association of patients and parents in Europe for this disease, decided to support Dr Buj-Bello's team with a grant of € 120,000 over 2 years.

Anne Lennox, General Director of the Myotubular Trust stated: *"We are pleased to support the work of Dr Anna Buj-Bello, who was the first researcher to demonstrate that gene transfer extends the life of mice suffering from myotubular myopathy. Thanks to many years of research and international co-operation, the work of Généthon, a world-renowned research organization with unique expertise in the field of gene therapy, allows us to hope that we will soon have a treatment for this disease".*

Fulvio Mavilio, Scientific director of Généthon, said: *"The support given by the Myotubular Trust will enable Dr Buj-Bello's team to make quicker progress in developing a gene therapy clinical trial for myotubular myopathy. For such a rare disease, co-operation with an international patient association is a major advantage and a key success factor".*

In the context of the project funded by the Myotubular Trust, Généthon will deploy its experience and know-how in developing gene therapies for rare diseases. Généthon has unique expertise in this field: it is the promoter of two ongoing international clinical trials for primary immunodeficiencies, participates in a trial addressing a rare eye disease that will start before the end of 2013, and has several trials in preparation addressing rare diseases of the muscles, blood, liver and central nervous system.

Myotubular myopathy

Myotubular myopathy is a rare genetic disease presenting at birth and transmitted by an X-linked recessive mode. It therefore mainly affects boys. It is a severe disease leading to general hypotonia and death, generally during the first years of life. The disease is caused by a mutation in the MTM1 gene, encoding a protein – myotubularin – involved in lipid metabolism in the muscle.

The symptoms at birth are mainly hypotonia and respiratory distress. Problems with swallowing, paralysis of the facial muscles responsible for eye movements, dropping eyelids and deformations of the chest and feet are frequently associated with this disease.

About Généthon

Généthon, located in Evry, France, is a non-profit organisation dedicated to the development of biotherapies for orphan genetic diseases. Généthon has unique experience in the international research community in gene therapy and muscle disorders, and has several clinical trials ongoing or in preparation for neuromuscular, blood, liver and eye diseases. Généthon has one of the largest viral vector production facilities in the world, and has unique expertise in assessing the quality and efficacy of viral vectors for clinical application.

About Myotubular Trust

Anne Lennox and Wendy Hughes, two parents of children affected by myotubular myopathy, set up the Myotubular Trust in February 2006. It was very clear that as a rare condition, research into myotubular myopathy could lag substantially behind the scientific developments in other fields of muscle disease, due to lack of dedicated funds, and the difficulty of "competing" with other more common diseases. The Founding Patron is the renowned Professor Victor Dubowitz, Emeritus Professor of Paediatrics at University of London and President of the World Muscle Society. Professor Francesco Muntoni, Professor of Pediatric Neurology and Head of The Dubowitz Neuromuscular Centre at the Institute of Child Health/Great Ormond Street Hospital for Children, London, serves as scientific advisor and Chair of the Scientific Advisory Board, which supervises research grant awards. In 2010 the Trust became incorporated as a company limited by guarantee (07260229) registered in England and Wales.

Contacts Presse France

Stéphanie Bardon / Géraldine Broudin / Gaëlle Monfort
01 69 47 12 78 / 25 64 / 28 59 - presse@afm.genethon.fr

Press contacts United-Kingdom

Anne Lennox
+447885309753 - annelennox@myotubulartrust.org