



Communiqué de presse
1^{er} octobre 2020

Des cartes du génome humain aux premières victoires de la thérapie génique : Généthon, le laboratoire du Téléthon, a 30 ans

Le 1^{er} octobre 1990, il y a 30 ans, des chercheurs prêts à changer le monde des maladies génétiques rares s’installaient dans un laboratoire pas comme les autres. Créé par une association de malades et parents de malades, et financé par le Téléthon, Généthon a, depuis, relevé des défis majeurs, s’est adapté, a innové à chaque étape du chemin du médicament : des cartes du génome humain aux premiers médicaments de thérapie génique. Aujourd’hui, Généthon a réussi son pari : la thérapie génique multiplie les succès.

« Notre laboratoire est le symbole de ce que peut faire de mieux notre pays quand il mobilise la créativité des chercheurs, l’audace des bâtisseurs, la combativité des familles et la mobilisation populaire » souligne Laurence Tiennot-Herment, Présidente de l’AFM-Téléthon et de Généthon. En effet, Généthon a été créé il y a 30 ans, à l’initiative des familles de l’AFM-Téléthon, grâce à la collecte des premiers Téléthon. **L’enjeu était immense : défricher le génome humain, traquer les gènes responsables de maladies génétiques et inventer la médecine de demain.**

Dès 1992, soit deux ans après sa création, [Généthon réalisait les premières cartes du génome humain](#) devançant les équipes américaines et accélérant ainsi l’identification des gènes pathologiques et le déchiffrement global du génome humain. Les équipes du laboratoire ont ensuite enchaîné les succès et les premières scientifiques :

- 1996 : Version finale de la carte génétique de l’homme : 5 264 marqueurs appelés « AFM » balisent le génome.
- 1997 : production du 1^{er} lot de vecteur de thérapie génique pour la recherche, 2500 lots de vecteurs délivrés à 370 équipes scientifiques françaises et internationales entre 1998 et 2002.
- 2006 : lancement du 1^{er} essai clinique de thérapie génique utilisant des AAV (les vecteurs les plus utilisés aujourd’hui en thérapie génique) dans une maladie neuromusculaire.
- 2007 : Dépôt de brevets liés au produit de thérapie génique AAV9-SMN ainsi que son administration in vivo dans le système nerveux central. L’équipe de Martine Barkats démontrera, en 2011, la capacité du vecteur à passer la barrière hémato-encéphalique pour atteindre le motoneurone chez des souris modèles de l’amyotrophie spinale et qui est utilisé dans le Zolgensma®, mis sur le marché en 2019.
- 2010 : Démarrage de l’essai clinique international de thérapie génique dans le syndrome de Wiskott-Aldrich, un déficit immunitaire, avec un vecteur de type lentivirus.
- 2013 à aujourd’hui : multiplication des essais cliniques.

En 2019, Généthon franchit un cap historique : le premier médicament de thérapie génique intégrant des technologies issues de recherches pionnières dans ses laboratoires obtient une autorisation de mise sur le marché (AMM) aux Etats-Unis pour l’amyotrophie spinale. L’AMM est également obtenue en 2020 en Europe et au Japon.

Pour Frédéric Revah, directeur général de Généthon : « Généthon a eu un rôle déterminant dans l'émergence et la démonstration de l'efficacité de la thérapie génique. Nos expertises multiples - de la conception des produits, leur production, aux affaires réglementaires et à la mise en place d'essais cliniques - et la richesse de notre pipeline font de Généthon l'un des leaders mondiaux de la thérapie génique. Notre objectif est de continuer à innover pour la thérapie génique de demain, améliorer son efficacité, traiter plus de malades et multiplier les victoires pour des maladies rares considérées comme incurables ».

Aujourd'hui, Généthon représente une force de frappe unique avec :

- **220 chercheurs et experts** de la recherche à la clinique (chercheurs, ingénieurs, médecins, pharmaciens, experts des affaires réglementaires, de la bioproduction) au service d'une stratégie innovante et d'un [portefeuille clinique riche](#).
- **1 produit issu de ses recherches disponible sur le marché** pour une maladie neuromusculaire (amyotrophie spinale)
- **1 produit auquel Généthon a contribué, en cours d'autorisation**, pour une maladie rare de la vision (NOHL)
- **7 produits, développés, seuls ou en collaboration, en cours d'expérimentation clinique** à travers le monde pour des maladies rares du foie, du muscle, du sang.
- **7 essais aux portes de la clinique** dont un qui devrait débiter dans les semaines à venir pour la myopathie de Duchenne.

Les victoires de Généthon, ce sont les familles qui en parlent le mieux...

« Après le traitement, Hyacinthe a rapidement rebougé les bras, attrapé des objets, tenait mieux sa tête. Grâce à la thérapie génique, on peut envisager un avenir pour notre fils ». Cédric, papa de Hyacinthe, 2 ans, atteint d'une amyotrophie spinale de type 1 (AMM US, Europe, Japon).

« Immédiatement, Augustin a fait des progrès impressionnants. Cinq mois après l'injection, il mangeait des purées, tenait assis quelques minutes. Aujourd'hui, il a 18 mois, est toujours là et fait chaque jour des progrès. » Guillaume, papa d'Augustin, 18 mois, atteint d'amyotrophie spinale de type 1 (AMM US, Europe, Japon)

« Avant le traitement, Jules ne tenait pas sa tête, ne pouvait pas déglutir seul, ne parlait pas, était branché 24h sur 24 à un respirateur. Aujourd'hui, il parle tout le temps, commence à manger par lui-même et il n'a plus d'assistance respiratoire la journée. » Anaïs, maman de Jules, 4 ans, myopathie myotubulaire (essai en cours).

« 15 jours après la thérapie génique, j'ai perçu des couleurs, puis des formes. Aujourd'hui, je me déplace sans canne dans la rue, je ne suis plus obligé de compter les stations de métro car j'arrive à lire leurs noms. Je peux même revoir le visage de ma femme ! » Julien, 43 ans, neuropathie optique de Leber (AMM en cours)

« Quand on lui a réinjecté ses cellules modifiées, c'était vraiment magique. Depuis l'injection, Charlie va bien ». Aurélien et Cécile, les parents de Charlie, 4 ans, anémie de Fanconi (essai en cours).

« Sethi, s'il reste fragile, est sorti de sa « bulle ». Il peut courir, aller à l'école. Cette thérapie génique a offert une nouvelle vie à mon fils ! » Azizah, maman de Sethi, 10 ans, syndrome de Wiskott-Aldrich (déficit immunitaire) (essai terminé)

Tout savoir sur Généthon : www.genethon.fr

Contacts presse : Stéphanie Bardon – 01.69.47.12.78 – sbardon@afm-telathon.fr