

## **7 SEPTEMBRE 2016 - DUCHENNE AWARENESS DAY**

### **30 ANS APRÈS LA DÉCOUVERTE DU GÈNE, LA MYOPATHIE DE DUCHENNE AU CŒUR DE L'INNOVATION THÉRAPEUTIQUE**

Le 7 septembre est, depuis 2014, la journée mondiale de la myopathie de Duchenne. Le Duchenne Awareness Day met en lumière cette maladie qui touche environ 250 000 garçons dans le monde. Cette édition 2016 a une résonance particulière : **2016 marque le 30<sup>ème</sup> anniversaire de la découverte du gène de la myopathie de Duchenne. Depuis, tout a changé pour les familles concernées par la plus fréquente des maladies neuromusculaires de l'enfant. Plus de 30 essais thérapeutiques sont en cours à travers le monde, les premiers candidats-médicaments émergent et plus de 15 ans de vie ont été gagnés pour les malades.**

#### **DE LA DÉCOUVERTE DU GÈNE AUX PREMIERS ESSAIS CLINIQUES**

Le 30 septembre 1986 marque le point de départ de cette aventure scientifique inédite. Anthony Monaco, un chercheur de l'équipe américaine de L. Kunkel, annonce l'identification, grâce à une méthode innovante de « génétique inverse », du gène responsable de la myopathie de Duchenne. Une avancée déterminante pour l'ensemble de la communauté scientifique mais également pour l'AFM-Téléthon qui concentrera ses forces pour faire émerger une médecine innovante issue de la connaissance des gènes. Le gène de la dystrophine, une protéine essentielle au bon fonctionnement du muscle, concentre les difficultés car c'est le plus grand gène humain connu. Les chercheurs ont donc dû développer et explorer toutes les pistes pour envisager des solutions thérapeutiques. Thérapie génique, thérapie cellulaire, chirurgie du gène, pharmacogénétique... **plus 30 essais thérapeutiques sont aujourd'hui en cours à travers le monde concernant la myopathie de Duchenne.** Plusieurs centaines de malades participent à ces essais. Plusieurs candidats-médicaments font l'objet de discussions avec les autorités réglementaires aux Etats-Unis et en Europe.

#### **DES ESSAIS DE THÉRAPIES INNOVANTES EN PRÉPARATION**

Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon, a joué un rôle pionnier pour démontrer l'intérêt de la stratégie de saut d'exon dans le développement de thérapies innovantes pour la myopathie de Duchenne. Le laboratoire prépare actuellement, en collaboration avec Atlantic Gene Therapies (Nantes) et l'Institut de Myologie (Paris), un essai de thérapie innovante de phase I/II qui devrait démarrer en 2017. Ce programme est basé sur l'utilisation d'un vecteur AAV (Adeno Associated Virus) portant un transgène (U7) permettant le saut d'exon et la production de « quasi dystrophine » dans le muscle du malade. L'administration par voie intraveineuse locorégionale permettra le traitement d'un membre supérieur de personnes atteintes de myopathie de Duchenne non ambulantes et porteurs d'une mutation spécifique (exon 53). Le vecteur AAV-U7 est produit par Généthon Bioprod. Les résultats obtenus chez les chiens modèles de la maladie ont permis de rétablir des niveaux élevés de réexpression de quasi dystrophine dans les muscles traités.

Généthon développe, par ailleurs, une deuxième stratégie de thérapie génique avec la microdystrophine, une dystrophine plus courte et fonctionnelle. Cette technique a l'avantage de concerner 80% des mutations et donc un plus grand nombre de malades.

Plus d'informations sur : [www.genethon.fr](http://www.genethon.fr)

## GÉNÉRATION TÉLÉTHON : LÉO, 10 ANS, ATTEINT D'UNE MYOPATHIE DE DUCHENNE, PARTICIPE A UN ESSAI CLINIQUE



A 3 ans à peine, Léo a du mal à courir, il monte difficilement les escaliers... Inquiets, ses parents consultent, et très rapidement le diagnostic tombe : myopathie de Duchenne. « *Ça a été la douche froide. On nous annonce qu'à 15 ans il sera en fauteuil, que son espérance de vie est très courte et qu'on ne peut rien y faire* » témoigne Delphine, sa Maman.

Quand en 2013, Delphine et Stéphane entendent parler d'un essai thérapeutique qui va débiter pour la mutation génétique qui concerne Léo, c'est la première lueur d'espoir... En 2014, Léo est entré dans un essai mené à I-Motion, le centre d'essais cliniques pédiatriques dédié aux enfants atteints de maladies neuromusculaires, créé notamment par l'AFM-Téléthon à l'hôpital Trousseau (Paris). « *Etre dans l'essai, c'est passer d'une étape où on se dit qu'on ne peut rien faire, à une étape où on peut faire quelque chose, où on ne reste pas impuissant face à la maladie et où on met toutes les chances de notre côté pour avancer* ».

**Léo sera l'un des ambassadeurs du Téléthon 2016 et incarnera les progrès de la recherche rendus possibles grâce au soutien des français. Pour découvrir l'histoire de Léo, [www.telethon2016.fr](http://www.telethon2016.fr)**



### COMMENT PARTICIPER ?

#### Poster un témoignage vidéo

Cette année, Duchenne Awareness Day a pour thème le diagnostic précoce dans la dystrophie musculaire de Duchenne. À ce titre, les proches de malades atteints de myopathies de Duchenne sont encouragés à publier une vidéo sur le site [worldduchennday.org](http://worldduchennday.org) en répondant à la question « Pourquoi un diagnostic précoce est important ? ». La vidéo doit durer 1 minute maximum et être au format paysage. Pour reprendre la mécanique vidéo, chaque témoignage démarre par « Parce que... ». La vidéo est ensuite publiée sur la page Facebook de l'évènement avec, si possible, une traduction écrite de votre témoignage en anglais.

Retrouvez les premiers témoignages: <http://www.worldduchennday.org/earlydiagnosis/>

#### Manifester son soutien sur les réseaux sociaux

Il est également possible d'afficher son soutien sur les réseaux sociaux et participer à cette journée en remplaçant votre photo de profil par le ballon symbole de l'évènement.

#### **Contacts presse :**

Stéphanie Bardon, Ellia Foucard-Tiab, Karima Jaoudi, Marion Delbouis, Anais Moutte  
01.69.47.29.01 – [presse@afm-telethon.fr](mailto:presse@afm-telethon.fr)