



## Synthèse d'activités 2021

[www.genethon.fr](http://www.genethon.fr)

### Missions

Généthon a pour mission de concevoir et développer des traitements de thérapie génique pour les maladies rares neuromusculaires, du système immunitaire, du sang et du foie.

Son objectif : mettre à la disposition des patients atteints de maladies rares ces traitements innovants. Des traitements qui permettent également de tracer de nouvelles voies thérapeutiques pour les maladies fréquentes.

### Gouvernance en 2021

Généthon est un laboratoire de R&D créé en 1990 par l'AFM-Téléthon.

Généthon est présidé par Laurence Tiannot-Herment ; son Directeur Général est Frédéric Revah. Généthon héberge une unité de recherche INSERM, dirigée par Anne Galy, Directrice de Recherche Inserm.

## Compétences

Le périmètre de Généthon comprend l'ensemble des expertises et compétences impliquées dans la recherche, le développement préclinique et clinique, ainsi que dans l'innovation technologique :

- **Départements de recherche thérapeutique** : conception et approches de thérapie génique de maladies d'intérêt pour Généthon
- **Développement préclinique**, plate-forme d'évaluation thérapeutique préclinique, comprenant :
  - une plate-forme d'exploration fonctionnelle
  - une plate-forme d'imagerie-cytométrie (ImCy), experte dans l'acquisition de données de cytométrie et d'images de microscopie, ainsi que dans l'analyse profonde et quantitative de ces données et images
  - un groupe d'évaluation histologique
- **Innovation et développements technologiques** pour les produits de thérapie génique :
  - un groupe d'innovation technologique visant à améliorer les méthodes de production des vecteurs et à en faire baisser significativement le coût
  - un groupe de Développement des bioprocédés
- **Développement clinique**, comprenant :
  - un groupe d'**Affaires Réglementaires** pour la conception, la promotion et la conduite d'essais cliniques



- des équipes dédiées à la conception et au **pilotage des projets à visée thérapeutique** et des essais cliniques (coordination des différents acteurs impliqués, tenue des budgets et des calendriers, conduite des essais cliniques, identification des risques...)

- des médecins experts du développement

- **Banque d'ADN et de cellules**, plate-forme nationale, certifiée selon la norme CRB AFNOR NF S 96-900, de préparation et conservation d'éléments issus du corps humain

- **Partenariats** :

Pour accélérer le développement de ses produits, Généthon développe une politique de collaborations internationales :

- à travers des collaborations avec des institutions académiques dans le monde entier
- à travers des partenariats industriels

Généthon assure également, grâce à l'équipe de **l'École de l'ADN**, **une activité pédagogique** autour des technologies du génome et de la science de l'ADN.





## Financement en 2021

Le budget global 2021 de Généthon s'élève à 49,7 M€.

L'AFM-Téléthon est intervenue dans le financement de Généthon sous la forme d'une contribution fléchée d'un montant total de **5,3 M€** :

- Contribution financière de fonctionnement 2021 : 5 M€
- Contribution fléchée sur 1 programme scientifique : 0,3 M€

## Chiffres clés 2021

- **1 thérapie génique sur le marché** pour l'amyotrophie spinale de type 1 intégrant des technologies développées à Genethon (licence Avexis-Novartis), et **1 thérapie génique en cours** de demande d'AMM pour la neuropathie optique héréditaire de Leber (société GenSight, développement préclinique et clinique précoce en collaboration avec Généthon)
- **12 produits en essai clinique**, issus de la R&D Généthon, seul ou en collaboration avec des partenaires, **7 produits** devraient entrer en clinique dans les 3 ans à venir.
- Au 31/12/21, Généthon regroupe **237 collaborateurs** dont **203 salariés** :
  - 123 chercheurs, ingénieurs, médecins, pharmaciens, chefs de projet, spécialistes du développement clinique & affaires réglementaires, charges assurance qualité...
  - 41 techniciens / techniciens supérieurs
  - 54 spécialistes des services supports et administratifs
  - 19 doctorants
- **70 familles de brevets** actives dont 8 déposés en 2021
- **34 publications** scientifiques en 2021
- Actes de congrès : **13 présentations** à des congrès
- La banque d'ADN et de cellules de Généthon est **la plus importante collection d'ADN et de Cellules d'Europe pour les maladies génétiques humaines**. À fin 2021, elle comportait :
  - 426 385 échantillons
  - 91 222 individus
  - 46 138 familles
  - 479 pathologies



## Faits marquants 2021

- 1400 enfants atteints d'amyotrophie spinale traités par thérapie génique (technologies issues des travaux de Généthon).
- Publication de premiers résultats positifs dans le cadre d'un essai clinique de thérapie génique pour le syndrome de Crigler-Najjar, une maladie métabolique sévère pour laquelle, jusqu'alors, la seule solution consistait à passer jusqu'à 12h par jour sous une lampe de photothérapie.
- Inclusion de premiers patients dans l'essai clinique de thérapie génique mené par Spark Therapeutics pour la maladie de Pompe. Généthon a participé au développement de ce produit de thérapie génique.
- Début de l'essai de thérapie génique pour la myopathie de Duchenne, dont Généthon est le promoteur.
- Autorisation d'essai clinique pour la thérapie génique d'Atamyo contre la myopathie des ceintures à FKRP. Atamyo est une spin-off de Généthon. Le produit testé a été mis au point à Généthon.
- Poursuite des travaux de recherche des équipes de l'UMR Intégrare sur des maladies rares du muscle, du foie, du métabolisme ou du système sanguin.
- Poursuite des essais cliniques en cours, menés par Généthon ou ses partenaires.
- Poursuite du développement de procédés de production de vecteurs AAV afin d'en améliorer le rendement.

