

Communiqué de presse
26 septembre 2022

Dystrophie musculaire des ceintures FKR

Un 1er patient traité dans le cadre de l'essai clinique européen de thérapie génique

L'AFM-Téléthon et son laboratoire Généthon se félicitent du traitement du premier patient inclus dans l'essai européen de thérapie génique concernant la myopathie des ceintures liée au gène FKR (LGMD2I/R9). Une étape majeure, résultat de 30 ans d'une recherche d'excellence conduite par Isabelle Richard, responsable de l'équipe Dystrophies musculaires progressives à Généthon. L'essai est mené par Atamy Therapeutics, société de biotechnologies créée par Généthon pour accélérer le développement de la thérapie génique des myopathies de ceintures.

L'essai clinique de phase 1-2 qui se déroule au Danemark, en France et au Royaume-Uni, vise à évaluer la sécurité et l'efficacité d'une thérapie génique associant un vecteur AAV et le gène FKR et administrée par voie intra-veineuse. Le premier patient a été traité par le Pr John Vissing, Directeur du centre neuromusculaire de Copenhague, à l'hôpital national Rigshospital et investigateur principal de cette étude.

Les myopathies des ceintures (*en anglais Limb Girdle Muscular Dystrophies, LGMD*), regroupent un ensemble de pathologies qui se caractérisent par une dégénérescence progressive des muscles du bassin (ceinture pelvienne) et des muscles des épaules (ceinture scapulaire) conduisant à une perte de motricité des membres supérieurs et inférieurs. Il existe plus de 30 sous-types de myopathies des ceintures associés à des mutations génétiques. **Deux projets de thérapie génique sur d'autres myopathies des ceintures (gamma-sarcoglycanopathie et calpaïnopathie) ont été développés dans les phases précliniques par l'équipe d'Isabelle Richard à Généthon, puis licenciés à Atamy Therapeutics pour le développement clinique.**

« Le traitement de ce premier patient est l'aboutissement d'années de travail pour mon équipe et moi-même. C'est une étape que nous, chercheurs, attendons tous et j'espère que ce candidat-médicament permettra de stopper la maladie ou en inverser le cours chez les malades. Désormais, nous poursuivons, avec la même détermination, nos travaux pour continuer de développer des thérapies géniques pour d'autres myopathies des ceintures » - Isabelle Richard, Directrice de recherche CNRS, à Généthon.

« Le traitement de ce premier malade est une étape majeure pour notre laboratoire. Il démontre d'abord la qualité des travaux menés à Généthon et incarne notre raison d'être : innover pour faire émerger des thérapeutiques pour des maladies rares sans traitement. Cet essai qui démarre est le 12ème essai en cours dans le monde issu des technologies innovantes mises au point à Généthon. Je tiens à saluer la qualité du travail des équipes de Généthon et, particulièrement, l'engagement et la détermination d'Isabelle Richard qui permettent de concrétiser l'espoir des malades et de leurs familles » - Frédéric Revah, Directeur Général de Généthon.

« Une nouvelle maladie neuromusculaire est aujourd'hui candidate à la thérapie génique, synonyme d'espoir pour toute une « famille » de maladies. Nous sommes fiers que les technologies mises au point dans notre laboratoire Généthon deviennent aujourd'hui des candidats-médicaments susceptibles de changer l'avenir de milliers de malades » - Laurence Tiennot-Herment, Présidente de l'AFM-Téléthon.

Un essai clinique issu de 30 ans de recherche menée par Isabelle Richard, experte des myopathies des ceintures, à Généthon

Depuis les années 90, Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon, s'attache à comprendre l'origine et la physiopathologie des myopathies des ceintures (ou LGMD) et à mettre au point des solutions thérapeutiques. Isabelle Richard, experte internationale de ces maladies et chercheuse à Généthon depuis 30 ans, a été pionnière de la génétique des myopathies des ceintures (découverte de l'origine génétique de plusieurs LGMD) et l'est aujourd'hui dans les phases thérapeutiques. En effet, après avoir multiplié les preuves de concept, elle a démontré l'efficacité de la thérapie génique dans les phases pré-cliniques, notamment pour la myopathie des ceintures liée au gène FKRP qui fait aujourd'hui l'objet d'un premier essai clinique européen, mené par Atamyo Therapeutics.

[Lire le communiqué d'Atamyo Therapeutics](#)

A propos d'Atamyo Therapeutics - [Atamyo | Gene Therapy for LGMD Patients](#)

En savoir plus sur les [myopathies des ceintures](#)

En savoir plus sur l'équipe [Dystrophies musculaires progressives](#)

A propos de Généthon : Créé par l'AFM-Téléthon, Généthon est un centre de recherche et de développement à but non lucratif dédié à la thérapie génique des maladies rares, de la recherche à la validation clinique. Un premier produit intégrant des technologies issues de recherches pionnières dans ses laboratoires a obtenu une autorisation de mise sur le marché aux Etats-Unis, en Europe et au Japon pour l'amyotrophie spinale. 12 autres produits issus de la R&D de Généthon, seul ou en collaboration, sont aujourd'hui en essai clinique, et 5 autres entreront en clinique dans les 3 ans à venir.

Suivre Généthon [Twitter](#) et [LinkedIn](#) et ses actualités dans la [Newsroom](#). www.genethon.fr

A propos de l'AFM-Téléthon

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, 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.

Suivre l'AFM-Téléthon sur [Twitter](#) et [LinkedIn](#) et ses actualités sur www.afm-telethon.fr

Contacts presse :

Stéphanie BARDON – presse@afm-telethon.fr / 06.45.15.95.87