

Communiqué de presse
Evry, le 10 décembre 2018

Thérapie génique du Syndrome de Crigler-Najjar

Un premier patient traité dans le cadre de l'essai européen mené par Généthon

Généthon annonce le traitement du premier patient atteint du Syndrome de Crigler-Najjar, une maladie rare du foie, en France, dans le cadre de l'essai clinique européen de thérapie génique de phase I/II –CareCN- dont il est le promoteur.

Après la période de recrutement et d'observation préalable des patients, l'injection du premier patient a été réalisée en France, par le Pr Labrune à l'Hôpital Beclère, à Clamart. Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon, est promoteur de cet essai de phase I/II consistant à injecter, par voie intraveineuse, un vecteur AAV qui permet de transférer une copie du gène UGT1A1 (codant pour la production de la bilirubine GT) dans les cellules hépatiques. Au cours des prochains mois, 17 patients au total seront traités.

L'essai européen CareCN permettra d'évaluer la tolérance du produit, de définir la dose optimale et d'évaluer l'efficacité thérapeutique du candidat-médicament. Il se déroule dans **4 centres investigateurs en Europe** : en France (Pr Labrune, Hôpital Beclère à Clamart) ; en Italie (Pr Brunetti-Pierri, Hôpital Federico II à Naples et Pr d'Antiga, Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII à Bergame) et aux Pays-Bas (Pr Beuers, Academic Medical Center à Amsterdam).

« *Nous avons consacré plusieurs années de recherche à Généthon pour concevoir un traitement de thérapie génique pour le Syndrome de Crigler-Najjar, et avons collaboré avec les meilleurs centres cliniques européens pour préparer l'essai clinique, en lien étroit avec les associations de malades. Le traitement du premier patient européen marque une étape importante pour les malades et leurs familles, les médecins et les chercheurs mais aussi pour notre laboratoire Généthon dont la qualité des travaux permet, une fois encore, de proposer une thérapeutique innovante pour une maladie rare* » souligne Frédéric Revah, Directeur Général de Généthon

Toutes les informations liées à l'essai ici :
<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03466463>

Le syndrome de Crigler-Najjar est une maladie génétique rare du foie (1 cas sur 1 000 000 de naissances) caractérisée par l'accumulation anormale de bilirubine, une substance pigmentée jaune fabriquée par le foie, dans tous les tissus de l'organisme. Cette hyperbilirubinémie est le résultat d'une déficience de l'enzyme (UGT1A1) chargée de transformer la bilirubine en substance éliminable par l'organisme. Lorsque cette enzyme ne fonctionne pas, la bilirubine s'accumule, provoque un ictère intense et chronique (une jaunisse) et devient toxique pour le cerveau. Si elle n'est pas traitée rapidement, cette accumulation peut générer d'importants dommages neurologiques et devenir mortelle. A l'heure actuelle, pour maintenir des taux de bilirubine inférieurs au seuil de toxicité, les patients concernés sont contraints à une photothérapie jusqu'à 12h par jour. Le seul traitement est la transplantation hépatique, compliquée et lourde.

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 près de 180 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.

A propos de l'AFM-Téléthon - www.afm-telethon.fr

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 (89,2 millions d'euros en 2017), 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. **Numéro accueil familles 0800 35 36 37 (numéro vert)**

Contacts presse :

Stéphanie Bardon, Marion Delbouis

01.69.47.29.01 – 06.45.15.95.87 - presse@afm-telethon.fr