L'Agence européenne du médicament (EMA) a rendu ce jour un avis favorable pour une autorisation de mise sur le marché conditionnelle de l'Ataluren (Translarna™), produit développé par PTC Therapeutics pour les malades atteints de myopathie de Duchenne concernés par une mutation génétique de type codon « STOP ». C'est le premier médicament de thérapie innovante approuvé pour la maladie neuromusculaire la plus fréquente de l'enfant. C'est également un espoir pour un très grand nombre de maladies génétiques concernées des mutations « STOP ».

L'AFM-Téléthon se félicite de cet avis positif et espère que les autorités françaises mettront tout en œuvre pour un accès rapide des malades

concernés à ce premier médicament.

A travers cet avis de l'EMA, c'est une technique innovante de chirurgie du gène qui est validée : la tran
slecture
de codon
«
STOP
»
.
La mutation «
STOP
»
située
e
sur le gène
responsable de la maladie entra
î
ne, dans la
dystrophie musculaire
de Duchenne, l'absence de production
de
dystrophine
, une protéine indispensable au bon fonctionnement musculaire
.
Grâce à l'administration de
l'
Ataluren
,
une petite molécule
développée par PTC
Therapeutics
,
c

e
codon
«
STOP
»
est ignoré lors du processus de
production des protéines
ce qui permet la production d'une
protéine fonctionnelle.
Les résultats
des essais menés par PTC
Therapeutics
indiquent un ralentissement de l'évolution de la maladie ainsi que l'amélioration de la marche pour certains malades.

Cette annonce de l'EMA est donc une excellente nouvelle pour les malades concernés (13% des garçons touchés par une myopathie de Duchenne) mais
aussi
pour
les malades atteints d'
autres maladies généti
ques
causées
également
par des
mutations «
STOP
»
(mucoviscidose...)
. Ces mutations concerne
raie
nt
env

iron 1
0
% de
la population touchée par une maladie génétique.

L'AFM-Téléthon se félicite de cette avancée qui illustre le bien-fondé de la stratégie qu'elle développe depuis plus de 25 ans pour la mise au point de thérapies innovantes issues de la connaissance des gènes. L'Association a soutenu
,
grâce aux dons du Téléthon,
d
es travaux de recherche fondamentale sur la technique de
translecture
du codon
«
stop
»
et
son
Institut de Myologie
est
centre investigateur
des essais cliniques
menés pour l'
Ataluren.

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 (89,3 millions d'euros en 2013), 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 son laboratoire Généthon, c'est également une association atypique en capacité de concevoir, produire et tester ses propres médicaments de thérapie innovante.

Numéro accueil familles 0 810 811 088 (numéro azur)