La maladie de Pompe est une maladie génétique héréditaire liée à un déficit en alpha-glucosidase acide (GAA) qui entraîne une accumulation de glycogène dans les lysosomes, ce qui provoque des dommages cellulaires dans différents tissus, particulièrement dans le cœur, les muscles, le foie et le système nerveux.
Chez les patients atteints d'une forme tardive, le système respiratoire et la capacité de déplacement sont généralement les plus affectés par la maladie, nécessitant souvent le recours à un fauteuil roulant et à une assistance respiratoire et pouvant raccourcir l'espérance de vie.

La société SparkTherapeutics vient d'annoncer qu'un premier patient a été traité par thérapie génique, aux Etats-Unis, dans le cadre de son essai clinique international. Le produit testé, SPK-3006, est le fruit d'une collaboration avec Généthon. Il intègre des technologies développées à Généthon qui ont permis dans le modèle murin de corriger l'accumulation de glycogène dans le

s
muscle
s
et le système nerveux.

Le but de l'essai de SparkTherapeutics est d'évaluer l'innocuité, la tolérabilité et l'efficacité d'une injection intraveineuse unique de SPK-3006 chez des adultes atteints de la forme tardive de maladie de Pompe recevant un traitement enzymatique substitutif (ERT). Cette étude se déroule dans un premier temps dans des centres américains, puis devrait être poursuivie en Europe .

« Nous nous réjouissons du démarrage de cet essai clinique pour la maladie de Pompe mené par SparkTherapeutics, avec un produit qui int è gre des technologies développées et des données produites à G é n é thon . C ' est une avancée importante dans le traitement de cette maladie grave, pour laquelle peu d ' options thérapeutiques existe

nt
à ce jour,
et qui illustre à nouveau la qualité de
notre
R&D
au service des malades atteints de maladies rares incurables
»
,
souligne Frédéric
Revah
, directeur général de Généthon
.

L'étude prévoit de recruter et traiter environ une vingtaine de patients, pour une fin envisagée e
n
octobre 2023.

En savoir plus sur l'essai clinique de SparkTherapeutics

- RESOLUTE Study of late-onset Pompe disease (LOPD) for HCP
- Sur le site de Clinical Trials

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. Généthon mène plusieurs programmes en cours au stade clinique, préclinique et de recherche pour des maladies rares du muscle, du sang, du système immunitaire et du foie. 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. 9 autres produits issus de la R&D de Généthon, seul ou en collaboration, sont aujourd 'hui en essai clinique, et plusieurs autres sont en phase de préparation aux essais cliniques pour 2021 et 2022.

genethon.fr

Suivez nous sur Twitter et LinkedIn

A propos de SparkTherapeutics

Chez SparkTherapeutics, une société commerciale entièrement intégrée engagée dans la découverte, le développement et la fourniture de thérapies géniques, nous contestons l'inévitabilité des maladies génétiques, notamment la cécité, l'hémophilie, les troubles du stockage lysosomal et les maladies neurodégénératives.Nous avons actuellement quatre programmes d'essais cliniques.
Chez
Spark
, membre du groupe Roche, nous croyons qu
'
il est possible d
'
aller vers un monde où aucune vie n'est limitée par une maladie génétique.