

## [THÉRAPIE GÉNIQUE] Au CHRU de Tours : une première thérapeutique en pédiatrie

Le 12 mai dernier, une première thérapeutique a été réalisée par une équipe pédiatrique de l'Hôpital Clocheville. Le CHRU de Tours a mobilisé des moyens exceptionnels malgré le confinement, pour traiter en urgence par thérapie génique une petite fille de 2 mois originaire de la région Poitevine atteinte d'une maladie rare et grave appelée Amyotrophie Spinale Infantile.

Parmi la dizaine d'enfants atteints de cette maladie et traités à ce jour par cette approche innovante en France, il s'agit de la plus jeune patiente traitée et, en outre, du premier traitement par thérapie génique réalisé au CHRU de Tours.

L'Amyotrophie Spinale Infantile est secondaire à une anomalie du gène SMN dont l'altération entraîne la dégénérescence des neurones moteurs qui transmettent l'ordre de mouvement du cerveau jusqu'aux muscles. Ceci engendre une paralysie rapidement évolutive des membres, une insuffisance respiratoire sévère et des troubles de la déglutition qui rendent peu à peu l'alimentation orale impossible. Sans traitement, 90% des enfants décèdent avant l'âge de 2 ans.

Comme l'expliquent les Drs Marine Guichard et Emmanuelle Lagrue en charge de coordonner toute l'opération et le suivi de ces patients au sein du Service de Neuropédiatrie et Handicaps de Clocheville, la thérapie génique consiste à introduire un gène « réparateur » dans les cellules malades du patient à l'aide d'un vecteur viral administré par voie veineuse.

Dans l'Amyotrophie Spinale Infantile, les résultats des essais cliniques ont montré que le traitement était globalement bien toléré et qu'il améliorait la survie et les performances motrices des patients. Au vu de cette efficacité, dans une pathologie jusque-là incurable, ce traitement, développé aux USA par les Laboratoires Novartis, a été mis à disposition en France début 2020 (Zolgensma®).

La mise en oeuvre de cette technique a mobilisé d'importants moyens financiers et humains de la part du CHRU. Suite au protocole d'accréditation réalisé par le Dr Laura Zaragoza, l'équipe des neuropédiatres et la Pharmacie à usage intérieur du CHRU ont pu, après une série de tests et de vérifications cliniques et biologiques menées dans un temps record, réceptionner le traitement acheminé par avion des Etats-Unis pour administration à ce nourrisson selon une procédure très précise. L'enfant, dont l'état de santé est tout à fait conforme aux résultats attendus à 6 semaines de l'unique injection nécessaire, est suivie très régulièrement par l'équipe Tourangelle.



### En bref

Imaginé il y a près de 40 ans, le concept de thérapie génique est resté très longtemps un concept théorique freiné par des obstacles biologiques et techniques très complexes. Pour le Professeur Pierre Castelnau, chef du Service de Neuropédiatrie et Handicaps, le développement récent de ces approches de thérapie génique et l'avancée obtenue en particulier dans l'Amyotrophie Spinale Infantile sont porteur d'espoirs pour de nombreux patients atteints de maladies génétiques dans le monde et à l'avenir.

### Contact presse

Anne-Karen Nancey - Direction de la communication  
02 47 47 37 57 - ak.nancey@chu-tours.fr - www.chu-tours.fr

