

Paris, le 15 décembre 2015

## Communiqué de presse

### Un patient atteint de drépanocytose, une maladie du sang héréditaire, en voie de guérison grâce à une thérapie génique réalisée à l'Hôpital Necker-Enfants malades, AP-HP, et à l'Institut Imagine

L'équipe dirigée par le Pr. Marina Cavazzana a réalisé en septembre 2014, à l'Hôpital Necker-Enfants malades, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, et à l'Institut *Imagine*, une thérapie génique sur un adolescent atteint de drépanocytose. Les résultats obtenus par le Département de biothérapie du Pr. Marina Cavazzana, avec la contribution du Dr. Jean-Antoine Ribeil, en collaboration avec le service clinique du Pr. Stéphane Blanche, confirment l'efficacité de cette stratégie thérapeutique d'avenir.

La thérapie génique a permis au patient de produire de l'hémoglobine normale, le libérant ainsi des échanges transfusionnels mensuels et surtout des épisodes vaso-occlusifs.

Ces résultats extrêmement prometteurs ont été présentés à l'American Society of Hematology le 5 décembre.

Le jeune patient a été inclus dans un essai clinique dont le promoteur est le laboratoire américain bluebird bio. On lui a prélevé des cellules souches hématopoïétiques dans lesquelles on a introduit une copie normale du gène de l'hémoglobine.

**Neuf mois après avoir reçu cette greffe de cellules corrigées** (greffe de cellules souches hématopoïétiques autologues transduites par le vecteur Lentiviral Beta AT87Q-Globin développé par bluebird bio), **le patient se porte bien** et produit environ 51.5% d'hémoglobine normale.

La drépanocytose est la **maladie génétique la plus fréquente** au monde (environ 50 millions de malades). Cette maladie autosomique récessive de l'hémoglobine se traduit par des globules rouges en forme de faucilles entravant la circulation sanguine, et causant ainsi de multiples souffrances chez les malades : crises vaso-occlusives, susceptibilité aux infections, accidents vasculaires cérébraux, anémie sévère par hémolyse des globules rouges... Cette avancée majeure pourrait améliorer radicalement la qualité et l'espérance de vie de très nombreux malades. A l'heure actuelle, un malade atteint de drépanocytose a besoin d'être transfusé mensuellement ou bien de recevoir un traitement par hydroxyurée qui permet dans certains cas l'augmentation du taux d'hémoglobine fœtale. Ces deux traitements non curatifs ne permettent pas de prévenir les nombreuses atteintes d'organes de cette maladie.

Si ces premiers résultats étaient confirmés, la thérapie génique pourrait devenir une thérapie curative, en remplacement de la greffe chaque fois que le patient ne bénéficie pas d'un donneur HLA (de l'anglais « Human Leucocyte Antigens ») compatible. « **Nous espérons étendre très rapidement cette stratégie à tous les patients dont l'état clinique nécessite une greffe allogénique mais qui n'ont pas de donneur familial compatible.** » a d'ailleurs déclaré le Pr. Cavazzana.

**A propos de l'AP-HP :** L'AP-HP est un centre hospitalier universitaire, acteur majeur de la recherche clinique en France et en Europe mondialement reconnu. Ses 39 hôpitaux accueillent chaque année 7 millions de personnes malades :

en consultation, en urgence, lors d'hospitalisations programmées ou en hospitalisation à domicile. Elle assure un service public de santé pour tous, 24h/24, et c'est pour elle à la fois un devoir et une fierté. L'AP-HP est le premier employeur d'Ile de-France : 95 000 personnes – médecins, chercheurs, paramédicaux, personnels administratifs et ouvriers – y travaillent.  
<http://www.aphp.fr>

**A propos de l'Institut Imagine :** Premier pôle européen de recherche, de soins et d'enseignement sur les maladies génétiques, l'Institut Imagine a pour mission de les comprendre et les guérir. L'Institut rassemble 850 des meilleurs médecins, chercheurs et personnels de santé dans une architecture créatrice de synergies. C'est ce continuum inédit d'expertises, associé à la proximité des patients, qui permet à Imagine d'accélérer les découvertes et leurs applications au bénéfice des malades. [www.institutimagine.org](http://www.institutimagine.org)

**A propos de l'université Paris Descartes :** L'université Paris Descartes, l'université des sciences de l'Homme et de la santé à Paris. Avec ses 9 Unités de Formation et de Recherche (UFR) et son IUT, l'Université Paris Descartes couvre l'ensemble des connaissances en sciences de l'Homme et de la santé. Seule université francilienne réunissant médecine, pharmacie, dentaire et maïeutique, son pôle santé est internationalement reconnu pour la qualité de ses formations et l'excellence de sa recherche.

## Contact médias

AP-HP : Anne-Cécile Bard et Marine Leroy – 01 40 27 37 22 en semaine – 01 40 27 30 00 le week-end [service.presse@aphp.fr](mailto:service.presse@aphp.fr)

Imagine : Béatrice Parinello-Froment – [beatriceparrinello@bpfconseil.com](mailto:beatriceparrinello@bpfconseil.com) – 06 63 72 16 06  
Pauline Rodrigue-Moriconi – [pauline.rodrigue@institutimagine.org](mailto:pauline.rodrigue@institutimagine.org) – 06 77 23 71 19

Université Paris Descartes : Pierre-Yves Clause - [presse@parisdescartes.fr](mailto:presse@parisdescartes.fr) - 01 76 53 17 98

