
Mise à jour sur le développement du Rugonersen et sur la future étude de phase 3 (BEACON)

22 mai 2026

Chères familles et membres de la communauté du syndrome d'Angelman,

Nous souhaitons partager avec vous une importante mise à jour concernant le développement du Rugonersen, un traitement expérimental conçu pour réactiver le gène UBE3A chez les personnes atteintes du syndrome d'Angelman.

Nous savons combien chaque avancée dans la recherche suscite d'espoir et d'émotion pour les familles concernées. Nous remercions profondément les patients, les proches, les soignants, les médecins et les associations qui rendent ce travail possible.

Après des échanges constructifs avec l'agence américaine du médicament (FDA), Oak Hill Bio a finalisé le protocole de l'étude clinique mondiale de phase 3 appelée BEACON. Cette étude a pour objectif d'évaluer l'efficacité et la sécurité du Rugonersen chez les personnes atteintes du syndrome d'Angelman.

Il s'agit d'une étape majeure dans le développement de ce traitement, avec l'espoir d'apporter une thérapie capable d'agir sur la cause même de la maladie.

En quoi consiste l'étude BEACON ?

BEACON est une étude clinique internationale de phase 3.

Elle comparera :

- un groupe recevant le Rugonersen,
- un groupe témoin ("sham"), permettant de comparer les résultats de manière rigoureuse.

L'étude prévoit :

- environ 165 participants âgés de 1 à 50 ans ;
- des enfants et des adultes ayant un diagnostic génétique confirmé du syndrome d'Angelman ;
- une répartition aléatoire entre les deux groupes.

Les chercheurs évalueront notamment :

- les capacités cognitives ;
- la communication ;
- d'autres aspects importants du développement ;
- ainsi que la sécurité du traitement.

Comment se déroulera l'étude ?

L'étude comporte deux parties.

Partie 1

- une période de sélection des participants ;
- 48 semaines de traitement ;
- un suivi jusqu'à la semaine 60.

Pendant cette phase :

- certaines personnes recevront le Rugonersen ;
- d'autres suivront une procédure témoin ("sham") ;

- ni les familles ni les équipes médicales ne sauront quel traitement est reçu pendant cette période.

Partie 2

Les participants ayant terminé la première partie pourront entrer dans une extension dite "ouverte" pendant environ 2 ans.

Dans cette phase :

- tous les participants recevront le Rugonersen toutes les 12 semaines.

La participation totale à l'étude pourra durer environ 3 ans.

Pourquoi cette étude est-elle importante ?

Le programme de phase 3 s'appuie sur les résultats encourageants de l'étude précédente appelée TANGELO, publiés dans la revue scientifique *Nature Medicine*.

Les premiers résultats avaient montré :

- une diminution de certaines anomalies de l'activité cérébrale observées à l'EEG ;
- des améliorations du développement et de la communication chez certains participants ;
- un profil de sécurité jugé suffisamment rassurant pour poursuivre les recherches.

Ces résultats restent toutefois préliminaires. L'étude BEACON doit permettre de confirmer ces observations sur un plus grand nombre de participants.

Engagement envers les familles

À ce jour, il n'existe aucun traitement approuvé capable de modifier l'évolution du syndrome d'Angelman.

Oak Hill Bio souligne l'importance de poursuivre la recherche et remercie particulièrement :

- les personnes vivant avec le syndrome d'Angelman ;
- leurs familles ;
- les associations ;
- les équipes médicales ;
- ainsi que les participants à l'étude TANGELO.

Prochaines étapes

Le lancement de l'étude BEACON est prévu pour mi-2026.

Des informations supplémentaires seront communiquées prochainement :

- centres participants ;
- critères d'inclusion ;
- modalités d'inscription.

Ces informations seront publiées notamment sur [ClinicalTrials.gov \(NCT07605429\)](https://clinicaltrials.gov/ct2/show/study/NCT07605429).

Questions fréquentes (FAQ)

Qu'est-ce que le Rugonersen ?

Le Rugonersen est un traitement expérimental de type ASO (oligonucléotide antisens).

Dans le syndrome d'Angelman :

- la copie maternelle du gène UBE3A ne fonctionne pas correctement ;
- la copie paternelle existe mais reste "éteinte" dans les neurones.

Le Rugonersen vise à "réveiller" cette copie paternelle afin qu'elle puisse produire la protéine UBE3A dans le cerveau.

L'objectif est donc d'agir directement sur la cause biologique de la maladie, et pas uniquement sur les symptômes.

Comment le traitement est-il administré ?

Le Rugonersen est administré par injection dans le liquide entourant la moelle épinière (liquide céphalo-rachidien), via une ponction lombaire dans le bas du dos.

Cette méthode est utilisée car ce type de médicament ne traverse pas suffisamment la barrière entre le sang et le cerveau lorsqu'il est donné par voie orale ou par perfusion classique.

Quel est l'âge des participants ?

L'étude prévoit d'inclure à l'échelle mondiale :

- environ 135 enfants et adolescents de 1 à 17 ans ;
- environ 30 adultes de 18 à 50 ans.

Y aura-t-il un placebo ?

L'étude utilise une procédure dite "sham" (simulation), et non un placebo classique.

Cette procédure imite le déroulement du vrai traitement :

- même préparation ;
- même installation ;
- même durée ;
- parfois sédation ou anesthésie.

Lors de cette procédure, une petite piqûre superficielle sera réalisée dans le bas du dos, sans injection du médicament dans le liquide céphalo-rachidien.

Cela permet de conserver une étude "en aveugle" fiable et objective.

Combien de temps durera l'étude ?

- Partie 1 : environ 60 semaines ;
- Partie 2 : environ 116 semaines supplémentaires.

La durée totale peut atteindre environ 3 ans.

Comment participer ?

Les familles intéressées pourront contacter les centres participants afin :

- d'obtenir plus d'informations ;
- de vérifier l'éligibilité de leur enfant ;
- de poser leurs questions aux équipes médicales.

Où auront lieu les centres d'étude ?

L'étude BEACON sera menée dans plusieurs pays.

Les centres participants seront annoncés progressivement à mesure de leur ouverture.

Traduction vérifiée par l'AFSA du texte en anglais d'Oak Hill Bio