

Point sur la recherche sur le syndrome d'Angelman

Novembre 2020

Où en sommes-nous aujourd'hui ?

- La recherche fondamentale continue dans plusieurs laboratoires du monde entier, afin de continuer à mieux comprendre le SA
- Ces avancées font penser à plusieurs laboratoires pharmaceutiques que certaines molécules pourraient être bénéfiques aux porteurs du SA
- Pour résumer, 2 types de molécules sont à l'étude:
 - ❖ des molécules pour soulager de manière significative les symptômes typiques du SA
 - ❖ des molécules capables d'intervenir au cœur de l'ADN et d'activer l'allèle paternel silencieux chez nos enfants



Molécules agissant sur les symptômes

- La société américaine **Ovid Therapeutics** est assez avancée dans les tests de la molécule OV-101 (gaboxadol)
- Les **tests cliniques de phase 3** (visant à vérifier l'efficacité du médicament vs un placebo) se dérouleront à partir de l'**Automne 2020** (étude NEPTUNE, incluant des enfants de 2 à 12 ans, aux USA, Australie et quelques pays européens)
- Si les essais sont probants, le médicament devra être validé par les autorités américaines et européennes avant sa mise sur le marché
- Un accord a déjà été passé avec une société pharma européenne pour la commercialisation de ce médicament en Europe
- Les résultats du test clinique de phase 2 (étude STARS réalisé aux USA sur des adolescents et adultes) sont attendus prochainement

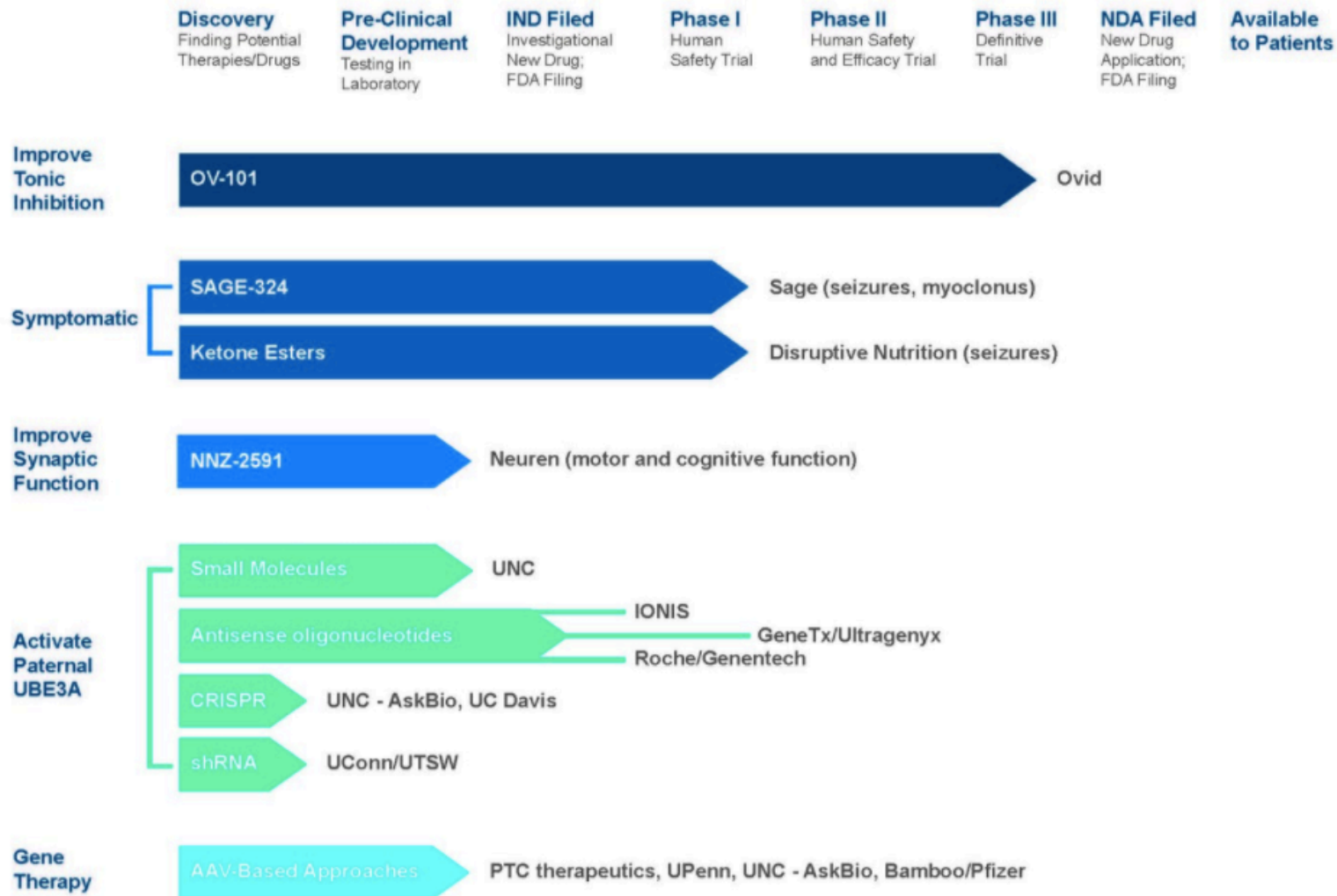


Molécules capables d'activer l'allèle paternel

- **Plusieurs sociétés pharmaceutiques** sont actives, chacune avec sa molécule et sa technique propre
- Pour en citer quelques unes: Ionis, GeneTx, Roche... et d'autres encore qui continuent à s'inscrire dans cette démarche
- Ces recherches sont à un état initial: phase 1-2 (visant à vérifier la toxicité et/ou l'efficacité de la molécule)
- La technique est complexe, le résultat plus incertain et certaines questions persistent : dans quelle mesure l'allèle paternel peut être activé, jusqu'à quel âge, pour quel mécanisme du SA, pour quelle durée?
- L'administration est aussi plus compliquée (injection intratéchale : similaire à une ponction lombaire, dans l'espace qui contient le liquide céphalorachidien) pour pouvoir arriver aux neurones
- Les premiers résultats intermédiaires de l'étude de phase 1/2 d'**Ultragenix-GeneTx** sont très encourageants

Vue d'ensemble des essais cliniques en cours

ANGELMAN SYNDROME THERAPEUTIC PIPELINE



Source: www.angelmanclinicaltrials.com

Et l'AFSA dans tous ça ?



L'AFSA participe au financement de la recherche internationale seule mais surtout avec l'ASA (Angelman Syndrome Alliance)



L'AFSA via l'ASA est en contact avec l'association américaine Angelman Syndrome Foundation (ASF), qui suit de près avec les sociétés pharmaceutiques américaines



Des représentants de Roche, Ionis et Ovid seront présents aux Rencontres Nationales 2021 de l'AFSA à Paris



Le développement de ces médicaments est désormais mondial: tous les pays pourront bénéficier au même moment des molécules ayant montré leur efficacité lors des essais cliniques



Pour en savoir plus...



Sur le site de l'AFSA
www.angelman-afsa.org

Onglet « Le syndrome/
La recherche »

Mises à jour en français
sur les nouveautés
internationales



Sur le site
www.angelmanclinicaltrials.com

site de l'ASF, disponible
désormais en français
(cliquer sur le petit
drapeau)



AFSA Liaisons n° 41 et 42

Dossiers sur le parcours
d'un médicament, de la
découverte à la mise sur
le marché; les leviers des
associations pour faire
avancer la recherche; les
articles des chercheurs