



## **Anniversaire : 10 années d'engagement dans la maladie de Pompe - La maladie de Pompe a été la première myopathie traitée dans le monde -**

**Saint-Germain-en-Laye - 21 septembre 2016 - Audace, collaboration scientifique, engagement auprès des patients sont autant d'ingrédients qui caractérisent les 10 années de présence forte de Sanofi Genzyme dans la maladie de Pompe. Autour de cet anniversaire riche de sens, Sanofi Genzyme confirme son engagement dans cette pathologie pour les années futures.**

### **Le courage exemplaire des familles touchées par la maladie de Pompe**

Le programme de recherche dans la maladie de Pompe a constitué un évènement majeur dans la prise en charge des myopathies. Le développement a été mené sur trois ans dans sept pays dans le monde.

Pour participer, de nombreuses familles ont dû, pendant plusieurs mois, déménager, voire quitter leur ville. Les familles touchées par la maladie de Pompe et les représentants de nombreuses associations de défense des droits des patients ont joué un rôle essentiel dans l'avancée du programme de recherche clinique.

La somme des efforts menés par les équipes de recherche de Genzyme, en collaboration avec des chercheurs de l'université de Duke (US) et de l'Erasmus Medical Center (Pays-Bas) s'est concrétisée en 2006 par un traitement aux Etats-Unis et en Europe. Ceci a également été possible grâce à la détermination et l'énergie infatigables des patients et de leurs proches.

*« Nous avons pris le pari des innovations de rupture, nous avons dû accepter de faire face à cette maladie rare méconnue. Il a fallu réunir des patients dispersés dans le monde entier pour réussir à développer des essais cliniques. Les équipes R&D ont fait se déplacer des enfants malades, accompagnés de leurs parents pour permettre à ce traitement d'aboutir. Nous pouvons être fiers de ce que nous avons accompli »* Christian Deleuze - Président Sanofi Genzyme.

Malgré les nombreux obstacles, les chercheurs ont su persévérer au nom des patients qui n'avaient, avant 2006, aucune solution thérapeutique à leur disposition. Ces efforts ont été couronnés de succès : dans le monde, près de 1 500 patients bénéficient d'un traitement, dont 150 patients en France.

Aujourd'hui, Sanofi Genzyme poursuit son investissement dans la recherche sur la maladie de Pompe et dans le développement de nouvelles options thérapeutiques. En mars dernier, Sanofi Genzyme a présenté des résultats favorables d'une étude de phase I/II d'un traitement expérimental de deuxième génération pour la maladie de Pompe. Ces résultats sont venus confirmer la poursuite du développement clinique de cette nouvelle thérapie, avec le lancement au deuxième trimestre 2016 d'un essai clinique pivot de phase III.

### **Qu'est-ce que la maladie de Pompe ?**

La maladie de Pompe, ou glycogénose de type II, porte le nom du médecin hollandais, Joannes Cassianus Pompe qui a été le premier, en 1932 à décrire cette maladie chez un nourrisson. La maladie de Pompe est une maladie génétique rare et invalidante, un continuum qui peut se présenter dès la naissance. Les symptômes ne se manifestent cependant pas toujours immédiatement, et les

## COMMUNIQUE DE PRESSE FRANCE

patients atteints de la maladie de Pompe sont, de ce fait, classés en 2 grandes catégories en fonction de l'âge de manifestation de ces symptômes :

- **La forme infantile**, qui se déclare avant l'âge de 1 an, est la forme la plus grave, et, en l'absence de traitement, met en jeu le pronostic vital du nourrisson. La médiane de survie est alors de 8,7 mois dans cette forme rapidement évolutive.
- **La forme tardive**, qui survient après l'âge de 1 an, se divise elle-même en 2 types : la forme juvénile, chez les enfants, et la forme adulte. Elle peut se déclarer à tout moment et se manifeste souvent par un ensemble de symptômes peu spécifiques qui peuvent suggérer d'autres maladies neuromusculaires. La maladie de Pompe partage en effet des symptômes communs, notamment la faiblesse et la fatigabilité musculaires, avec plus de 40 maladies différentes (souvent appelées dystrophies musculaires ou myopathies). Les manifestations de la maladie sont relativement hétérogènes et se traduisent notamment par une altération fonctionnelle des muscles proximaux et respiratoires.

L'évolution est progressive mais potentiellement grave. Après seulement 10 à 15 ans d'évolution, l'intensité du déficit pelvien et de l'atteinte respiratoire conduisent à la perte de la marche et à une assistance respiratoire pour plus de 60 % des patients. En l'absence de traitement, l'issue peut là encore être fatale à plus ou moins long terme.

### Comment diagnostiquer la maladie de Pompe ?

Le diagnostic de certitude de la maladie de Pompe est réalisé grâce au dosage de l'activité enzymatique de l'alpha-glucosidase acide à partir d'échantillons sanguins, d'une biopsie cutanée ou d'une biopsie musculaire, confirmé génétiquement ou par un second prélèvement.

Les personnes atteintes de la maladie de Pompe naissent avec un déficit en une enzyme connue sous le nom d'**alpha-glucosidase acide (GAA)** ou maltase acide. Cette enzyme particulière est responsable de la dégradation<sup>(1)</sup> physiologique du **glycogène**, une molécule de sucre complexe, dans un compartiment de la cellule qui s'appelle le lysosome. Dans la maladie de Pompe, ce processus est altéré et le glycogène s'accumule puis finit par perturber le fonctionnement de la cellule musculaire. Ce déficit enzymatique peut être mis en évidence de manière simple et rapide et permet de faire le diagnostic de certitude de la maladie de Pompe parmi les nombreuses étiologies possibles.

### La recherche continue et les patients ne sont plus seuls

Etre à la pointe de la science est la voie choisie par Sanofi Genzyme. La recherche de solutions pour les patients en attente d'options thérapeutiques est au cœur de nos efforts d'innovation. Notre ambition est de continuer à incarner l'espoir pour ces malades. Sanofi Genzyme poursuit ses investissements et ses développements dans la maladie de Pompe.

Aujourd'hui les patients sont beaucoup moins seuls, l'association de patients Vaincre les Maladies Lysosomales (VML) et l'Association Francophone des Glycogénoses (AFG) occupent une place prépondérante dans l'amélioration de la connaissance et l'accompagnement des patients. Pour en savoir plus : [www.glycogenoses.org](http://www.glycogenoses.org) et [www.vml-asso.org](http://www.vml-asso.org).

---

<sup>(1)</sup> Kishnani et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. Genet Med 2006;8:267-88  
American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine Diagnosis of Pompe Disease. Muscle & Nerve July 2009 149

# COMMUNIQUE DE PRESSE FRANCE

## **A propos de Sanofi Genzyme**

*Sanofi Genzyme s'engage aux côtés des malades atteints de pathologies graves et complexes pour découvrir et mettre au point des traitements qui changent significativement leur vie. Un défi que les collaborateurs de Sanofi Genzyme relèvent chaque jour, depuis 1981, avec le même esprit pionnier qu'à ses débuts. Aujourd'hui, grâce à l'engagement et à la détermination de nos collaborateurs, nos traitements sont mis à la disposition de patients du monde entier et représentent des avancées majeures. Au-delà du développement de traitements innovants, Sanofi Genzyme propose également des services et des programmes dédiés, centrés sur les besoins des patients. Conscient du rôle primordial joué par le milieu associatif dans l'accompagnement des patients et de leur famille, Sanofi Genzyme s'inscrit comme partenaire des associations autour d'actions et d'événements marquants, au profit des malades afin d'améliorer leur qualité de vie. Pour en savoir plus, rendez-vous sur [www.sanofigenzyme.fr](http://www.sanofigenzyme.fr) ou suivez-nous sur Twitter [@SanofiGenzymeFR](https://twitter.com/SanofiGenzymeFR).*

## **A propos de Sanofi**

*Sanofi, l'un des leaders mondiaux de la santé, s'engage dans la recherche, le développement et la commercialisation de solutions thérapeutiques centrées sur les besoins des patients. Sanofi est organisé en cinq entités globales : Diabète et Cardiovasculaire, Médecine générale et Marchés émergents, Sanofi Genzyme, Sanofi Pasteur et Merial. Sanofi est coté à Paris (EURONEXT : SAN) et à New York (NYSE : SNY).*

[www.sanofi.fr](http://www.sanofi.fr) et suivez-nous sur [@SanofiFR](https://twitter.com/SanofiFR)

## **Contacts :**

### **Communication Sanofi Genzyme**

Nathalie Ducoudret  
Directrice communication  
Tel : 06 09 63 82 71  
[nathalie.ducoudret@genzyme.com](mailto:nathalie.ducoudret@genzyme.com)

### **Relations presse Sanofi France**

Chrystel Baude  
Tel : 01 57 62 00 56  
[chrystel.baude@sanofi.com](mailto:chrystel.baude@sanofi.com)