



Communiqué de Presse

Paris le 15 octobre 2024

## Enjeux et perspectives des thérapies géniques dans les maladies rares : l'exemple de l'hémophilie

En France, plus de 3 millions de personnes sont touchées par l'une des 7 000 maladies rares officiellement reconnues<sup>1</sup>. Pourtant, peu bénéficient d'un traitement car il n'en existe aujourd'hui que pour une minorité de maladies rares<sup>2</sup>. Pour ces patients, la thérapie génique pourrait représenter un nouvel espoir thérapeutique. Grâce à sa capacité industrielle, Pfizer est au premier rang pour contribuer à faire advenir ce changement de paradigme thérapeutique et contribuer, en France, à la construction d'un nouveau modèle adapté à ces médicaments innovants. En outre, avec dans son portefeuille en développement deux thérapies géniques en hémophilie A et hémophilie B, l'entreprise ouvre de nouvelles perspectives pour le traitement de cette maladie rare<sup>3</sup>.

### Une prouesse médicale et de nouvelles perspectives pour les patients hémophiles

Consistant à importer du matériel génétique dans une cellule cible pour corriger la cause à l'origine d'une maladie génétique<sup>4</sup>, la thérapie génique suscite un nouvel espoir pour les millions de personnes à travers le monde atteintes de maladies génétiques<sup>1</sup> et pour lesquelles les options thérapeutiques actuelles restent limitées. Avec un engagement de plus de 10 ans dans la Recherche dans ce domaine et désormais deux thérapies géniques dans l'hémophilie dans son portefeuille en développement, Pfizer est un acteur clé de cette révolution thérapeutique en cours.

*« La thérapie génique est une véritable prouesse médicale. Elle incarne un nouveau potentiel pour les patients, notamment les patients hémophiles, et elle est à ce titre porteuse d'espoir. Chez Pfizer, la recherche et le développement d'innovations de rupture est dans notre ADN : la mobilisation de toutes nos ressources au service du développement de thérapies géniques qui viendront changer la vie des patients hémophiles est pour nous une priorité »,* déclare Valérie Rizzi-Puéchal, Directrice de l'activité Maladies Rares chez Pfizer.

### L'hémophilie, un engagement de Pfizer de plus de 30 ans

Le développement de ces deux thérapies géniques est le résultat de plus de 30 ans d'engagement de Pfizer en hémophilie. Un engagement qui dépasse le spectre de la thérapie génique puisque l'entreprise continue parallèlement à développer d'autres solutions thérapeutiques, dans la volonté de proposer aux patients et aux professionnels de santé qui les accompagnent, un éventail de solutions adaptées à leurs besoins spécifiques face à cette maladie dont la gestion, quelle qu'en soit la forme, reste complexe<sup>5</sup>

*« Les thérapies géniques sont un nouvel atout thérapeutique pour les personnes vivant avec une hémophilie. Cela vient renforcer une offre de soins qui ne cesse de s'améliorer. Elles impliquent aussi de nouvelles manières de pratiquer la médecine en associant plus étroitement les patients à la prise de décision médicale : pour que ces nouveaux traitements entrent dans le quotidien de prise en charge, il est essentiel de former, d'accompagner les patients ainsi que les professionnels de santé à une mise en pratique réelle de la prise de décision partagée pour rendre pleinement les patients acteurs de leur traitement d'une façon la plus objective possible »,* déclare Nicolas Giraud, Président d'honneur de l'Association Française des Hémophiles (AFH).

L'hémophilie est une maladie rare hémorragique due à l'absence totale ou partielle d'un facteur de coagulation<sup>3</sup>. Elle est due à une anomalie génétique sur le chromosome X<sup>3</sup>, et affecte par conséquent principalement les garçons<sup>3</sup>. Une personne sur 12 000<sup>6</sup> est touchée par cette maladie héréditaire.

L'**hémophilie A**, la forme la plus courante (80 % des cas)<sup>7</sup>, résulte d'un déficit en facteur VIII<sup>7</sup>. Sa prévalence est de 1/7500 naissances de sexe masculin<sup>7</sup>.

L'**hémophilie B**, due à un déficit en facteur IX, est cinq fois moins fréquente, touchant 1 garçon sur 25 000<sup>3</sup>.

Les symptômes des deux formes incluent des hémorragies visibles au niveau des muscles (hématomes), des articulations (hémarthrose) et des hémorragies internes plus graves (hémorragies cérébrales ou abdominales)<sup>8</sup>.

*« Ces 20 dernières années, les traitements de l'hémophilie ont considérablement évolué. Ils ont gagné en efficacité et en commodité d'emploi. Mais avec une seule injection, la thérapie génique offre en plus la perspective d'une nouvelle vie sociale et professionnelle pour les patients et leur famille »* déclare le Dr. Laurent Frenzel Responsable du Centre de traitement et de recherche de l'hémophilie à l'hôpital Necker-Enfants malades (Paris Cité).

### Une plateforme mondiale d'excellence pour les thérapies géniques

Le développement de thérapies géniques Pfizer contre les hémophilies A et B est le fruit de 10 ans de recherche partenariale. En 2014, l'entreprise avait signé un partenariat de licence avec Spark Therapeutics, pour l'hémophilie B, puis en 2017 un autre avec Sangamo Therapeutics pour l'hémophilie A. En 2016, l'acquisition de Bamboo Therapeutics a permis au laboratoire d'intégrer une plateforme de développement et de concentrer ses efforts sur la mise au point de différentes lignes de production. L'entreprise a également massivement investi dans l'usine de fabrication de Sanford, en Caroline du Nord, pour faire de ce site l'un des sites de fabrication de thérapie génique les plus avancés techniquement au monde. Enfin, un hub logistique a été créée à Algete, en Espagne, pour distribuer les thérapies géniques à travers le monde entier (hors Etats-Unis),

**« Complexe et coûteuse, la production de ces thérapies nécessite des installations spécialisées et des processus stricts. Pfizer figure parmi les rares entreprises à disposer des installations, du savoir-faire, du personnel expérimenté, d'une plateforme de fabrication interne et de technologies homologuées pour produire des médicaments de thérapie génique, de la conception initiale à la distribution à l'échelle mondiale. Pour faire face à ce défi, des investissements colossaux de R&D, de capacité industrielle et d'organisation collective ont été mis en œuvre »** confirme Valérie Rizzi.

### Plus de 40 thérapies géniques à horizon 2030<sup>9</sup> : créer un environnement favorable et pérenne pour permettre un accès rapide et efficace des patients à l'innovation

Outre la complexité de leur production, l'intégration des thérapies géniques dans les systèmes de santé s'accompagne d'un fort défi organisationnel pour les hôpitaux afin de pouvoir stocker, préparer et administrer ces thérapies dans des conditions optimales de sécurité et d'efficacité. Parallèlement, l'enjeu d'un modèle économique viable est primordial pour assurer l'accès de ces innovations aux patients et un levier d'attractivité pour le pays qui saura définir un modèle de financement répondant aux spécificités des thérapies géniques. La France s'est emparée du sujet et a proposé un modèle de financement permettant un paiement sur plusieurs années validé par l'efficacité du traitement. Son déploiement opérationnel est actuellement en attente. Ce modèle qui serait le premier en Europe pourrait, s'il proposait bien la flexibilité nécessaire pour répondre aux différentes situations, constituer une véritable avancée.

*« En rupture avec l'organisation classique des traitements actuels, les thérapies géniques vont nécessiter de revoir en profondeur l'ensemble de la chaîne de soins. Une quarantaine de nouvelles*

*thérapies géniques devraient être lancées en France sur la période 2023-2030 pour traiter des maladies telles que les maladies cardiovasculaires, certaines maladies rares ou le cancer par exemple, avec potentiellement 69 400 patients traités en 2030<sup>10</sup>. Nous voulons apporter notre expertise et notre soutien à la construction d'un modèle adapté pour relever collectivement les défis liés à cette révolution thérapeutique. Notre objectif, in fine, est que tous les patients concernés puissent bénéficier de cette innovation de rupture destinée à changer leur vie »,* explique Reda Guiha, président de Pfizer en France.

### **Pfizer : Des avancées qui changent la vie des patients®**

Chez Pfizer, nous nous appuyons sur la science et toutes nos ressources mondiales pour offrir aux patients des thérapies qui prolongent et améliorent considérablement leur vie. Nous recherchons la qualité, la sécurité et l'excellence dans la découverte, le développement et la production de nos médicaments et vaccins. Chaque jour, dans les pays développés comme dans les pays émergents, les collaborateurs de Pfizer sont engagés pour faire progresser le bien-être, la prévention et les traitements contre les maladies les plus graves de notre époque. En tant qu'entreprise biopharmaceutique innovante parmi les leaders mondiaux, nous collaborons avec les professionnels de santé, les gouvernements et les populations locales pour soutenir et élargir l'accès à des solutions de santé fiables et abordables partout dans le monde. Depuis plus de 175 ans, nous nous efforçons de faire la différence pour tous ceux qui comptent sur nous. Pour en savoir plus sur nos engagements, vous pouvez visiter notre site internet [www.pfizer.fr](http://www.pfizer.fr) et nous suivre sur LinkedIn.

### **REFERENCES**

- 1- Ministère du travail de la santé et des solidarités – Les Maladies Rares : <https://sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>
- 2- Cahiers d'Orphanet – Médicaments indiqués dans les maladies rares en Europe - 4,84% des maladies rares bénéficient d'un médicament orphelin en Europe et 9,27% d'un médicament sans désignation orpheline. [https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/FR/Medicaments\\_dans\\_les\\_maladies\\_rares\\_en\\_Europe.pdf](https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/FR/Medicaments_dans_les_maladies_rares_en_Europe.pdf)
- 3- Inserm – L'hémophilie, une maladie rare hémorragique : <https://www.inserm.fr/dossier/hemophilie/>
- 4- Inserm – Thérapie génique, une recherche de longue haleine qui porte ses fruits : <https://www.inserm.fr/dossier/therapie-genique/>
- 5- C. Tutus, et. al - prise en charge des principales comorbidités cardiovasculaires chez le patient hémophile
- 6- Orphanet - Connaissances sur les maladies rares et les médicaments orphelins, Hémophilie : <https://www.orpha.net/fr/disease/detail/448>
- 7- MHEMO, la filière des maladies hémorragiques constitutionnelles - Hémophilie : <https://mhemo.fr/les-pathologies/lhemophilie/>
- 8- Encyclopédie Orphanet – Hémophilie A et B : <https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Pub/fr/Hemophilie-FRfrPub646v01.pdf>
- 9- Frontiers in medicine. Forecasting the potential impact of cell and gene therapies in France: projecting product launches and patients treated Ming Kei Lee, Sama Seyedmousavi, Sylvain Auvity, Bertrand Pourroy, Vincent Elleboode, Isabelle Kachaner, Christel Jansen<sup>1</sup> and Herve Lilliu. Février 2024

### **Contact presse**

DNA Comms – Benjamin Gandouin - 06 98 75 99 36 - [BGandouin@dna-comms.com](mailto:BGandouin@dna-comms.com)

Pfizer France - Julie Floch-Ponremy - 06 85 34 88 86 - [julie.ponremy@pfizer.com](mailto:julie.ponremy@pfizer.com)