

Myopathie GNE

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/myopathie-gne-resultats-encourageants-essai-mannac-ouvert-140993>

Myopathie GNE : résultats encourageants d'un essai du ManNAc en ouvert

Suite aux résultats d'un essai chez 12 personnes atteintes de myopathie GNE montrant que le produit est bien toléré et semble efficace, son développement se poursuit.

Le ManNAc (ou N-acétyl-D-mannosamine) est un précurseur de l'acide sialique, une molécule manquante dans la [myopathie GNE](#). Un traitement avec du ManNAc (par voie orale) restaure un bon niveau de fabrication de l'acide sialique dans les muscles de souris atteintes de myopathie GNE. Un premier essai chez l'homme a montré que [le produit est bien toléré](#) et entraîne une augmentation significative de la quantité d'acide sialique dans le sang.

L'efficacité du ManNAc a ensuite été évaluée, chez 12 personnes atteintes de myopathie GNE, d'abord pendant 6 mois, puis jusqu'à 2 ans et demi selon les participants. Cet essai en ouvert s'est déroulé aux États-Unis entre 2015 et 2018 et ses résultats ont été publiés en juillet 2021 :

- Si le produit peut provoquer une gêne digestive, il est globalement bien toléré et n'entraîne aucun effet secondaire grave sur une période allant jusqu'à 2,5 ans après le début du traitement pour les premiers participants de l'essai.
- Au bout de 3 mois, la quantité d'acide sialique présente dans le sang et à la surface des cellules musculaire est augmentée.
- Après un an de traitement, la progression de l'atteinte musculaire est ralentie (sur certains critères d'évaluation de l'essai), ce qui se confirme après 18 mois de traitement.

Fort de ces résultats, la compagnie pharmaceutique *Leadiant Biosciences* qui développe le produit prépare un [nouvel essai clinique](#) de plus grande ampleur, contre placebo du ManNAc auprès de 50 personnes atteintes de myopathie GNE suivies pendant 2 ans.

Les résultats du ManNAc chez 12 personnes, en bref



Augmente la quantité d'acide sialique dans le muscle et le sang



Ralentit le déclin de la force de certains muscles



Pas d'effet secondaire grave

Source

[Safety and efficacy of N-acetylmannosamine \(ManNAc\) in patients with GNE myopathy: an open-label phase 2 study](#)

Carrillo N, Malicdan M.C, Leoyklang P et al.
Genet Med (2021)

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/10/25/mannac-dans-la-myopathie-gne-de-nouveaux-resultats-positifs/>

ManNAc dans la myopathie GNE : de nouveaux résultats positifs

- Un premier essai clinique de phase I du ManNAc (un précurseur de l'acide sialique) chez 22 personnes atteintes de myopathie GNE suivies pendant 8 mois, a montré la sécurité d'utilisation du produit et une augmentation de l'acide sialique dans le sang).
- Un nouvel essai de phase II chez 12 personnes atteintes de myopathie GNE suivies de 6 à 30 mois a montré :
 - une augmentation de l'acide sialique dans le sang et de la sialylation au niveau de la membrane des cellules musculaires au bout de 3 mois,
 - un ralentissement du déclin de la force musculaire mesurée aux membres supérieurs et inférieurs,
 - une diminution de l'évolution de la maladie évaluée par le score GNE-DPM après 12 mois puis après 18 mois de traitement,
 - l'absence d'effet secondaire grave jusqu'à 2,5 ans de traitement.
- Un [nouvel essai clinique](#) de phase II, contre placebo cette fois, est prévu.

Voir aussi « [Myopathie GNE : résultats encourageants d'un essai du ManNAc en ouvert](#) »

Source

[Safety and efficacy of N-acetylmannosamine \(ManNAc\) in patients with GNE myopathy: an open-label phase 2 study.](#)

Carrillo N, Malicdan M.C, Leoyklang P et al
Genet Med (2021)