

4

Conclusion de la session

Amel KARAA

Nous comprenons que pour nos amis atteints de maladies mitochondriales, ou leurs familles, parfois il peut sembler que les choses avancent très lentement et que rien n'est fait. Donc je voulais mettre en lumière un peu ce qui se passe en coulisses, pour vraiment vous montrer que beaucoup de choses sont en cours. Et cela n'arrive peut-être pas jusqu'à vous aussi vite que vous le souhaiteriez, mais beaucoup d'efforts sont faits pour vous apporter un traitement ou une guérison, et pour rendre vos vies un peu meilleures.

Les maladies mitochondriales sont, dans l'ensemble, des maladies jeunes. La première fois qu'une maladie mitochondriale présumée a été décrite, c'était dans les années 1960. Et depuis, des découvertes de gènes mitochondriaux ont eu lieu dans les années 80 et 90, et beaucoup de choses se sont passées entre-temps. Et ce n'est qu'en **2025** que nous avons obtenu les premiers médicaments approuvés, au moins aux États-Unis, suivis d'approbations en Europe.

En septembre 2025, **Kaijavi** a été approuvé pour le traitement du déficit en thymidine kinase 2, qui est une maladie mitochondriale musculaire. Et un mois plus tard, **Forzenity** a également été approuvé — l'elamipretide — pour le traitement du syndrome de Barth, qui est une maladie débutant dans l'enfance et affectant le cœur et les muscles.

Donc, même si ce sont des maladies jeunes, beaucoup de choses se sont produites pour permettre ces avancées. Au début, les efforts étaient très petits et très lents. Mais avec le temps, ils ont accéléré, avec de nombreux médecins et chercheurs académiques essayant de trouver un médicament pour traiter ces maladies.

Et en 2010, nous avons vu une accélération de ces efforts. Si vous regardez le site **clinicaltrials.gov** - qui est aux États-Unis le site qui liste tous les essais cliniques en cours, au fil des années, il y a eu **des centaines d'essais** menés dans le monde entier pour les maladies mitochondriales. Vous n'en entendez pas parler parce que la plupart échouent. Il faut en moyenne **10 ans** pour développer un médicament, et cela coûte des millions et des millions de dollars, et beaucoup d'efforts.

Résumé des exposés EUROMIT 2026 – Session 8 : 15h30- 17h00

Auteurs : Elodie GICQUEL-MULLER (Recueil) / Jean-Louis BERNARD (Mise en page)

Donc beaucoup de choses se passent, mais très peu arrivent jusqu'à la ligne d'arrivée et jusqu'à vous. Alors, pourquoi y a-t-il des progrès, et pourquoi cela s'accélère ces dernières années ?

Parce que nous avons maintenant une meilleure génétique. Il est important d'obtenir un diagnostic, et de l'obtenir tôt. Et nous espérons y parvenir grâce à des tests génétiques plus performants, plus accessibles et moins coûteux.

Nous avons une meilleure organisation : registres de patients, collaborations entre médecins d'un même pays, collaborations internationales, grands consortiums travaillant ensemble.

Nous avons aussi une meilleure compréhension de la maladie elle-même. Quand on parle de maladie mitochondriale, pour ceux qui ne connaissent pas, cela semble être une seule maladie. Mais en réalité, ce sont **au moins 400 maladies différentes**, chacune avec un gène différent, chacune affectant le corps différemment. Et il y a des centaines de chercheurs travaillant à mieux comprendre comment ces maladies surviennent et c'est la première étape pour comprendre comment les traiter.

Le parcours commence toujours avec un patient. Les patients se regroupent. Nous étudions leurs symptômes, leurs plaintes. Nous mettons cela dans ce que nous appelons des études d'histoire naturelle, où nous suivons les patients pendant plusieurs années. Cela nous permet de mieux comprendre ce qu'il faut corriger.

Puis nous développons des produits, des essais cliniques, et nous espérons que cela mène à des thérapies. Quels types de thérapies sont développés jusqu'à présent ?

Il existe de nombreuses façons de réparer les mitochondries. Dans le passé, on utilisait des vitamines, des suppléments, des cofacteurs. Mais depuis 2009 environ, nous avons commencé à nous concentrer sur la biologie elle-même : les protéines dans les mitochondries, les façons de cibler spécifiquement les mitochondries.

C'est un peu compliqué, mais cela montre qu'il existe de nombreuses façons d'atteindre les mitochondries pour réparer le problème et elles sont toutes testées. Certains programmes de recherche continuent, certains ont échoué. Mais il y a beaucoup de choses en cours.

Et je veux souligner que, en plus des médicaments à avaler pour améliorer la production d'énergie, il y a maintenant des travaux sur les **thérapies géniques** et d'autres approches visant à corriger le problème à la source, au niveau du gène. Nous espérons que ce sera une solution plus durable.

Résumé des exposés EUROMIT 2026 – Session 8 : 15h30- 17h00

Auteurs : Elodie GICQUEL-MULLER (Recueil) / Jean-Louis BERNARD (Mise en page)

L'activité scientifique aux États-Unis est maintenant très riche. Nous avons de nouvelles approches émergentes. Beaucoup d'entreprises pharmaceutiques s'intéressent au domaine, surtout maintenant qu'elles ont vu que deux médicaments ont été approuvés. Donc c'est possible. Et plus d'argent est investi dans le développement de ces médicaments.

Il existe plusieurs programmes précliniques — ce sont des molécules testées en laboratoire, sur des souris ou d'autres animaux, pour vérifier leur sécurité avant de passer chez l'humain. Et c'est très excitant. En plus des entreprises pharmaceutiques, il y a beaucoup de chercheurs dans les grands hôpitaux et centres académiques qui travaillent sur ces sujets. Donc maintenant, nous avons des centaines de personnes travaillant sur le problème sous différents angles. Et nous espérons que bientôt, nous aurons des réponses.

Il existe aussi des études d'histoire naturelle croissantes, où nous essayons de regrouper les patients de différents pays pour mieux comprendre la maladie. Parce que ce que nous avons appris des essais cliniques, c'est que les patients mitochondriaux, même avec la même maladie, peuvent être différents selon qu'ils vivent en France ou aux États-Unis. Ils peuvent se présenter différemment. Et nous essayons de comprendre pourquoi.

Nous nous concentrons maintenant sur des gènes spécifiques et des maladies spécifiques. Au début, les essais cliniques étaient des "panier" : on mettait tous les patients mitochondriaux ensemble, peu importe leur gène. Maintenant, nous sommes plus ciblés, car nous avons appris des échecs passés.

Malgré tout cela, il reste des défis.

Ces maladies sont rares. Même si elles sont nombreuses, elles restent rares. La progression est encore mal comprise, mais nous progressons. Concevoir un essai clinique est difficile. Il faut choisir les bons outils pour mesurer si un médicament fonctionne. Et comme vous le savez, les patients mitochondriaux n'ont pas un seul symptôme : les études montrent qu'ils peuvent en avoir **plus de 16** en même temps.

Donc parfois, un essai échoue non pas parce que le médicament ne fonctionne pas, mais parce que nous n'avons pas mesuré la bonne chose.

Que peuvent faire les patients ?

Nous avons besoin de vous. Rien de tout cela ne peut se faire sans vous. Nous avons besoin que vous participiez aux registres, aux études, aux essais cliniques. Nous

Résumé des exposés EUROMIT 2026 – Session 8 : 15h30- 17h00

Auteurs : Elodie GICQUEL-MULLER (Recueil) / Jean-Louis BERNARD (Mise en page)

avons besoin d'échantillons biologiques pour les chercheurs. Et nous avons besoin de participants pour les essais cliniques sinon ils ne peuvent pas avancer.

Que pouvons-nous espérer dans les dix prochaines années ?

Plus de diagnostics, plus d'essais ciblés sur des gènes spécifiques, plus de thérapies approuvées, une médecine mitochondriale plus personnalisée. Il reste beaucoup de besoins non satisfaits. Mais l'espoir arrive. Nous travaillons ensemble. Et nous y arriverons.