

# Maladie de Sanfilippo type B : essai en thérapie génique

jeudi 18 avril 2013, par [Denis LE BASTARD](#)

Depuis son origine, VML suit et s'est impliqué financièrement dans des projets de recherche pour la maladie de Sanfilippo. Aujourd'hui, ces efforts se concrétisent par la mise en place d'un essai clinique de thérapie génique intracérébrale pour le type B.

Toute la partie fondamentale et préclinique a été conduite pendant plus de 15 ans par le docteur Jean-Michel Heard de l'Institut Pasteur, et que l'association VML a financièrement soutenu par l'attribution de plusieurs bourses de recherche. Par la suite, plusieurs médecins ont rejoint ce projet et ont participé à la réflexion et aux démarches du transfert de ces résultats positifs à une application pour l'homme.

L'essai clinique proposé aujourd'hui est un essai de phase 1-2 dont l'objectif principal est une évaluation de la tolérance et de l'innocuité d'une thérapie génique intracérébrale pour le traitement d'enfants atteints du type B de la maladie de Sanfilippo.

Le nombre d'enfants qui pourront participer à cette première phase est de 4. Tous devront remplir les conditions définies dans le protocole ayant reçu l'accord des différentes institutions sanitaires et réglementaires. Le promoteur de cet essai est l'Institut Pasteur et l'investigateur le Professeur Marc Tardieu, chef du service de neuro-pédiatrie à l'hôpital Kremlin-Bicêtre. Ce dernier interviendra par ailleurs lors du prochain week-end de rencontre annuel des adhérents en mai et notamment en ouverture de l'Assemblée Générale annuelle de VML.

## **Déroulement de l'essai clinique.**

Le traitement consiste en une injection intracérébrale par neurochirurgie d'un vecteur contenant le gène qui fait défaut dans la maladie de Sanfilippo type B. L'essai implique un suivi au long court des enfants traités, avec dans la première année une surveillance rapprochée contenant un ensemble d'examen cliniques, radiologiques et sanguins. Par la suite, cette surveillance se fera avec le médecin habituel de l'enfant en collaboration avec le professeur Marc Tardieu. Tous les frais directement liés à cet essai seront pris en charge par l'Institut Pasteur, en partie grâce aux soutiens financiers des associations VML et AFM.

L'objectif secondaire de l'essai clinique est de rassembler des données pour déterminer les critères pertinents d'évaluation d'efficacité de ce traitement. Ils pourraient alors être utilisés dans un futur essai clinique de phase 3, si les résultats de l'objectif premier de la phase 1-2 sont concluants.

## **Critères d'éligibilité**

Parmi les critères d'éligibilité, les enfants doivent être âgés entre 18 mois et 4 ans révolus, avoir déclaré les premiers symptômes de la maladie de Sanfilippo type B lors des 4 premières années de vie, être affiliés à la sécurité sociale, être en capacité d'une marche autonome.

Il existe d'autres critères qui seront évalués par l'investigateur lors des consultations de pré-inclusion.

Les familles, pour lesquelles une éventuelle participation de leur enfant malade à cet essai clinique est envisageable et qui sont intéressés, doivent formaliser la demande par un courrier signé par les parents et adressé au Professeur Marc Tardieu. Ce courrier n'est qu'une expression du souhait, l'engagement ne se fera qu'après les différents échanges d'information et l'évaluation par le Professeur Marc Tardieu de l'éligibilité des enfants.

Pour obtenir les coordonnées du Professeur Marc Tardieu, vous pouvez contacter l'association VML.