

# Maladie de Niemann-Pick B : vers un essai clinique

jeudi 11 juillet 2013, par [Denis LE BASTARD](#)

La maladie de Niemann-Pick constitue un groupe de maladies héréditaires du métabolisme pour lesquelles une accumulation de sphingomyélines et cholestérol est retrouvée dans le lysosome.

La maladie de Niemann-Pick de type C (1 et 2) est la conséquence de l'altération du transport des lipides.

La maladie de Niemann-Pick de type A et B est due au déficit d'une enzyme, la sphingomyélinase acide dont le rôle est de dégrader la sphingomyéline en céramide et phosphocholine.

Bien que les types A et B de la maladie soient causés par le même déficit enzymatique, leur pronostic clinique est très différent. Le type A correspond à une évolution très rapide de la maladie avec une atteinte neurologique grave, alors que le type B a une évolution bien plus lente, permettant de vivre à l'âge adulte. Elle n'a pas d'atteinte neurologique.

Depuis plusieurs années, un traitement par perfusion d'enzyme recombinante est en développement par le laboratoire Genzyme (groupe Sanofi). Actuellement un essai clinique de phase I b est mené aux Etats-Unis et en Angleterre, afin de démontrer la sécurité et la tolérance de ce traitement.

Un essai clinique de phase II devrait commencer en France au début de l'année 2014. Cet essai multicentrique devrait inclure au moins 15 patients, âgées de plus de 18 ans et ayant un déficit en sphingomyélinase acide. Cet essai consistera à évaluer la sécurité et l'efficacité de la perfusion par voie intraveineuse de l'enzyme recombinante à différentes doses. Les perfusions seront faites tous les 15 jours et l'essai devrait durer 1 an.

Les étapes préliminaires à l'essai clinique ont débuté. Les patients atteints de cette maladie et les médecins intéressés par de plus amples informations peuvent dès à présent contacter le docteur Olivier Lidove (Hôpital de la Croix Saint Simon - Paris) ou le siège de Vaincre les Maladies Lysosomales au 01 69 75 40 30.