



## **Céroïde Lipofuscinose Neuronale de type 2, début d'un essai clinique**

lundi 30 décembre 2013, par [Denis LE BASTARD](#)



Il existe plusieurs formes de Céroïdes Lipofuscinoses Neuronales (CLN) qui se distinguent soit cliniquement (formes infantile précoce, infantile tardive, juvénile ou adulte), soit biochimiquement (ce ne sont pas les mêmes gènes qui sont en cause).

**La céroïde lipofuscinose neuronale de type 2** (CLN2) fait partie des formes infantiles tardives. Elle est due au défaut de l'enzyme lysosomale appelée tripeptidyl peptidase 1 (TPP1). Les premiers signes de la maladie apparaissent autour de l'âge de 3 ans avec des crises d'épilepsies généralisées et des myoclonies (mouvements brusques, répétitifs, déclenchés par des contractions musculaires involontaires). La maladie évolue ensuite vers une perte de la vision et une détérioration psychomotrice. Actuellement les seuls traitements possibles sont symptomatiques et ont pour but d'apporter un meilleur bien-être au

quotidien.

**Aujourd'hui un espoir apparaît avec le laboratoire pharmaceutique BioMarin qui vient de lancer son premier essai clinique de phase I/II, sous le nom de BMN 190, afin d'évaluer la sécurité et les premiers éléments d'efficacité d'un traitement par enzymothérapie** perfusée tous les 15 jours par voie intracérébroventriculaire.

Cet essai clinique est en "mode ouvert", c'est-à-dire que tous les malades inclus dans l'essai reçoivent du traitement. Il est prévu pour durer 48 semaines avec une augmentation au cours du temps de la quantité d'enzyme perfusée (escalade de dose). L'efficacité sera évaluée par le suivi de certaines mesures cliniques qui seront comparées à celles observées lors de l'Histoire Naturelle de la maladie (évolution de la maladie chez les malades sans traitement spécifique). Le protocole prévoit de mener cette étude chez 22 malades. Des critères sont définis pour pouvoir y participer notamment être âgé entre 3 et 16 ans, avoir un diagnostic confirmé pour le type 2 de la céréoïde lipofuscinose neuronale, être en capacité de participer à un certain nombre d'examens prévus dans le protocole, ne pas avoir de contre-indication à la neurochirurgie. Pour l'instant deux centres ont débutés l'inclusion des malades (un en Angleterre, l'autre en Allemagne). Ces centres ont la possibilité d'accueillir des patients d'autres pays.

Si vous souhaitez en savoir plus sur cet essai, ou les moyens de l'intégrer, vous pouvez contacter l'association VML.

Delphine GENEVAZ