



Recherche internationale sur la STB

**Journée nationale des
Malades et des Familles
- 30 mars 2019 -**

Emmanuelle Logette, Biologiste moléculaire
Responsable Scientifique ASTB

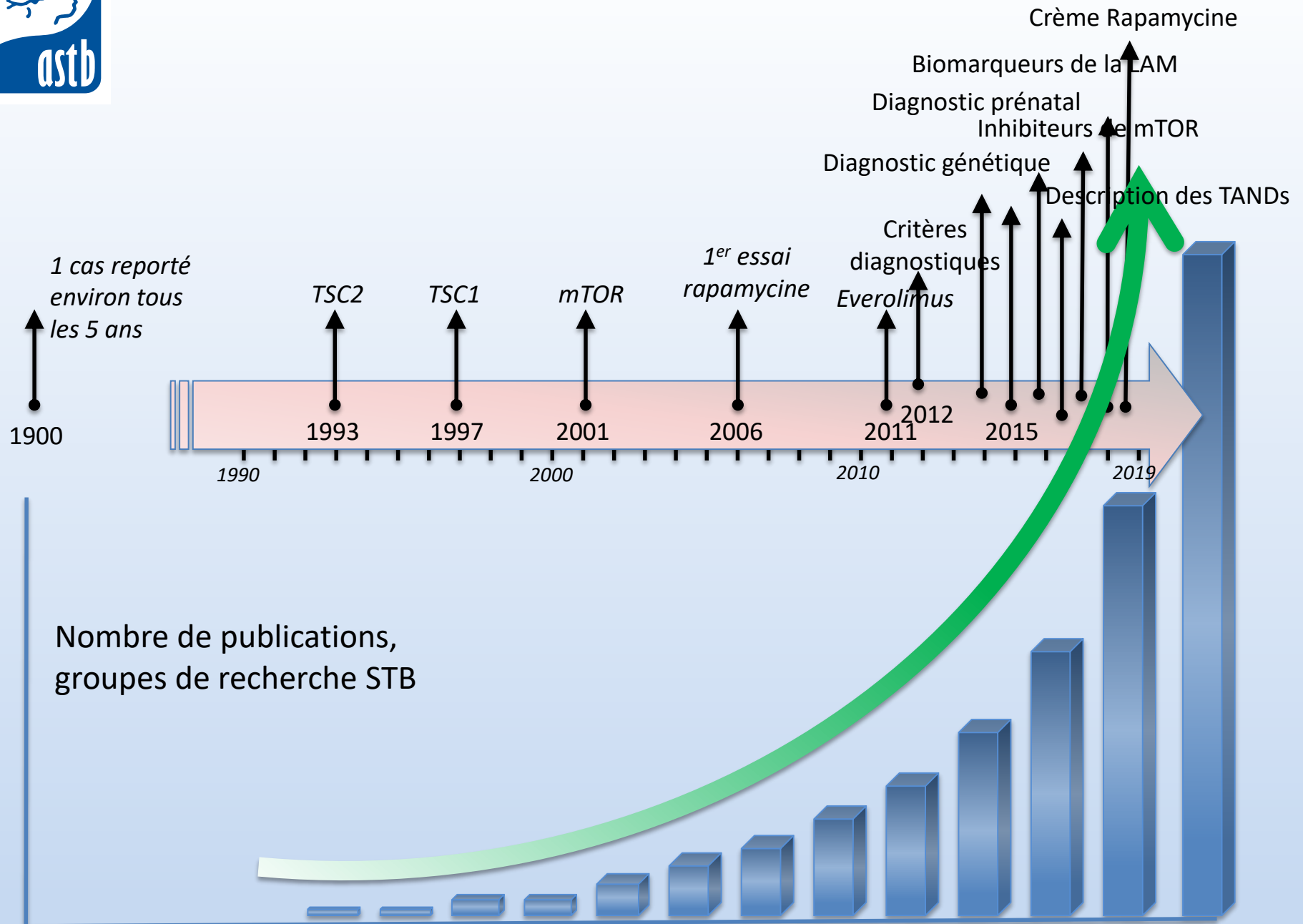


Sommaire

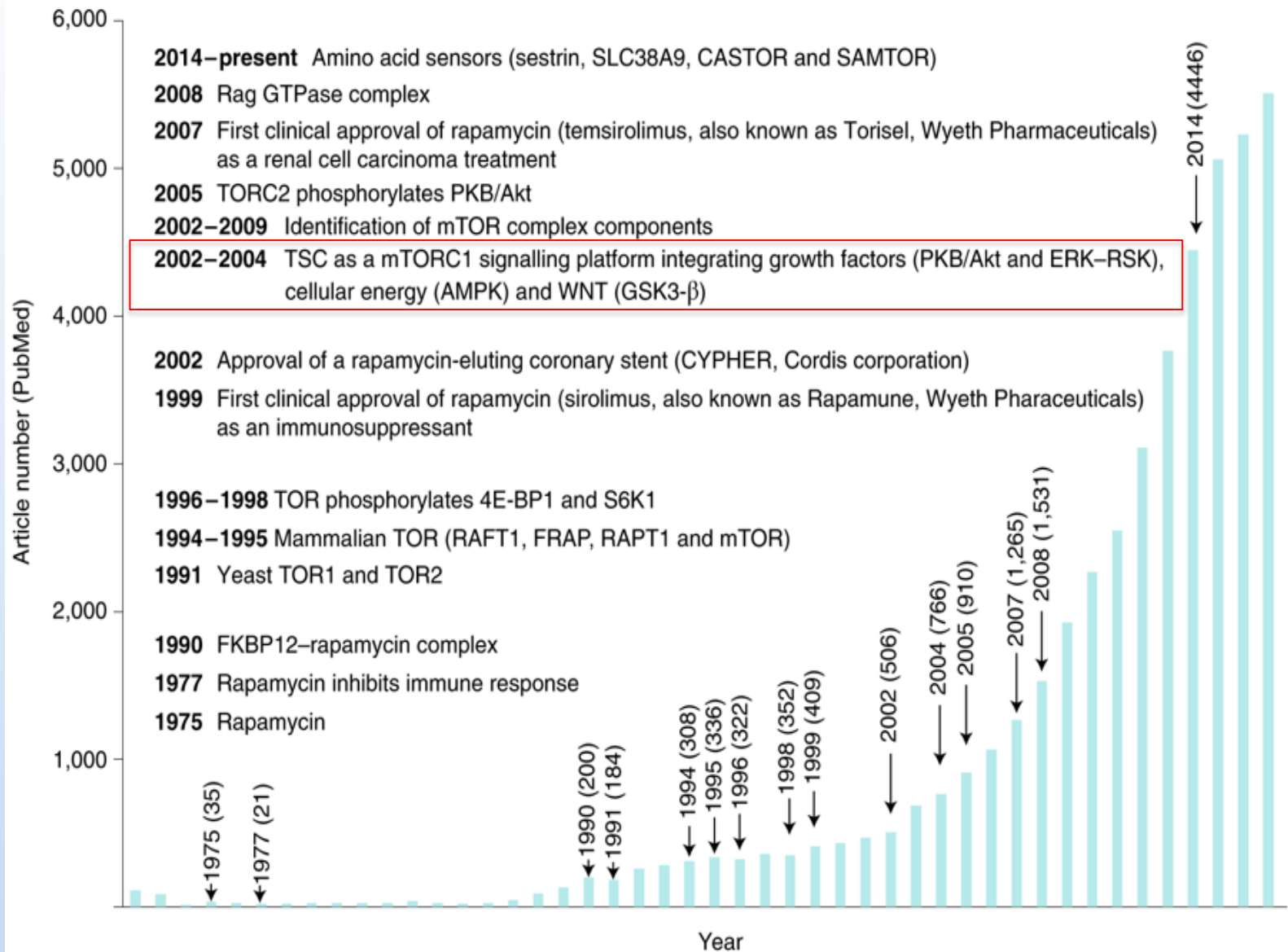
- Historique recherche STB
- Axes Prioritaires de recherche STB
- Fonds de recherche et Essais cliniques



Historique recherche STB



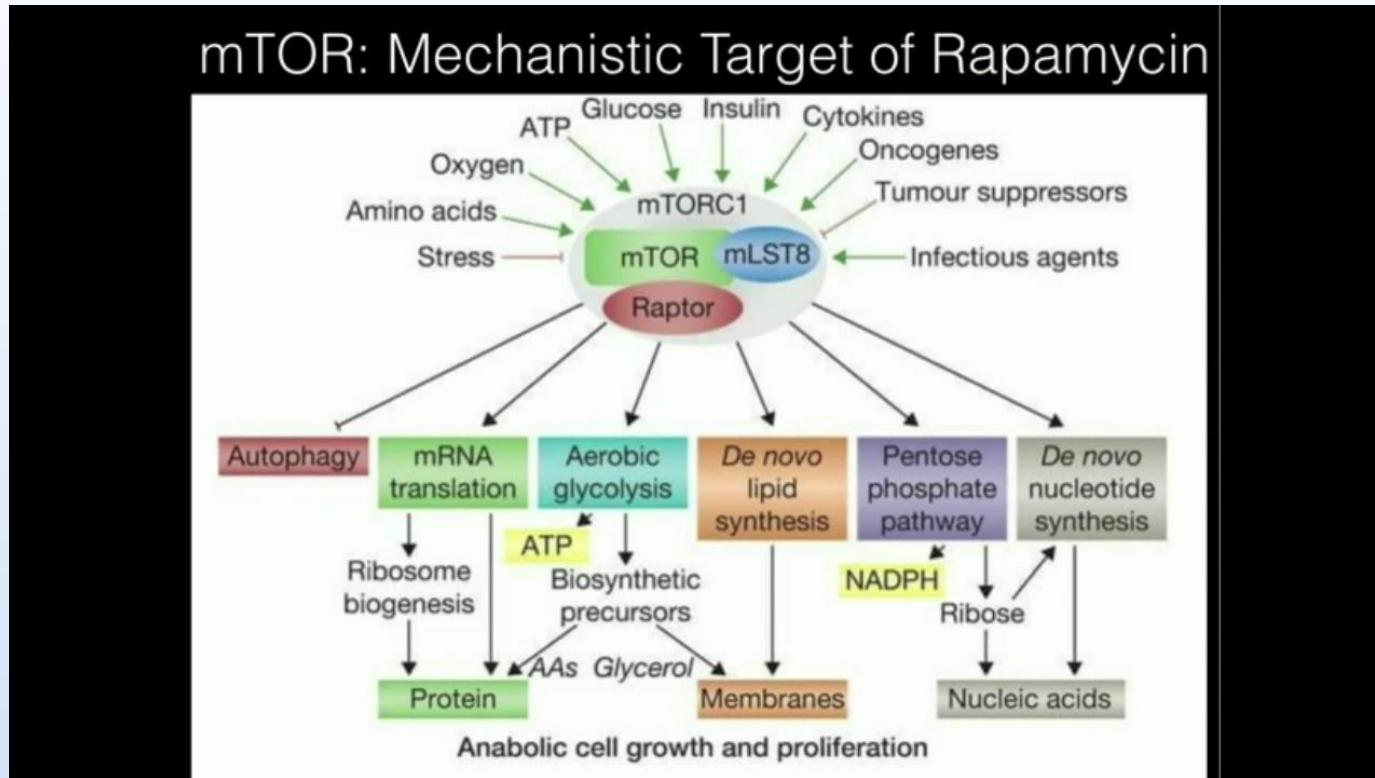
mTOR dans la littérature



Animation mTOR

Nouvelle Ere de la recherche STB

★ Ere du « décortilage moléculaire » de mTOR :



mTOR Part 1: Activation of mTOR and Overall Effects

- De nouvelles voies moléculaires identifiées
- Nouvelles options de traitements
- Bénéfices des autres groupes de recherche sur le cancer, l'épilepsie, maladies rares (TORopathies)



Nouvelle Ere de la recherche STB

★ Ere du « décortilage moléculaire » de mTOR :

★ Registres et Enquêtes (LOVD, TOSCA, Enquêtes ASTB et autres):

- De nombreuses données sur les patients (à travers le monde)
- Meilleure connaissance de la maladie, de son évolution, de l'efficacité

des traitements

- Définir les axes prioritaires de recherche
- Importance des Troubles Neuropsychiatriques
- Emergence d'autres manifestations moins connues et/ou plus rares
 - ▣ Os - lésions sclérotiques (leg. plus fréquent chez la femme)
 - ▣ Artériopathie (anévrisme)
 - ▣ Pancréas (TSC2), Thyroïde (?),
 - ▣ Manifestations gastro-intestinales (ex: polypes rectaux)
 - ▣ Oedèmes lymphatiques (plus fréquent chez la femme)

★ Techniques:

Amélioration constante des techniques, plus précises et moins invasives :

- Diagnostic génétique
- Imagerie
- EEG



Axes prioritaires

★ **TANDs** (autisme) – compréhension, manifestations et prise en charge
Malheureusement encore trop peu de groupes de recherche.

★ **Epilepsie** (>63% pharmaco-résistance) :

- Prise en charge de l'Epilepsie (traitement personnalisé)
- Traitements préventifs (Epistop § PreVent)
- Nouveau traitement pharmacologique: Cannabidiol

★ **Recherche de Biomarqueurs** :

Marqueurs biologiques mesurables pour un diagnostic, réponse à un traitement, prise en charge adaptée

- Epilepsie (EEG)
- Autisme (comportementaux)
- LAM (VEGF-D sanguin)

★ **Nouveaux traitements** :

- CBD, COX-2 inhibitors, inhibiteurs de mTOR “nouvelle generation”, Doxycyclin,

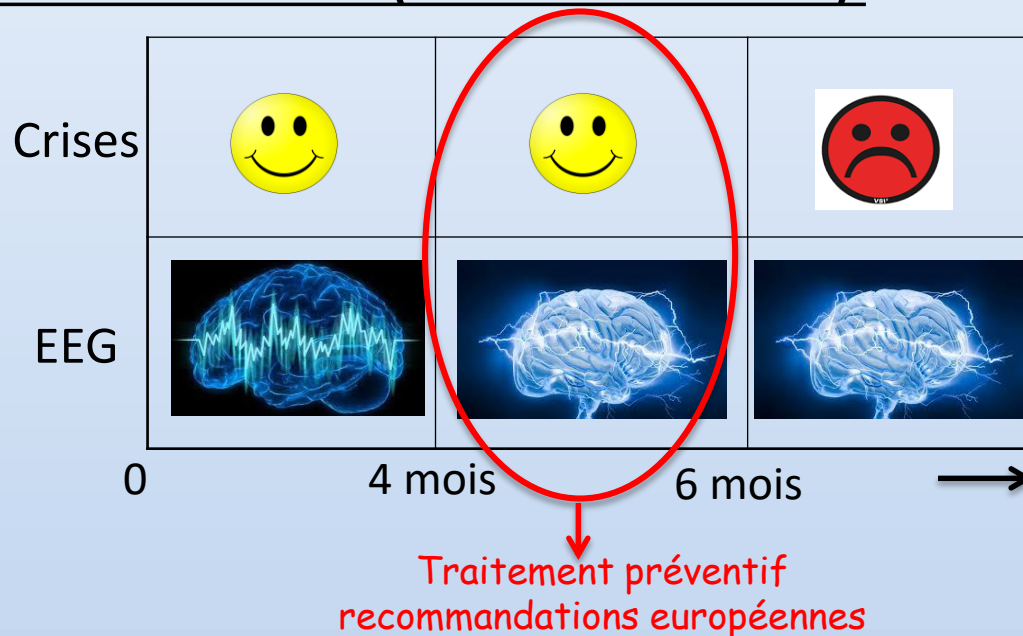


Axes prioritaires - Epilepsie

Traitements actuels:

- Vigabatrine (premier choix mais att° aux atteintes du champ visual)
- Anti-épileptiques (mono or poly-thérapies)
- Traitement chirurgical des tubers
- SNV (VNS = vagus nerve stimulator)
- Régime cétogène
- Inhibiteurs de mTOR (Everolimus; 50% reduction des crises chez 60% des patients)
- **Nouveau** : Cannabidiol (CBD) (données encore très limitées)
 - testé sur les épilepsies pharmaco-résistances (STB et non-STB) en association
 - moyenne de 50% de reduction de fréquence des crises chez 50% des patients STB
 - effets secondaires (diarrhées, agitation, somnolence..)

Traitement Préventif (EPISTOP et PreVent):

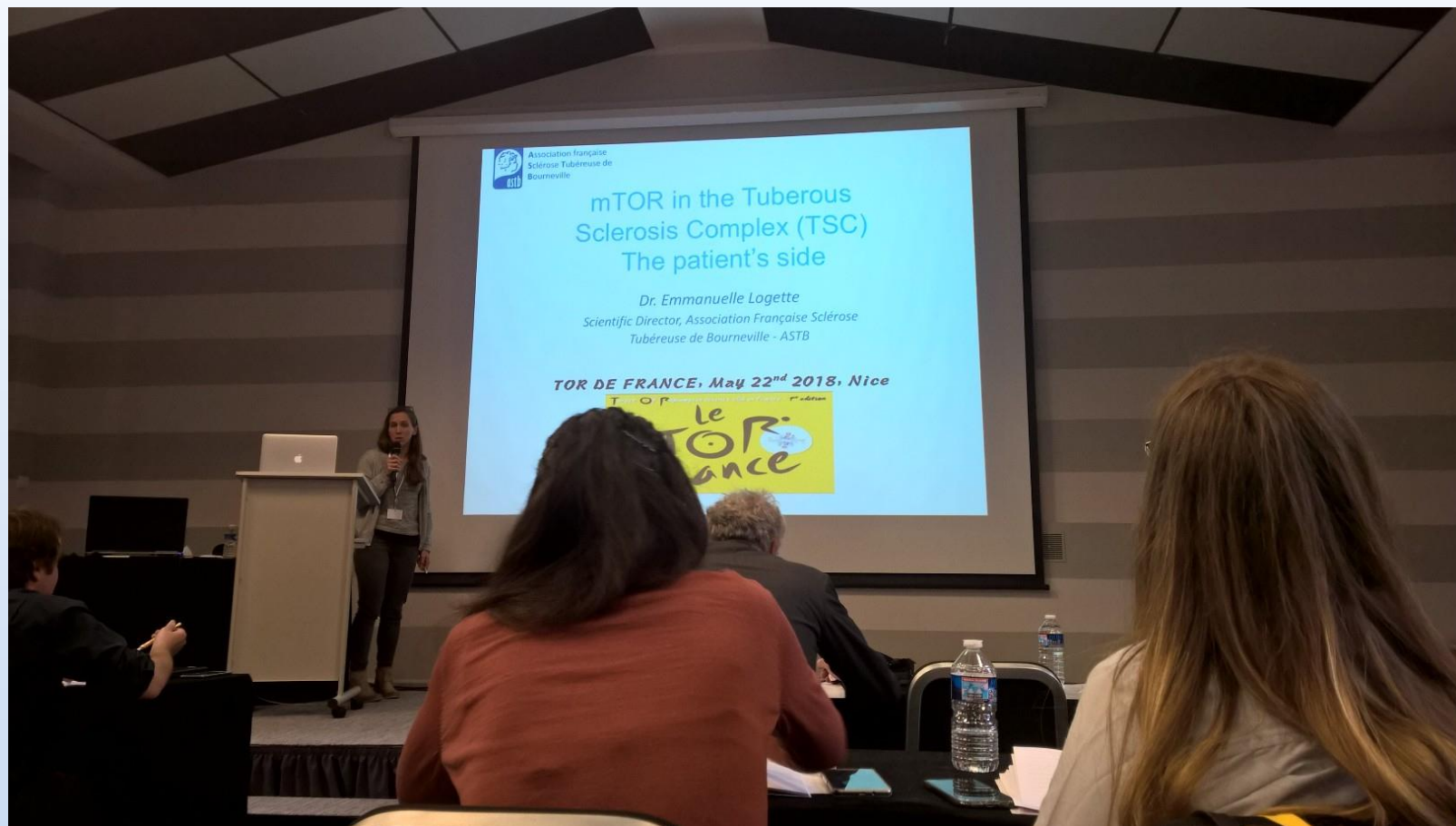




Fond de recherche et Essais cliniques

- Prise en charge des TANDs : Fond de recherche de 600'000 Euros sur 4 ans (Fondation du Roi Baudouin)
- TS Alliance : Objectif de recueillir un Budget de 56M \$ d'ici 2023 pour développer la recherche STB (*nouvelles thérapies et prise en charge des patients*), autour de 5 axes :
 - ▣ Allocation de bourses de recherche
 - ▣ Participer au développement d'essais pré-cliniques et cliniques (PreVent)
 - ▣ Création de banque d'échantillons biologiques
 - ▣ Maintien de la base de données patients (Natural History Database)
- 80 essais cliniques en cours ou complétés (TSC/LAM) (<https://ClinicalTrials.gov>)
- Conférences Scientifiques (STB, TSC, mTOR) – Françaises, Européennes, Internationales

TOR de France - May 2018



L'ASTB était présente !