

Actualités de la recherche sur la maladie de Batten (CLN)

La recherche médicale sur les maladies rares implique de nombreux acteurs, aux compétences très différentes. Les différentes étapes qui mènent à la commercialisation d'un traitement sont complexes, et commencent toujours par une recherche universitaire pré-clinique. Les chercheurs ont l'habitude de publier leurs avancées scientifiques dans des revues dont les articles sont validés par leurs pairs. Ces articles sont quasiment systématiquement rédigés en anglais. Sur cette page, Émeline et Jean-Marie proposent une veille scientifique, pour se tenir au courant des avancées récentes.

Cette page est alimentée au fil de nos lectures, aussi n'hésitez pas à nous proposer des articles qui pourraient manquer.

Cette page ne traite que des avancées de la recherche universitaire, c'est-à-dire principalement pré-clinique, et essentiellement non commerciale. Pour en savoir plus sur la manière dont la recherche fonctionne en médecine, pouvez consulter la page [dédiée aux activités de recherche](#) sur la maladie de Batten.

Janvier 2019

- *Une étude en Jordanie montre que les soins palliatifs pour enfants, tels que patients de la maladie de Batten, sont administrés dans une atmosphère de protection mutuelle. Tous les acteurs (patients, proches, soignants) évitent de parler de leurs émotions et/ou douleurs physiques entre eux, pour protéger la santé mentale des autres acteurs.*

[The practice of mutual protection in the care of children with palliative care needs: A multiple qualitative case study approach from Jordan](#), Atou et al. Journal of Pediatric Nursing (2018).

- *Un résumé des connaissances actuelles de la maladie de Kufs lié à la mutation du gène CLN6, du point de vue du diagnostic physique et moléculaire.*

[Kufs disease due to mutation of CLN6: clinical, pathological and molecular genetic features.](#), Berkovic et al (2019).

- *Un résumé des problèmes légaux aux Etats-Unis pour que le corps médical puisse utiliser un cathéter spécial pour administrer des traitements dans le cerveau même, tel que pendant la thérapie génique des patients CLN2.*

[Regulatory Challenges of Brain Delivered Therapies: A Combination Product Perspective](#), Gauthier-Campbell et al (2018).

11 décembre 2018

- *La maladie CLN6 a été diagnostiquée chez deux patients qui ont tous les symptômes connus pour CLN6, excepté la déficience visuelle. Les auteurs suggèrent d'ajouter au panel diagnostic une détection génétique de mutations sur le gène CLN6, car pour la plupart des cas la décision se base en grande partie sur la perte de vision.*

[Novel mutations in CLN6 cause late-infantile neuronal ceroid lipofuscinosis without visual impairment in two unrelated patients](#), Chin et al. Molecular Genetics and Metabolism (2018).

29 novembre 2018

Une revue dans le Lancet Neurology (impact factor 27) qui décrit les avancées cliniques et thérapeutiques (que l'on peut considérer comme un feuillet à ajouter au [livre de Sara Mole](#)). Un article qui propose un critère supplémentaire pour le diagnostic de CLN3 (faiblesse des muscles, maladie neuro-musculaire) :

- *Une revue détaillée des avancements cliniques et approches thérapeutiques futures pour tous les types de Batten.*
[Clinical challenges and future therapeutic approaches for neuronal ceroid lipofuscinosis](#), E. Mole et al. The Lancet Neurology (2018).
- *Les auteurs ont diagnostiqué très tardivement la maladie de Batten (CLN3) chez un patient de 29 ans. Ils proposent d'inclure un nouveau critère dans la liste des symptômes CLN3: myopathie vacuolaire autophagique.*
[Autophagic Vacuolar Myopathy caused by a CLN3 mutation. A Case Report](#), Francesca Moro et al. Neuromuscular Disorders (2018).

21 novembre 2018

- *Description d'une patiente âgée de 50 ans, dont le génome porte deux mutations sur le gène CLN3, sans syndrome sauf une dystrophie de la rétine.*
[Clinical and molecular characterization of non-syndromic retinal dystrophy due to c.175G>A mutation in ceroid lipofuscinosis neuronal 3 \(CLN3\)](#), Chen, F.K., Zhang, X., Eintracht, J. et al. Doc Ophthalmol (2018).
- *Description des effets régulatoires de la protéine CLN8 dans la cellule.*
[Neuronal ceroid lipofuscinosis related ER membrane protein CLN8 regulates PP2A activity and ceramide levels](#), Adhikaria B., De Silva B., Molina J. A. et al. Biochimica et Biophysica Acta (BBA) - Molecular Basis of Disease (2018).