

[CLN](#)

- [La maladie](#)
- [Informations médicales](#)
[Biologie, génétique : les mécanismes](#)[Les symptômes](#)[Les traitements existants](#)
- [Au quotidien](#)
[Éducation](#)[Activités physiques](#)[Activités quotidiennes](#)[Communication non verbale](#)[Aides à la communication](#)[Pictogrammes tactiles](#)[Alimentation mixée](#)[Soutien postural](#)[Anxiété](#)[Épilepsie](#)

[Heather House](#)[Les associations et soutiens](#)[Références et liens](#)[COVID et CLN](#)[Week-end des familles VML 2019](#)[Week-end des familles VML 2018](#)[BDFA Family Conference 2017](#)[Week-end des familles VML 2017](#)[BDFA Family Conference 2016](#)

- [Témoignages](#)
[Perte de la parole](#)[Carnet de bord d'un proche aidant](#)
- [La recherche](#)
[La recherche, comment ça marche](#)[Les traitements envisagés](#)

[Actualités des essais cliniques](#)[Annonce essai clinique CLN-301](#)[Nouvelles données sur Batten-1](#)[La recherche pré-clinique](#)[Actualités de la recherche pré-clinique](#)[Troubles du comportement](#)[Financement BDGRI 2025](#)[NCL 2023, Hambourg](#)[NCL 2018, London](#)[NCL 2018, London \(détails\)](#)

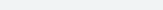


- [Rechercher](#)
- [À propos](#)

 [Logos de la conférence NCL 2018 à Londres](#)

NCL 2018, Londres

Une fois tous les deux ans, la conférence internationale NCL regroupe les chercheurs de tous les pays pour partager les avancées de leurs activités sur la maladie de Batten. L'édition 2018 s'est déroulée à Londres du 12 au 16 septembre 2018.

La conférence s'est déroulée au [Royal Holloway](#), dont le campus est situé à la limite du grand Londres, en direction du sud-ouest. Près de 250 personnes se sont retrouvées pour échanger autour des avancées scientifiques et médicales sur les maladies de Batten.

▶ 0:00 / 0:00   

Émeline raconte en quelques mots la conférence NCL 2018 (musique : [Suzanne Ciani](#))

La **majeur partie des participant·e·s était composée des chercheurs**, représentant de nombreuses disciplines différentes : chercheurs s'intéressant à la génétique de la maladie, à la manière dont les gènes s'expriment, aux protéines qui sont fabriquées à partir de ces gènes, chercheurs qui s'intéressent à la manière dont ces protéines sont utilisées par les cellules, chercheurs s'intéressant aux conséquences des maladies à l'échelle du lysosome, de la synapse, de la cellule, du réseau neuronal, d'autres travaillant à la conception de modèles animaux pour

l'évaluation de ces maladies et des médicaments, d'autres encore étudiant des molécules ou des techniques thérapeutiques génétiques, d'autres s'intéressant aux symptômes de la maladie, ou aux conditions de vie de ces jeunes...

Une **petite partie des participant·e·s représentait les entreprises** qui développent ou commercialisent des médicaments spécifiques aux maladies de Batten, ou des composants nécessaires à la recherche académique. On peut bien sûr citer BioMarin, mais de plus petites entreprises étaient également présentes, et élargissaient le spectre des points de vue.

[Rencontre des participants francophones](#)

Rencontre des participant·e·s francophones : [Stéphane Lefrançois](#) (à droite) et Seda Yasa (à gauche), du laboratoire Armand-Frappier (INRS), Leyla Bulut de l'[association turque NCL](#) (seconde à gauche), et les participant·e·s de VML (Émeline Favreau et Jean-Marie Favreau, au milieu).

Une **petite partie des participant·e·s était composée des familles** de jeunes touchés par la maladie de Batten, ou des **représentant·e·s d'associations** ou de groupes de familles : [BDEFA](#) (Royaume-Uni), [BDSRA](#) (États-Unis d'Amérique), [NSVF](#) (Norvège), l'[association turque NCL](#) (Turquie). L'association française [VML](#) était représentée à cette conférence par Jean-Marie Favreau et Émeline Favreau. C'était l'occasion pour ces participant·e·s de se rencontrer, d'échanger sur l'accompagnement des jeunes et des familles, et de se tenir au courant des avancées en recherche sur la maladie.

[Couverture provisoire d'un livre publié en novembre 2018 par l'association norvégienne, sur l'éducation des jeunes CLN3.](#)

Couverture provisoire d'un livre publié en novembre 2018 par l'association norvégienne, sur l'éducation des jeunes CLN3.

Le format de la conférence permettait de nombreuses discussions informelles entre les participant·e·s, pendant les pauses entre les sessions scientifiques, mais également parce que Sara Mole, l'organisatrice principale, a une attention particulière à favoriser ces rencontres. C'est ainsi que nous avons pu échanger avec les autres participant·e·s francophones. En fin de journée de samedi, un *market place* (place du marché) était organisé, offrant la possibilité à tout·e participant·e de discuter avec des représentant·e·s de laboratoires, d'associations, etc. Au fil de ces discussions, nous avons pu en apprendre un peu plus sur quelques sujets comme *la communication non verbale*, ou les *activités ludiques de quizz*. Nous enrichirons prochainement le site internet de pages dédiées à ces questions.

En discutant avec les membres de l'association norvégienne, nous avons également appris la publication prochaine (novembre 2018) d'un livre très complet, rédigé en anglais, et traitant de tous les volets d'éducation des jeunes atteints de CLN3 : [Juvenile Neuronal Ceroid Lipofuscinosis \(JNCL\) and Education](#) (résumé). Pour plus d'information, n'hésitez pas à communiquer les auteurs de ce site, ou directement [Bengt Elmerkog](#).

Le rapport sur l'éducation des jeunes atteints de JNCL est disponible !

Intitulé [Juvenile Neuronal Ceroid Lipofuscinosis, Childhood Dementia and Education](#), ce rapport propose un état des lieux des connaissances sur la prise en charge des patients atteints des variantes juvéniles de la maladie de Batten.

Les scientifiques présents à la conférence

Le [site internet de la conférence](#) permet de consulter le programme de l'événement. On retrouve quelques éléments classiques dans les conférences scientifiques :

- Les *Key Note Speaker*, où des scientifiques reconnus sont invités à parler sur le sujet de leur choix ;

- Les *Poster Session* où les jeunes chercheurs présentent leurs activités récentes, devant un poster, généralement au format A4, qu'ils auront préparé pour illustrer leurs propos ;
- Les *Session* proprement dites, où les chercheurs ayant des résultats plus avancés viendront parler devant leurs pairs pour présenter ces travaux ;
- Les *Social Events*, où les participants se retrouvent à l'occasion de moments conviviaux, pour échanger plus librement ;
- Les *Lay Summaries*, où des chercheurs présentent rapidement un résumé de leurs travaux.

Comme à chaque édition londonienne, c'est Professeur [Sara Mole](#) qui préside la conférence.

Nouveautés en recherche

Cela fait deux ans que nous (Émeline et Jean-Marie) suivons activement [la recherche autour de la CLN](#), en participant notamment aux [rencontres proposées par BDFa](#). En l'espace de ces deux ans, nous avons pu constater à quel point la recherche avançait vite : commercialisation de la thérapie enzymatique par BioMarin pour CLN2, de nombreuses expériences pré-cliniques en thérapie génique, des innovations en terme d'approche ([exosomes](#), [cellules souches](#)), ou en terme d'organes ciblés (foie, yeux). La compréhension du chemin d'expression des gènes, les avancées en biologie cellulaire, la démocratisation de l'approche par thérapie génique et l'identification de ses limites, tous ces aspects se retrouvent dans l'enthousiasme de la communauté scientifique, qui est à chaque édition de la conférence plus nombreuse à présenter ses travaux. La diversité des approches et des échelles d'études font de cette communauté un espace d'échange et de coopération.

Dans la suite de ce document, Jean-Marie et Émeline proposent un résumé des interventions scientifiques de la conférence, regroupé par variante de la maladie de Batten. Il faut cependant garder à l'esprit que les techniques scientifiques développées pour une maladie sont fréquemment transposables à d'autres variantes : les premiers résultats en thérapie génique, l'exploration des approches par exosomes, l'étude de l'expression des gènes dans les autres organes que le cerveau. Les scientifiques ne travaillent pas en vase clos, mais voient leurs travaux s'accélérer grâce aux défrichages sur les autres maladies.

Les différentes communications scientifiques restituées sur cette page prennent place dans une démarche de recherche médicale, dont les grandes étapes sont décrites [sur la page dédiée à la recherche sur la maladie de Batten](#). En particulier, les études pré-cliniques se placent très en amont de la mise à disposition des traitements, et si certains résultats présentés ici semblent prometteurs, il faut garder en tête les délais assez longs de ces processus.

NCL 2018 est une conférence par les chercheurs, et pour les chercheurs. Pendant ces présentations, ils ne prennent pas le temps de revenir sur les notions de biologie et de génétique qu'ils considèrent nécessaires à la compréhension de leurs travaux. Vous pouvez consulter la page [consacrée aux mécanismes de la maladie](#) pour retrouver en quelques grandes lignes les mécanismes sous-jacent aux maladies de Batten.

Vous pouvez également consulter la page consacrée aux [traitements existants](#), conséquences de recherches antérieures.

Dans la suite de cette page, chaque numéro donné entre crochet est un lien vers une description plus complète de l'intervention correspondant au travail de recherche décrit. Ces descriptions sont regroupées sur [une page dédiée](#).

Interventions scientifiques concernant toutes les variantes

Certaines études présentées pendant ce journées s'intéressent à des éléments communs à toutes les CLN : fonctionnement du lysosome [[O5](#)], expression des protéines dans les cellules [[O7](#)], approche métabolomique [[O10](#)], fonctionnement enzymatique [[O15](#)], interdépendance des cellules du cerveau [013](#), évaluation des mesures des symptômes [[O19](#)], dons de cellule entre patients [045](#).

Interventions scientifiques concernant la CLN1

Les scientifiques cherchent à comprendre le fonctionnement de la protéine TPP1 du gène CLN1 [O19]. Ils testent la thérapie génique sur le modèle de la souris [O25, O30].

Interventions scientifiques concernant la CLN2

Les scientifiques construisent un test génétique pour détecter la maladie chez des jeunes patients souffrant d'épilepsie [O1] et un test d'urine pour détecter des protéines malades en utilisant les cellules humaines CLN2 et les modèles mouton CLN5 et CLN6 [O6]. Ils essayent une méthode innovante pour délivrer le gène TPP1 via des vésicules extracellulaires [O21]. Ils testent les doses adéquates de gènes à administrer en thérapie génique ciblant le cerveau (modèle de la souris [O23]) et la rétine [O32]. Ils présentent les étapes cliniques pour donner la thérapie génique aux patients [O40]. Ils présentent les premiers résultats de la thérapie génique sur 23 patients de type classique CLN2 [O38] et atypique [O43]. Ils testent des outils qui mesurent la qualité de vie [O39].

Interventions scientifiques concernant la CLN3

Les scientifiques cherchent à comprendre le fonctionnement de la protéine membranaire CLN3 [O2, O11, O12, O18], son rôle dans le réseau neuronal du cerveau [O11], son chemin d'expression [O14]. Ils testent une petite molécule déjà agréée et utilisée dans d'autres thérapies, avec des effets positifs sur des cellules CLN3 et CLN5 [O14]. Ils testent la thérapie génique en ciblant le cerveau [modèle de la souris O29] et la rétine [O34]. Ils cherchent à catégoriser les capacités cognitives des enfants tout au long de la maladie [O36, O42]. Ils mettent en place un protocole pour diagnostiquer la maladie en mesurant l'activité globale du cerveau [O37], et pour évaluer la progression de la maladie au niveau de la rétine [O41].

Interventions scientifiques concernant la CLN5

Les scientifiques cherchent à comprendre le fonctionnement de la protéine CLN5 [O4, O12]. Ils construisent un test d'urine pour détecter des protéines malades en utilisant les cellules humaines CLN2 et les modèles mouton CLN5 et CLN6 [O6]. Ils testent une petite molécule déjà agréée et utilisée dans d'autres thérapies, avec des effets positifs sur des cellules CLN3 et CLN5 [O14]. Ils testent la thérapie génique sur le modèle du mouton [O24].

Interventions scientifiques concernant la CLN6

Les scientifiques construisent un test d'urine pour détecter des protéines malades en utilisant les cellules humaines CLN2 et les modèles mouton CLN5 et CLN6 [O6]. Ils testent une thérapie génique sur le modèle de la souris CLN6 en analysant les conséquences sur le niveau d'activité des protéines cathepsines [O8]. Ils cherchent à comprendre les chemins d'expression des gènes CLN3 et CLN6 [O14]. Ils testent la thérapie génique sur le modèle de la souris et du singe [O28], et sur 10 patients [O44]. Ils essayent une méthode innovante en combinant thérapie génique et utilisation des vésicules extracellulaires [O31].

Interventions scientifiques concernant la CLN7

Les scientifiques cherchent à comprendre le fonctionnement du gène [O9, O17], l'expression du gène CLN7 [O9], et les réactions chimiques liées au gène CLN7 [O20]. Ils testent la thérapie génique en ciblant, dans le modèle de la souris, le cerveau [O33] et la rétine [O34].


Interventions scientifiques concernant la CLN8

Les scientifiques cherchent à comprendre le fonctionnement de la protéine CLN8 [[O3](#)]. Ils testent la thérapie génique sur le modèle de la souris [[O27](#)].

Interventions scientifiques concernant la CLN10

Les scientifiques testent la thérapie génique sur le modèle de la souris [[O26](#)].

Vous pouvez également lire sur ce site une [version détaillée de ce résumé](#).

 L'une des façades du bâtiment historique du Royal Holloway

© Jean-Marie Favreau, [VML](#), [MetabERN](#) — dernière modification 8 mai 2026. Vous pouvez télécharger cette page [au format pdf](#).

Si vous voulez soutenir la recherche et aider l'association VML qui accompagne les familles touchées par les maladies de Batten, envisagez de [faire un don](#).