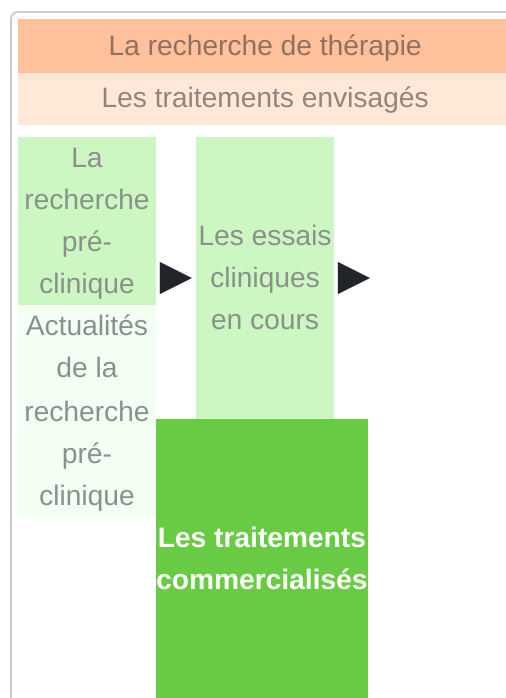


Les traitements commercialisés

La recherche sur les maladies de Batten est très jeune, et la maladie est rare et complexe. Le développement de traitements est donc un long processus qui commence à peine. Il s'appuie sur un long processus de [recherche](#), qui a pour objectif la mise à disposition de thérapies répondant concrètement aux besoins des patients. Dans la suite de ce document, nous présentons les traitements actuellement commercialisés, et disponibles sur le marché français.

La recherche de thérapies se structure en plusieurs étapes distinctes, depuis la recherche pré-clinique jusqu'à la commercialisation d'un traitement. En utilisant le tableau ci-joint, vous trouverez de l'information sur chacune des étapes.



Comme la plupart des maladies rares, les CLN entraînent des symptômes variés et complexes. Ils sont le sujet d'une attention particulière, pour lesquelles un traitement est généralement proposé.

Cependant, les CLN n'ont pour l'instant pas de traitement qui permette de guérir totalement de la maladie. [La recherche](#) est très active, et un certain nombre de pistes de thérapies sont régulièrement explorées (thérapie génique, thérapie enzymatique par exemple), afin de combattre la maladie le plus tôt possible dans les [voies métaboliques](#). Lorsque la recherche pré-clinique atteint des résultats satisfaisants, le processus consiste à initier des phases de tests cliniques sur des patients atteints de la maladie.

Après plusieurs années (généralement plus de 5 ans), le traitement ayant satisfait aux attentes, une commercialisation est envisagée. Dans le cas des CLN, seul un traitement a à ce jour atteint cette phase.

Traitements des symptômes

La plupart des symptômes provoqués par les CLN sont pris en charge par des médecins spécialisés, qui abordent le symptôme avec les mêmes outils que dans le cas d'une autre maladie : utilisation d'anti-épileptiques, prescription de mélatonine pour faciliter les phases de sommeil, mais aussi traitement de la douleur, lunettes anti-UV, ...

Ces accompagnements sont essentiels à la qualité de vie des patients, et s'ils ne peuvent se substituer à un traitement de la maladie elle-même, ils sont au cœur de l'accompagnement des patients au jour le jour.

Thérapie enzymatique pour CLN2

Après plus de six ans de tests cliniques, l'entreprise BioMarin [a obtenu en 2017 l'autorisation de commercialiser un traitement de remplacement enzymatique pour CLN2](#) (BMN 190), à la fois en Europe et aux États-Unis. Le nom commercial du produit est [Brineura](#).



Accès au traitement

Le [processus de commercialisation](#) des médicaments est spécifique à chaque région du monde. En France, une fois l'[autorisation de mise sur le marché](#) donnée par l'[Agence Européenne du Médicament](#), il arrive qu'une [autorisation temporaire d'utilisation](#) (ATU) soit délivrée, pour que les patients puissent bénéficier du traitement avant la fin des procédures de négociation des tarifs. C'est actuellement (décembre 2017) le cas pour la Brineura.

Tous les pays ne bénéficient pas des mêmes facilités d'accès au traitement. Ainsi, il a été rapporté [des difficultés à faire financer le traitement pour les patients du Royaume-Uni](#).

Les conditions d'accès au traitement sont définies par BioMarin sur des critères cliniques. En particulier, il est nécessaire que les enfants ne soient pas trop avancés dans la maladie pour pouvoir en bénéficier.

Fonctionnement du traitement

Brineura est un [traitement de remplacement enzymatique](#) pour les patients atteints de la CLN2. Chez ces patients, la mutation du gène CLN2 entraîne l'impossibilité de synthétiser la protéine CLN2. Cette protéine est essentielle à la fabrication de l'enzyme TPP1, qui entre en jeu dans la [digestion cellulaire](#). Chez les patients CLN2, ce processus de recyclage interne à la cellule n'est plus opérationnel, ce qui cause une dégénérescence progressive des cellules. C'est principalement dans le cerveau que l'on observe les conséquences de cette maladie, qui est notamment à l'origine de crises d'épilepsies.

Le principe de la thérapie proposée par BioMarin consiste à injecter régulièrement l'enzyme manquante dans le liquide environnant le cerveau, afin de permettre aux cellules du cerveau de reprendre le processus de digestion cellulaire.

Et après ?

Ce premier traitement est le début d'un véritable espoir pour toutes les familles touchées par les CLN, car elles ouvrent enfin la porte aux thérapies. Cependant, il ne faut pas ignorer que ce traitement ne cible que les cellules du cerveau. L'autre organe où la maladie s'exprime intensément est l'œil. C'est donc pour la CLN2 le prochain sujet d'intérêt de la recherche, qui commence déjà à envisager des pistes d'exploration.

D'autre part, si on peut imaginer voir étendue cette approche aux autres variantes de CLN où la maladie entraîne une perte d'enzyme (notamment CLN2 et CLN5), cette piste n'est pas envisageable pour les CLN connues pour entraîner la mutation de protéines transmembranaires (CLN3, CLN6, CLN7 et CLN8). D'autres pistes doivent être explorées par les chercheurs, notamment la thérapie génique.

Vous pouvez poursuivre votre lecture en découvrant [comment les chercheurs étudient les CLN](#).

© Jean-Marie Favreau, [VML](#), [MetabERN](#) — dernière modification 21 mars 2025.
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](#).