

MIGLUSTAT-CF

Le miglustat (Zavesca®) est un médicament commercialisé depuis plusieurs années pour le traitement de la maladie de Gaucher et de la maladie de Niemann-Pick. Il a été montré sur des cellules des voies aériennes avec mutation F508del que le miglustat peut améliorer la fonction de la protéine CFTR.

Ainsi le miglustat pourrait potentiellement être un traitement capable de corriger la protéine CFTR défectueuse en raison d'une mutation F508del sur le gène *CFTR* et restaurer en partie les transports de chlorures dans les cellules des patients atteints de mucoviscidose et porteurs de la mutation F508del.

Un essai clinique de phase 2b a commencé en France en mars 2015 et pris fin en mai 2017. L'objectif principal de cet essai était d'étudier si le miglustat restaure la fonction du canal chlorure CFTR chez les patients adultes atteints de mucoviscidose et homozygotes pour la mutation F508del en mesurant la différence de potentiel nasal qui permet d'apprécier le transport des chlorures,

L'essai clinique a eu lieu au CRCM adulte de Cochin (AP-HP) sous la direction du Pr. Isabelle Fajac et promu par l'AP-HP. Treize patients étaient attendus. Sur les 16 patients qui ont accepté de participer, seuls 8 ont pu participer à l'essai en raison de critères très stricts sur la nécessité d'une reproductibilité de la différence de potentiel nasal qui est un examen assez délicat.

Les données recueillies sont en cours d'analyse.

L'association a soutenu ce projet sur 2 ans à la hauteur de 60 000 €.