

14/11/2025



**Traitement de l'iléus méconial chez un fœtus homozygote F508del par modulateurs de CFTR administrés via la mère porteuse : enseignements tirés d'un cas infructueux**

**Titre grand public :**

Traiter la mucoviscidose avant la naissance : ce que nous avons appris d'un cas infructueux

**Auteurs :**

M. Destoop<sup>1</sup>, C. Brantner<sup>2</sup>, EB. Wilms<sup>3</sup>, SHAJ. Tytgat<sup>4</sup>, B. Peels<sup>5</sup>, R. van der Graaf<sup>6</sup>, T.B.Y. Liem<sup>7</sup>, KM. de Winter – de Groot<sup>1</sup>

**Affiliations :**

1. Dept. of Pediatric Pulmonology, Wilhelmina Children's Hospital – University Medical Center Utrecht, Utrecht University, Utrecht, The Netherlands
2. Dept. of Gynecology, Wilhelmina Children's Hospital – University Medical Center Utrecht, Utrecht University, Utrecht, The Netherlands
3. Laboratory AHZ and dept of Hospital Pharmacy, Haga Teaching Hospital, The Hague, The Netherlands
4. Dept. of Pediatric Surgery, Wilhelmina Children's Hospital – University Medical Center Utrecht, Utrecht University, Utrecht, The Netherlands
5. Dept. of Neonatology, Wilhelmina Children's Hospital – University Medical Center Utrecht, Utrecht University, Utrecht, The Netherlands
6. Dept. of Bioethics and Health Humanities, Julius Center for Health Sciences and Primary Care, University Medical Center Utrecht, Utrecht University, Utrecht, The Netherlands
7. Dept. of Hospital Pharmacy, Wilhelmina Children's Hospital – University Medical Center Utrecht, Utrecht University, Utrecht, The Netherlands

**Quelle est la problématique de votre recherche ?**

Un traitement par modulateurs de CFTR (elxacaftor/tezacaftor/ivacaftor ou Kaftrio) peut-il aider à traiter un bébé atteint de mucoviscidose avant la naissance s'il est administré à la mère ?

Nous avons voulu savoir si le médicament pouvait atteindre le bébé à travers le placenta et aider à traiter une occlusion intestinale (iléus méconial) avant la naissance.

## **Pourquoi est-ce important ?**

Certains bébés atteints de mucoviscidose développent avant la naissance une occlusion intestinale, qui nécessite souvent une intervention chirurgicale après l'accouchement. Le traitement par Kaftrio a montré des bénéfices chez les personnes atteintes de mucoviscidose, et quelques observations ont suggéré qu'il pourrait également aider les fœtus lorsque le médicament est administré à la mère. Si ce traitement s'avérait efficace, il pourrait réduire le recours à la chirurgie et améliorer la santé du bébé. Cependant, nous ne connaissons pas encore le meilleur moment pour administrer le médicament, la dose à utiliser, et si une quantité suffisante atteint réellement le fœtus. Des recherches supplémentaires sont nécessaires pour déterminer si cette approche pourrait constituer une méthode sûre et efficace pour traiter la mucoviscidose avant la naissance.

## **Quels sont les travaux réalisés ?**

Une femme enceinte, dont le bébé avait été diagnostiqué atteint de mucoviscidose et d'iléus méconial, a reçu un traitement par Kaftrio à 27 semaines de grossesse, dans l'espoir que le médicament passerait de la mère au fœtus à travers le placenta et aiderait à résorber l'occlusion intestinale. Les intestins du bébé ont été surveillés régulièrement par échographie. Après la naissance, les médecins ont analysé le sang du nouveau-né ainsi que le lait maternel pour déterminer la quantité de médicament ayant atteint le bébé. Ils ont ensuite comparé ces données à d'autres cas cliniques où Kaftrio avait été efficace, afin d'identifier les raisons possibles de l'échec du traitement dans ce cas.

## **Quels sont les résultats ?**

Malgré le traitement maternel par Kaftrio, le bébé est toutefois né avec une occlusion intestinale, ce qui a nécessité une chirurgie d'urgence. Les analyses ont montré que très peu de médicament avait atteint le fœtus, que ce soit par le placenta ou par le lait maternel. Dans d'autres cas où Kaftrio avait été efficace, le traitement avait débuté plus tard (à 30-32 semaines de grossesse) ; dans notre observation, commencer le traitement par Kaftrio plus tôt (à 27 semaines) ne semble pas avoir apporté d'avantages. D'autres facteurs, tels que le poids de la mère ou des différences dans la manière dont le médicament est transmis au fœtus, pourraient également avoir joué un rôle. Notre observation suggère que le traitement par Kaftrio avant la naissance ne fonctionne pas toujours et que des recherches supplémentaires sont nécessaires.

## **Que cela signifie-t-il et pourquoi faut-il rester prudent ?**

Cette étude montre que Kaftrio ne permet pas toujours de traiter la mucoviscidose avant la naissance. Bien que certains bébés aient montré une amélioration dans d'autres cas, il reste difficile de savoir si le médicament a réellement contribué à cette évolution ou si l'état des fœtus se serait amélioré spontanément. Dans le cas clinique que nous avons décrit, la quantité

de médicament ayant atteint le fœtus était faible, ce qui suggère que Kafrio traverse difficilement le placenta. De plus, chaque grossesse est différente, et des facteurs tels que le poids maternel peuvent influencer la quantité de médicament transmise au bébé. Des recherches supplémentaires sont donc nécessaires avant de pouvoir recommander ce traitement. Il est essentiel de mieux comprendre le moment optimal d'administration, la dose appropriée et la manière dont le médicament atteint le fœtus.

### **Quelles sont les perspectives ?**

D'autres cas cliniques doivent être étudiés afin de déterminer si Kafrio peut réellement aider les bébés atteints de mucoviscidose avant la naissance. Les recherches futures devraient se concentrer sur la manière dont le médicament atteint le fœtus, sur la nécessité éventuelle d'ajuster la dose, ainsi que sur le moment optimal pour débiter le traitement. Des recommandations claires seront nécessaires avant que cette approche puisse être envisagée comme un traitement de routine.

### **Lien vers le manuscrit original sur PubMed :**

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40118755/>