

05/06/2026



La prise de Kaftrio par la mère porteuse permet de prévenir l'absence congénitale bilatérale des canaux déférents chez un nouveau-né de sexe masculin atteint de mucoviscidose

Titre grand public :

Le traitement par Kaftrio pendant la grossesse pourrait-il contribuer à empêcher l'apparition d'atteintes précoces des organes chez les bébés atteints de mucoviscidose ?

Auteurs :

Stephanie Thee^{1,2,3}, Paulina Aleksander¹, Lara Lechner^{1,4}, Helena Posch⁵, Christian Koegel⁶, Marcus A. Mall^{1,2,7}, Mirjam Stahl^{1,2,3,7}

Affiliations :

1. Department of Pediatric Respiratory Medicine, Immunology and Critical Care Medicine, Charité – Universitätsmedizin Berlin, Augustenburger Platz 1, D-13353 Berlin, Germany
2. German Center for Child and Adolescent Health (DZKJ), partner site Berlin, Augustenburger Platz 1, D-13353 Berlin, Germany
3. Berlin Institute of Health (BIH) at Charité, Anna-Louisa-Karsch-Str. 2, D-10178 Berlin, Germany
4. Department of Pediatric Endocrinology and Diabetology, Charité-Universitätsmedizin Berlin, Augustenburger Platz 1, D-13353 Berlin, Germany
5. Department of Radiology, Charité - Universitätsmedizin Berlin, Augustenburger Platz 1, D-13353 Berlin, Germany
6. Department of Pediatric Radiology, Charité - Universitätsmedizin Berlin, Augustenburger Platz 1, D-13353 Berlin, Germany
7. German Center for Lung Research (DZL), associated partner site Berlin, Augustenburger Platz 1, D-13353 Berlin, Germany

Quelle est la problématique de votre recherche ?

Le fait de commencer un traitement contre la mucoviscidose pendant la grossesse, en donnant des médicaments à la mère porteuse, peut-il contribuer à protéger un bébé atteint de mucoviscidose contre des atteintes précoces des organes, en particulier l'absence de canaux déférents, qui entraîne souvent une infertilité chez les hommes ?

Pourquoi est-ce important ?

La mucoviscidose peut endommager plusieurs organes avant ou peu après la naissance. Chez les garçons, on observe couramment l'absence des canaux déférents, une structure nécessaire à la fertilité à l'âge adulte. De nouveaux traitements améliorant le fonctionnement de la protéine CFTR ont déjà transformé la prise en charge de nombreuses personnes atteintes de mucoviscidose. Récemment, les médecins ont commencé à étudier si ces traitements pourraient également aider les bébés avant leur naissance. Si un traitement précoce permet de protéger les organes alors qu'ils sont encore en développement, cela pourrait améliorer la santé à long terme et la qualité de vie. Cependant, les données disponibles sont encore très limitées, notamment en ce qui concerne les effets sur la fertilité future.

Quels sont les travaux réalisés ?

Nous rapportons le cas d'un petit garçon chez qui une mucoviscidose a été diagnostiquée avant la naissance. Sa mère, porteuse d'une mutation pathogène du gène *CFTR* mais ne présentant pas la mucoviscidose, a commencé à prendre un traitement contre la maladie au cours du deuxième trimestre de sa grossesse, après une discussion approfondie de l'équipe médicale. Le bébé a poursuivi ce traitement peu après sa naissance. Les médecins ont suivi sa croissance et son état de santé à l'aide d'examens par imagerie, d'analyses de laboratoire et d'examens physiques afin de détecter les premiers signes de complications liées à la mucoviscidose au niveau du pancréas, des poumons et de l'appareil reproducteur.

Quels sont les résultats ?

Au cours des premiers mois de sa vie, le bébé ne présentait aucun des problèmes précoces typiques de la mucoviscidose. Son pancréas fonctionnait normalement, ses poumons ne présentaient aucune anomalie à l'imagerie, et sa croissance s'est améliorée après le début du traitement. Notamment, les échographies ont montré que les deux canaux déférents étaient présents. Ces structures sont généralement absentes à la naissance chez presque tous les garçons atteints de mucoviscidose. Les résultats du test de la sueur sont également restés normaux pendant le traitement. Dans l'ensemble, l'exposition prénatale au médicament, suivie d'un traitement continu après la naissance, a été associée à un développement précoce normal des organes chez cet enfant.

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

Ce cas suggère que le traitement pendant la grossesse pourrait contribuer à protéger le développement des organes chez les bébés atteints de mucoviscidose, y compris les structures liées à la fertilité future. Cependant, il ne s'agit que d'un cas unique. Nous ne savons pas encore si les canaux déférents demeureront sains à long terme ni si la fertilité sera préservée à l'âge adulte. De plus, le traitement a été instauré relativement tard dans la grossesse et n'est pas encore considéré comme standard ni approuvé pour cette indication.

Des recherches supplémentaires sont nécessaires pour comprendre la sécurité à long terme, les bénéfices et le moment le plus opportun pour commencer le traitement.

Quelles sont les perspectives ?

Des études à plus grande échelle et un suivi à long terme sont nécessaires pour déterminer si le traitement prénatal protège durablement les organes et améliore la santé et la fertilité futures. Les recherches doivent également permettre de mieux cerner les aspects liés à la sécurité du traitement, au choix du moment opportun pour le commencer, ainsi que d'identifier les familles les plus susceptibles de bénéficier de cette approche.

Lien vers le manuscrit original sur PubMed :

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41654435/>