

# Sirolimus et polypose juvenile infantile



Emmanuel Mas, 23 juin 2021

# Polypose juvénile infantile

- Polypose rare liée à une microdélétion 10q23.3 comprenant 2 gènes suppresseurs de tumeurs **(BMPR1A, PTEN)**
- Diagnostic avant 2 ans
- **Pronostic sévère** : colectomies et décès précoces

# Sustainable positive response to sirolimus in juvenile polyposis of infancy

*JPGN* • Volume 68, Number 2, February 2019

- Staff multi-disciplinaire
- => inhibiteur mTOR (sirolimus)
- Amélioration clinique
- Correction de l'anémie et de l'hypoprotidémie

Avant TT



Après 1 an TT



Après 3 an TT

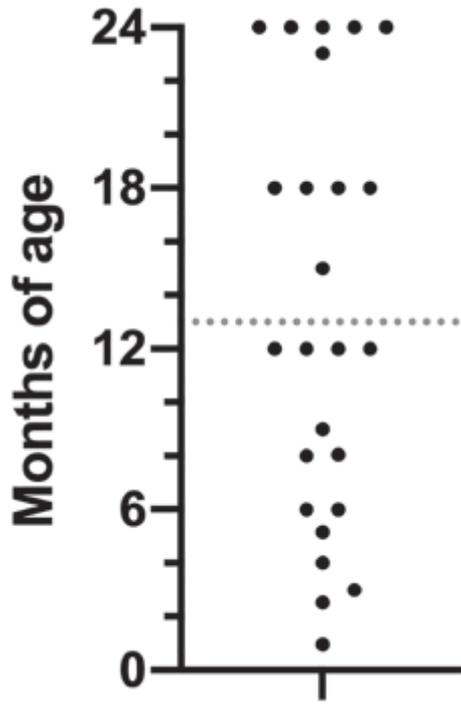


# mTOR inhibitors reduce enteropathy, intestinal bleeding and colectomy rate in patients with juvenile polyposis of infancy with *PTEN-BMPR1A* deletion

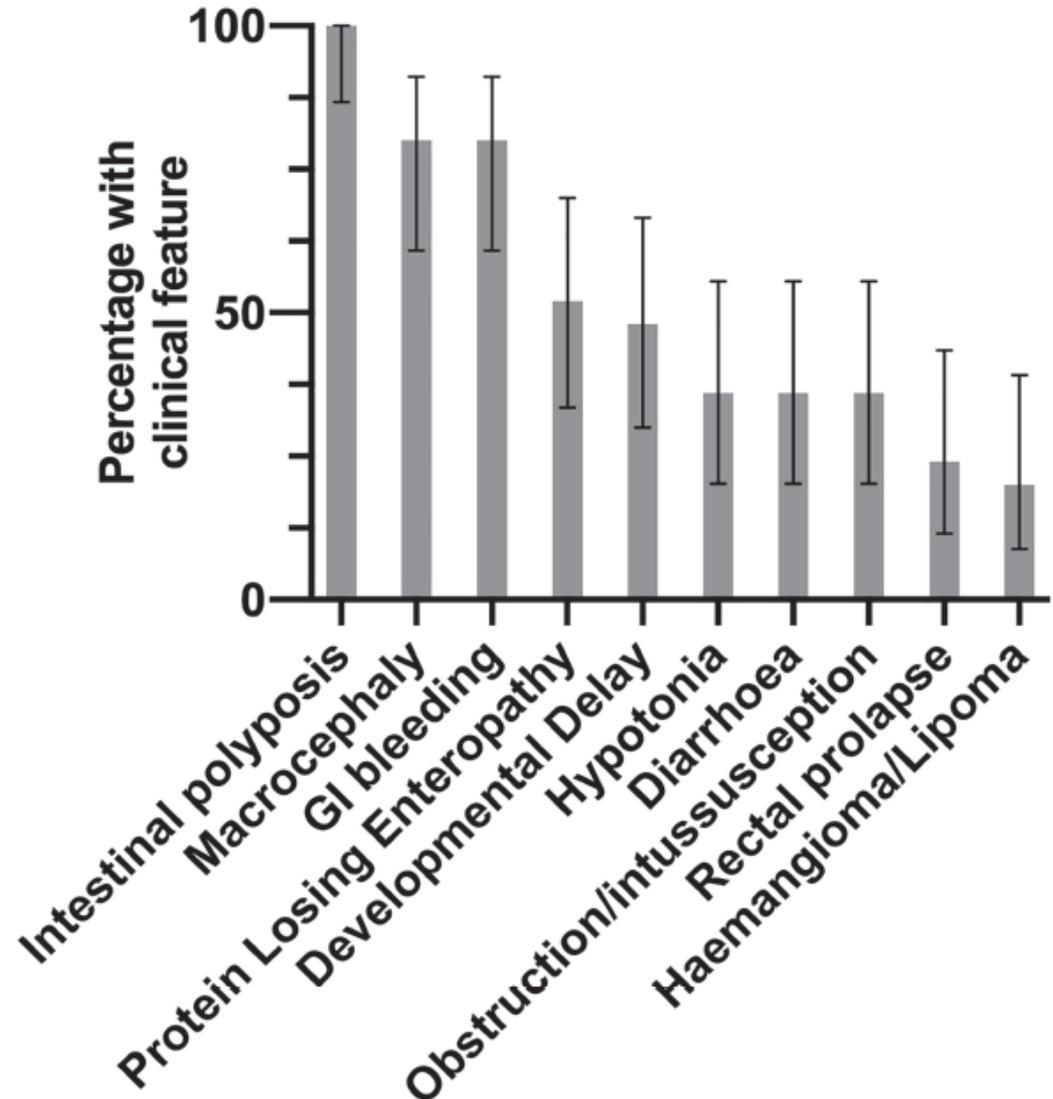
Taylor H, Human Molecular Genetics 2021

- Etude multi-centrique
- 25 patients :
  - 7 traités par inhibiteurs de mTOR (everolimus (n=2) et sirolimus (n=5))
  - 18 non traités

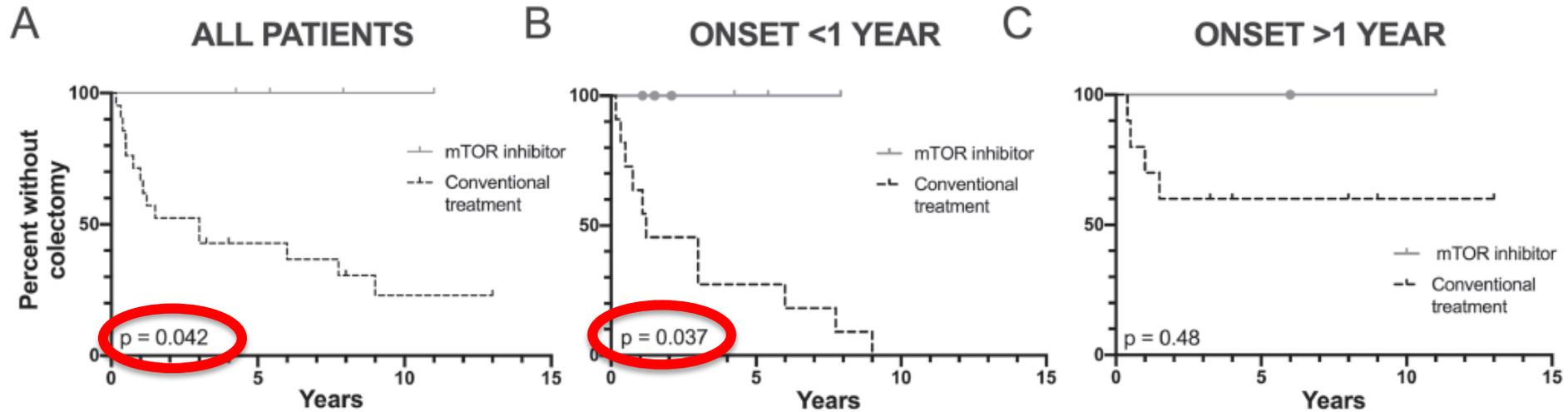
# Description de la population



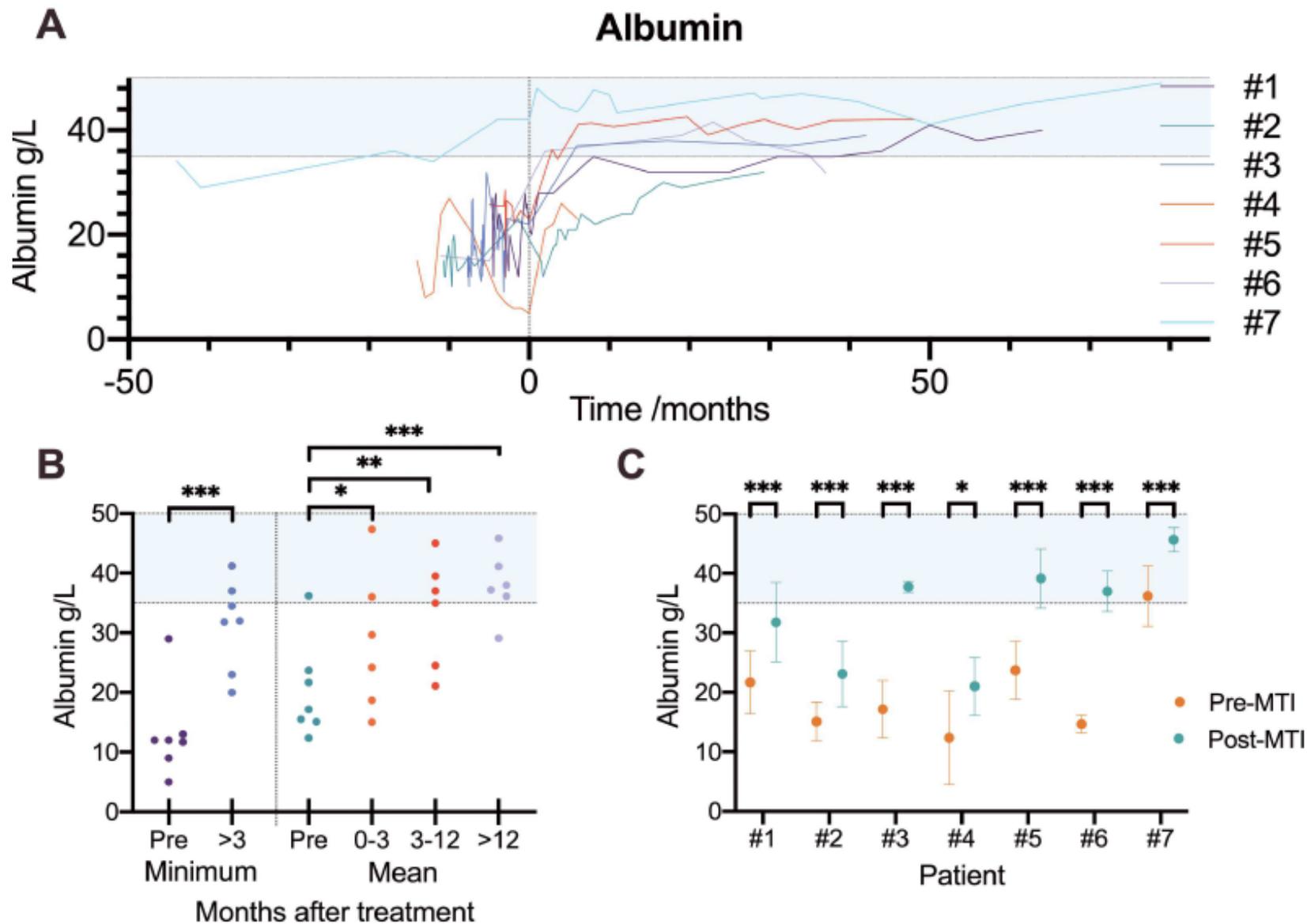
< 1 an = tableau plus sévère



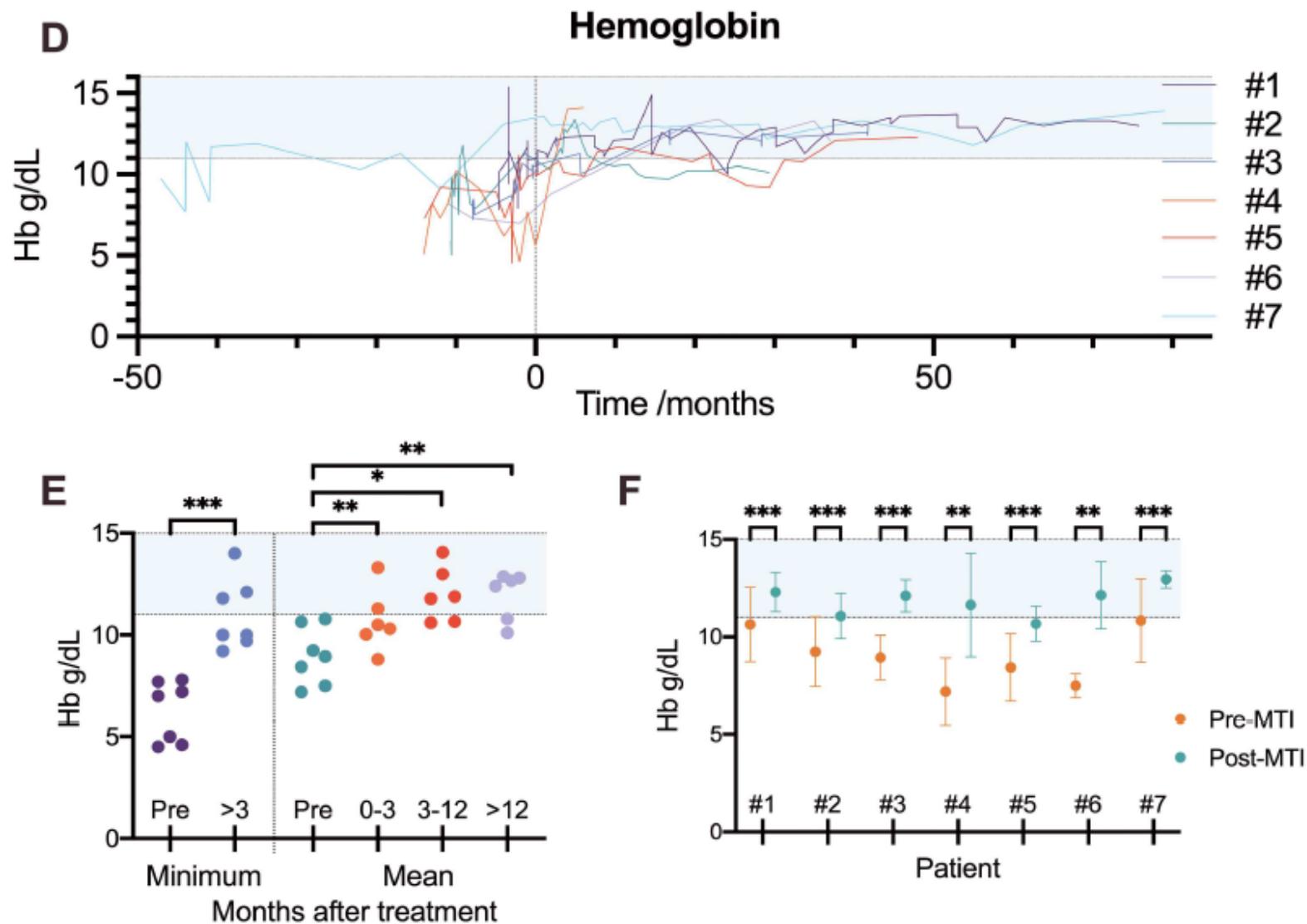
# Efficacité sur le risque de colectomie



# Efficacité sur le taux d'albumine



# Efficacité sur le taux d'hémoglobine



# Conclusion

- Inhibiteurs de mTOR efficaces (pas de décès, sevrage NP)
- Inhibiteurs de mTOR bien tolérés
- Autres effets (croissance, développement...)
- Taux visé 5 ng/ml
- Difficile de réaliser une étude randomisée

