

COMMUNIQUÉ DE PRESSE

Mardi 11 août 2015

Recherche UCL

Première mondiale dans le domaine des angiomes : découverte d'une thérapie médicamenteuse pour traiter les malformations veineuses

Le Pr Miikka Vikkula, du laboratoire de génétique moléculaire humaine de l'Institut de Duve (UCL) et le Pr Laurence Boon, du Centre des malformations vasculaires des Cliniques universitaires Saint-Luc, ont réalisé avec leurs équipes une avancée inédite et d'importance mondiale dans le traitement des malformations veineuses: la découverte d'une thérapie médicamenteuse permettant d'améliorer de façon impressionnante la qualité de vie de ces patients. Cette étude, basée sur plus de 20 années de recherche, sera publiée dans la prochaine édition du prestigieux *Journal of Clinical Investigation*.

La malformation veineuse est un type d'angiome qui touche environ une personne sur 2 000 (+/- 6000 personnes en Belgique). Cette maladie chronique, actuellement rarement guérissable, est une anomalie localisée des veines qui peut envahir n'importe quelle partie du corps. Souvent très étendue, elle s'accompagne de douleurs quotidiennes très invalidantes, de faiblesses musculaires, de saignements,... La qualité de vie de ces patients en est fortement réduite et ils se voient incapables de mener une vie normale.

Création d'un modèle de la maladie

En 2009, les équipes du Pr Miikka Vikkula et du Pr Laurence Boon ont découvert la cause majeure de cette maladie, soit une mutation qui survient sur le gène baptisé TIE2¹. Grâce à cette progression, nos chercheurs belges, en collaboration avec l'équipe du Pr Joyce Bischoff (Harvard Medical School, Boston), ont maintenant, pour la première fois, pu créer **un modèle de cette pathologie** en implantant chez la souris des cellules humaines contenant la mutation à l'origine de la malformation veineuse. Ces souris ont ainsi développé des lésions identiques à celles que l'on trouve chez l'homme.

Test d'un médicament, la rapamycine, dans ce modèle

La poursuite de leur recherche leur a permis de découvrir que plusieurs molécules dont la protéine mTOR (de l'anglais *mammalian target of rapamycin*) étaient anormalement hyperactives dans les malformations veineuses. La rapamycine, un inhibiteur de la molécule mTOR, est un médicament utilisé depuis de nombreuses années pour d'autres pathologies. Afin de tester son efficacité potentielle pour traiter les malformations veineuses, ce médicament fut donné aux souris porteuses de malformations veineuses. Après 1 mois de traitement, les scientifiques ont objectivé un **arrêt de croissance des lésions**.

Résultats de la rapamycine dans le traitement des malformations veineuses

Confortée par leur expérience chez la souris, le Pr Laurence Boon a mené une étude clinique sur quelques patients présentant des troubles fonctionnels majeurs détériorant leur vie quotidienne, et ce malgré de multiples traitements conventionnels (chirurgie et sclérothérapie). Ces patients ont vu **leur qualité de vie transformée**. L'étude clinique a montré :

- la **qualité de vie des patients** a augmenté de 30 à 90%
- la **douleur**, symptôme présent chez tous les 6 patients, a rapidement **diminué** (de 8/10 à 3/10 en moyenne)
- les **saignements journaliers**, présents chez 2 des 6 patients et responsables d'anémie chronique, se sont **arrêtés**
- la **taille** des lésions a **diminué** (>15%)

Quelles conséquences pour les patients ?

Ces études ouvrent la porte à de nouvelles perspectives pour le traitement des angiomes. Nos chercheurs ont démontré qu'il est possible de traiter une malformation veineuse et d'autres malformations vasculaires par un **traitement médicamenteux**. En effet, ils ont déjà **élargi les indications** vers des malformations vasculaires combinées et lymphatiques. Une vingtaine de patients ont déjà bénéficié de ce traitement avec des **résultats** aussi **impressionnants**. Ainsi, la rapamycine offre un nouvel espoir à ces patients

¹ <http://www.saintluc.be/presse/communiqués/2008/2008-malformations-veineuses.pdf>

condamnés à vivre avec leur invalidité fonctionnelle liée à leur malformation veineuse et pour laquelle les traitements conventionnels n'étaient plus efficaces. De plus, la création du modèle permet de **chercher d'autres molécules** potentiellement encore plus efficaces.

Avec quelques 2000 patients suivis annuellement, le Centre des malformations vasculaires des Cliniques universitaires Saint-Luc est devenu une référence majeure dans le secteur médical, tant au niveau national qu'international. Pour mieux aider et informer ses patients, il a fondé une association de patients, VASCAPA (vascular anomaly patient association – www.vascapa.org). Grâce au travail de recherche effectué en étroite collaboration avec le laboratoire de génétique moléculaire humaine (Institut de Duve, UCL) du Pr Vikkula depuis 1993, la perspective de développer de nouvelles thérapies pour les malformations vasculaires (« angiomes ») est plus que jamais d'actualité.

Le prix InBev – Baillet Latour, une reconnaissance prestigieuse pour ces recherches

Au printemps 2013, le Fonds InBev – Baillet Latour a décerné son Prix annuel de la Recherche Clinique aux Prs Laurence Boon et Miikka Vikkula. Ce prix de renom a récompensé leurs recherches dans le domaine des anomalies vasculaires (« angiomes ») et des lymphœdèmes, débutées en 1993. Cette reconnaissance a renforcé leur volonté d'amener leur recherche à l'identification de nouvelles thérapies pour les anomalies vasculaires. Cet objectif est aujourd'hui atteint pour l'une de ces anomalies, grâce à la découverte d'une thérapie médicamenteuse destinée à traiter les patients atteints de malformations veineuses : une première mondiale dans le domaine des angiomes.

Aux journalistes qui souhaitent obtenir le témoignage du changement de vie de l'un des patients suite à ce traitement, merci de vous adresser au Pr Laurence Boon.

« Hugo présente une volumineuse malformation veineuse localisée au niveau de sa main droite, de tout son bras, et du haut de son thorax. Il n'utilisait pratiquement pas son bras. Depuis la prise de la rapamycine, il ne doit plus garder son bras en l'air et sa main sur sa tête toute la journée pour atténuer ses douleurs quotidiennes et très importantes. Il peut utiliser son bras droit, sa vie quotidienne a changé. »

« Albert présente une importante malformation veineuse envahissant la fesse et le haut de la cuisse qui l'empêchait de rester plus d'une heure dans la même position. Il a même été forcé d'abandonner son travail. Après la prise du médicament, il a pu reprendre une vie normale. Il peut à nouveau conduire sa voiture pour des trajets de plus de deux heures et s'occuper de ses petits-enfants, sans être limité par sa malformation »

Contacts presse

Cliniques universitaires Saint-Luc

Professeur Laurence Boon
Service de chirurgie plastique
Centre des Malformations vasculaires
laurence.boon@uclouvain.be - 02 764 14 03
www.saintluc.be/en/services/vascular-anomalies/index.php

Caroline Bleus - Service de communication
caroline.bleus@uclouvain.be - 02 764 11 99

Institut de Duve

Professeur Miikka Vikkula
Laboratoire de génétique moléculaire humaine
miikka.vikkula@uclouvain.be - 02 764 74 96

Yolande de Selliers
Public Relations Management
yolande.deselliers@uclouvain.be - 02 764 75 87
www.deduveinstitute.be

UCL

Pauline Volvert - Service presse – AREC
presse@uclouvain-mons.be - 010 47 88 70

