

Recherche génétique dans le
cavernome
à l'Hopital Necker Enfant Malade

DR ISABELLE MEMMI

DR.ISA.MEMMI@GMAIL.COM

ASSEMBLÉE GÉNÉRALE DE L'ACC 7/12/24

Qu'est-ce PIK3CA?

- Le Syndrome de Cloves et Emmanuel
- Cancer du sein et PIK3CA

Caractéristiques communes à la mutation PIK3CA



Doigts ou orteils
anormalement gros



Scoliose

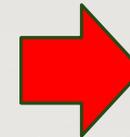
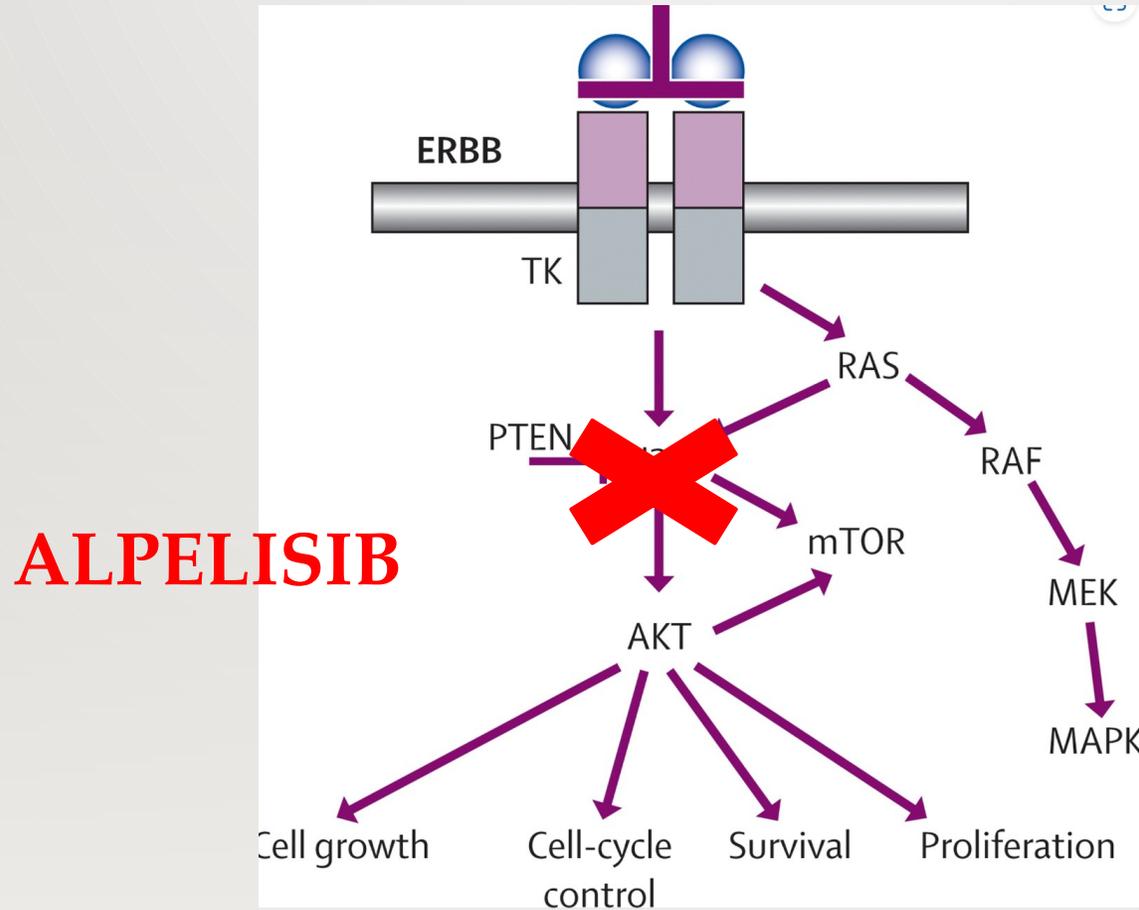


Excroissance
anormale



Malformations
vasculaires

BYL 719 ou Alpelisib



**STOP
PROLIFERATION
CELLULAIRE
(tumeurs,
excroissances)**



PK3CA et le cavernome

- 39% de cavernomes porteurs de la mutation PIK3CA dans une série de 88 cavernomes opérés (NEJM 2021 Peyre et al)
- Mutation PIK3CA dans les vaisseaux du cavernome-> croissance incontrôlée
- Rationnel d'inhiber la croissance par Alpelisib

Conclusion



**Syndrome
de Cloves**



**Cavernomes
porteurs de
PIK3CA**



Mutation PIK3CA



**ALPELI
SIB**



Appel de don et perspectives d'avenir

- Poursuivre la recherche très prometteuse autour de PIK3CA dans le cavernome
- Développer des études
- Vers l'AMM de l'alpelisib dans le cavernome
- https://soutenir.aphp-centre.aphp.fr/necker_cloves/~mon-don?_cv=1
- Don défiscalisés

