

SACHA - INHEZH

Titre	Efficacité du tazemetostat en traitement des tumeurs solides pédiatriques avec altération du complexe SWI/SNF (SMARCB1/SMARCA4)
Investigateur	Franck Bourdeaut
Statut	Ouvert aux inclusions
Pathologie	Tumeurs SMARCB1-déficientes

Descriptif

Étude rétrospective concernant les patients traités par le Tazemetostat hors protocole, enregistrés dans SACHA, en France, pour une tumeur SMARCB1-déficiente.

Le tazemetostat est un inhibiteur d'EZH2 qui a le potentiel de restaurer l'expression des gènes suppresseurs de tumeurs et d'inhiber la prolifération des cellules cancéreuses dans un contexte d'altération de SMARCB1/SMARCA4. Notre étude se base sur les données rétrospectives de l'étude non interventionnelle multicentrique SACHA.

Les données suivantes seront collectées de manière rétrospective :

- Données démographiques
- Caractéristiques histologiques et moléculaires des tumeurs
- Détails du traitement et sa tolérance
- Réponse au traitement
- Devenir

Des études biologiques complémentaires pourront être réalisées sur les échantillons tumoraux pour identifier d'éventuels marqueurs prédictifs de réponse : NGS (sans étude constitutionnelle) et groupage par méthylation.

Objectif principal : décrire le taux de réponse au tazemetostat (inhibiteur d'EZH2) des tumeurs solides pédiatriques avec altération de SMARCA4 de SMARCB1

Objectifs secondaires :

- décrire les caractéristiques cliniques des patients ayant été traités par tazemetostat
- décrire les caractéristiques moléculaires des tumeurs solides ayant justifié d'un traitement par tazemetostat
- identifier des marqueurs biologiques prédictifs de réponse
- décrire la tolérance du traitement
- décrire les analyses moléculaires réalisées sur les ATRT permettant d'identifier d'éventuels facteurs prédictifs de la réponse