

Bond en avant pour le diagnostic des maladies neuromusculaires

Le diagnostic des maladies neuromusculaires est aujourd'hui particulièrement long à établir. Des scientifiques de l'IGBMC ont développé en collaboration avec des cliniciens une nouvelle méthode particulièrement efficace pour le diagnostic génétique de ces maladies. Ces résultats sont publiés le 21 avril 2012 dans la revue Acta Neuropathologica.

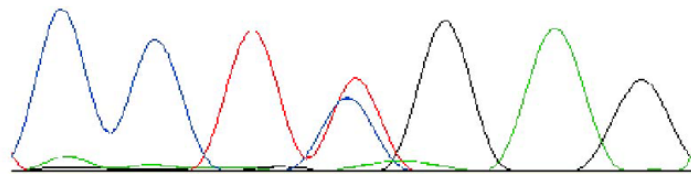
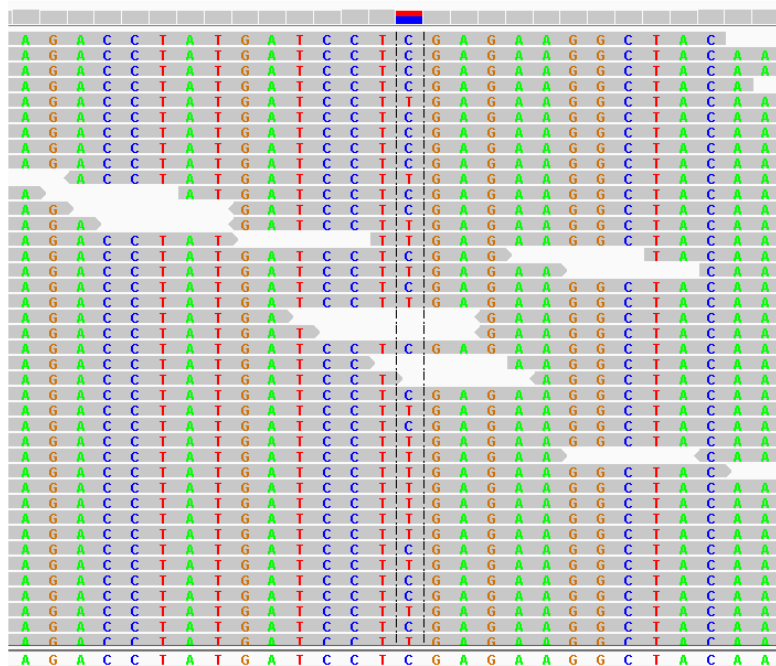
Les maladies neuromusculaires rassemblent les myopathies et les neuropathies (maladie de Charcot-Marie-Tooth, amyotrophie spinale, sclérose latérale amyotrophique, ataxies, etc.) et forment un groupe de maladies génétiques menant à une invalidité chronique souvent sévère. Il existe plus de 200 maladies neuromusculaires d'origine génétique qui touchent au total 1 personne sur 3000 dans le monde. Malgré les efforts consacrés à la recherche sur ces maladies, leur diagnostic est actuellement particulièrement long et coûteux car de nombreux gènes peuvent être impliqués. L'identification du gène porteur de la mutation requiert en effet une analyse approfondie des symptômes, qui doit être complétée par une analyse gène par gène. Au final, les causes génétiques de ces maladies restent inconnues pour la moitié des patients.

Depuis deux ans, l'équipe de Jocelyn Laporte de l'IGBMC travaille en collaboration avec les plateformes de Séquençage haut débit et Bioinformatique de l'institut pour la mise au point d'une nouvelle méthode de diagnostic plus efficace. Au lieu de l'analyse habituelle gène après gène, l'utilisation d'un séquenceur nouvelle génération a permis de tester en même temps tous les gènes impliqués de près ou de loin dans ces maladies (267 en tout). Grâce à la collaboration de cliniciens des hôpitaux de Strasbourg et de Hautepierre, cette méthode a pu être testée avec succès sur plusieurs patients, apportant ainsi la preuve de principe de son bon fonctionnement.

« Alors que certaines personnes étaient en attente d'un diagnostic depuis plus de deux ans, cette technique a permis d'obtenir des résultats en à peine deux mois ! » explique Jocelyn Laporte. Cette méthode a également permis d'élargir le panel des malades diagnostiqués.

Plus rapide et moins coûteux, ce diagnostic devrait permettre une prise en charge des malades mieux adaptée. La connaissance précise des mutations en cause dans ces pathologies va également ouvrir l'accès à des conseils génétiques plus précis et des approches thérapeutiques ciblées.

Sur la base de ces premiers résultats très prometteurs, l'équipe de Jocelyn Laporte a lancé un projet visant à tester cette nouvelle méthode sur l'ensemble des patients du Grand-Est, soit environ 300 malades.



En haut : Résultats du séquençage de nouvelle génération permettant de nombreuses lectures parallèles de l'information génétique codée sur l'ADN par les 4 lettres A, C, G et T. L'ADN humain comprend 3 milliards de lettres et une erreur sur une position peut entrainer une maladie génétique. En bas, l'ancienne méthode permet une seule lecture.

Acta Neuropathologica, 21 Avril 2012

Next generation sequencing for molecular diagnosis of neuromuscular diseases.

Nasim Vasli, Johann Böhm, Stéphanie Le Gras, Jean Muller, Cécile Pizot, Bernard Jost, Andoni Echaniz-Laguna, Vincent Laugel, Christine Tranchant, Raffaëlle Bernard, Frédéric Plewniak, Serge Vicaire, Nicolas Levy, Jamel Chelly, Jean-Louis Mandel, Valérie Biancalana et Jocelyn Laporte