

Une maladie génétique rare décelée grâce à un nouveau biomarqueur

Par *mogirard*

Créé le 28/07/2011 - 00:00

Une maladie génétique rare décelée grâce à un nouveau biomarqueur

Mercredi, 27/07/2011 - 23:00 [1 commentaire](#)

- [Diminuer la police](#)
- [Augmenter la police](#)
- [Imprimer](#)
- [Version PDF](#)

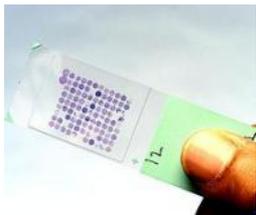
•

- [Tweeter](#)

•

•

0 avis :



[zoom](#)

Une équipe de chercheurs financés par l'UE et originaires du Canada, d'Allemagne et de Pologne a fait un grand pas en avant dans la recherche sur la **neurofibromatose** (NF1), une maladie génétique. La neurofibromatose touche environ une personne sur 3000 et se manifeste sous plusieurs formes : bénigne, des tâches « café au lait » sur la peau, de petites tumeurs sous la peau, des neurofibromes plexiformes profonds et des tumeurs malignes sur les enveloppes nerveuses.

À l'heure actuelle, il n'existe aucun biomarqueur (une protéine mesurée dans le sang dont la concentration peut révéler la présence d'une maladie particulière) pour détecter les tumeurs chez les patients atteints de NF1, mais une équipe internationale de chercheurs a montré qu'un simple test sanguin pour détecter l'activité inhibitrice du mélanome (MIA) pouvait permettre de révéler la présence de neurofibromes même s'ils ne sont pas visibles sur la peau à l'oeil nu.

Partiellement financée par le projet EUROGROW («Pathophysiology of the cartilage growth plate») dans le cadre du domaine thématique «Sciences de la vie, génomique et biotechnologie pour la santé» du

sixième programme-cadre (6e PC), l'équipe a analysé les niveaux de MIA dans le sang des patients atteints de NF1. Ils ont constaté que les patients présentaient des niveaux sériques de MIA très élevés et que ce taux dépendait du nombre et de la taille de neurofibromes et des neurofibromes plexiformes chez chaque individu. Les biopsies des tumeurs ont montré une augmentation de la MIA au niveau cellulaire.

Le Dr Kolanczyk, chercheur principal du projet de l'Institut de génétique médicale à l'université Humboldt en Allemagne, expliquait : «Utiliser le biomarqueur MIA pour tester la présence et la croissance des neurofibromes plexiformes serait une solution plus facile et moins coûteuse pour surveiller le développement clinique des patients et permettrait la détection rapide des tumeurs et ainsi une amélioration des traitements, de la gestion et des résultats. La détection de neurofibromes plexiformes profonds est actuellement possible uniquement à l'aide d'une IRM et étant donné que ces tumeurs peuvent devenir malignes, il est primordial de surveiller leur croissance aussi étroitement que possible et de détecter des signes de transformation maligne aussi tôt que possible.»

Le projet EUROGROW implique la participation de 11 organismes partenaires ; son objectif est d'étudier les chondrodysplasies, un groupe extrêmement divers et complexe de maladies génétiques rares affectant le développement du squelette. Au total, il existe 200 phénotypes uniques et bien caractérisés qui varient en sévérité, allant de formes relativement bénignes à des formes graves et mortelles. Sur 10 000 personnes, 4 sont affectées par l'une de ces maladies. Ainsi, dans les 25 États membres où les chondrodysplasies sont courantes, près de 178 000 personnes sont touchées.

[Cordis](#)

Noter cet article :

Recommander cet article :

-
- [Tweeter](#)
-
- **Nombre de consultations :** 327
- **Publié dans :** [Médecine](#)
- **Partager :**
 - [Facebook](#)
 - [Viadeo](#)
 - [Twitter](#)
 - [Wikio](#)

[Médecine biomarqueur Dr Kolanczyk EUROGROW neurofibromatose](#)

URL source: <https://www.rtflash.fr/maladie-genetique-rare-decelee-grace-nouveau-biomarqueur/article>