Le séquençage à haut débit pour un meilleur diagnostic des maladies neuromusculaires

Par ***mogirard***
Créé le ***18/05/2012 - 16:01***

Le séquençage à haut débit pour un meilleur diagnostic des maladies neuromusculaires

Vendredi, 18/05/2012 - 15:01 2 commentaires

- Diminuer la police
- Augmenter la police
- Imprimer
- Version PDF

-
- Tweeter
-
-

7 avis :

zoom

Le séquençage à haut débit devrait être rapidement adopté pour diagnostiquer l?origine génétique des maladies neuromusculaires. Les chercheurs de l?Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire de Strasbourg (Unité Inserm 964) ont validé la technique chez plusieurs patients : elle est au moins aussi efficace, plus rapide et moins coûteuse que le mode actuel de séquençage gène par gène.

Le séquençage à haut débit a de beaux jours devant lui pour diagnostiquer les maladies d?origine génétique. C?est notamment le cas pour les maladies neuromusculaires, un vaste ensemble de près de 200 pathologies affectant les nerfs et les muscles (myopathies, dystrophies, maladie de Charcot-Marie-Tooth, sclérose latérale amyotrophique, certaines paraplégies, etc). Au total, l?ensemble de ces maladies affecte environ une personne sur trois mille dans le monde. Les manifestations cliniques de ces maladies sont très hétérogènes mais elles ont en commun leur origine génétique.

Les progrès effectués au cours de ces dernières années ont permis d?identifier au moins 267 gènes en cause. A ce jour, le diagnostic repose sur des examens cliniques, des tests complémentaires parfois

invasifs comme des biopsies et le décodage de l?ADN des patients gène par gène, jusqu?à trouver celui en cause dans la maladie. Ensuite seulement, les médecins peuvent appliquer les traitements les plus adaptés. Mais cette technique de "gène par gène" est très longue, près de deux mois par gène candidat, et s?avère infructueuse pour la moitié des patients.

A ce titre, une équipe de l?Inserm a testé le séquençage à haut débit pour accélérer et améliorer le diagnostic moléculaire. Les chercheurs ont constitué deux groupes de patients atteints de maladies neuromusculaires diverses. Pour l?un des deux, les mutations en cause étaient déjà connues et pas pour l?autre. "Nous nous sommes placés en situation réelle de diagnostic de routine en partant de cohortes très hétérogènes", clarifie Jocelyn Laporte, coauteur des travaux (Inserm 964 - IGBMC Strasbourg). A partir d?un échantillon sanguin, les 267 gènes connus à ce jour ont été analysés simultanément avec une machine de séquençage à haut débit. Les résultats ont permis de retrouver toutes les mutations connues pour le premier groupe et d?identifier celles en cause pour la moitié des patients du second groupe, soit un résultat tout à fait satisfaisant selon les auteurs. Le tout, en deux mois à peine et pour un coût bien inférieur à celui de la technique actuelle du "gène par gène".

"Nous avons apporté la preuve de principe que le séquençage à haut débit de l?ADN permet d?accélérer grandement la caractérisation des causes génétiques des maladies neuromusculaires", explique Jocelyn Laporte. Utilisée en routine et dans les premières étapes du diagnostic, cette technique permettra aux patients d?accéder à un traitement plus précoce et plus adapté, quitte à confirmer le diagnostic avec des examens complémentaires ciblés. Elle favorisera également un conseil génétique plus rapide auprès des familles ou encore l?intégration de groupes de patients dans des essais cliniques", illustre-t-il.

INSERM

Noter cet article :

Recommander cet article :

-
- Tweeter
-

- **Nombre de consultations :** 535
- **Publié dans :** Biologie & Biochimie
- **Partager :**
  - Facebook
  - Viadeo
  - Twitter
  - Wikio

Biologie & Biochimie dystrophies gène gènes génétique haut débit Inserm maladies neuromusculaires myopathies séquençage

---

URL source: https://www.rtflash.fr/sequencage-haut-debit-pour-meilleur-diagnostic-maladies-neuromusculaires/article