

# 57 nouveaux marqueurs génétiques liés à l'autisme identifiés

Par *mogirard*

Créé le 10/06/2012 - 00:30

## 57 nouveaux marqueurs génétiques liés à l'autisme identifiés

Samedi, 09/06/2012 - 23:30 [0 commentaire](#)

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

•

- [Tweeter](#)

•

•

0 avis :



[zoom](#)

A l'occasion de l'IMFAR, congrès international de la recherche sur l'autisme qui s'est déroulé à Toronto, IntegraGen acteur de premier plan dans le développement et la commercialisation de tests de diagnostic moléculaire dans l'autisme et l'oncologie, a présenté les résultats de ses travaux de recherche liés à l'identification de 57 nouveaux marqueurs génétiques (SNP - Single Nucleotide Polymorphisms) qui permettent d'évaluer, avec une très haute précision, le risque qu'un frère ou une soeur d'enfant atteint d'un trouble du spectre autistique (TSA) soit également affecté.

Ces résultats font suite à la publication en février 2011 d'une étude qui montrait le rôle de 8 SNPs liés à l'autisme (Autism risk assessment in siblings of affected children using sex-specific genetic scores) publiée dans la revue Molecular Autism. Parmi les 57 SNPs nouvellement identifiés, 26 sont applicables chez les garçons uniquement, 26 chez les filles, 5 étant communs aux deux sexes. Chez ces enfants ayant déjà un aîné affecté, le risque est de deux et quatre fois supérieur, respectivement chez les filles et chez les garçons, lorsque la combinaison de marqueurs indique une augmentation de ce risque.

**« En s'intéressant à une combinaison de marqueurs spécifiques au genre de l'enfant, garçon ou fille, nous avons été en mesure d'identifier les frères et soeurs d'enfants autistes qui ont un risque significativement plus élevé d'être eux-mêmes affectés »**

» a déclaré l'auteur principal de cette étude, le Docteur François Liebaert, Vice Président de la Recherche et Développement d'IntegraGen.

**« L'autisme est un syndrome hétérogène avec une étiologie génétique complexe. Cette approche augmente la probabilité de répliation des découvertes dans des populations indépendantes »**, poursuit Emmanuelle Genin, Ph. D. Directeur de recherches en génétique des populations à l'INSERM et à la fondation Jean Dausset, Centre pour l'Etude des Polymorphismes Humains (CEPH) à Paris.

Cette étude a été réalisée sur plus de 1100 familles avec au moins deux enfants atteints de TSA, soit près de 2000 enfants atteints et plus de 600 enfants non atteints. Le ratio entre garçons et filles était de 4,2 pour 1. Une première analyse a porté sur 545 familles de la collection AGRE (Autism Genetic Resource Exchange), suivie par une étude de répliation, qui a confirmé les données, sur 627 familles (339 familles de la même collection AGRE différentes de celles de la première étude et 288 familles d'une collection réalisée par l'université de Washington à Seattle, désormais gérée par l'Université de Pennsylvanie).

Le Professeur Gerald Schellenberg, Ph.D. et Beth Dombrowski, Ph.D., du département de pathologie de l'école de médecine de l'Université de Pennsylvanie à Philadelphie, ainsi que Geraldine Dawson, Ph.D., Professeur de Psychiatrie à l'Université de Caroline du Nord à Chapel Hill et Directeur Scientifique de l'association de patients Autism Speaks, ont également participé à cette étude.

Les équipes se sont focalisées sur des variants génétiques communs ou SNPs qui ont été associés à l'autisme. Si aucun de ces variants pris isolément n'est effectivement une cause directe de l'affection, plusieurs études récentes ont en effet démontré que la présence d'une combinaison de ces SNPs pouvait permettre d'évaluer, avec un degré élevé de précision, le risque qu'un enfant développe cette affection.

Les SNPs associés à cette augmentation du risque ont été identifiés en utilisant les résultats de quatre analyses pan-génomiques différentes réalisées sur la collection AGRE, la première réalisée sur tous les enfants affectés, les deux autres séparément sur les garçons affectés et les filles affectées, et enfin la dernière sur les enfants non atteints. Chacun des SNPs identifié a été évalué et « noté » en fonction de son association statistique avec la maladie ainsi que sur la base des informations biologiques disponibles. Les SNPs ayant les scores les plus élevés ont alors été analysés plus avant pour mesurer la puissance de leur association avec l'autisme en utilisant des méthodes statistiques validées permettant de mesurer leur reproductibilité dans une population plus large. Les auteurs ont enfin élaboré le score génétique spécifique aux filles et aux garçons permettant de qualifier le risque spécifique d'un enfant d'être affecté ou non.

**« En combinant ces données statistiques avec des données de génomique fonctionnelle, comme cela a été fait ici, on augmente la capacité à séparer le véritable signal du bruit de fond des études pan-génomiques pour identifier des variants communs associés à des maladies génétiques complexes comme l'autisme »**, ajoute Emmanuelle Genin.

**« L'autisme est considéré comme un enjeu majeur de santé publique aux Etats-Unis depuis de nombreuses années et a été déclaré grande cause nationale en France en 2012. Selon différentes études, seuls 5 % des adultes autistes sont autonomes et occupent un emploi et le coût de l'autisme aux Etats-Unis aurait été de l'ordre de 35 milliards de dollars en 2011. Dans le même temps, de multiples études ont démontré que la précocité du diagnostic et du traitement améliorent significativement la vie des enfants. L'identification de 57 nouveaux marqueurs génétiques qui permettent, de façon avérée, d'améliorer considérablement la prédiction d'un risque d'autisme chez des enfants dont un aîné est affecté de TSA est une nouvelle contribution**

*majeure pour une prise en charge plus précoce de ces troubles du développement très répandus chez l'enfant. Nous espérons également pouvoir, dans un futur proche, mettre en oeuvre ces outils dans des familles non affectées en cas de suspicion de TSA »*, conclut Bernard Courtieu, Président Directeur d'IntegraGen.

[Zone bourse](#)

**Noter cet article :**

**Recommander cet article :**

- 
- [Tweeter](#)
- 
  
- **Nombre de consultations :** 152
- **Publié dans :** [Biologie & Biochimie](#)
- **Partager :**
  - [Facebook](#)
  - [Viadeo](#)
  - [Twitter](#)
  - [Wikio](#)

[Biologie & Biochimie](#) [autisme](#) [cerveau](#) [comportement](#) [enfant](#) [gènes](#) [Inserm](#) [marqueurs](#) [symptomes](#) [troubles](#)

---

URL source: <https://www.rtflash.fr/57-nouveaux-marqueurs-genetiques-lies-l-autisme-identifies/article>