



Publié le :

01/02/2019 à 10:07

Une structuration des 9 laboratoires hospitaliers français impliqués permet la mise en place de listes de gènes consensuelles nationales. Une première dans le monde.

Le séquençage à haut débit a constitué ces dernières années une révolution majeure dans le domaine du diagnostic génétique, par une augmentation sans précédent des capacités d'analyse de notre patrimoine génétique.

Il y a quelques années, les analyses génétiques étaient limitées à un ou quelques gènes par patient, en fonction de l'orientation diagnostique (parmi les environ 3000 gènes connus pour être impliqués en pathologie humaine, notre génome comportant un total d'environ 20 000 gènes).

Grâce aux nouvelles technologies de séquençage à haut débit, il est maintenant devenu possible d'analyser rapidement et de manière simultanée des dizaines ou centaines de gènes pour un patient, ce qui a permis une augmentation du rendement diagnostique. Néanmoins, la mise en place de ces nouvelles technologies a rapidement conduit à une disparité de l'offre diagnostique parmi les différents laboratoires sur le plan national et international, avec pour conséquence un manque de visibilité pour les cliniciens prescripteurs (« Quelle prescription d'analyses génétiques pour quelle indication, et où puis-je envoyer l'échantillon de mon patient ? »), et ainsi un risque d'inégalité de l'accès au diagnostic pour les patients.

Ceci concerne en particulier les myopathies d'origine génétique, pathologies de l'enfant ou de l'adulte touchant le tissu musculaire et se manifestant par une faiblesse et fonte (« amyotrophie ») des muscles atteints, compromettant la fonction musculaire et pouvant aboutir notamment à la perte de la marche.

Pour ces maladies emblématiques du Téléthon, plus de 200 gènes ont été impliqués à ce jour, faisant du diagnostic génétique précis une étape essentielle

dans la prise en charge des patients.

Afin d'assurer une équité dans le diagnostic génétique des myopathies sur le plan national, une structuration nationale des 9 laboratoires hospitaliers français impliqués dans ce champ de la génétique a été encadrée ces trois dernières années par la Filière de Santé Maladies Rares Neuromusculaires (« **FILNEMUS** » coordonnée par le Pr Jean POUGET, APHM-AMU), sous la coordination du Pr Martin KRAHN (Département de Génétique Médicale du Pr Nicolas LÉVY, APHM-AMU), coordinateur du groupe « Diagnostic génétique des myopathies », et du Dr Mireille COSSÉE (Coordinatrice du Groupe Génétique Moléculaire FILNEMUS, Laboratoire de Génétique moléculaire du CHRU Montpellier).

Ce travail a permis pour la première fois sur le plan international la mise en place de listes de gènes consensuelles nationales pour le diagnostic génétique des myopathies, sur la base de recommandations préalables de sociétés savantes européennes et américaines. Ceci permet dorénavant une homogénéisation nationale des analyses génétiques pour les patients atteints de myopathies, ce qui constitue une étape clé dans leur prise en charge et s'inscrit dans l'un des axes prioritaires du **3e Plan National Maladies Rares** : la réduction de l'errance diagnostique.

D'autres actions initiées par FILNEMUS rejoignent également les efforts nationaux de coordination engagés par les différentes Filières de Santé Maladies Rares, et ceci dans le contexte actuel de mise en place des plateformes nationales de séquençage à très haut débit du **Plan France Médecine Génomique 2025** par lequel notre pays se dote de moyens d'analyse de notre génome en intégralité, pour des applications diagnostiques dans le domaine de maladies rares et du cancer.

A Marseille, ces activités de coordination sont depuis de nombreuses années menées par les équipes de la Neurologie/Neuropédiatrie (Centre de Référence-coordination des Maladies Neuromusculaires PACA Réunion Rhône Alpes, Pr Shahram ATTARIAN et Pr Brigitte CHABROL) et de la Génétique (Département de Génétique Médicale et de Biologie Cellulaire, Pr Nicolas LÉVY), et bénéficieront dans les prochaines années de la mise en place de l'Institut euroméditerranéen de lutte contre les maladies rares génétiques GIPTIS (www.giptis.com), qui constituera un modèle unique et un cadre d'exception pour le développement de projets innovants dans ce domaine.

Copyright (c) 2015 - AP-HM - Tous droits réservés