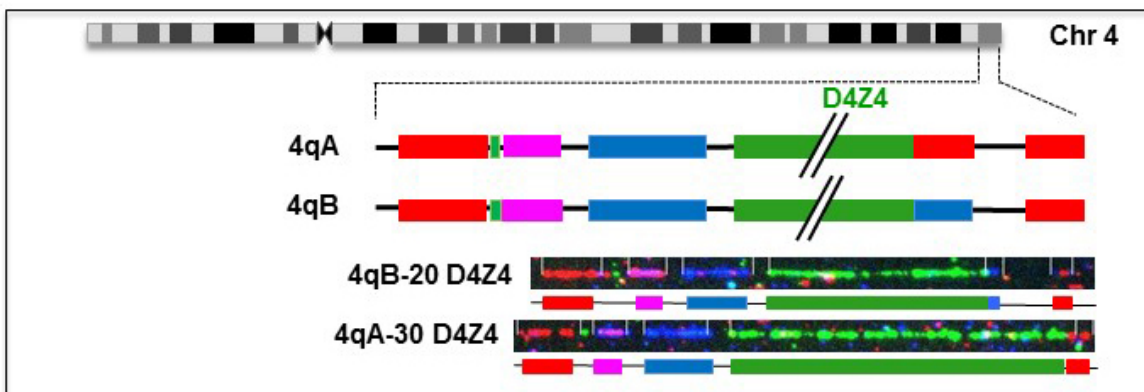




Publié le :  
14/05/2019 à 15:31

La Dystrophie Facio-Scapulo-Humérale (FSHD) est une myopathie héréditaire relativement fréquente (entre 1/8 000 à 1/20 000). Elle se caractérise par un déficit musculaire sélectif et progressif à l'origine de handicap pour les patients. Les symptômes apparaissent le plus souvent chez le jeune adulte mais sont variables, ce qui rend le diagnostic difficile.

Le Département de Génétique Médicale de l'Hôpital de la Timone dirigé par le Pr Nicolas LEVY, en collaboration avec la société Genomic Vision, a mis au point une méthode basée sur la technique de peignage moléculaire de l'ADN, devenant ainsi le seul laboratoire académique au monde à pratiquer le diagnostic de la FSHD avec cette technologie.



Peignage moléculaire de l'ADN génomique et code barre du locus 4q35 lié à la FSHD

Contrairement à la plupart des maladies génétiques, cette dystrophie n'est pas liée à la mutation d'un seul gène exerçant une fonction particulière dans le muscle, mais à la délétion répétée de séquences d'ADN (D4Z4) dans une région chromosomique spécifique : le locus 4q35. La structure génomique de cette région rend le diagnostic moléculaire complexe et l'interprétation des résultats souvent difficile.

La technique développée par Nicolas LEVY et son équipe (Dr Karine NGUYEN, Dr. Rafaëlle BERNARD) a permis d'accumuler de nombreuses informations sur l'organisation de ce locus, mais surtout de détecter des événements non anticipés comme des réarrangements complexes chez 7% des patients analysés. Ces résultats ont fait l'objet d'une publication dans le «*Journal of Medical Genetics*». Ils révèlent la grande hétérogénéité des anomalies génétiques identifiées chez les patients atteints de FSHD et la difficulté à établir des corrélations clinico-génétiques, la clinique restant actuellement le critère diagnostique principal.

L'identification de ces variants est cruciale pour une meilleure compréhension des mécanismes génétiques liés à cette maladie complexe. Les implications cliniques sont également importantes, notamment pour le conseil génétique aux apparentés (en déterminant le risque de transmission héréditaire), ainsi que pour le diagnostic prénatal.

La mise au point de cette approche a fait l'objet d'un brevet exploité en Europe et aux USA, et la plateforme de peignage moléculaire a été installée dans le cadre d'un partenariat avec la société Genomic Vision, démontrant à nouveau le bien fondé et la valeur ajoutée des liens académiques/industriels.

