



Marseille, le 06/06/2019

HyperGen : une étude pour mieux identifier les anomalies génétiques associées à la Cardiomyopathie Hypertrophique, cause majeure de mort subite chez les sujets jeunes

Une personne sur 250 à 500 est aujourd'hui atteinte de cardiomyopathie hypertrophique primitive (CMH). Cette maladie génétique se caractérise par l'épaississement du muscle cardiaque. Première cause de mort subite chez les jeunes de moins de 40 ans, le diagnostic génétique est difficile. En effet, de nombreuses anomalies génétiques peuvent la causer. Afin de mieux les identifier, les équipes de cardiogénétique de l'APHM et de l'unité mixte de recherche (UMR) 1251 se sont associées pour mener l'étude HyperGen.

La CMH peut entraîner une mort subite chez les personnes jeunes et sportives. Ce risque peut être diminué lorsque le patient est diagnostiqué, suivi et qu'il bénéficie d'une prévention. Or, avec les tests de routine diagnostique actuels, seuls 40 % des patients ont une anomalie génétique identifiée.

L'étude HyperGen a été réalisée sur 200 patients atteints de CMH et recrutés dans 5 centres (Rennes, Dijon, Bordeaux, Paris et Marseille). Pour élucider leurs anomalies génétiques, les chercheurs ont utilisé le séquençage d'exome – partie du génôme qui regroupe plus de 90 % des gènes médicalement pertinents. Le séquençage d'exome d'un patient peut alors être comparé à celui d'une personne en bonne santé et permet d'identifier les mutations génétiques à l'origine d'une maladie comme la CMH.

Les résultats de cette étude, publiés dans « *Circulation : Genomic and Precision Medicine* », mettent en évidence des anomalies génétiques responsables de la CMH qui n'étaient pas identifiées jusqu'ici. Les chercheurs ont également découvert que la CMH pouvait être causée par la combinaison de plusieurs anomalies génétiques.

Les équipes poursuivent actuellement leur projet de recherche pour affiner encore davantage leur compréhension et pouvoir, au mieux, accompagner les patients et leur famille.

Cette étude HYPERGEN, réalisée grâce au soutien de la société Sanofi Genzyme, a été menée par l'équipe du service Cardiologie, insuffisance cardiaque de l'Hôpital de la Timone, dirigé par le Professeur Gilbert HABIB – labélisé « Centre de Compétence des Cardiomyopathies » par le Ministère de la Santé –, l'équipe du Docteur Karine NGUYEN dans le Département de génétique de l'Hôpital de la Timone, dirigé par le Professeur Nicolas LEVY et les chercheurs du Centre de Génétique Médicale de Marseille – UMR entre l'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM) et Aix Marseille Université (AMU).