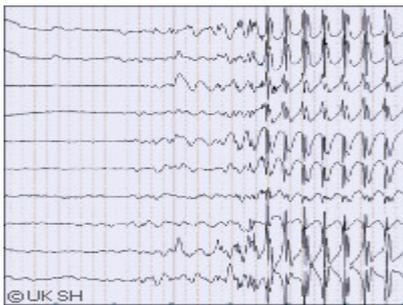


 Contenu archivé le 2023-03-06

Les scientifiques identifient la mutation à l'origine d'une forme commune de l'épilepsie

Une équipe de scientifiques financée par l'UE vient de découvrir une mutation sur le chromosome 15 qui semble être liée à une forme commune d'épilepsie. Les résultats, publiés dans la revue Nature Genetics, nous permettent de mieux comprendre les causes à l'origine de l'épilep...



Une équipe de scientifiques financée par l'UE vient de découvrir une mutation sur le chromosome 15 qui semble être liée à une forme commune d'épilepsie. Les résultats, publiés dans la revue Nature Genetics, nous permettent de mieux comprendre les causes à l'origine de l'épilepsie et pourraient peut-être mener au développement de nouveaux

médicaments contre cette maladie.

Le soutien de l'UE à ces travaux provient du projet EPICURE («Functional genomics and neurobiology of epilepsy: a basis for new therapeutic strategies»), financé au titre du domaine thématique «Sciences de la vie, génomique et biotechnologie pour la santé» du sixième programme-cadre (6e PC).

L'épilepsie est l'une des maladies les plus communes du système nerveux central, et touche près de 30 millions de personnes dans le monde. Près de la moitié des cas présentent un fort composant génétique; jusqu'à présent, environ 20 gènes liés à cette maladie ont été découverts. Cependant, ces gènes sont liés à des formes très rares de l'épilepsie, et les facteurs génétiques de risque à l'origine des formes les plus communes de la maladie sont encore inconnues.

Cette étude s'est penchée sur l'épilepsie généralisée idiopathique (EGI), qui représente un tiers de tous les cas d'épilepsie. Les scientifiques ont étudié l'ADN de plus de 1000 personnes souffrant d'EGI et l'ont comparé avec l'ADN de plus de 3500

personnes non atteintes de la maladie.

Ils ont découvert que 1% des patients atteints d'EGI était dépourvu d'une petite partie du chromosome 15. Aucune des personnes en bonne santé ayant subi un test ne présentait cette délétion. Des recherches antérieures avaient mis en relation cette délétion sur le chromosome 15 avec des difficultés intellectuelles, la schizophrénie et d'autres maladies neuropsychiatriques.

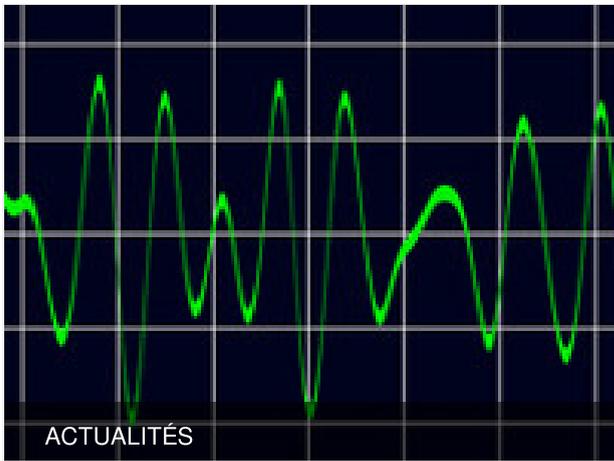
Des recherches plus poussées sur les patients présentant cette délétion ont montré que certains avaient hérité de la mutation de leurs parents; chez d'autres, la mutation semblait être apparue spontanément. L'une des mères présentant la délétion souffrait également d'attaques de panique. Cependant, les autres parents identifiés comme porteurs de la mutation ne présentaient aucun symptôme.

La partie effacée de l'ADN contenait au moins sept gènes, notamment celui qui code pour une protéine appelée CHRNA7 (récepteur neuronal nicotinergique de l'acétylcholine). CHRNA7 régule la signalisation entre les cellules nerveuses; par ailleurs, des recherches antérieures ont montré la relation entre les mutations se produisant dans des gènes connexes et l'épilepsie.

Ces nouveaux résultats constituent un grand pas en avant dans notre connaissance des mécanismes moléculaires impliqués dans l'épilepsie et d'autres maladies liées à cette mutation. Les scientifiques ont découvert que cette mutation était liée à toute une gamme de maladies, mais n'affectait cependant pas le patient. Autrement dit, il sera difficile d'utiliser cette mutation dans le cadre d'une session de conseil génétique.

Néanmoins, les chercheurs restent optimistes et sont convaincus que leurs travaux mèneront à terme au développement de nouveaux traitements contre l'épilepsie. Davantage de recherches sont cependant nécessaires pour dévoiler la génétique complexe à l'origine de cette maladie neurologique.

Articles connexes



Des scientifiques découvrent un nouveau gène de l'épilepsie chez la souris

4 Août 2009

Dernière mise à jour: 15 Janvier 2009

Permalink: <https://cordis.europa.eu/article/id/30347-scientists-identify-mutation-linked-to-common-form-of-epilepsy/fr>

European Union, 2025