

Une mutation génique favoriserait l'autisme

Publié le vendredi 23 mars 2007

Voir en ligne : <https://www.france-science.org/Une-mutation-genique-favoriserait.html>

L'autisme est une maladie complexe dont l'occurrence peut être soit d'origine génétique (10% des cas) soit sporadique (90% des cas). Alors que les analyses géniques n'avaient porté leurs fruits que pour la part minoritaire des causes, une étude publiée dans le journal Science semble associer quelques variations génétiques aux cas sporadiques. Responsables de ce projet, Jonathan Sebat et Michel Wigler, de " Cold Spring Harbor University ", ont conduit cette étude avec plus de 30 personnes originaires de nombreuses institutions internationales.

Les scientifiques ont utilisé une nouvelle technologie d'hybridation génomique comparative à haute résolution afin de détecter des mutations. Le matériel génétique de 264 familles provenant du "Autism Genetic Resource Exchange" (AGRE) et du "National Institute of Mental Health" a ainsi été analysé.

12 mutations ont été observées chez 118 autistes atteints sporadiquement (10%) contre 2 sur 77 pour les personnes autistes "génétiques" (2%) et 2 personnes chez les 196 personnes contrôles (1%). Les régions affectées par ces variations sont très hétérogènes mais il s'avère que les modifications des personnes autistes sont majoritairement des délétions de matériel génétique (12/14). Dans le cas de personnes saines, il s'agit de duplications.

Cette maladie dont les symptômes sont l'isolement social, un comportement obsessionnel et répétitif... semble être une conséquence de nombreux désordres cognitifs. Comme l'occurrence de ces mutations est rare (seules quelques unes ont été constatées plusieurs fois), les résultats suggèrent que plusieurs régions du génome contribuent à l'autisme.

Sebat pense que la proportion des cas d'autisme due à ces mutations est de l'ordre de 15%. Cette proportion pourrait se révéler même beaucoup plus importante avec l'amélioration de la sensibilité des sondes ADN et par l'analyse d'un échantillon de personnes plus large. Ces données pourraient être également utilisées pour le diagnostic de l'origine de l'autisme (sporadique ou génétique) et informer les futurs parents.

Source :

- "Strong Association of De Novo Copy Number Mutations with Autism." Sebat J Science. 2007 Mar 15 (en cours d'édition)
- <http://www.nih.gov/news/pr/mar2007/nimh-15.htm>
- <http://sciencenow.sciencemag.org/cgi/content/full/2007/316/1>

Pour en savoir plus, contacts :

<http://www.nimh.nih.gov/healthinformation/autismmenu.cfm>

Code brève

ADIT : 41970

Rédacteur :

Brice Obadia deputy-sdv.mst@ambafrance-us.org - Hedi Haddada attache-sdv.mst@ambafrance-us.org -
Sophia Gray assistant-sdv.mst@ambafrance-us.org