Des chercheurs indiquent un diagnostic génétique pour les troubles du spectre de l'autisme

Abderrahim DERRAJI - 2019-09-23 09:11:00 - Vu sur pharmacie.ma

L'équipe de chercheur du Pr Arnold Munnich, pédiatre généticien à l'hôpital Necker-Enfants Malades (AP-HP) a mené pendant 20 ans une étude dans 26 hôpitaux de jour et établissements de santé mentale d'Île-de-France pour étudier les causes génétiques des troubles du spectre de l'autisme (TSA). L'étude a porté sur 502 patients qui ont bénéficié de plusieurs tests génétiques. L'Hybridation génomique comparative sur réseau d'ADN (CGH-array) a été proposée à 388 patients. Ce test a permis de déceler des anomalies génétiques chez 34 patients, dont 19 non héréditaires et 4 héritées d'un des parents. La transmission n'a pas été établie chez les 11 patients restants. Quatre patients sur 312 se sont révélés positifs au dépistage du syndrome de l'X fragile. Chez 141 patients, l'équipe a procédé à un séquençage nouvelle génération (NGS - New generation sequencing). Ce test a mis en évidence chez 33 patients des variants génomiques impliqués dans les TSA et les déficiences intellectuelles, dont 23 n'étaient pas héréditaires. Parmi les 10 liés aux parents, la moitié était liée au chromosome X. Le NGS a donc permis d'améliorer l'identification des cas liés à une mutation génétique. Au total, 27 gènes mutés ont été décelés. Dans tous les cas, les anomalies génétiques étaient associées à une déficience intellectuelle modérée à sévère. Forts de ces résultats, les chercheurs estiment qu'il est primordial de réaliser une investigation génétique chez les patients atteints de TSA. Cette investigation permet d'écarter ou de confirmer un risque de transmission d'une altération génétique à un autre enfant de la fratrie. Elle permet également de mieux comprendre les difficultés rencontrées par celui qui est atteint de TSA.