

Nantes. Les généticiens traquent la faute d'orthographe dans le génome

Nantes. Les généticiens traquent la faute d'orthographe dans le génome

La fondation Groupama apporte une bourse au service de génétique médicale du CHU de Nantes, qui cherche les gènes responsables des déficiences intellectuelles.

Depuis près de vingt ans, la fondation Groupama « Vaincre les maladies rares » soutient la recherche et sensibilise le grand public. Un de ses objectifs est de réduire l'« errance diagnostic » des patients. En moyenne, en effet, les personnes souffrant de ces pathologies attendent deux ans et demi pour qu'un spécialiste parvienne à mettre un nom sur la maladie, cause de leur souffrance. Parfois, le mal demeure mystérieux.

Pour 2019, à l'échelle régionale, la fondation Groupama apporte une bourse de 30 000 € à l'équipe du professeur Bézieau, qui traque les gènes responsables des déficiences intellectuelles. « **Chaque patient atteint de déficience intellectuelle peut avoir une cause génétique différente** », souligne Stéphane Bézieau.

« Un coût accessible »

Globalement, au service de génétique médicale du CHU, après analyse de l'ADN d'un patient, quand le diagnostic n'est pas établi, des études complémentaires sont effectuées avec l'accord du patient ou de sa famille.

La quête des chercheurs nantais revient à chercher une faute d'orthographe dans les 25 000 tomes différents d'une bibliothèque. « **Cette recherche qui peut paraître colossale est possible à un coût aujourd'hui accessible (1 000 € par gène) grâce au séquençage à haut débit.** »

« **Plus de 1 500 gènes sont impliqués dans les déficiences intellectuelles. Et une dizaine de nouveaux ont été identifiés par notre équipe.** » C'est un gigantesque bond en avant.

25 000 gènes

En séquençant les 25 000 gènes de l'exome, « **on trouve la réponse pour 50 à 60 % des patients. Mais ces 25 000 gènes ne représentent que 1,5 % du génome.** » L'objectif est donc d'explorer la face cachée du génome.

Quand le gène responsable d'une maladie est déterminé, il peut être proposé un diagnostic prénatal ou préimplantatoire à un couple qui risque d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique grave. Schématiquement, lors d'une fécondation in vitro, on analyse les embryons et on implante dans l'utérus de la femme celui qui n'est pas atteint de la maladie génétique familiale.

Bien entendu, ces recherches menées au CHU de Nantes permettent aussi d'évoluer dans la compréhension des maladies à l'échelle internationale, grâce

à la coopération entre chercheurs. Et d'explorer des thérapies sur le long terme (15-20 ans).



Stéphane Bézieau : « Notre recherche revient à chercher une faute d'orthographe dans les 25 000 tomes différents de l'encyclopédie ADN... »

Stéphane Bézieau : « Notre recherche revient à chercher une faute d'orthographe dans les 25 000 tomes différents de l'encyclopédie ADN... »

Ouest-France

par Philippe Gambert.

