

MONTRÉAL, 9 octobre 2012 - Des scientifiques de l'Institut et hôpital neurologiques de Montréal – le Neuro, de l'Université McGill, qui collaborent avec une équipe de l'Université Oxford ont découvert le défaut génétique à l'origine d'un groupe de maladies génétiques rares.

Au moyen d'une nouvelle technique qui révolutionne les études génétiques, les équipes ont déterminé que des mutations du gène RMND1 sont responsables, chez deux nouveau-nés, de graves problèmes neurodégénératifs qui ont causé leur décès précoce. Bien que les études des équipes concernent un nouveau-né, leur découverte permet de comprendre les causes de maladies neurologiques qui se manifestent plus tard.

Le gène RMND1 code une protéine qui est un élément important des mitochondries, ces sources d'énergie chimique indispensables au fonctionnement de toutes les cellules. Des mutations de gènes affectant la fonction mitochondriale sont un dénominateur commun de maladies neurologiques et neuromusculaires chez les adultes et les enfants. On estime qu'un nouveau-né sur 5000 risque de développer une de ces maladies. La mortalité dans de tels cas est très élevée.

« Les mitochondries suscitent beaucoup d'intérêt en recherche, car elles jouent à l'évidence un rôle non négligeable dans les maladies neurodégénératives », souligne le chercheur du Neuro Eric Shoubridge, Ph. D., un spécialiste mondial des maladies mitochondriales et l'auteur principal de l'article publié dans *The American Journal of Human Genetics*. « Ainsi, nous constatons que les mitochondries dysfonctionnelles pourraient être au cœur de maladies qui surviennent à l'âge adulte, comme les maladies de Parkinson et d'Alzheimer. »

Pour découvrir les mutations du gène RMND1, les chercheurs ont eu recours au séquençage de l'exome entier au Centre d'innovation Génome Québec et Université McGill. Cette technique permet de

séquencer et d'analyser en un seul test tous les gènes de l'organisme qui codent des protéines. Au coût d'environ 1000 \$, le séquençage de l'exome entier est beaucoup plus économique que des techniques antérieures qui supposaient le dépistage de mutations dans des listes de gènes candidats. La nouvelle technique est en passe de transformer radicalement le diagnostic génétique et de rendre les tests plus efficaces et disponibles.

« Les parents d'un enfant atteint d'une maladie mitochondriale qui hésitent à avoir un autre enfant peuvent maintenant connaître la cause de la maladie. Avec de l'information génétique, ils peuvent avoir recours à des options de reproduction, comme la fécondation in vitro », de dire le professeur Shoubridge. La découverte du rôle du gène RMND1 permet de mieux comprendre des troubles du métabolisme de l'énergie mitochondriale, mais les thérapies pour soulager ou guérir de telles maladies demeurent hors de portée. Le Pr Shoubridge espère que la découverte suscitera l'intérêt de l'industrie pharmaceutique. « Les sociétés pharmaceutiques commencent à s'intéresser aux maladies et troubles rares du métabolisme. Elles choisissent des gènes comme candidats-médicaments potentiels. »

Le Neuro

Le Neuro est un centre médical universitaire spécialisé en neurosciences. À la fois institut de recherche et d'enseignement de l'Université McGill, le Neuro constitue l'assise de la mission en neurosciences du Centre universitaire de santé McGill. Fondé en 1934 par l'éminent Dr Wilder Penfield, le Neuro a acquis une renommée internationale pour son intégration de la recherche, de ses soins exceptionnels aux patients et de sa formation spécialisée. Le personnel du Neuro est reconnu mondialement pour son expertise en neurosciences cellulaire et moléculaire, en imagerie cérébrale, en neurosciences cognitives, ainsi que dans l'étude et le traitement de l'épilepsie, de la sclérose en plaques et de troubles neuromusculaires. Pour tout renseignement, veuillez consulter www.leneuro.com.

