

CUNFERENZA SCENTIFICA : e malattie GENETICHE

I Raggiugli di l'Università

N° 87
Nuembre 2007



DÉPARTEMENT
SANTÉ

Cosa hè a distrofia muscularia di Duchenne?

Ghjè a miopatia à più cummuna di u zitellu.

Vene da a scundesca d'un genu (DMD), situata nantu u cromosonu X, è un tocca chè i mascii, nantu à 350.000 à a nascità.

A deficienza di u genu (DMD), identificatu in 1986, inghjenna una mancanza di pruduzione di a distrofina, una pruteina chjave di e fibre muscularie. St'assenza indebbulisce monda a tiletta di e cellule muscularie chì un si riginerà più. À u termine, u zitellu perde pocu à pocu l'usi di i so muscoli e di a so nutricità.

Documentu traduttu
da l'associu « Cuncolta
per a lingua »

Università di Corsica Pasquale Paoli
BP 52 - 20250 Corti

Direttore di a pubblicazione :
Antoine Aiello, Presidente di l'Università

Risposevule di a Cumunicazione :
Sylvia Flore
Tel. : +33 (0)4 95 45 02 71
flore@univ-corse.fr

Currispundante di a cumunicazione
Departimentu di a salute :
Valérie Letreux
Tel. : +33 (0)4 95 45 06 50
vletreux@univ-corse.fr

www.univ-corse.fr

U professore Luis Garcia, circadore AFM-Istituto di Miologia in Parigi hà datu l'11 d'ottobre di u 2007 una cunferenza à nantu à e malattie genetiche, urganizata da a cuordinazione di u « Téléthon » Cismuntincu è da u Dipartamentu di a Salute di l'Università di Corsica.

Sta cunferenza ammintava a distrofia muscularia di Duchenne, a miopatia, a più cummuna chì tocca u zitellu (*fighjula l'inquadratu*).

Circadori di u CNRS di u « Généthon », capitanati da Olivier Danos direttore di a ricerca à u « Généthon », è Luis Garcia, anu messu in ballu, in u 2004, una nova via di currezzione di sta distrofia, in cullaburazione incù una squadra di l'Istituto Cochin, in Parigi: « u Saltu d'Exon » (*fighjula l'inquadratu*).

I studienti di Medicina, Licenza Biochimica Master Biomolecole, ma dinù un publicu venutu numerosi, anu pussutu scopre stu novu prugressu medicale.

D'altronde, i nostri studienti di PCEM1 s'impegnanu in u Telethon assicurendu a vendita di biglietti di tombola.



U « Saltu d'Exon »

Da produce una pruteina, un genu manda à a cellula un prugramma di fabbricazione, cumpostu d'una mansa d'istruzione, chjamate « exons », chì s'organiseghja in un ordine logicu.

Certe istruzione sò falze è l'ordine di a fabbricazione di a distrofina un ghjunghje micca à e cellule muscularie.

I cercadori di u Généthon anu sceltu di « riparà » st'anumalia « saltendu » e linee di codice falzi (eccu perchè hè chjamatu « Saltu d'Exon »), ma anu dinù riattivatu u filu di lettura glubale di u prugramma da a cellula chì capisce tandu l'ordine chì li hè datu : produce a pruteina chì manca.

Stu genu-medicinu hè statu pruvatu à nantu à 2 gruppi di tupucci malati : cù inghjezzione è cù perfuzione intra-arteriale.

Quattu simane dopu à l'inghjezzione, i circadori anu custattatu a prisenza di distrofina, sin'à quì mancante, in e cellule muscularie di i topucci di i 2 gruppi, chì anu ritruvatu e so perfumanze muscularie à parà à quelle di i topucci in bona salute. Sei mesi dopu u so livellu di distrofina era stabilizatu.

Sta tecnica hè stata pruvata dinù nantu à cani tocchi da a listessa miopatia di Duchenne.

I risultati danu speranza postu chì a miopatia di Duchenne vene da una mutazione monda più cumplexa inde u cane chè inde u topu, postu ch'ella tocca trè « exons » sfarenti.

Un metudu d'amministrazione sistematicu hè in elaburazione, da permette di avvià e pruteine à postu bonu tucchendu i muscoli sani, una bona tuleranza farmacologica è sopra tuttu immunologica.



CONFÉRENCE SCIENTIFIQUE :

LES MALADIES

GÉNÉTIQUES

I Raggiagli di l'Università

N° 87
Novembre 2007



Qu'est ce que la dystrophie musculaire de Duchenne ?

Il s'agit de la myopathie la plus commune chez l'enfant.

Elle est due au dérèglement d'un gène (DMD) situé sur le chromosome X, et ne touche que les garçons, 1 sur 3.500 à la naissance.

La déficience du gène DMD, identifié en 1986, entraîne une absence de production de la dystrophine, une protéine clé des fibres musculaires. Cette absence fragilise gravement la membrane des cellules musculaires qui ne se régénèrent plus. A terme, l'enfant atteint perd peu à peu l'usage de ses muscles et de sa motricité.

Le Professeur Luis Garcia, chercheur AFM-Institut de Myologie à Paris a tenu le 11 octobre 2007 une conférence sur les maladies génétiques, organisée par la coordination du Téléthon Haute Corse et du Département Santé de l'Université de Corse.

Cette conférence a porté sur la dystrophie musculaire de Duchenne qui est la myopathie la plus commune chez l'enfant (voir encadré).

Des chercheurs du CNRS au Généthon, dirigés par Olivier Danos, directeur de la recherche au Généthon, et Luis Garcia, ont mis au point en 2004 une nouvelle voie de correction de cette dystrophie, en collaboration avec une équipe de l'Institut Cochin, à Paris : le "saut d'exon" (voir encadré).

Les étudiants de Médecine, Licence Biochimie Master Biomolécules, ainsi qu'un public venu nombreux, ont pu découvrir cette nouvelle avancée médicale.

Par ailleurs nos étudiants de PCEM1 s'engagent à participer à l'action du Téléthon en vendant des billets de tombola.

Le « Saut d'Exon »

Pour produire une protéine, un gène envoie à la cellule un programme de fabrication, composé d'une multitude d'instructions, appelées "exons", qui s'articulent dans un ordre logique.

Certaines instructions sont erronées et l'ordre de fabrication de la dystrophine n'arrive pas aux cellules musculaires.

Les chercheurs du Généthon ont choisi de "réparer" ces anomalies en "sautant" les lignes de code erronées (d'où l'appellation de "saut d'exon"), tout en parvenant à rétablir la lisibilité globale du programme par la cellule qui comprend alors de nouveau l'ordre qui lui est donné de produire la protéine manquante.

Le gène-médicament a été testé sur 2 groupes de souris malades : par injection et par perfusion intra-artérielle.

4 semaines après l'injection, les chercheurs ont constaté la présence de dystrophine, jusque-là absente, dans les cellules musculaires des souris des 2 groupes, qui avaient retrouvé des performances musculaires équivalentes à celles des souris saines. 6 mois plus tard, leur taux de dystrophine était toujours stable.

La technique a été testée sur des chiens atteints de la même myopathie de Duchenne.

Les résultats sont encourageants d'autant plus que la myopathie de Duchenne résulte d'une mutation beaucoup plus compliquée chez le chien que chez la souris puisqu'elle concerne trois exons différents.

Une méthode d'administration systématique est en cours d'étude pour permettre un adressage généralisé à tous les muscles, une bonne tolérance pharmacologique et surtout immunologique.



Università di Corsica Pasquale Paoli
BP 52 - 20250 Corti

Directeur de la publication :
Antoine Aiello, Président de l'Université

Responsable de la Communication :
Sylvia Flore
Tél. : +33 (0)4 95 45 02 71
E-mail : flore@univ-corse.fr

Relais de communication
Département santé :
Valérie Letreux
Tél. : +33 (0)4 95 45 06 50
E-mail : vletreux@univ-corse.fr