

Toulouse, le 25 septembre 2000

Communiqué de presse

Des équipes de recherche françaises identifient le gène responsable d'une maladie ophtalmologique héréditaire

Le gène responsable de l'atrophie optique dominante la plus fréquente, dite *OPA1* ou maladie de Kjer, et dont l'incidence sur la population française est de l'ordre de 1 pour 50 000, a été identifié par des équipes de recherche françaises du CNRS et de l'INSERM.

Ce résultat de recherche, très important, est le fruit de travaux publiés dans la revue *Nature Genetics* du mois d'octobre, par une équipe du Laboratoire de biologie cellulaire (CNRS/Université Paul Sabatier - Toulouse) que dirige le Pr Bernard Ducommun, et par l'équipe du Laboratoire de neurobiologie de l'audition de Christian Hamel (INSERM - Montpellier), dirigée par le Pr Remy Pujol. D'autres équipes de l'Inserm (laboratoire Handicaps génétiques de l'enfant, Josseline Kaplan), du CNRS (laboratoire Instabilité et altérations des génomes, Claude Turc-Carel et Institut de pharmacologie et biologie structurale, Claude Astarie-Decqueker), Sanofi-Synthélabo (Eric Perret) et le service d'ophtalmologie de Montpellier (Bernard Arnaud) y ont apporté une large contribution.

L'atrophie optique dominante est une pathologie ophtalmologique héréditaire, qui conduit à une détérioration lente de l'acuité visuelle au cours de la vie, associée à une perturbation de la vision des couleurs et à une atrophie optique visible au fond d'œil. Ces signes, dont l'expression est très variable selon les patients, sont liés à la dégénérescence des neurones¹ qui transmettent l'information visuelle et dont les axones constituent l'essentiel du nerf optique.

Les travaux réalisés ont permis l'identification, dans la région q28 du chromosome 3, du gène appelé *OPA1* et de mutations chez plusieurs patients de familles différentes.

Le produit de ce gène est une protéine motrice, dénommée MSP1, appartenant au groupe des dynamines. Les mutations de cette protéine sont responsables d'une désorganisation du réseau mitochondrial² que l'on peut d'ailleurs facilement observer chez les patients, à partir de cellules sanguines.

¹ Ces neurones prennent aussi le nom de cellules ganglionnaires de la rétine

² Les mitochondries sont les organites intracellulaires responsables de la production d'énergie

Les chercheurs vont maintenant s'attacher à décrypter le processus physiopathologique en cherchant à mieux comprendre la fonction et la régulation de la protéine MSP1. Si les perspectives thérapeutiques résultant de ces travaux restent encore spéculatives, l'identification du gène *OPA1* pourrait permettre le dépistage systématique de l'atrophie optique dominante, en particulier dans les familles à risque.

Références : Delettre C., Lenaers G., Griffoin J., Gigarel N., Lorenzo C., Belenguer P., Pelloquin L., Grosgeorge J., Turc-Carel C., Perret E., Astarie-Dequeker C., Lasquelléc L., Arnaud B., Ducommun B., Kaplan J. et Hamel C. Nuclear gene *MSP1* encoding a mitochondrial dynamin-related protein is mutated in dominant optic atrophy - *Nature Genetics*, Octobre 2000.

Contacts chercheurs :

CNRS

Pr Bernard DUCOMMUN

Laboratoire de Biologie Cellulaire et
Moléculaire du Contrôle de la Prolifération
Tél. : 05 61 55 81 10
Mél : ducommun@cict.fr

INSERM

Dr Christian HAMEL

Laboratoire de Neurobiologie de l'Audition
Tél. : 04 67 41 77 10
Mél : hamel@montp.inserm.fr

Contacts presse :

CNRS - Département des Sciences de la vie

Thierry PILORGE

Tél. : 01 44 96 40 26
Mél : thierry.pilorge@cnrs-dir.fr

CNRS - Délégation Midi-Pyrénées

Jacques FONTES

Tél. : 05 61 33 60 54
Mél : jacques.fontes@dr14.cnrs.fr

INSERM

Évelyne CREMER

Tél. : 05 62 74 83 61
Mél : cremer@purpan.inserm.fr