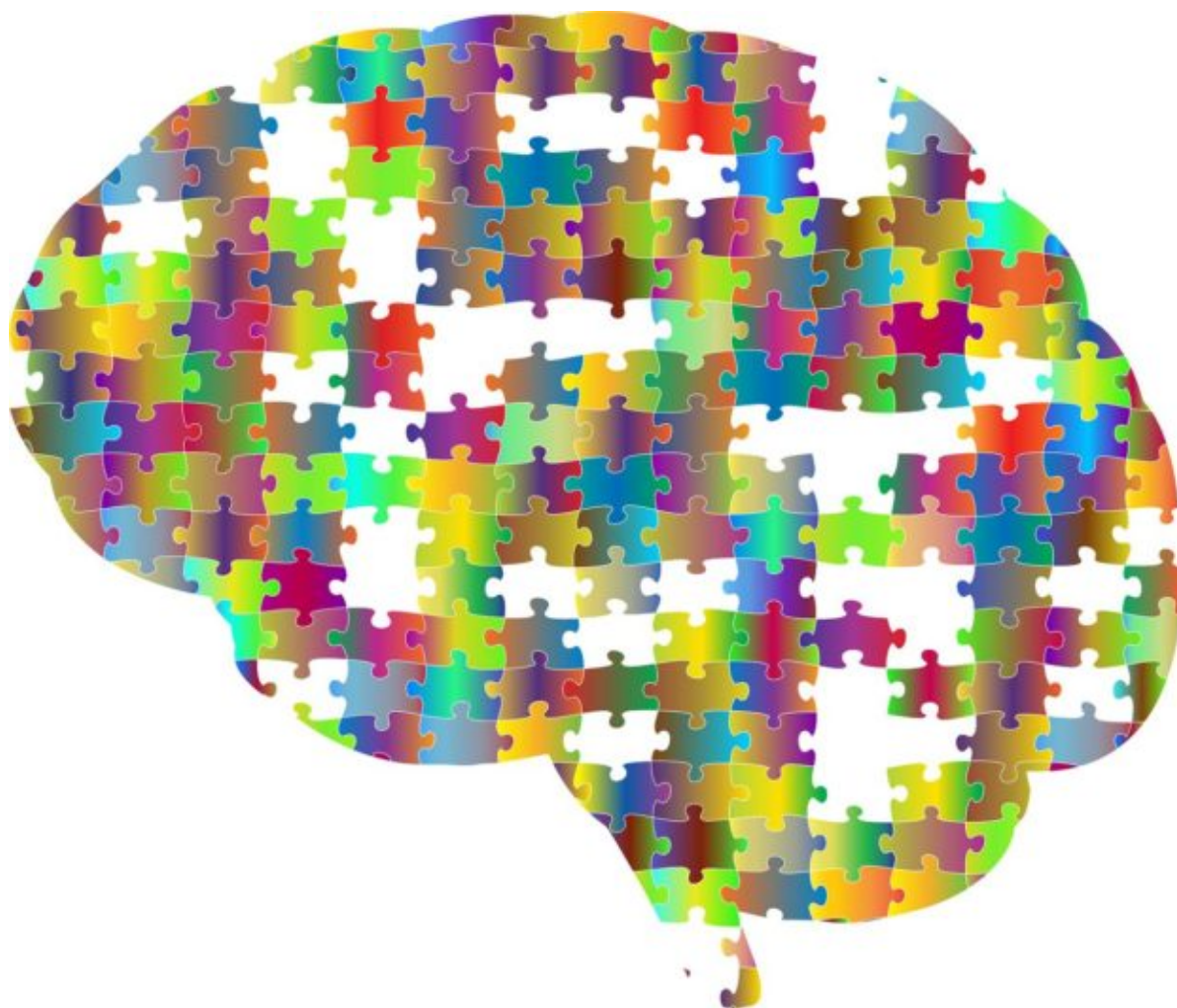


A Tours, découverte d'un gène lié aux déficiences intellectuelles et à l'autisme

 magcentre.fr/150414-a-tours-decouverte-dun-gene-lie-aux-deficiences-intellectuelles-et-a-lautisme/

L'autisme et la déficience intellectuelle (DI) sont tous les deux des troubles du développement du cerveau, dont les symptômes se manifestent dès l'enfance : difficultés pour établir des interactions sociales et pour communiquer dans le cas de l'autisme ; capacité réduite de comprendre une information complexe pour la DI.



Plus de 1 % de la population pourrait être diagnostiquée d'un trouble du spectre de l'autisme, tandis qu'en France, environ 1 million de personnes seraient concernées par la DI. Mieux comprendre les causes et les mécanismes de ces **troubles du neuro-développement** constitue donc un véritable enjeu de santé publique.

Parmi les causes possibles de l'autisme et de la déficience intellectuelle, Devina Ung, chercheuse au sein de l'unité « Imagerie et Cerveau » de l'Inserm à Tours, s'intéresse à l'origine génétique de ces troubles. En effet, l'autisme serait à 50 % d'origine héréditaire, et plus d'une centaine de gènes potentiellement liés à l'apparition de troubles autistiques ont

déjà été identifiés. Dans le cadre de sa thèse, soutenue en décembre dernier, la chercheuse s'est penchée sur un de ces « *gènes candidats* » en particulier : **PTCHD1**, situé sur le chromosome X.

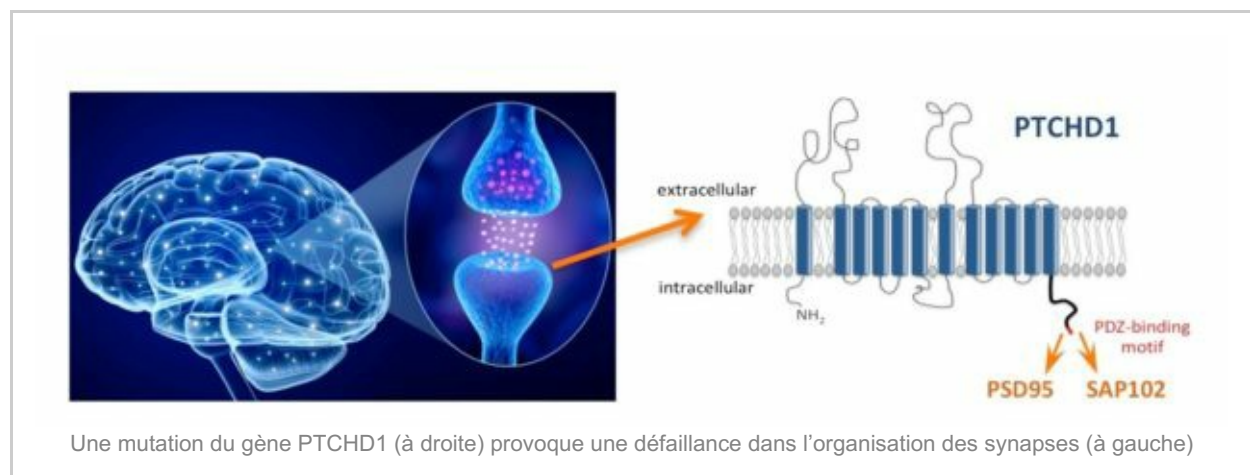
Un gène muté...

Pour rappel, les gènes servent de « mode d'emploi » pour les cellules, permettant ainsi le bon fonctionnement de l'organisme. Or, il arrive que des erreurs s'immiscent dans les gènes : ce sont des **mutations**. Si certaines mutations sont inoffensives, d'autres peuvent s'avérer bien plus préjudiciables, détraquant alors le fonctionnement de l'organisme.

Or en 2015, Devina Ung et son équipe ont justement observé la présence de mutations sur le gène PTCHD1 chez plusieurs personnes atteintes d'autisme ou de DI. « *C'est la première fois que ce gène a été identifié comme candidat à l'autisme ou la DI* » précise la chercheuse. « *Mais on ne savait au début pas grand-chose sur ce gène,* » mis à part qu'il avait un rôle dans le neuro-développement des primates. Face à ce constat, les travaux de Devina Ung ont alors consisté à comprendre le fonctionnement de ce gène mal connu.

Quand des chercheurs veulent comprendre le rôle d'un gène, une méthode efficace consiste à étudier les conséquences de l'absence de ce gène. C'est exactement ce que l'équipe de l'Inserm a fait chez **des souris**. Ces souris, auxquelles il manquait donc le gène PTCHD1, « *présentaient des troubles de la mémoire et du comportement* » explique Devina Ung. « *Leur comportement était différent des souris habituelles. Elles se déplaçaient différemment (hyperactivité) et étaient moins performantes dans les tests de mémoire.* »

qui cause une défaillance des synapses



De plus, la chercheuse a observé, dans le cerveau de ces souris, des défauts dans **l'organisation de leurs synapses**. Or, ce sont les synapses qui permettent la communication entre les neurones. Cette altération des synapses est particulièrement importante au niveau de l'hippocampe, une région du cerveau fortement impliquée dans les processus de mémoire.

PTCHD1 joue ainsi un rôle essentiel dans l'organisation des synapses au cours du développement, et l'absence de ce gène entraîne chez les souris d'importants troubles neurologiques. De là à imaginer des thérapies ? « *On pourra établir plus facilement des*

diagnostics et peut-être à terme pallier les impacts des symptômes. Mais avant de réaliser des thérapies, c'est important de comprendre les mécanismes reliant les gènes aux troubles observés » insiste Devina Ung.

NPVS