



COMMUNIQUÉ DE PRESSE

## Autisme et schizophrénie : Des chercheurs évaluent le taux de mutations génétiques

*Une étude de l'Université de Montréal révèle que les antécédents familiaux ne sont pas toujours un bon indicateur*

**Montréal, le 26 août 2010** – Les antécédents familiaux ne seraient pas toujours un bon facteur de prédiction de la présence de mutations prédisposant à l'autisme ou à la schizophrénie, selon une étude internationale dirigée par des chercheurs de l'Université de Montréal. Les résultats de cette recherche illustrent le rôle que jouent les nouvelles mutations génétiques ou mutations « de novo » – des altérations de l'ADN des cellules – dans ces maladies dévastatrices. Publiés dans l'*American Journal of Human Genetics*, les résultats de cette étude auront des répercussions sur l'évaluation de la prévalence de ces maladies et de leur gravité.

« Notre recherche souligne l'importance des mutations *de novo* dans la prédisposition génétique à l'autisme et à la schizophrénie. Nous avons observé une fréquence accrue de mutations *de novo* sévères dans les principaux gènes cérébraux associés à ces deux maladies », explique le directeur de cette étude, Guy Rouleau, professeur à l'Université de Montréal, directeur du Centre de recherche du CHU Sainte-Justine et chercheur au CRCHUM.

« Les mutations *de novo* délétères, telles que celles observées dans le cadre de cette étude, pourraient expliquer en partie l'incidence élevée de l'autisme et de la schizophrénie à l'échelle mondiale », poursuit le professeur Rouleau.

### Évaluer le taux de mutations chez l'humain

L'équipe de recherche a analysé 400 gènes activés dans les cellules nerveuses de patients atteints d'autisme ou de troubles du spectre schizophrénique. Leurs résultats montrent un excès de mutations génétiques *de novo* associées à ces deux maladies.

L'étude révèle que l'ADN prélevé directement dans le sang des patients est plus fiable à celui prélevé dans les lignées cellulaires provenant des patients. « La source du matériel biologique est essentielle dans ce type d'expérience », souligne le co-auteur principal de cette étude, Philip Awadalla, professeur de pédiatrie à l'Université de Montréal, chercheur au CHU Sainte-Justine et directeur scientifique du projet CARTaGENE.

« Lors de la confirmation de nos résultats, nous avons également été en mesure de fournir les premières estimations directes du taux de mutations chez l'humain, poursuit

le Dr Awadalla. Le nombre de mutations par génération est extrêmement faible, mais comparable aux résultats indirects antérieurs obtenus à l'issue de comparaisons entre des sujets humains et des chimpanzés. Nous avons découvert que les mutations peuvent survenir lors de la production de lignées cellulaires, ce qui donne des résultats faux-positifs. Cet artefact peut biaiser les résultats de façon significative, il est donc important d'analyser très soigneusement ces échantillons. »

#### **À propos des mutations *de novo***

Les mutations sont des altérations de l'ADN des cellules qui peuvent résulter d'une erreur dans la réplication de l'ADN avant la division cellulaire. Lorsque l'ADN est modifié, cette mutation est transmise à la génération suivante. Une mutation qui vient de se produire et qui n'est par conséquent pas héritée de l'un ou de l'autre parent est une mutation *de novo*.

Plusieurs chercheurs rattachés à l'Institut de cardiologie de Montréal, à l'Université McGill à l'Université de Caroline du Nord, à l'Université Stanford, à l'Institut Nathan S. Kline de recherche en psychiatrie, à l'Université Paris-Descartes et à l'INSERM ont pris part à cette recherche.

#### **Partenaires de recherche :**

Cette étude a été financée par Génome Canada, Génome Québec, l'Université de Montréal et la Fondation canadienne pour l'innovation.

#### **À propos de l'étude :**

L'article « Direct Measure of the *de novo* Mutation Rate in Autism and Schizophrenia cohorts », publié dans l'*American Journal of Human Genetics*, est signé Philip Awadalla, Julie Gauthier, Rachel A. Myers, Ferran Casals, Fadi F. Hamdan, Alexander R. Griffing, Mélanie Côté, Edouard Henrion, Dan Spiegelman, Julien Tarabeux, Amélie Piton, Yan Yang, Adam Boyko, Carlos Bustamante, Lan Xiong, Judith L. Rapoport, Anjené M. Addington, J. Lynn E. DeLisi, Marie-Odile Krebs, Ridha Joober, Bruno Millet, Éric Fombonne, Laurent Mottron, Martine Zilvermit, Jon Keebler, Hussein Daoud, Claude Marineau, Marie-Hélène Roy-Gagnon, Marie-Pierre Dubé, Adam Eyre-Walker, Pierre Drapeau, Eric A. Stone, Ronald G. Lafrenière et Guy A. Rouleau

#### **Sur le Web :**

- *American Journal of Human Genetics* : [www.cell.com/AJHG](http://www.cell.com/AJHG)
- Université de Montréal : [www.umontreal.ca](http://www.umontreal.ca)
- CRCHUM : <http://www.chumtl.qc.ca/crchum.fr.html>
- CHU Sainte-Justine : <http://www.chu-sainte-justine.org/recherche/>
- Projet « De la synapse à la maladie » : [www.synapse2disease.ca](http://www.synapse2disease.ca)
- CARTaGENE : [www.cartagene.qc.ca](http://www.cartagene.qc.ca)

-30-

#### **Personne-ressource auprès des médias :**

Sylvain-Jacques Desjardins

Attaché de presse international

Université de Montréal

Téléphone : 514 343-7593

Courriel : [sylvain-jacques.desjardins@umontreal.ca](mailto:sylvain-jacques.desjardins@umontreal.ca)

UdeM sur Twitter : <http://twitter.com/udemnouvelles>