

COMMUNIQUÉ DE PRESSE

POUR DIFFUSION IMMÉDIATE

Découverte du gène responsable d'une nouvelle forme de dystrophie musculaire de l'adulte

Montréal, Québec, Canada, le 21 janvier 2010 - Dans une étude publiée aujourd'hui dans la version en ligne de l'*American Journal of Human Genetics*, l'équipe du Dr Bernard Brais, neurogénétiicien au Centre de recherche du Centre hospitalier de l'Université de Montréal (CRCHUM) et professeur agrégé, Université de Montréal, décrit l'identification du gène responsable d'une nouvelle forme de dystrophie musculaire de l'adulte.

L'équipe, avec l'aide de collaborateurs européens, a identifié des mutations dans le gène Anoctamine 5 (*ANO5*). Leurs résultats suggèrent que les mutations causent un problème de réparation de la membrane des fibres musculaires. L'enveloppe des fibres musculaires vivent des stress répétés causés par les contractions. Les mutations du gène mèneraient à une dystrophie musculaire causée par la mort progressive des fibres musculaires suite à des déchirures. «Une meilleure compréhension du rôle de la protéine ANO5, absente chez ces malades, pourrait mener à des découvertes ayant un impact sur le traitement de plusieurs dystrophies musculaires où la réparation de la membrane des fibres musculaires est défectueuse », souligne le Dr Brais.

Les chercheurs ont identifié les premières mutations récessives dans le gène *ANO5*. Les malades sont donc porteurs de deux mutations, l'une venant de chacun de leurs parents. Les cas québécois développent surtout une dystrophie des muscles des ceintures de type LGMD2L dans la trentaine. Cependant, en Europe, d'autres mutations entraînent une dystrophie musculaire avec atteinte des muscles distaux des membres de type MMD3 (non-dysferlin Miyoshi Myopathy). Une mutation plus commune semble être présente dans la population canadienne-française.

Cette découverte est particulièrement significative au Québec, car il s'agit de la première étude où la même équipe décrit cliniquement une nouvelle forme de dystrophie musculaire, identifie la localisation du gène responsable et en découvre les mutations pathogéniques.

La dystrophie musculaire

On donne le nom de «dystrophie musculaire» à un ensemble de maladies neuromusculaires caractérisées par une faiblesse et une atrophie progressives des muscles volontaires qui contrôlent les mouvements du corps. À mesure qu'il s'affaiblit et s'atrophie, le tissu musculaire est remplacé par du tissu adipeux et conjonctif.*

L'étude fut subventionnée par le Muscular Dystrophy Association, organisme américain fondé il y a plus de 50 ans par le comédien Jerry Lewis, la Muscular Dystrophy Campaign (Grande-Bretagne) et la Jain Foundation.

* Dystrophie Musculaire Canada

Source :

Nicole Beaulieu, M.A., ARP, FRSCP
Directrice des communications, CHUM

Personne ressource auprès des médias :

Nathalie Forgue, M.A.
Conseillère en communication, CHUM
514 890-8000, p. 14342
Téléavertisseur : 514 801-5762

À propos de l'étude citée :

- disponible en ligne à partir de 12 h à : www.cell.com/AJHG/ ou communiquez avec Nathalie Forgue

À propos du CRCHUM

Avec plus de 350 chercheurs et 400 étudiants, le CRCHUM est le plus important centre de recherche affilié à l'Université de Montréal. Le CRCHUM est un centre de recherche hospitalier axé sur la découverte, l'innovation, l'exploration non invasive des êtres humains et le transfert vers les patients et populations. Ses activités de recherche se répartissent en huit axes principaux : cancer, infection, immunité, inflammation, maladies cardiométaboliques, maladies musculo-squelettiques, neurosciences, risques à la santé, santé mondiale et systèmes de soins et services.

www.chrchum.qc.ca

À propos du CHUM

Le Centre hospitalier de l'Université de Montréal offre des services spécialisés et ultraspécialisés à une clientèle régionale et suprarégionale. Il offre également, pour sa zone de desserte plus immédiate, des soins et des services hospitaliers généraux et spécialisés. Les cinq volets de sa mission sont : les soins, l'enseignement, la recherche, l'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé et la promotion de la santé. Le CHUM a obtenu du Conseil canadien d'agrément des services de santé, son agrément pour la période 2007-2010. Le CHUM est membre du grand réseau d'excellence en santé formé de l'Université de Montréal et de ses établissements affiliés. www.chumontreal.qc.ca

À propos de l'Université de Montréal

Montréalaise par ses racines, internationale par vocation, l'Université de Montréal compte parmi les plus grandes universités dans le monde et notamment au sein de la francophonie. Elle a été fondée en 1878, et compte aujourd'hui 15 facultés et écoles. Elle forme avec ses deux écoles affiliées, HEC Montréal et l'École Polytechnique, le premier pôle d'enseignement supérieur et de recherche du Québec et l'un des plus importants en Amérique du Nord. L'Université de Montréal réunit 2 500 professeurs et chercheurs et accueille plus de 60 000 étudiants. Pour en savoir davantage sur l'Université de Montréal : www.umontreal.ca