

L'anorexie du nourrisson accompagnée de vomissements est une maladie héréditaire

mortelle, observée dans une région isolée de la Réunion par des ravines, d'où son nom de syndrome "Ravine". Cette recherche menée par l'Inserm montre pour la première fois, l'association entre cette maladie héréditaire et la mutation ponctuelle d'un gène "sauteur" non codant ou répétitif dans le génome, longtemps considéré comme inutile. Les résultats, publiés dans l'édition du de la revue PNAS, montrent qu'une seule modification du gène entraîne cette maladie et que ce type de gène sauteur pourrait jouer un rôle important lors du développement cérébral.

L'équipe d'Alexandra Henrion Caude, de l'unité Génétique et épigénétique des maladies métaboliques, neurosensorielles et du développement de l'Inserm a étudié l'origine génétique du syndrome "Ravine", du nom d'une région qui isolée, a connu dans son histoire des taux importants de consanguinité avec transmission d'anomalies génétiques au fil des générations.

Identification d'un gène sauteur responsable : Les gènes, dans leur définition classique, ne représentent qu'une infime partie du génome humain. La moitié du génome est composé de séquences d'ADN répétitives dont des gènes dits "sauteurs". Les répercussions de leurs variations ont été encore peu explorées. Cette étude a analysé le profil génétique de 9 familles dont certaines présentent plusieurs enfants atteints et a identifié une mutation ponctuelle commune à ces enfants sur un de ces gènes "sauteurs". Si l'enfant hérite de chacun de ses parents de la mutation, il contracte la maladie. En observant cette unique variation, les chercheurs ont révélé l'existence d'un long ARN non-codant mutant qui entraîne cette maladie neurologique.

La mutation a été localisée dans une structure d'ARN en forme d'épingle à cheveu, précisent les chercheurs. C'est la première recherche associant une maladie héréditaire humaine à une mutation ponctuelle dans ce type de gène "sauteur", transcrit comme long ARN non-codant", explique le chercheur qui suggère que ces gènes "sauteurs" modifient des réseaux complexes du fonctionnement cérébral humain.