



**COMMUNIQUÉ DE PRESSE  
POUR DIFFUSION IMMÉDIATE**

## **Découverte du gène responsable des atrésies intestinales multiples chez les nouveau-nés**

**Sherbrooke et Montréal, le 11 juin 2013** – Une étude réalisée par des médecins et chercheurs de Sherbrooke, de Montréal et de Québec a conduit à la découverte d'un gène à l'origine des atrésies intestinales multiples, une rare et mortelle maladie héréditaire touchant les nouveau-nés. En plus d'explorer de nouvelles options thérapeutiques pour les enfants atteints, la découverte du gène TTC7A permettra l'élaboration d'un test diagnostique prénatal et d'un test de dépistage des parents porteurs qui seraient offerts par le Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke (CHUS).

L'atrésie intestinale multiple est une maladie congénitale qui se caractérise par des obstructions multiples sur toute la longueur du tube digestif, autant au niveau de l'estomac et du petit intestin que du côlon et qui, dans de nombreux cas, est associée à un déficit immunitaire grave. En étudiant l'ADN des enfants atteints, l'équipe de recherche a identifié des mutations dans le gène TTC7A, dont une s'avère relativement fréquente dans la population franco-québécoise.

### **Une maladie dévastatrice et mortelle**

En effet, même si la maladie est rare, environ une trentaine de cas ont été répertoriés au Québec depuis 30 ans. Aujourd'hui encore, la maladie demeure dévastatrice et mortelle. « Les chirurgies multiples, les greffes intestinales et les greffes de moelle osseuse n'ont pas amené de solutions réelles à la maladie. Même à la suite de ces interventions, le tube digestif des nouveau-nés n'est toujours pas fonctionnel. L'espérance de vie de l'enfant est d'environ deux à trois mois. Grâce à la découverte du gène responsable, si un nouveau-né naît avec des atrésies intestinales multiples, les tests génétiques pourront confirmer le diagnostic », affirme le Dr Bruno Maranda, médecin généticien au CHUS, chercheur au Centre de recherche clinique Étienne-Le Bel (CRCELB) du CHUS et professeur à la Faculté de médecine et des sciences de la santé (FMSS) de l'Université de Sherbrooke (UdeS).

### **L'hérédité serait en cause**

Bien que la maladie soit très rare, elle semble toutefois survenir avec une fréquence plus élevée dans la population canadienne-française au Québec. Les Québécois constituent, selon cette recherche, la population touchée la plus importante au monde. La condition semblait être fort probablement d'origine génétique, puisque dans certaines familles plusieurs enfants sont nés avec cette condition, ce qui suggérait une hérédité récessive, dans laquelle les parents sont porteurs. « Nous avons découvert que plusieurs des enfants atteints d'atrésies intestinales multiples portaient une même mutation génétique provenant de chacun des deux parents. Ce résultat confirme l'hypothèse d'une maladie récessive, c'est-à-dire que la mutation est héritée à la fois du père et de la mère. Ces derniers, ne souffrant pas de la maladie, ignorent donc qu'ils peuvent transmettre cette mutation. L'identification du gène défectueux, soit le TTC7A, nous permet de connaître la cause de la maladie. C'est une excellente nouvelle tant pour les familles du Québec que pour celles d'ailleurs dans le monde où cette mutation se retrouve », confirme Vincent Raymond, co-auteur de l'étude et chercheur au Centre de recherche du CHU de Québec.

### **Tests de dépistage aux femmes enceintes et aux membres d'une famille potentiellement porteurs**

Chaque couple ayant un enfant atteint de la maladie court un risque de récurrence de 25 % au cours d'une grossesse subséquente. « Le concept de diagnostic prénatal permet à un couple de procéder à des examens en début de grossesse afin de déterminer si l'enfant à venir sera atteint. Nous pouvons également, au sein d'une même famille, déterminer si, par exemple, les frères et sœurs sont porteurs de cette condition génétique et, éventuellement, si leur partenaire est à risque, en vue de prévoir une récurrence dans les générations suivantes » souligne le Dr Maranda, qui est chercheur principal de cette étude et également chef du Service de génétique médicale du CHUS.

Le Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke (CHUS) offrira le test diagnostic prénatal et le test de dépistage des parents porteurs au cours de l'été 2013. La poursuite de cette recherche contribuera à prévenir cette maladie chez les enfants et à soutenir les personnes porteuses du gène. Les modalités de prescription, la date de mise en fonction et les conditions d'exécution de ces tests seront précisées au cours des semaines à venir par le CHUS. Ce test s'inscrira à l'intérieur d'une offre globale de recherche sur les maladies génétiques.

### **De nouvelles avenues thérapeutiques**

« La découverte du gène permettra d'explorer d'éventuelles avenues thérapeutiques pour les enfants atteints, car elle nous aidera à comprendre les mécanismes de la maladie, entre autres la modulation du système immunitaire à laquelle le gène semble participer », explique le premier auteur de l'étude Mark Samuels, chercheur en génétique au Centre de recherche du CHU Sainte-Justine (CHUSJ) et professeur à l'Université de Montréal. « Pourquoi, certains patients souffrent-ils aussi d'un déficit immunitaire grave ? », demande le coauteur Dr Elie Haddad, médecin et chercheur au CHUSJ en immunologie et professeur à l'Université de Montréal. « La découverte du gène nous permettra de mieux saisir le lien possible entre une anomalie de formation du tube digestif et une anomalie de développement du système immunitaire. »

L'étude, publiée au mois de mai dans le *Journal of Medical Genetics*, sous le titre de «[Exome Sequencing Identifies Mutations in the Gene TTC7A in French-Canadian Cases with Hereditary Multiple Intestinal Atresia](#)», a été réalisée dans le cadre du grand projet pancanadien de génétique pédiatrique *Finding Rare Diseases Genes* (FORGE), soutenu par Génome Canada, Génome Québec, les Instituts de recherche en santé du Canada et d'autres organismes canadiens. Elle a tiré profit de données provenant de CARTaGENE, vaste enquête panquébécoise qui permet de suivre à long terme l'état de santé des femmes et des hommes du Québec.

- 30 -

Pour renseignements et coordination d'entrevues :

**Québec (français)**

Nathalie Poirier, M.Env.

Conseillère en communication

Centre de recherche clinique Étienne-Le Bel

Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke

Tel: 819 346-1110 poste 12871

[napoirier.chus@ssss.gouv.qc.ca](mailto:napoirier.chus@ssss.gouv.qc.ca)

[crc.chus.qc.ca](http://crc.chus.qc.ca)

[facebook.com/crcelb](https://facebook.com/crcelb)

[twitter.com/crc\\_chus](https://twitter.com/crc_chus)

**International, Canada et Québec (anglais)**

Mathieu Filion

Conseiller principal, relations médias

Université de Montréal

Tel: 514 343-7704

[m.filion.rivest@umontreal.ca](mailto:m.filion.rivest@umontreal.ca)

**Centre de recherche clinique Étienne-Le Bel du CHUS ::: [www.crc.chus.qc.ca](http://www.crc.chus.qc.ca)**

À l'avant-plan des grandes préoccupations actuelles en santé, le Centre de recherche clinique Étienne-Le Bel (CRCELB) du Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke (CHUS) se démarque par son approche intégrée en regroupant la recherche fondamentale, clinique, épidémiologique et évaluative. Ses quelque 200 chercheurs conjuguent savoir et expertise et visent un objectif commun : développer de nouvelles connaissances pour maintenir la santé, prévenir la maladie et améliorer les soins aux patients. Plus de 900 personnes participent à l'avancement des sciences de la santé.

**Centre de recherche du CHU Sainte-Justine (CHUSJ) ::: [www.chu-sainte-justine.org/recherche](http://www.chu-sainte-justine.org/recherche)**

Le Centre de recherche du CHU Sainte-Justine est un établissement phare en recherche mère-enfant affilié à l'Université de Montréal. Il réunit une équipe de plus de 1200 personnes, dont plus de 200 chercheurs et 400 étudiants de cycles supérieurs qui font de la recherche fondamentale, clinique, translationnelle et évaluative en santé pédiatrique et maternelle. Axés sur la découverte de moyens de prévention innovants, de traitements moins intrusifs et plus rapides et d'avenues prometteuses de médecine personnalisée, ses travaux s'inscrivent sous les axes de recherche Avancement et devenir en santé, Maladies du cerveau, Réadaptation, Maladies virales, immunitaires et cancers, Pathologies fœtomaternelles et néonatales et Santé métabolique. Le Centre est partie intégrante du Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine, le plus grand centre mère-enfant au Canada et le deuxième centre pédiatrique en importance en Amérique du Nord.

**Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke (CHUS) ::: [www.chus.qc.ca](http://www.chus.qc.ca)**

Le Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke est composé de deux établissements : le CHUS – Hôpital Fleurimont et le CHUS – Hôtel-Dieu. Sa mission comporte quatre volets : les soins, l'enseignement, la recherche et l'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé. Quatrième plus grand centre hospitalier au Québec, le CHUS assume le triple rôle d'hôpital local, régional et suprarégional. Le CHUS se distingue dans plusieurs spécialités de pointe telles la radiochirurgie par scalpel gamma, la tomographie par émission de positrons (TEP), l'angiographie interventionnelle et la neuro-oncologie. Près de 10 000 personnes font partie de la communauté hospitalière du CHUS (employés, médecins, chercheurs, professeurs, étudiants, stagiaires et bénévoles) et ont tous un objectif en commun : servir la vie.

**CHU de Québec ::: [www.chudequebec.ca](http://www.chudequebec.ca)**

Constitué du CHUL, de L'Hôtel-Dieu de Québec et des hôpitaux de l'Enfant-Jésus, Saint-François d'Assise et du Saint-Sacrement, le CHU de Québec est le plus important établissement de santé du Québec et l'un des plus grands CHU au Canada. Il offre des soins généraux et spécialisés, mais surtout plusieurs services surspécialisés destinés à la population de l'est du Québec, soit un bassin de près de deux millions de personnes. Étroitement lié à l'Université Laval et tourné vers l'avenir, le CHU de Québec détient également une mission d'enseignement, de recherche dans de nombreuses pointes d'excellence, et d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé. Ces vocations sont d'ailleurs soutenues par près de 14 000 employés, 1 700 médecins, dentistes et pharmaciens et 550 chercheurs.

**Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'UdeS ::: [www.usherbrooke.ca/medecine](http://www.usherbrooke.ca/medecine)**

Enracinée dans les communautés où elle s'engage et évolue, la Faculté de médecine et des sciences de la santé (FMSS) de l'Université de Sherbrooke a pour mission la formation, la recherche et le partage des connaissances, en favorisant la pensée critique et créative, dans le but d'améliorer la santé et le bien-être des personnes et des populations. La FMSS est la première faculté de médecine canadienne et la première francophone à être reconnue par l'Organisation mondiale de la santé comme Centre collaborateur. Avec ses innovations pédagogiques qui lui ont valu une réputation internationale et avec ses 5 centres et 30 équipes de recherche, elle est devenue au fil des années une faculté importante sur l'échiquier québécois, canadien et international. L'Université de Sherbrooke accueille plus de 37 000 étudiantes et étudiants, provenant de plus de 100 pays.

**Université de Montréal ::: [www.umontreal.ca](http://www.umontreal.ca)**

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 16 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.