



## COMMUNIQUÉ DE PRESSE

## POUR DIFFUSION IMMÉDIATE

### **Première mondiale : découverte d'une cause génétique commune de l'autisme et de l'épilepsie**

**Montréal, le 8 avril 2011** - Des chercheurs du Centre de recherche du CHUM (CRCHUM) ont identifié pour la première fois un nouveau gène qui prédispose à la fois à l'épilepsie et à l'autisme.

L'équipe dirigée par le Dr Patrick Cossette, neurologue, a ainsi retrouvé une mutation sévère du gène de la synapsine (SYN1) chez tous les membres d'une grande famille d'origine canadienne-française avec d'épilepsie, incluant des individus souffrant également d'autisme. Cette étude comporte également l'analyse de deux cohortes d'individus du Québec. Ceci a permis d'identifier d'autres mutations dans le gène SYN1 chez 1 % et 3,5 % des personnes atteintes d'autisme et d'épilepsie, respectivement, alors que plusieurs porteurs des mutations SYN1 présentaient des symptômes des deux maladies.

«Ces résultats démontrent pour la première fois le rôle du gène SYN1 dans l'autisme, en plus de l'épilepsie, et renforcent l'hypothèse qu'un dérèglement de la fonction des synapses par cette mutation est la cause des deux maladies», souligne le D<sup>r</sup> Patrick Cossette, également professeur à la Faculté de médecine de l'Université de Montréal. Aucune étude génétique chez l'humain n'avait jusqu'à date démontré ceci», ajoute-t-il.

Les différentes formes d'autisme sont souvent d'origine génétique et près d'un tiers des personnes atteintes souffrent également d'épilepsie. La raison de cette comorbidité demeure inconnue. Le gène de la synapsine joue un rôle primordial dans la formation de l'enveloppe des neurotransmetteurs, que l'on appelle également vésicules synaptiques. Ces neurotransmetteurs assurent une bonne communication entre les neurones. Des mutations dans d'autres gènes impliqués dans la formation des synapses (zone fonctionnelle entre deux neurones) avaient été retrouvées chez les autistes, mais ce mécanisme n'avait pas été prouvé jusqu'à ce jour dans l'épilepsie chez l'humain.

Cette étude, dont les résultats ont été publiés dans la dernière version en ligne de *Human Molecular Genetics* ([www.hmg.oxfordjournals.org/search?submit=yes&fulltext=SYN1+loss](http://www.hmg.oxfordjournals.org/search?submit=yes&fulltext=SYN1+loss)), fournit ainsi la clé d'une cause commune de l'autisme et de l'épilepsie. Ces résultats permettront de mieux comprendre la physiopathologie de ces maladies dévastatrices qui perturbent

gravement le développement du cerveau et auront un impact sur l'élaboration de nouvelles stratégies de traitement.

### **Quelques chiffres au sujet de l'autisme et de l'épilepsie au Canada**

Les troubles envahissants du développement aussi appelés troubles du spectre de l'autisme, regroupent cinq diagnostics : l'autisme qui est le plus connu, le syndrome de RETT, le désordre désintégratif de l'enfance, le syndrome d'Asperger et le trouble envahissant du développement non spécifié. On estime que le taux de prévalence de l'ensemble des troubles envahissants du développement pourrait atteindre 60 à 70 personnes, dont 10 enfants, sur 10 000 au Canada. Quant à l'épilepsie, elle touche environ 85 personnes sur 10 000 au pays. Il existe plusieurs types de crise et de syndromes épileptiques.

### **À propos de l'étude :**

*SYN1 loss-of-function mutations in ASD and partial epilepsy cause impaired synaptic function.* Anna Fassio, Lysanne Patry, Sonia Congia, Franco Onofi, Amélie Piton, Julie Gauthier, Davide Pozzi, Mirko Messa, Enrico Defranci, Manuela Fadda, Anna Corradi, Pietro Baldelli, Line Lapointe, Judith St-Onge, Caroline Meloche, Laurent Mottron, Flavia Valtorta, Dang Khoa Nguyen, Guy A. Rouleau, Fabio Benfenati. *Human Molecular Genetics*.

**À propos du CRCHUM :** [www.crchum.qc.ca](http://www.crchum.qc.ca)

**À propos du CHUM :** [www.chumtl.qc.ca](http://www.chumtl.qc.ca)

**À propos de l'Université de Montréal :** [www.umontreal.ca](http://www.umontreal.ca)

- 30 -

### **Renseignements et pour obtenir une copie de l'étude par courriel :**

Nathalie Forgue  
Conseillère en communication  
Centre hospitalier de l'Université de Montréal  
514 890-8000, p. 23674  
Téléavertisseur : 514 801-5762  
[nathalie.forgue.chum@ssss.gouv.qc.ca](mailto:nathalie.forgue.chum@ssss.gouv.qc.ca)