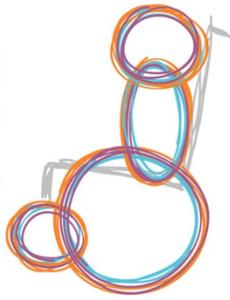


Quels sont les résultats actuels des études sur les fondements génétiques de l'autisme?

incapacités
de l'enfant
LINK



Résumé

Cette étude était une des premières analyses faites par un consortium de chercheurs international qui travaille depuis plusieurs années à rassembler les données d'études génétiques réalisées dans différents pays. Il est apparu impératif d'avoir des échantillons très grands pour poursuivre des études génétiques de l'autisme, comme cela a été le cas pour d'autres maladies telles que le diabète, en raison de l'hétérogénéité des mécanismes génétiques impliqués dans la survenue de l'autisme et des troubles apparentés. Cette étude porte sur presque 1200 familles avec au moins deux individus affectés dans la même famille. Les résultats ont permis d'identifier que des délétions ou duplications dans certaines régions du génome, en particulier le chromosome 11, sont souvent impliquées dans la survenue de l'autisme. Les gènes qui sont concernés semblent impliqués dans la formation et le fonctionnement des synapses particulièrement celles qui sont impliquées dans la transmission avec l'acide glutaminergique.

Implications Pratiques

- Les progrès de la génétique moléculaire de l'autisme sont considérables à l'heure actuelle et on explique de plus en plus de cas d'autisme par des mutations nouvelles.
- Le mécanisme commun de mutation différentes semble impliquer la formation et le fonctionnement des synapses dans le cerveau.
- Il n'y a pas encore à ce stade d'implication pratique pour le conseil génétique lors de la détection anténatale mais ceci pourrait survenir prochainement.

Référence

Autism Genome Project (AGP) Consortium. 2007. Mapping autism risk loci using genetic linkage and chromosomal rearrangements. *Nature Genetics*, 39, 319-328.

Lien à l'article : <http://www.nature.com/ng/journal/v39/n3/abs/ng1985.html>