

Projet MODUGENE

Mis en forme : Police :20 pt, Gras

Mis en forme : Centré

Le syndrome du QT long (SQTL) est une maladie cardiaque, responsable de troubles du rythme pouvant entraîner des malaises, des pertes de connaissance, voire dans les formes les plus sévères, un arrêt cardiaque. On sait aujourd'hui que la maladie est liée à des anomalies génétiques qui peuvent se transmettre de parents à enfants.

L'objectif de l'étude de recherche clinique *MODUGENE* pilotée par l'institut du thorax (CHU et Université de Nantes, Inserm, CNRS, France), est d'identifier des causes génétiques qui pourraient modifier la sévérité de la maladie.

Pour ce faire, il faut disposer de grandes populations porteuses de la même mutation responsable de SQTL. « Nous avons identifié chez plusieurs familles d'une même région, une mutation responsable d'un SQTL. Nous pensons que la réalisation d'un dépistage génétique focalisé sur cette mutation devrait nous permettre d'identifier un nombre important de patients porteurs de la même mutation mais qui exprimerait différemment la maladie » explique le Dr Jean-Baptiste GOURRAUD.

L'étude Modugene vise à :

1/ identifier des patients à risque potentiel de mort subite et leur proposer une prise en charge spécifique. Celle-ci peut s'avérer assez simple : éviter de prendre certains médicaments, mettre en place un traitement médical spécifique, voire, dans les cas les plus à risque, recourir à l'implantation d'un défibrillateur. À titre d'exemple, pour le syndrome du QT long de type 1, la prise en charge thérapeutique permet de diminuer la mortalité avant l'âge de 20 ans de 20 % à moins de 1 %.

2/ constituer une grande cohorte de patients porteurs de cette même mutation et de rechercher la présence de facteurs génétiques modificateurs qui permettrait d'expliquer l'expression différente de la maladie d'un individu à l'autre... La recherche génétique sera réalisée au sein du laboratoire de recherche de l'institut du thorax (Unité Inserm UMR 1087 / CNRS UMR 6291).

L'identification de ces facteurs génétiques permettra à terme de mieux déterminer le risque individuel de mort subite et d'adapter la prise en charge à chaque patient atteint de SQTL.

Cette recherche est coordonnée par le Dr Jean-Baptiste Gourraud et le Pr Vincent Probst, Centre de référence des maladies rythmiques héréditaires de l'institut du thorax au CHU de Nantes. Labellisé en 2004, ce centre de référence a pour mission d'améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rythmiques héréditaires en :

- s'assurant que tous les patients bénéficient d'une prise en charge diagnostique, thérapeutique et préventive optimale
- garantissant une information médicale claire aux patients et aux professionnels de santé
- s'assurant que le dépistage familial est correctement réalisé
- élaborant des projets de recherche.