

# Les liens entre l'autisme et l'épilepsie



Abigail a été récemment diagnostiquée autiste avec une déficience intellectuelle. Elle fait aussi souvent des crises d'épilepsie. Cela a mis plus de 20 ans pour obtenir ces diagnostics.

En 2013, Meena Balasubramanianle, médecin d'Abigail lui propose de participer à une étude intitulée Deciphering Developmental Disorders (DDD), une étude durant laquelle les chercheurs séquencent les gènes d'un individu pour trouver la cause de maladies génétiques non diagnostiquées.

Pour Abigail, ils trouvent une mutation de novo dans un gène connu pour être à la source de l'épilepsie : le gène HNRNPU. Gillian, la mère d'Abigail a eu les résultats seulement l'année dernière.

Durant les dernières années, ce gène a aussi été étudié comme pouvant être impliqué

dans les causes de l'autisme associé à un trouble neurodéveloppemental.

Trouver la cause génétique de la condition d'Abigail a éveillé l'intérêt de M. Balasubramanian pour ce gène.

Elle a depuis collecté les informations de 6 autres personnes porteuses de cette mutation. Ces participants partagent les difficultés d'apprentissage et les crises d'Abigail.

A l'aide d'une autre équipe de recherche, M. Balasubramanian a analysé les données génétiques de 11 personnes. Les résultats suggèrent que la mutation de ce gène HNRNPU entraîne une déficience intellectuelle, des crises d'épilepsie, des traits faciaux distinctifs et l'autisme dans certains cas.

Une cinquième étude a été menée et a trouvé cette mutation dans certaines cellules de personnes autistes.

1. Balasubramanian a identifié 23 personnes supplémentaires porteuses de la mutation HNRNPU depuis que son étude a été publiée. Elle collabore actuellement avec des chercheurs en France et aux États-Unis qui ont identifié d'autres personnes avec cette mutation.

Ces études ont porté ce gène à l'attention des généticiens, notamment Evan Eichler et ses collègues de l'université de Washington à Seattle. Lui, et son équipe ont assemblé des données de séquençage de plus de 11000 personnes avec une condition neurodéveloppementale. Au début de cette année, ils ont remarqué que 11 d'entre eux avaient une mutation dans le gène HNRNPU et 8 étaient également identifiés par l'étude du DDD.

La prochaine étape pour ce domaine de recherche est de définir les caractéristiques physiques associées aux mutations de l'autisme, dit Raphael Bernier un professeur de psychiatrie et de sciences comportementales à l'université de Washington.

L'équipe de Eichler a aussi recherché comment la mutation du gène HNRNPU contribue à l'autisme. Le gène HNRNPU est impliqué dans le traitement des messages d'ARN qui codent les protéines; d'autres gènes de la même famille peuvent également être impliqués dans l'autisme.

Parmi les 25 autres personnes qui ont cette mutation, 5 ont un diagnostic d'autisme. La plupart d'entre elles ont des caractéristiques autistiques, mais n'ont pas été

évaluées de manière formelle.

*“Mon intuition est que, après avoir parlé à toutes les familles et avoir vu les enfants, je pense que la majorité vont finir par correspondre aux critères de l’autisme”*

dit Chao. Elle et ses collègues ont prévu d’étudier les souris avec une mutation du gène HNRNPU pour mieux comprendre comment ces mutations mènent à l’autisme et aux autres traits.

---

Sources :

Studies unveil hidden ties between epilepsy gene and autism, Jessica Wright, Spectrum News, juillet 2018