

Communication médicale

Le 3 mars 2010

Une étude d'association sur l'ensemble du génome réalisée auprès d'une population à risque élevé de sclérose en plaques révèle une association à la SP de variants du gène STAT3

Résumé

La sclérose en plaques est une maladie complexe de cause inconnue. Des facteurs génétiques et des facteurs environnementaux semblent toutefois jouer un rôle dans le déclenchement de la SP. Les auteurs de l'étude dont il est question ici se sont penchés sur l'impact de certains variants génétiques – récemment liés à la SP – sur le risque de SP. Leur étude a été menée en Finlande auprès d'une vaste population de personnes atteintes de SP et de personnes en bonne santé. Elle a permis de découvrir l'existence d'un variant génétique qui protège contre la SP. Il est intéressant de noter que ce gène avait déjà été associé à une autre maladie auto-immune, ce qui laisse supposer qu'il joue un rôle important dans le système immunitaire et dans la pathogenèse des maladies auto-immunes. *Am J Hum Genet.* 2010 Feb 12;86(2):285-291.

Détails

On croit que le risque génétique de sclérose en plaques (SP) est associé à des allèles à risque fréquents ou rares. Une récente étude d'association sur l'ensemble du génome et la méta-analyse subséquente ont établi le rôle critique du locus HLA décelé et ont identifié de nouveaux variants fréquents associés à la SP. Ces variants présentent de faibles rapports de cotes (RC) et n'expliquent qu'une fraction du risque génétique. Pour mettre en évidence des allèles potentiellement rares, à fort impact, les chercheurs ont effectué une étude d'association sur l'ensemble du génome de 68 parents éloignés atteints de SP et de 136 sujets témoins provenant d'une population finlandaise à risque élevé de SP où la prévalence de la maladie et le nombre de membres d'une même famille atteints de SP étaient plus élevés qu'ailleurs. Les 27 loci en tête de liste présentant un $p < 10^{-4}$ furent étudiés chez 711 personnes atteintes de SP et 1 029 témoins, et les deux plus fréquents ont été validés chez 3 859 personnes atteintes de SP et 9 110 témoins issus de populations hétérogènes. Le SNP (rs744166) dans le gène STAT3 a été associé à la SP ($p = 2,75 \times 10^{-10}$, RC 0,87, intervalle de confiance : 0,83-0,91). L'haplotype du

gène STAT3, qui protège contre la SP, est un allèle à risque pour la maladie de Crohn, ce qui laisse supposer qu'au moins deux maladies auto-immunes partagent le même locus de risque. L'étude révèle aussi le précieux potentiel que recèlent certaines populations isolées pour la recherche de variants génétiques régissant des caractères complexes.

Recherche et programmes nationaux

Available in English.

Avis de non-responsabilité

La Société canadienne de la sclérose en plaques est un organisme de bienfaisance bénévole et indépendant. Elle n'approuve ni ne recommande aucun produit ou traitement, mais renseigne sa clientèle afin que celle-ci puisse prendre des décisions éclairées.