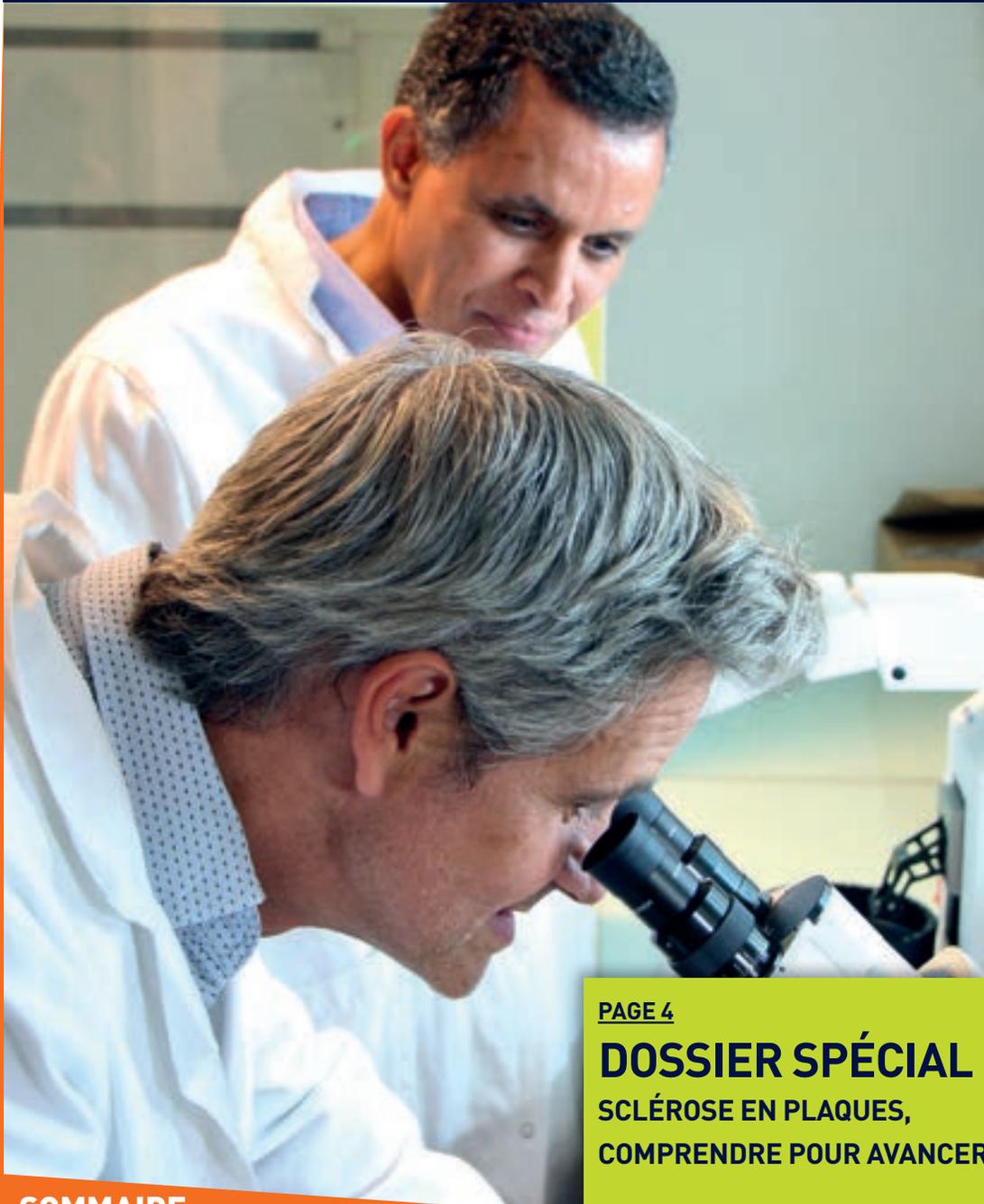


# POUR VOUS & AVEC VOUS

Le journal des donateurs de l'Institut du Cerveau et de la Moelle épinière



PAGE 4

**DOSSIER SPÉCIAL**  
SCLÉROSE EN PLAQUES,  
COMPRENDRE POUR AVANCER

## SOMMAIRE



**P. 2 Actualités**  
Open Brain Bar



**P. 4 Dossier**  
La sclérose en plaques



**P. 8 Découvrir**  
Tumeurs cérébrales :  
un diagnostic en une  
journée



**P. 10 Témoignage**  
Anne-Claire : « Malade ?  
Quand j'ai le temps ! »



Lorsque nous avons conçu l'ICM il y a une quinzaine d'années, nous, Membres Fondateurs, ne voulions pas seulement apporter des moyens supplémentaires à travers cet outil moderne aux équipes historiques et

réputées, du pôle des neurosciences de l'Hôpital Pitié-Salpêtrière. Nous voulions aussi et tout autant, créer un nouveau modèle, répondant aux contraintes d'une recherche de pointe où l'exigence de qualité serait toujours déterminante. Dans la conception de ce modèle, l'existence d'une chaîne regroupant malades (accueillis dans le CIC, Centre d'Investigation Clinique à l'ICM), médecins chercheurs (dont beaucoup sont des médecins) et entreprises naissantes ou start-up était une caractéristique fondamentale.

Ce dernier point est aussi original que majeur : en dessous de nos laboratoires de recherche et plateformes technologiques, nous avons créé un incubateur -ou pépinière d'entreprises- dans lequel sont déjà nées, depuis 2012, 28 entreprises, dont 3 à l'international. Il en héberge 16 actuellement. Ces entreprises, qui sont bien entendu en lien direct avec les neurosciences et nos équipes de chercheurs, dont plusieurs ont d'ailleurs été créées par des chercheurs eux-mêmes, représentent toutes les facettes des neurosciences, depuis les biotechnologies jusqu'à la «e-santé» en passant par les technologies médicales. Vous le voyez, l'ICM démontre chaque jour sa capacité à combiner recherche fondamentale et recherche très appliquée : C'est un gage de succès.

**Jean Glavany**

Membre Fondateur de l'ICM

**NICOLAS RENIER RECOMPENSÉ**



Nicolas Renier, chef d'équipe à l'ICM, a obtenu une bourse du Conseil Européen de la Recherche (ERC) pour son projet de recherche destiné à comprendre la stabilité des connexions neuronales dans le cerveau adulte.

Ce programme vise à permettre aux jeunes équipes de recherche de démarrer un projet scientifique de rupture, ambitieux, innovant, et à haut risque.

**LE PREMIER MINISTRE, EN VISITE OFFICIELLE À STATION F, PARTENAIRE DE L'ICM**



Le Premier Ministre Edouard Philippe et sa délégation ont rencontré à Station F les porte-paroles de l'ICM et découvert quelques start-up de l'Institut implantées *in situ* dont Bioserenity. Plus grand campus au monde, Station F regroupe des centaines de start-up, porteuses d'innovation dans le secteur du numérique. L'ICM en est le 1<sup>er</sup> partenaire santé.

**L'ICM PARTENAIRE DE LA FIAC**



L'ICM était cette année encore partenaire de la FIAC lors de son inauguration le 18 octobre. Un petit-déjeuner « Art-Science » a été organisé à cette occasion, en soutien à l'ICM. Les artistes Léonore Baulac, danseuse étoile, Ephraïm Laor,

pianiste concertiste, Sébastien Fournier, contre-ténor et Benjamin Lacombe, illustrateur, ont réalisé une performance artistique autour de l'épilepsie. Les fonds récoltés lors de cet événement sont intégralement reversés à l'ICM.

**OPEN BRAIN BAR**



Le prochain Open Brain Bar, organisé en partenariat avec Science&Avenir, aura lieu le 23 novembre prochain. Il sera animé par le Pr Philippe Fossati et Mathias Pessiglione et aura pour thématique la dépression. Venez profiter d'une expérience unique, d'échanges privilégiés et éclairés avec des experts de rang mondial ! Inscriptions sur [icm-institute.org/fr/obb/](http://icm-institute.org/fr/obb/)

**L'ICM PARTENAIRE DU FORUM NEUROPLANÈTE**



Consacré aux neurosciences et aux extraordinaires pouvoirs du cerveau, le forum Neuroplanète (10 et 11 novembre, Nice) invite d'éminents scientifiques et des personnalités de tous horizons, dont le Pr Jean-Yves Delattre, Directeur

médical de l'ICM, et d'autres chercheurs de l'ICM, à venir à la rencontre du public pour deux jours de conférences, de débats et d'ateliers.



**PARTENAIRE : LA FONDATION GROUPE EDF ET LE PROJET ICEBERG**

La Fondation Groupe EDF fait de la solidarité et du progrès les priorités de son action de mécénat.

Parce que le progrès scientifique et technologique contribue au progrès humain, la Fondation a renouvelé son engagement aux côtés de l'ICM et de la recherche médicale afin d'améliorer la qualité et l'espérance de vie du plus grand nombre grâce aux innovations techniques et thérapeutiques. Plus particulièrement, la Fondation Groupe EDF est partenaire du projet Iceberg conduit par les chercheurs de l'ICM. À l'instar de ces blocs d'eau douce dont 90 % du volume est situé sous la surface de l'eau, Iceberg part du postulat que les symptômes de la maladie de Parkinson ne sont que les manifestations tardives d'un ensemble plus vaste de lésions dont il est possible de détecter les biomarqueurs en phase précoce. L'objet de l'étude est donc précisément d'identifier et de valider des marqueurs permettant de prédire et de suivre la progression de la maladie, de l'apparition des premiers symptômes jusqu'à la phase d'expression clinique. Elle implique grâce à la détection de signatures évolutives la possibilité de mettre en place des thérapies personnalisées, y compris préventives, en ayant recours aux outils de la médecine prédictive.

Pour vous & avec vous est le journal de l'ICM envoyé à ses donateurs. N° 11 - novembre 2017. Rédactrice en chef : Axelle de Chaillé. Comité de rédaction : Jean-Louis Da Costa, Natacha Bitton, Carole Clément, Claire Pennelle, Maylis Gilliot. Réalisation : Louis. Imprimeur : BB création. Tirage : 65 000 exemplaires. © ICM - J.P. Pariente - Jean Glavany - INSERM



**Vu sur le web**

- Lancement d'iMIND, master dédié aux maladies neurodégénératives
- « The Move Europe », l'apprentissage de la neurologie par le mime

**VIDÉOS**

[icm-institute.org/videos](http://icm-institute.org/videos)

- Let's Talk : Comment la publicité et les messages politiques influent-ils nos décisions?
- Conférence sur la maladie d'Alzheimer

**PARLEZ-VOUS CERVEAU ?**

La chronique « Parlez-vous cerveau » du Pr Lionel Naccache sur France Inter a été le podcast le plus téléchargé de l'été.

Retrouvez toutes les émissions sur [www.franceinter.fr](http://www.franceinter.fr)

**AGENDA**

- 10 et 11 novembre 2017 - Forum Neuroplanète à Nice
- 23 novembre 2017 - Open Brain Bar à Paris au « Voyelles », place Dauphine
- 3 décembre 2017 - Handicapable à l'ICM (événement inédit lancé par l'ICM et dédié au handicap)
- 12 décembre 2017 - Conférence donateurs sur la sclérose en plaques à l'ICM (inscription obligatoire : [lesmatineesicm@icm-institute.org](mailto:lesmatineesicm@icm-institute.org))

# LA SCLÉROSE EN PLAQUES

**L**a sclérose en plaques (SEP) est une maladie inflammatoire du système nerveux central entraînant une destruction progressive de la gaine de myéline entourant les neurones, indispensable à leur protection et à la transmission de l'influx nerveux. La capacité à réparer la myéline efficacement, est un facteur clef pour lutter contre la progression de la maladie. Savoir pourquoi et comment la maladie évolue plus ou moins vite chez certains patients est essentiel.

## LA SCLÉROSE EN PLAQUES EN CHIFFRES



### 2<sup>E</sup> CAUSE NATIONALE DE HANDICAP

chez l'adulte jeune après les accidents de la route



### 100 000 PERSONNES

atteintes en France dont environ 50 000 femmes



Environ **3 000 NOUVEAUX CAS** diagnostiqués par an



### 2 FORMES DE SEP

rémittente (85 % des cas) et progressive (15 % des cas)



**3 FEMMES ATTEINTES** pour 1 homme



### ENTRE 20 ET 40 ANS

âge moyen d'apparition des symptômes dans 80 % des cas

## QUE SAVONS-NOUS DE LA SCLÉROSE EN PLAQUES (SEP) ?

### Les symptômes

Les symptômes de la maladie varient beaucoup d'un patient à l'autre. Ils regroupent des troubles de la marche et de la vision, des déficits de l'attention et de la mémoire, des atteintes urinaires et des douleurs. La progression et le délai d'apparition d'un handicap irréversible varient d'un patient à l'autre mais aboutissent dans la plupart des cas à une incapacité permanente à se déplacer et à être socialement actif.

### Le mécanisme de la maladie

Dans la SEP, le système immunitaire, habituellement impliqué dans la lutte contre les virus et les bactéries, s'emballe et attaque la gaine de myéline protectrice qui entoure les prolongements des neurones. Cette protection a pour but principal d'assurer une conduction rapide de l'influx nerveux afin que l'information partant du cerveau puisse atteindre rapidement les muscles. Ces attaques inflammatoires répétées vont altérer le transfert des informations et entraîner les différents symptômes.

### Les causes

La sclérose en plaques n'est pas une maladie héréditaire. C'est une affection dont l'origine est multifactorielle, liée à l'interaction de facteurs environnementaux, aujourd'hui inconnus, et d'une prédisposition génétique, c'est-à-dire une combinaison de gènes qui confère une plus grande probabilité de développer la maladie. L'équipe de Bertrand Fontaine à l'ICM a identifié 114 gènes de susceptibilité à la SEP. La détermination des facteurs génétiques de prédisposition à la SEP est importante pour en comprendre la diversité des symptômes et de l'évolution de la maladie.

### Les challenges

Bien qu'il existe une capacité de renouvellement de la myéline – appelé remyélinisation – dans la SEP, ce processus demeure inefficace. Les chercheurs de l'ICM essaient de comprendre les mécanismes de dé- et remyélinisation, afin de non seulement bloquer la destruction de la myéline, mais aussi de stimuler sa réparation.

## COMPRENDRE

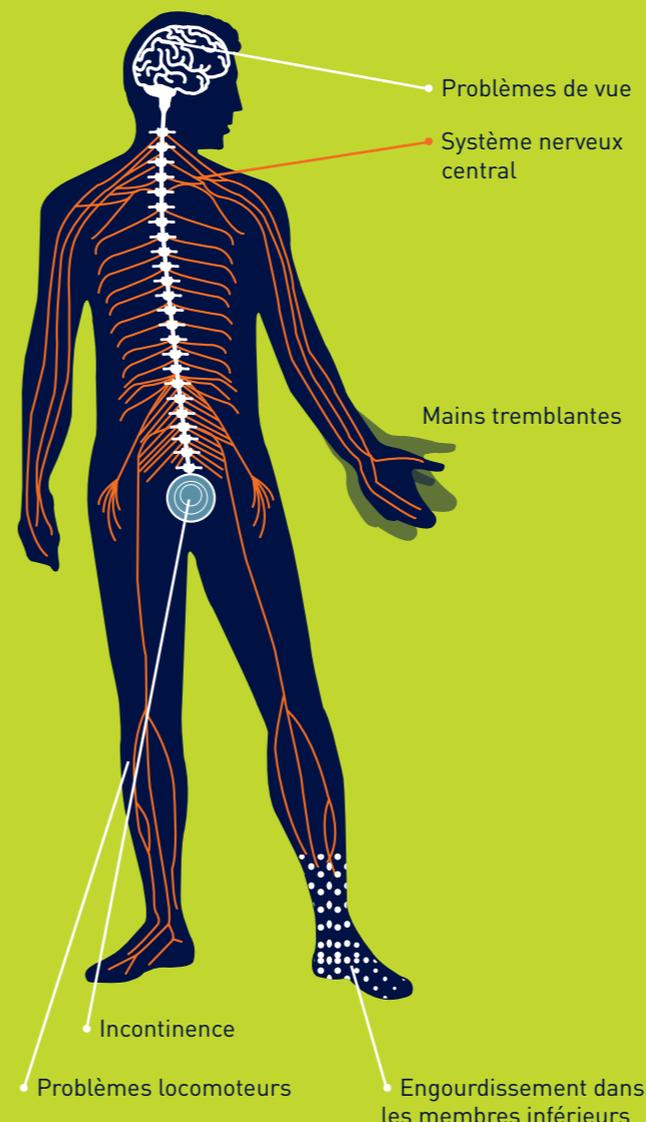
### MÉCANISME ET SYMPTÔMES DE LA SCLÉROSE EN PLAQUES



Gaine de myéline en bonne santé



Myéline endommagée



## POUR AVANCER



### 2 QUESTIONS AU PR CATHERINE LUBETZKI,

Neurologue, responsable du département de neurologie à l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière et chef d'équipe à l'ICM.

#### Peut-on prédire l'évolution de la sclérose en plaques ?

Dans 80 % des cas, la maladie débute par une forme rémittente, les poussées évolutives se succèdent. Au bout d'une petite quinzaine d'années, la moitié des patients quitte cette phase « rémittente » et entre dans une deuxième phase de la maladie dite « secondairement progressive » : il n'y a plus de poussées mais un handicap s'installe (troubles de la marche, de l'équilibre par exemple), il s'aggrave progressivement et est irréversible. La troisième forme de la maladie dite « progressive d'emblée » est plus rare. Il n'y a jamais de poussées et il y a d'entrée une aggravation progressive des symptômes. Elle concerne environ 15 % des patients. Chaque cas est différent, les réactions à la maladie le sont également. Si le diagnostic est sûr, le pronostic est difficile. On a du mal à répondre à la question « Comment je serai dans cinq, dix, quinze ans ? »

#### Où en est la prise en charge des patients ?

Il y a eu beaucoup de progrès dans la prise en charge de la maladie avec l'apparition, depuis un peu plus de 15 ans, de traitements qui modifient l'évolution de la maladie. Il n'y a pas de traitements qui arrêtent la maladie, qui guérissent, mais ils diminuent la fréquence des poussées. Nous avons à notre disposition une dizaine de molécules thérapeutiques. C'est dans la forme rémittente de la maladie que nous avons fait de vrais progrès. Les traitements dits « de première ligne » et « de deuxième ligne » diminuent la fréquence des poussées et s'attaquent au dérèglement du système immunitaire. En revanche, pour les deux autres phases de la maladie, la phase secondairement progressive et la maladie qui évolue d'emblée de façon progressive, cela reste une grosse difficulté. Ensuite, il y a les traitements des symptômes avec des médicaments que l'on utilise pour d'autres maladies neurologiques, par exemple pour traiter la raideur des membres inférieurs, les troubles urinaires. Il est important de privilégier une prise en charge multidisciplinaire pour les patients avec des handicaps irréversibles afin de mieux faire face à ces handicaps.

## LA RECHERCHE SUR LA SEP À L'ICM



**4 équipes**  
de recherche à l'ICM



**18 publications**  
en 2016



**2 essais sur les mécanismes  
de la maladie**  
au Centre d'Investigation Clinique  
(CIC) en 2016, 5 en 2017



**8 essais médicamenteux**  
menés au CIC à l'ICM,  
2 nouveaux prévus pour 2018



**114 nouveaux  
gènes identifiés**



**1 nouvelle  
méthode d'imagerie**  
mise au point



**1 brevet déposé**  
pour une molécule

## LES DERNIÈRES AVANCÉES DE L'ICM

### DU CÔTÉ DE LA RECHERCHE

#### Réparer la myéline

Pourquoi la sclérose en plaques progresse-t-elle plus rapidement chez certains patients que chez d'autres ? Pourquoi certains patients atteints de SEP arrivent-ils à réparer les lésions de démyélinisation qui apparaissent au cours de la maladie et d'autres non ? Une étude conjointe des chercheurs de l'ICM, Violetta Zujovic (INSERM), Isabelle Rebeix (INSERM) et Bertrand Fontaine (AP-HP, UPMC) a mis en évidence un rôle majeur des lymphocytes T dans le processus de régénération de la myéline et identifié 3 molécules associées à une bonne réparation des lésions de la sclérose en plaques. Cette étude pourrait constituer une aide au diagnostic et au traitement afin de pouvoir à terme, développer une médecine de précision adaptée à chaque patient.

#### Visualiser l'évolution de la maladie

Bruno Stankoff (PU-PH, APHP) et Benedetta Bodini (ICM), chercheurs à l'ICM, ont mis au point une nouvelle méthode d'imagerie permettant de visualiser la démyélinisation et la remyélinisation des neurones et de quantifier leur dégénérescence. Cette technique pourrait permettre de stratifier les patients selon leur potentiel de remyélinisation spontanée pour adapter au mieux les traitements. Elle présente également un intérêt pour l'évaluation de médicaments remyélinisants lors d'essais cliniques.

*« L'étude des lymphocytes T issus de patients présentant de fortes capacités de remyélinisation est une piste prometteuse pour développer de nouvelles stratégies de régénération de la myéline. Cette étude systématique pourrait constituer une aide au diagnostic et au traitement afin de pouvoir à terme, développer une médecine de précision adaptée à chaque patient. »*

— Violetta Zujovic, Isabelle Rebeix et Bertrand Fontaine.

#### Rétablir le déficit en énergie

Dans la sclérose en plaques, la mort des neurones est précédée par une perturbation des apports en énergie. Identifier précisément cette phase et rétablir le déficit

énergétique avant la perte des neurones représente une piste thérapeutique forte. Dr Benedetta Bodini de l'équipe de Bruno Stankoff et Francesca Branzoli (IHU-A-ICM) du CENIR, la plateforme de neuro-imagerie de recherche localisée au sein de l'ICM, ont récemment réussi, grâce à des techniques d'imagerie moléculaire de pointe, à visualiser précisément certaines perturbations de l'apport en énergie au niveau des neurones chez des patients atteints de sclérose en plaques. Identifier la fenêtre thérapeutique et restaurer un apport énergétique suffisant avant la mort des neurones pourrait devenir un objectif clé dans le développement des futures stratégies neuro-protectrices.

*« Nous souhaitons parvenir à reconstituer l'histoire naturelle du processus qui conduit à la dégénérescence. »*

— Dr Benedetta Bodini et Bruno Stankoff

#### Remyéliniser en greffant des cellules

Les thérapies de remyélinisation constituent un espoir important dans la lutte contre les maladies caractérisées par la perte de la myéline comme la sclérose en plaques. La greffe de cellules produisant cette gaine isolante et protectrice est une stratégie actuellement développée, mais elle rencontre de nombreux obstacles. Une étude impliquant des chercheurs de l'ICM met en évidence un mécanisme à l'origine de l'échec de ces greffes et identifie une nouvelle stratégie pour y contrevenir. Des résultats qui suggèrent le potentiel de certaines molécules dans de nouvelles stratégies thérapeutiques pour améliorer l'effet de ces greffes.

### DU CÔTÉ DE LA CLINIQUE

#### Un traitement contre les formes primaires progressives

Le protocole Oratorio en partenariat avec Roche et coordonné par Caroline Papeix (PU-PH, APHP) a testé l'efficacité de l'Ocrelizumab chez des patients atteints de formes primaires progressives de SEP avec des résultats préliminaires encourageants.



Bruno Stankoff, Brahim Nait Oumesmar, Léna Guillot-Noel et Violetta Zujovic

#### Un dépôt de brevet pour la molécule CCL19

Cette molécule est associée à une faible capacité de remyélinisation. Les chercheurs émettent l'hypothèse selon laquelle son inactivation permettrait aux cellules immunitaires d'atteindre un état d'activation favorable à la réparation des lésions de sclérose en plaques.

#### Identifier des biomarqueurs de la maladie

Caroline Papeix (PU-PH, APHP), Bertrand Fontaine et Bruno Stankoff coordonnent une étude visant à découvrir des biomarqueurs différentiels de l'inflammation, de la destruction de la myéline et de la neurodégénérescence. Ce projet collaboratif entre 2 équipes de recherche de l'Institut vise à prédire l'évolution de la maladie grâce à des biomarqueurs précoces en vue d'une médecine individualisée.

### DU CÔTÉ DES START-UP

#### Ad Scientiam développe une application pour suivre l'évolution de la SEP

Incubée à l'Institut du Cerveau et de la Moelle épinière (ICM) au sein de l'hôpital de la Pitié-Salpêtrière et à Station F, la start-up Ad Scientiam a remporté le Concours d'Innovation Numérique dans la catégorie Santé avec son projet DAMS, *Digital self-Assessment of Multiple Sclerosis*. Cette application de suivi de la sclérose en plaques est conçue pour permettre au patient de réaliser lui-même

ses tests médicaux sur smartphone, à domicile. Le score clinique, normalement évalué par le neurologue, permet de déterminer le stade d'évolution de la maladie et sa sévérité. L'application développée permettra de suivre quasiment au quotidien l'évolution du handicap du patient grâce à un score clinique calculé par son smartphone afin d'adapter le traitement le plus rapidement possible. La validation de ce score clinique composite fait l'objet d'une étude clinique chez plus de 200 patients dans 10 centres de neurologie spécialisés dans la prise en charge de la sclérose en plaques.

La start-up a bénéficié d'un financement par le Programme d'Investissements d'Avenir (PIA) et géré par Bpifrance. Ad Scientiam a également procédé à une levée de fonds auprès d'un fonds d'investissement français. Le budget de 2 millions d'euros ainsi constitué sera investi dans la finalisation de la Recherche & Développement de la solution digitale DAMS.

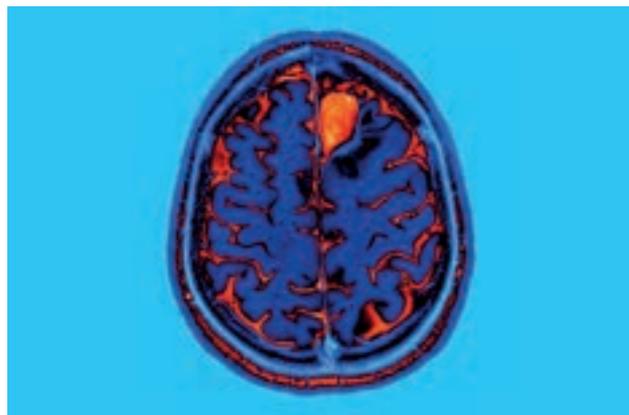


### LE PRIX MARIE-ANGE BOUVET-LABRUYÈRE

Depuis 2011, la Fondation Marie-Ange Bouvet-Labruyère, sous égide de la Fondation de France, décerne chaque année un prix visant à soutenir les chercheurs de l'ICM dans leurs travaux sur la sclérose en plaques et les maladies de la myéline. Ce prix récompense un chercheur désigné par le conseil scientifique de l'ICM.

La dotation de 20 000 euros permet au lauréat de mettre en œuvre une recherche de pointe innovante. Marc Davenne, chercheur au sein de l'équipe « Mécanismes de myélinisation et de démyélinisation dans le SNC » à l'ICM, a reçu cette année le prix Bouvet-Labruyère 2016.

**Nous remercions vivement la famille Bouvet pour son soutien fidèle et engagé.**



### TUMEURS CÉRÉBRALES : UN DIAGNOSTIC EN UNE JOURNÉE

La classification moléculaire des cancers, c'est-à-dire l'analyse des variations génétiques et épigénétiques dans les tumeurs, est devenue routinière et représente un outil précieux pour le diagnostic, le pronostic et les choix thérapeutiques. À l'heure actuelle, elle requiert l'utilisation de nombreux outils et un temps assez long pouvant se compter en semaines, ralentissant donc parfois le diagnostic et est difficile à intégrer dans une pratique quotidienne.

Pour résoudre cette difficulté, les chercheurs et cliniciens de l'ICM, de l'APHP et de l'UPMC se sont penchés sur un dispositif de taille réduite utilisant une technique de séquençage particulière, le séquençage par nanopores. Cette méthode qui permet de séquencer l'ADN, c'est-à-dire le lire et le déchiffrer, présente de nombreux avantages. Elle peut être utilisée avec de très petites quantités d'ADN, elle est très rapide, peu coûteuse et ne nécessite que peu de manipulations. Des outils d'analyse de taille réduite intégrant cette technique ont pu être développés pour permettre son utilisation sur le terrain ou du moins sans plateau technique important.

Le diagnostic moléculaire est un des outils indispensable pour orienter le traitement et mieux prendre en charge les patients, c'est-à-dire leur donner le bon traitement au bon moment.

Les résultats de l'étude montre que le diagnostic moléculaire des tumeurs cérébrales peut être effectué rapidement et efficacement grâce au séquençage par nanopores.

L'utilisation de cette technique constitue ainsi une avancée importante dans l'analyse histologique et moléculaire des tumeurs cérébrales. Son rapport temps-efficacité-coût avantageux pourrait permettre le développement d'une médecine de précision pour chaque patient sans nécessiter d'équipements techniques importants, donc accessible à un très grand nombre de patients.

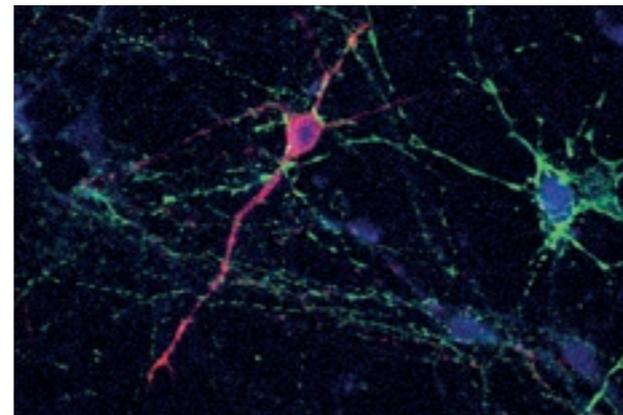


### ALZHEIMER : IDENTIFICATION DE DEUX NOUVEAUX GÈNES EN CAUSE

L'influence de la génétique dans les formes précoces de la maladie d'Alzheimer est bien connue, mais les formes tardives de la maladie possèdent également une composante génétique. Certaines régions de l'ADN, près d'une trentaine, ont déjà été identifiées, mais d'autres variants, rares, contribuent également au risque de développer la maladie.

Découvrir de nouveaux gènes, c'est comme trouver les pièces d'un puzzle, que les biologistes font correspondre pour reconstruire une image complète de la maladie. Deux nouveaux gènes, qui n'étaient jusqu'alors pas considérés comme à risque dans la maladie d'Alzheimer, ont été identifiés au cours d'une étude internationale, à laquelle a participé le Pr Harald Hampel, chercheur à l'ICM et qui comparait l'ADN de dizaines de milliers de personnes atteintes de la maladie avec des individus sains de la même tranche d'âge. Ces gènes, sont fortement exprimés au niveau des cellules microgliales, les principales cellules immunitaires du cerveau, et participent à la réponse immunitaire innée qui aurait un rôle direct dans le développement de la maladie d'Alzheimer et ne serait plus juste une conséquence de la dégénérescence des neurones.

Au-delà de l'identification des deux gènes qui influencent le risque de développer la maladie d'Alzheimer, nos travaux mettent en évidence un certain nombre d'autres gènes et protéines formant un réseau qui pourrait jouer un rôle dans son développement. Ces gènes particuliers, qui suggèrent un rôle causal des cellules immunitaires du cerveau dans la maladie, sont également de très bonnes cibles pour de futurs traitements.



### PARKINSON : UN NOUVEL OUTIL POUR PRÉDIRE LE DÉCLIN COGNITIF

Après quelques années de vie avec la maladie de Parkinson, les patients peuvent souffrir de déficits des fonctions cognitives, en plus des troubles du mouvement qui caractérisent la maladie.

Une étude internationale à laquelle ont participé des médecins de l'AP-HP et des chercheurs de l'Inserm, de l'UPMC, et du CNRS au sein de l'ICM s'est penchée sur l'identification d'un score clinico-génétique prédictif du déclin cognitif chez les patients atteints de la maladie de Parkinson.

Les chercheurs ont construit un algorithme pour identifier les patients les plus sujets au déclin cognitif, à partir des données cliniques et génétiques issues de 9 cohortes de patients atteints de la maladie de Parkinson. En France, la cohorte DIG-PD promue par l'AP-HP et coordonnée par le Pr Jean-Christophe Corvol a suivi plus de 400 patients annuellement pendant 6 années.

A partir de ces données, le score clinique développé par les chercheurs prédit de manière précise et reproductible l'apparition des troubles cognitifs dans les 10 ans qui suivent le déclenchement de la maladie. Il a été mis au point grâce à des analyses génétiques et cliniques issues des 9 cohortes, soit plus de 25 000 données associées analysées.

Cet outil représente un intérêt majeur pour le pronostic du déclin cognitif chez les patients atteints de la maladie de Parkinson. Il pourrait également permettre d'identifier de manière plus précise les patients à haut risque de développer de tels troubles pour leur permettre d'anticiper une prise en charge adaptée ou de participer à des essais cliniques ciblés.



### MALADIE NEUROLOGIQUE RARE : UN NOUVEAU TEST SANGUIN POUR DÉTECTER LA MALADIE DE DE VIVO

La maladie de De Vivo ou syndrome du déficit en transporteur cérébral de glucose de type 1 (GLUT-1) est une maladie rare se caractérisant le plus souvent par un retard du développement, une épilepsie et/ou des troubles moteurs chez l'enfant. Dès lors qu'ils sont diagnostiqués, les patients peuvent bénéficier de traitements métaboliques qui diminuent les symptômes. Le Dr Fanny Mochel à l'hôpital Pitié-Salpêtrière AP-HP, en lien avec les équipes de plusieurs hôpitaux de l'AP-HP et de l'ICM, ont développé avec la start-up Metafora Biosystems, un test de diagnostic sanguin simple et rapide (moins de 48h) de cette pathologie.

Dans cette étude, les prélèvements sanguins de 30 patients atteints de la maladie avec des profils différents, en fonction de l'âge et des symptômes, ont été analysés. Comparés à 346 prélèvements d'individus témoins, les résultats montrent que le test est significativement concluant même pour des patients pour lesquels les analyses génétiques n'avaient pas permis d'établir le diagnostic.

Forts de ces résultats, les chercheurs recommandent l'utilisation de ce test en routine clinique dans tous les services de neuropédiatrie et de neurologie. Ils suggèrent que la simplicité de ce nouveau test devrait augmenter le nombre de patients identifiés en France. Grâce à ce nouveau test sanguin innovant, la maladie va pouvoir être recherchée chez tout patient présentant une déficience intellectuelle et/ou une épilepsie et/ou un trouble de la marche. Les traitements que l'on peut mettre en œuvre améliorent considérablement les symptômes, avec par exemple la disparition des crises d'épilepsie, et sont d'autant plus efficaces qu'ils sont mis en place rapidement, d'où l'importance d'un diagnostic précoce.



