



Paris, le 18 juin 2015

Information presse

Autisme : de l'intérêt d'une approche intégrée pour son diagnostic

Des chercheurs de l'Inserm (Unité Inserm 930 " Imagerie et cerveau ") associés à l'Université François-Rabelais et au CHRU de Tours ont combiné trois approches clinique, neurophysiologique et génétique pour mieux comprendre des mécanismes cérébraux à l'origine de l'autisme. Testée sur deux familles, cette stratégie a permis aux chercheurs d'identifier des combinaisons de gènes spécifiques aux patients autistes les distinguant de patients souffrant de déficience intellectuelle.

Cette étude, publiée dans la revue [Molecular Psychiatry](#), ouvre de nouvelles perspectives pour le diagnostic et la compréhension des mécanismes physiopathologiques de l'autisme.

L'autisme est une pathologie qui se manifeste par une grande hétérogénéité à la fois sur le plan de ses manifestations cliniques et sur le plan génétique. On estime aujourd'hui que près de 400 gènes pourraient participer à ce trouble. Le diagnostic de cette maladie est d'autant plus complexe qu'elle est fréquemment associée à d'autres troubles développementaux mettant en jeu les mêmes gènes.

Pour améliorer le diagnostic, les chercheurs de l'Inserm ont utilisé une approche originale multi-modale combinant :

- Une évaluation clinique
- Une analyse génomique à haut débit pour le séquençage de l'ensemble des gènes
- Des analyses de l'activité électrique cérébrale en réponse à la perception d'un changement (électroencéphalographie – EEG)

Deux familles incluant des sujets atteints d'autisme et/ou de déficience intellectuelle ont bénéficié de cette approche intégrée. Au sein de ces deux familles, toutes les personnes touchées par la maladie étaient porteuses d'une mutation dans le gène *NLGN4X* se traduisant au niveau du cerveau par des problèmes de transmission de l'information dans les neurones.

Grâce à l'EEG, les chercheurs remarquent en premier lieu une altération dans les ondes cérébrales, propre aux patients souffrant d'autisme. Le reste de leur famille, y compris ceux atteints de déficience intellectuelle, ne présentaient pas cette caractéristique.

Grâce à cette nouvelle approche, une deuxième mutation rare été caractérisée et associée à l'activité cérébrale atypique mesurée en EEG chez les patients autistes.

Pour Frédéric Laumonier et Frédérique Bonnet-Brilhault, principaux auteurs de ce travail, « *cette étude permet de comprendre qu'il n'existe pas de "gène de l'autisme" mais des combinaisons de gènes impliqués dans le neurodéveloppement qui vont atteindre le développement des réseaux neuronaux cibles de cette pathologie* ».

L'identification de ces combinaisons est une étape clé dans la compréhension de la physiopathologie et à terme dans le développement de molécules thérapeutiques ciblées.

L'autisme est un trouble envahissant du développement qui apparaît précocement au cours de l'enfance et persiste à l'âge adulte. Il se manifeste par des altérations dans la capacité à établir des interactions sociales et à communiquer, ainsi que par des troubles du comportement. Les personnes souffrant d'autisme semblent souvent isolées dans une sorte de monde intérieur.

Retrouver le dossier d'information « [Autisme](#) » sur le site Inserm.fr

Ces travaux ont reçu le soutien de la Fondation de France et de l'Union Européenne (projet FP7 Gencodys)

Sources

GABA/Glutamate synaptic pathways targeted by integrative genomic and electrophysiological explorations distinguish autism from intellectual disability

F Bonnet-Brilhault^{1,2,3,9}, S Alirol^{1,2,9}, R Blanc^{3,4}, S Bazaud^{1,2}, S Marouillat^{1,2}, R-A Thépault^{1,2}, CR Andres^{1,2,5}, É Lemonnier^{6,7}, C Barthélémy^{1,2,3}, M Raynaud^{1,2,8}, A Toutain^{1,2,8}, M Gomot^{1,2} and F Laumonier^{1,2,8}

¹INSERM, U930, Tours, France

²Université François-Rabelais, UMR « Imaging and Brain », Tours, France

³Centre Hospitalier Régional Universitaire, Centre Universitaire de pédopsychiatrie, Tours, France

⁴Université Paris Descartes, Sorbonne Paris Cité, Institut de Psychologie, Laboratoire de Psychopathologie et Processus de Santé (EA 4057), Paris, France

⁵Centre Hospitalier Régional Universitaire, Service de Biochimie et de Biologie moléculaire, Tours, France

⁶Centre Hospitalier Universitaire, Centre Expert Autisme, Limoges, France

⁷Université de Bretagne occidentale, Laboratoire de neuroscience, Brest, France

⁸Centre Hospitalier Régional Universitaire, Service de Génétique, Tours, France

[Molecular Psychiatry](#), 9 juin 2015

Contact chercheur

Frédéric Laumonier

Chargé de recherche Inserm

Inserm U930 « Imagerie et Cerveau »

Tel : 02 47 36 60 62

frederic.laumonier@univ-tours.fr

Frédérique Bonnet-Brilhault

Chef de Service du Centre Universitaire de Pédopsychiatrie, CHRU de Tours

Inserm U930 « Imagerie et cerveau »

Tel : 02 47 47 84 12

frederique.brilhault@univ-tours.fr

Contact presse

presse@inserm.fr



Accéder à la [salle de presse de l'Inserm](#)