COMMUNIQUE DE PRESSE

Un premier modèle de paraplégie spastique permet d'envisager des recherches thérapeutiques sur cette maladie

Evry, le 13 décembre 2006 – Une équipe de l'unité de Neurogénétique Moléculaire (Unité Inserm U-798 – Université d'Evry - Val d'Essonne - Genopole® - Evry) vient de mettre au point un modèle animal et cellulaire des paraplégies spastiques, maladies rares neurodégénératives qui affectent la motricité, notamment la marche. Anne Tarrade, Coralie Fassier et leurs collaborateurs, de l'unité dirigée par Judith Melki ont montré que ces troubles étaient dus à la dégénérescence d'une partie spécifique de l'axone des motoneurones et à un défaut de transport des molécules. Ce modèle permet désormais d'envisager des recherches thérapeutiques sur cette maladie.

Les paraplégies spastiques font partie des maladies dites rares. Ce sont des maladies neurodégénératives caractérisées par une raideur (spasticité) des membres inférieurs entraînant des troubles de la marche. Ces troubles sont dus à une dégénérescence des motoneurones qui commandent la contraction musculaire. Dans les formes héréditaires autosomiques dominantes de cette maladie, le gène qui code la spastine est le plus fréquemment en cause. La spastine est une protéine qui intervient dans la régulation de la dynamique des microtubules, c'est à dire dans l'acheminement des informations d'une extrémité à l'autre des motoneurones.
Afin de comprendre pourquoi et comment les mutations de ce gène conduisent à cette maladie, les chercheurs du laboratoire de Judith Melki, à Genopole® (Evry), ont mis au point et caractérisé un modèle animal et cellulaire. Leurs analyses ont montré que les troubles moteurs étaient la conséquence d'une dilatation d'une région précise de l'axone (près de sa terminaison). Cette anomalie, due à la mutation du gène de la spastine, bloque le transport des molécules dans la région où sont localisées les microtubules. Ces derniers, véritables rails de chemin de fer, sont indispensables au transport des molécules motrices, des mitochondries etc. du cerveau à la moelle épinière et inversement.
Ces résultats mettent en évidence le rôle majeur de la spastine dans cette région spécifique de l'axone et d'une façon plus générale, soulignent l'importance du transport des molécules dans l'axone pour assurer la fonction normale des motoneurones. Le modèle permet d'entreprendre des recherches thérapeutiques sur cette maladie.

*Ces travaux ont été effectués grâce au soutien de l'**Inserm**, **l'Université d'Evry-Val d'Essonne**, le **GIS Institut des Maladies Rares** et **l'Agence Nationale pour la Recherche**, la **Fédération pour la Recherche sur le Cerveau**, la **Région Ile de France** et la **Fondation Bettencourt Schueller**.*

Référence

"A mutation of *spastin* is responsible for swellings and impairment of transport in a region of axon characterized by changes in microtubule composition". Anne Tarrade, Coralie Fassier, Sabrina Courageot, Delphine Charvin, Jérémie Vitte, Leticia Peris, Alain Thorel, Etienne Mouisel, Nuria Fonknechten, Natacha Roblot, Danielle Seilhean, Andrée Diérich, Jean Jacques Hauw, Judith Melki. Les 2 premiers auteurs ont eu une contribution égale. **Hum Mol Genet. 2006 Nov 13; [Epub ahead of print]**

GENOPOLE®

Premier bioparc français dédié à la recherche en génétique et aux biotechnologies, Genopole® rassemble des laboratoires de recherche privés et publics, des entreprises de biotechnologies ainsi que des formations universitaires (Université d'Evry Val d'Essonne). Avec 23 laboratoires de recherche sur le campus et un portefeuille de plus de 60 entreprises de biotechnologies, l'innovation à visée thérapeutique est au cœur des préoccupations des acteurs de Genopole®. Son objectif : Favoriser le développement de la recherche en génomique, post-génomique et sciences associées et le transfert de technologies vers le secteur industriel, développer des enseignements de haut niveau dans ces domaines, créer et soutenir des entreprises de biotechnologies. www.genopole.fr

Contact Presse - Genopole Communication: Bénédicte ROBERT 01 60 87 83 10 benedicte.robert@genopole.fr	**Contact Unité de Neurogénétique Moléculaire:** Unité Inserm 798 Pr Judith MELKI, Directrice 01 60 87 45 52 j.melki@genopole.inserm.fr