

ÉTUDE DES FACTEURS GENETIQUES DANS LA PATHOPHYSIOLOGIE DU SOMNAMBULISME

Auteur : Fournier, Simon

Directeurs de recherche : Desautels, Alex
Tétreault, Martine

Cycle d'études : Maîtrise

Programme : Neurosciences

Résumé :

Le somnambulisme est un trouble du sommeil fréquent qui appartient à la famille des parasomnies NREM. Malgré des décennies de recherche, sa pathophysiologie reste peu comprise. Les études de familles et les études de jumeaux démontrent qu'une forte composante héréditaire est en jeu. Toutefois, très peu d'études moléculaires ont été menées afin d'identifier des gènes impliqués et il n'y a toujours pas de consensus quant au mode de transmission dans les familles. Cet ouvrage contient deux études distinctes qui tenteront de répondre à ces deux problèmes. L'objectif de la première étude était de déterminer si des variants génétiques dans le gène Adénosine désaminase (ADA) étaient enrichis dans la population somnambule en comparaison avec les dormeurs sains. Le gène entier a été séquencé chez 251 patients somnambules provenant de Montréal et de Montpellier ainsi que chez 94 sujets contrôles sans histoire personnelle ni familiale de somnambulisme. Aucun variant génétique n'était enrichi chez les patients somnambules en comparaison avec les dormeurs sains et les bases de données génétiques publiques. Dans la deuxième étude, le premier objectif était de déterminer le mode de transmission du somnambulisme chez 20 familles canadiennes-françaises. Le deuxième objectif était de mesurer le risque récurrent ainsi que le risque relatif pour la fratrie et les enfants des patients index. Dans notre cohorte, le somnambulisme se transmettait principalement selon un mode autosomal dominant à pénétrance réduite. Les risques récurrents pour les apparentés de premier degré étaient : à vie 0,48 à 0,56, durant l'enfance 0,43 à 0,56 et à l'âge adulte 0,14 à 0,35. Les risques relatifs pour les apparentés de premier degré étaient : à vie 6,96 à 8,12, durant l'enfance 1,48 à 4,06 et à l'âge adulte 4,67 à 11,67 supérieurs à la population générale. D'autres études moléculaires comme le séquençage de l'exome et les études de liaison génétique dans les familles seront nécessaires afin d'identifier de nouveaux gènes candidats qui pourront agir à titre de biomarqueurs. Cela permettrait de faciliter le diagnostic et ultimement développer des approches thérapeutiques ciblées.

Fournier_Simon_2020_memoire.pdf (2.782Mo)

Collections

- Thèses et mémoires électroniques de l'Université de Montréal [18163]
- Faculté de médecine – Thèses et mémoires [4267]