

BIOMARQUEURS MÉTABOLIQUES DANS LES NEUROPATHIES OPTIQUES HÉRÉDITAIRES : ÉTUDE PAR SPECTROMÉTRIE DE MASSE

PORTEUR ET PROMOTEUR DU PROJET

Professeur Pascal REYNIER - CHU ANGERS

INTRODUCTION

La **métabolomique clinique** est une nouvelle approche en médecine qui permet d'identifier les altérations biochimiques provenant des processus cellulaires normaux ou pathologiques. La spectrométrie de masse identifie ainsi, dans le sang ou les tissus humains, de nombreuses petites molécules (métabolites), dont l'ensemble peut constituer une **signature métabolique** caractérisant spécifiquement certaines maladies.

PRÉSENTATION DU PROGRAMME ET/OU DU CONTEXTE DANS LEQUEL IL S'INSCRIT

Notre projet a pour but d'identifier les anomalies métabolomiques associées aux **neuropathies optiques héréditaires, affections incomprises, cécitantes, actuellement intractables et survenant le plus souvent chez des sujets jeunes**. Il est envisageable que des anomalies métabolomiques constituent des biomarqueurs de la maladie.

FINALITÉ DU PROGRAMME : ENJEUX ET IMPACT

Identification de signatures métaboliques caractérisant les neuropathies optiques héréditaires et pouvant mener vers des **nouvelles pistes thérapeutiques**.

POURQUOI CE PROGRAMME EST-IL ORIGINAL, INNOVANT ?

L'exploration métabolomique des maladies de la vue est une approche nouvelle, originale et prometteuse, bien que encore à ses débuts. L'exploration des neuropathies optiques héréditaires constitue une première étape vers le développement d'un **ambitieux programme d'Ophtalmo-métabolomique que nous souhaitons mettre en place et** qui s'étendra à d'autres maladies affectant les tissus oculaires neuronaux.

LES RÉSULTATS ATTENDUS

Nos premiers résultats sur la neuropathie optique héréditaire de Leber sont prometteurs puisqu'ils révèlent un nouveau mécanisme, jamais exploré jusqu'à présent, qui pourrait être impliqué dans la genèse de la maladie : le **stress du réticulum endoplasmique**. Notre découverte ouvre une nouvelle piste thérapeutique car il existe des molécules pharmacologiques capables de lutter contre ce stress cellulaire. Ce premier succès de notre approche démontre sa faisabilité et nous permet d'envisager d'étendre cette approche d'Ophtalmo-métabolomique à d'autres maladies de la vision.

CALENDRIER DE L'ÉTUDE

- Lancement : Avril 2014
- Durée totale : 36 mois
- Publication des résultats : sur demande auprès de la Fondation VISIO
- contact : Pascale HUMBERT - Tél : 02 41 68 15 18

PRÉSENTATION DU PORTEUR DU PROGRAMME

Le Porteur du programme : Professeur Pascal REYNIER

Pascal Reynier est Professeur des Universités – Praticien Hospitalier (PU-PH) responsable du département de Biochimie et Génétique de l'UFR Santé et du CHU d'Angers.

En étroite partenariat avec ses collègues Ophtalmologues, Neurologues et Généticiens, il travaille depuis plus de quinze ans sur les neuropathies optiques héréditaires. Plusieurs nouvelles formes de neuropathies optiques héréditaires ont été décrites par cette équipe. Auteur de plus de 130 publications, ses recherches sur les anomalies du métabolisme énergétique à l'origine de ces maladies sont réalisées dans le cadre de l'Unité Mixte de Recherche CNRS6214-INSERM1083 (Biologie Neurovasculaire et Mitochondriale intégrée dirigée par le Dr Daniel Henrion).

Le promoteur : CHU d'ANGERS
4 rue Larrey – 49033 ANGERS Cedex 01