

CONFÉRENCE GRAND PUBLIC

Dans le cadre du colloque Synpsy «3<sup>rd</sup> Conference on the Neurobiology of Mental Health»

# QUE NOUS APPREND LA RECHERCHE GÉNÉTIQUE SUR L'AUTISME?

**Judi 27 février 2020 | 18h30**

Uni Dufour, auditoire U600

**Prof. Thomas Bourgeron**

Directeur du Centre de recherche  
translationnelle «Génétique humaine et  
fonctions cognitives», Institut Pasteur, Paris



AVEC LE SOUTIEN DE  
la Fondation pour recherches médicales

## «QUE NOUS APPREND LA RECHERCHE GÉNÉTIQUE SUR L'AUTISME?»

Si les scientifiques soupçonnent depuis longtemps la génétique de jouer un rôle majeur dans l'apparition des troubles du spectre autistique, les premiers gènes n'ont été identifiés qu'au début du 21<sup>e</sup> siècle. Actuellement, plus d'une centaine de gènes sont connus et d'autres sont en cours d'identification. De plus, l'analyse des modèles cellulaires et animaux a montré que la majorité d'entre eux participent de manière importante au développement du cerveau, en modulant notamment le nombre et le fonctionnement des synapses qui constituent les points de contact entre les neurones. Grâce aux nouvelles technologies de séquençage, il est maintenant possible d'identifier une cause génétique pour 10-20% des personnes présentant de tels troubles et ainsi diminuer l'«Odyssée du diagnostic» que parcourent encore trop souvent les enfants concernés et leurs parents pendant des années. Ces progrès scientifiques ont en outre donné naissance à plusieurs initiatives européennes et internationales regroupant des cliniciens, des chercheurs, des associations de familles et des personnes avec autisme. Dans sa conférence, le professeur Bourgeron illustrera les dernières avancées en la matière, dont l'objectif premier est de mieux comprendre la complexité des troubles autistiques pour améliorer le diagnostic, les soins et l'intégration des personnes autistes.

.....

**Thomas Bourgeron** travaille tout d'abord sur les mitochondries chez les plantes avant de s'intéresser aux bases génétiques des maladies neurologiques. Il découvre ainsi les premières mutations des gènes NLGN3, NLGN4X et SHANK3, soulignant le rôle essentiel des synapses dans l'autisme. Il coordonne actuellement un laboratoire pluridisciplinaire où des psychiatres, des neuroscientifiques et des généticiens œuvrent ensemble pour comprendre l'interaction entre les variants génétiques (rares ou fréquents) associés à l'autisme. Il dirige en outre le groupe de travail sur la génétique du projet PARIS et du projet AIMS2-TRIALS, le plus grand projet européen consacré à la recherche translationnelle sur l'autisme. Ces deux projets visent à mener une analyse fine des personnes avec autisme, grâce à l'imagerie cérébrale et à des tests cognitifs, et à comparer leurs résultats avec ceux des membres de leurs familles ne présentant pas de troubles autistiques ainsi qu'avec ceux d'un groupe contrôle. Par ces travaux, Thomas Bourgeron cherche avant tout à mieux connaître les troubles autistiques pour faciliter un diagnostic précoce et améliorer la prise en charge médicale et éducative, tout en prenant en compte les différences individuelles. Il milite plus largement pour une meilleure intégration des personnes présentant un trouble du spectre autistique ou un autre trouble neurodéveloppemental. Il est membre de l'Organisation européenne de biologie moléculaire (EMBO), de l'Académie Française des Sciences et de l'Academia Europaea.

