

SANTÉ. À l'Institut du thorax, le centre de prise en charge de la mort subite

La génétique lui

À 38 ans, Jérôme aurait pu mourir d'une mort subite cardiaque. La génétique permet de prévenir les risques.

Il a une vie tout fait normale. Hormis la plongée sous-marine et les sauts en parachute que son cardiologue lui conseille d'oublier, Jérôme Groussaud est l'archétype du monsieur tout le monde.

À 38 ans, il est heureux avec sa compagne Marie-Laure qui lui a donné deux beaux garçons : Charly, 8 ans et Nino, 4 ans. Et il devrait les voir grandir normalement, assister à leur mariage et s'occuper plus tard des petits enfants à venir.

Dit comme ça, tout semble être normal. Pourtant, Jérôme Groussaud, salarié de la MAIF à Niort, a une grave maladie cardiaque génétique connue sous le terme générique du « syndrome Brugada ». Les spécialistes du cœur le lui ont diagnostiqué en 2000, quelques mois après le décès de son frère Nicolas. « Il avait 23 ans », se souvient Jérôme.

Il porte un défibrillateur gros comme une boîte de Tic-Tac

« Il était étudiant en musique à Poitiers. Avant de passer un examen, il avait dit à un de ses copains : « J'ai le cœur



Grâce à la recherche génétique, Jérôme a allongé d'une manière considérable son espérance de vie. Ph Benoît Felace

qui bat vite », tapant le rythme avec sa main sur l'épaule de son ami. Il a passé l'épreuve normalement. Mais en sortant de la salle, il s'est effondré dans le couloir... » Les secours sont arrivés trop tard. Comme ils étaient arrivés trop tard pour son père mort

deux ans plus tôt. Et pour ses grands-pères, tous morts à la cinquantaine tout juste passée.

Cette maladie génétique n'épargne quasiment personne dans sa famille. Son fils Charly devra être suivi. Il est comme son papa et sa

grand-mère, porteur de la mutation du « gène SCN5A » découvert au début des années 1990. Mais cette maladie cardiaque n'est aujourd'hui plus une fatalité. À l'instar de quatre autres membres de sa famille, Jérôme s'est vu implanter un défibrillateur dans la cage thoracique. L'appareil gros comme une boîte de Tic Tac suit en permanence le rythme cardiaque...

Espérance de vie allongée

Et en cas de « tachycardie ventriculaire, suivie d'une fibrillation et d'une syncope », la machine envoie une décharge électrique qui permet au cœur de retrouver un battement normal. Cet appareillage a changé la vie de cet homme. Il sait que grâce à la science, aux professeurs qui le suivent depuis douze ans au centre de référence « maladies rythmiques héréditaires » de l'Institut du Thorax du CHU de Nantes, il a allongé d'une manière considérable son espérance de vie.

Enquête

E. Marteau et J.-D. Fresneau

REPÈRES

Le centre de prise en charge de la mort subite du sujet jeune et le séquenceur haut-débit sont inaugurés ce matin à l'Institut de recherche thérapeutique de l'université de Nantes.

cardiaque du jeune va fonctionner grâce à un séquenceur de gènes haut-débit unique dans la région

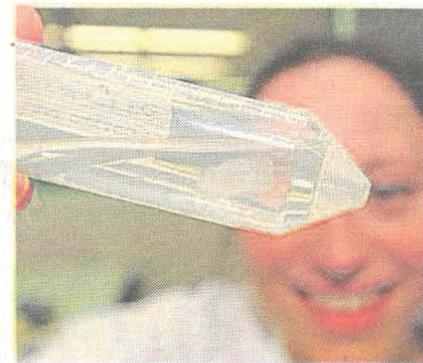
a évité la mort subite



La solution est en partie dans les gènes

Recherche. Vingt ans après ses débuts, la recherche en génétique nantaise sur les troubles du rythme et la mort subite cardiaque franchit donc une nouvelle étape avec l'inauguration conjointe du centre de prise en charge de la mort subite du sujet jeune et du séquenceur haut débit. En l'occurrence, la recherche génétique peut servir étroitement la prévention et le traitement des maladies. Depuis cinq ans, les nouvelles technologies permettent en effet de réaliser rapidement un séquençage complet du génome humain, donc la lecture complète des quelque 25 000 gènes dont nous sommes tous porteurs. Ces technologies, mises en place à l'Institut du thorax de Nantes, devraient servir la prévention et le traitement de plusieurs maladies.

Ph archives N. Bourreau



Le séquenceur d'ADN, permet de décrypter tous les gènes d'un individu

Quand l'ADN explique beaucoup de choses

Outil. La création à Nantes d'un centre de prise en charge de la mort subite unique en France est en grande partie le résultat de la mise en œuvre des technologies de séquençage d'ADN haut débit qui sont devenues incontournables dans la course vers une meilleure compréhension des maladies. À Nantes, l'outil inauguré ce vendredi permet d'accélérer la découverte des gènes responsables des maladies rares qui atteignent la plupart

du temps les patients dès leur naissance. La technique offre encore la possibilité d'identifier les gènes qui sont, ou non, actifs dans un type de tissu donné qu'il soit sain (la peau par exemple) ou malade (comme un mélanome). Elle présente enfin l'avantage de suivre l'activité des gènes au cours du développement d'un tissu normal ou cancéreux. C'est dire combien ce séquenceur d'ADN haut débit ouvre de grandes perspectives.

Dix fois plus de morts que sur la route

Le professeur Vincent Probst est à l'initiative du centre de prise en charge de la mort subite du sujet jeune.

Presse Océan : pourquoi s'intéresser à la mort subite cardiaque du sujet jeune ?

Pr Vincent Probst : « En France, la mort subite, c'est près de 40 000 décès par an, soit dix fois plus que les accidents de la route.

Chez les jeunes de moins de 22 ans, elle représente un décès sur dix.

Malgré les campagnes de sensibilisation aux gestes qui sauvent et la mise en place de défibrillateurs automatiques dans les lieux publics, la mortalité en cas d'arrêt cardiaque reste supérieure à 95 %. Et jusqu'à récemment, aucune prise en



Pr Probst : « 40% des cas de mort subite sont héréditaires ». Ph. PO

charge ne pouvait être proposée aux familles qui restaient dans l'incompréhension ».

Et la recherche a avancé ?

« Des études récentes ont en effet montré qu'environ 40 % des morts subites inex-

pliquées du sujet jeune étaient liées à des causes héréditaires et génétiques. Grâce à une évaluation clinique approfondie des membres de la famille et, éventuellement, une analyse génétique autopsique de la personne décédée, il devient possible d'établir un diagnostic même a posteriori ».

Oui, mais peut-on prévenir ce type d'accident ?

« Établir le diagnostic et faire le dépistage de la maladie au sein de la famille est décisif car cela permet la mise en place d'une prévention qui peut faire disparaître le risque de mortalité. Des enquêtes familiales et des analyses immédiates pourraient aider à prévenir la survenue de nouvelles morts subites ».

L'INFO EN PLUS

Reconnaissance mondiale

Dirigé par le Professeur Hervé Le Marec, l'institut du thorax est un des leaders mondiaux de la recherche sur la mort subite cardiaque. Côté soin, il fait partie des premiers centres de référence « maladies rares » créés en France en 2004.

Il coordonne à ce titre un réseau de centres de compétences et a développé des bases de données cliniques et génétiques parmi les plus importantes au monde.

Les équipes de l'institut du thorax, labellisées par l'Inserm et le CNRS, qui travaillent depuis vingt ans, ont pu faire un pas de géant grâce à l'arrivée des nouvelles technologies de séquençage génétique.