

Identification de nouveaux variants rares impliqués dans la Mort inattendue du Nourrisson (MIN)



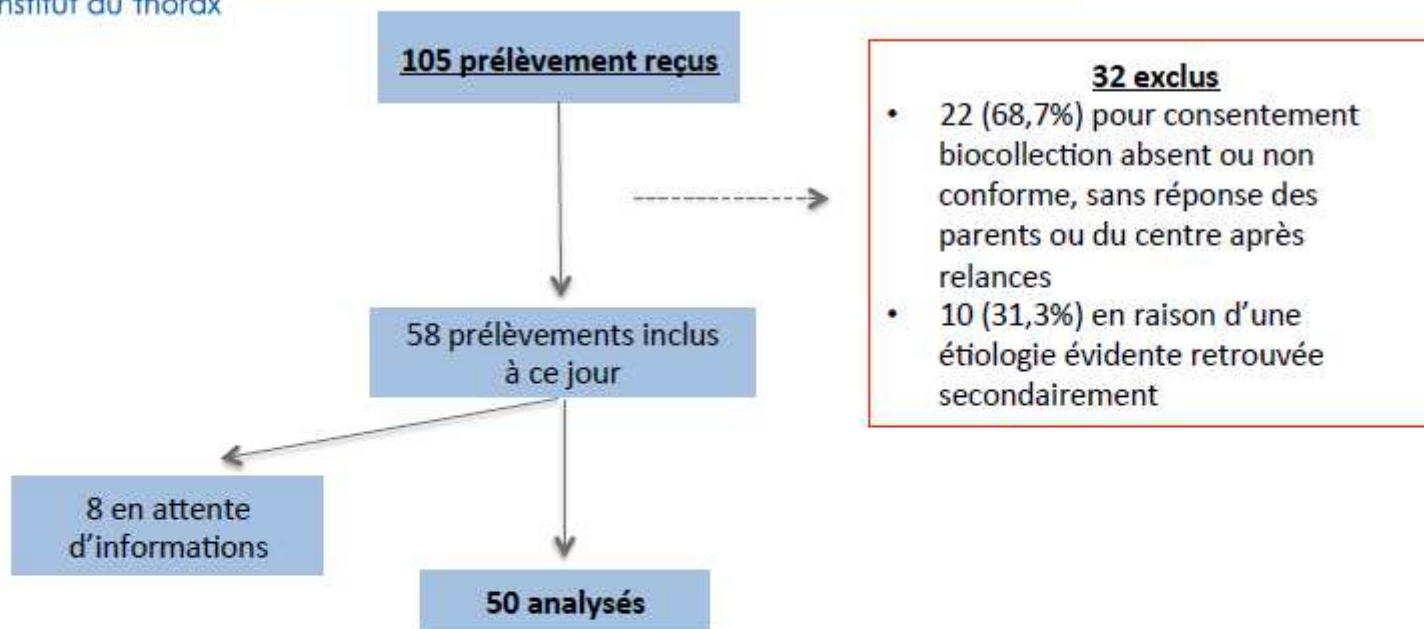
Solene LE PENNEC-PRIGENT^{1,2,3}, Aurélie THOLLET^{1,2,3,5}, Florence KYNDT^{1,2,3,5,6}, Valérie COTARD⁵, Annabelle RAJALU⁵, Jean-Jacques SCHOTT^{1,2,3,5}, Richard REDON^{1,2,3,5}, Julien BARC^{1,2,3,5}, Karine LEVIEUX⁴, Bénédicte VRIGNAUD⁴, Vincent PROBST^{1,2,3,5}.

¹ INSERM, UMR 1087, l'Institut du Thorax, Nantes, F-44000 France ; ² CNRS, UMR 6291, Nantes, F-44000 France ; ³ Université de Nantes, Nantes, F-44000 France ; ⁴ Centre de référence pour la prise en charge des maladies rythmiques héréditaires, CHU Nantes, Nantes, F-44000 France, ⁵ CHU Nantes, l'Institut du Thorax, Service de Cardiologie, Nantes, F-44000 France, ⁶ Université de Nantes, CHU Nantes, Service de Génétique Médicale, Nantes F-44000 France.





Etat des lieux du recrutement



Répartition des 200 gènes séquencés en fonction de leur implication supposée.

Grâce aux nouvelles technologies de séquençage, nous avons réalisé le séquençage pour chaque patient de 200 gènes d'intérêts pouvant être impliqués dans la MIN.



- Arythmies (44)
- Cardiomyopathies (45)
- MSIN (39)
- Gènes candidats recherche (72)



1^{er} résultats

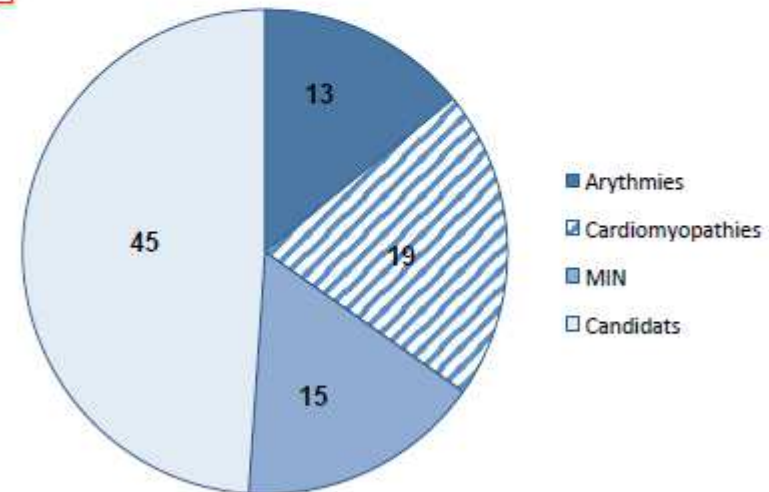
Caractéristiques de la population

Age (moyenne (min-max))	0,37 (0 - 0,99)
Sexe (M) (n, %)	56 (62,2 %)
FDR de MIN (n, %)	52 (72,2%)
Nombre de FDR (moyenne (min-max))	1,32 (0 - 3)
Antécédents familiaux de MS (n, %)	27 (34,6%)
Au 1 ^{er} degré	6 (22,2%)
MIN	22 (81,5%)
MS	5 (18,5%)
FCS ≥ 3	0

92 variants rares ont été identifiés chez les 34 premiers patients séquencés avec en moyenne 3 variants/individu.

Pour avancer dans l'identification du ou des variants causaux associés à la MIN, le phénotype des apparentés (parents++) est essentiel.

Répartitions des 92 variants identifiés



L'association SA VIE

Nous trouver, nous contacter, nous suivre...



association
SIXTINE, ABEL, ...
POUR LA **VIE**

ASSOCIATION D'AIDE AU DEVELOPPEMENT ET
AU FINANCEMENT DE LA RECHERCHE SUR LE
SYNDROME DE LA MORT SUBITE DU NOURRISSON

Association **SA VIE**

www.sa-vie.fr contact@sa-vie.org 06 13 57 75 05
8, impasse Richeux 44100 Nantes

Consulter toutes nos coordonnées et délégations sur le site www.sa-vie.fr

REJOIGNEZ-NOUS
SUR FACEBOOK et TWITTER

