

Lille, le 16 Novembre 2020

## Une anomalie génétique nouvellement identifiée dans les leucémies rares de l'enfant

Des hématologistes cliniciens et biologistes du CHU de Lille, chercheurs au sein de l'Unité Canther (Université de Lille, CNRS, Inserm, CHU de Lille) et le Centre de Recherche en Cancérologie de Toulouse viennent d'identifier une nouvelle mutation génétique dans le développement de formes héréditaires de leucémies aiguës. Rendue possible grâce à la nouvelle génération de séquençage, cette découverte ouvre de nouvelles perspectives dans le diagnostic de ce type de cancer.

A ce jour plus de 90% des causes d'une leucémie aiguë chez l'enfant restent inconnues. Pour améliorer nos connaissances dans la maladie et espérer le développement de nouvelles thérapies, la recherche, notamment sur le génome, demeure aujourd'hui primordiale.

### Une nouvelle découverte possible grâce au séquençage d'ADN à très haut débit

Encore inexistant il y a quelques années, le séquençage à très haut débit de l'exome ou génome humain est une méthodologie moléculaire révolutionnaire. Elle vient de permettre notamment à des chercheurs lillois **d'étudier l'ADN complet de plusieurs patients d'une même famille ayant tous développé une leucémie aiguë de type lymphoblastique**. Après 5 années de recherche et le séquençage de millions de molécules d'ADN ou d'ARN, **nos chercheurs viennent de démontrer l'implication du gène PAX5 (gène essentiel à la production des lymphocytes) et d'un variant appelé R38H prédisposant au développement de la maladie.**



« Utilisé depuis plusieurs années au sein de la plateforme de biologie moléculaire du CHU de Lille, le séquençage à très haut débit réalise de véritables prouesses technologiques. C'est extrêmement encourageant pour nous, chercheur. Elles présagent de futures découvertes en santé dans les années à venir. » indique Nicolas DUPLOYEZ, Biologiste moléculaire au Laboratoire d'Hématologie du CHU de Lille.

Cette récente découverte améliore considérablement nos connaissances sur les mécanismes biologiques qui régissent le développement des leucémies aiguës. La reconnaissance de formes héréditaires de ces maladies pourrait avoir une implication directe dans la prise en charge des malades, notamment pour la greffe de moelle osseuse parfois réalisée avec un donneur familial.

Publication associée : Germline PAX5 mutation predisposes to familial B-cell precursor acute lymphoblastic leukemia. Blood. 2020. Nicolas Duployez, Laura Jamrog, Vincent Fregona, Laurene Fenwarth, Sophie Lejeune, Nathalie Helevaut, Sandrine Geffroy, Aurélie Caillault, Alice Marceau-Renaut, Stéphanie Poulain, Catherine Roche-Lestienne, Laetitia Largeaud, Naïs Prade, Stéphanie Dufrechou, Sylvie Hébrard, Céline Berthon, Brigitte Nelken, José Fernandes, Céline Villenet, Martin Figeac, Bastien Gerby, Eric Delabesse, Claude Preudhomme, Cyril Broccardo

## Contact Presse

Direction de la Communication du CHU de Lille

Alexandra PREAU

Communication Recherche & Innovation

Tél. (secrétariat) : 03 20 44 60 36

Mail : alexandra.preau@chru-lille.fr