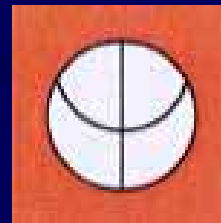


Etude clinique familiale et génétique des aspects développementaux des maladies psychiatriques



Réunion A.F.T.O.C

CELLULE RECHERCHE DU S.H.U DE PSYCHIATRIE ADULTE

Gwenaëlle FADIER - SALICÉ

Laurence RENOUX

Jacques SOULABAILLE

Stéphane BROUSSE

Le 23 septembre 2006

Etude REFAPSY

- Hypothèses actuelles sur l'étiologie des TOC (autres que les approches analytiques) :
 - Hypothèse neurobiologique : depuis une dizaine d'années plusieurs pistes sont ouvertes et évoquent l'éventualité de dysfonctionnements dans les échanges au niveau des neurotransmetteurs (sérotonine, dopamine, vasopressine...)
 - Dysfonctionnement régional cérébral : dysfonctionnement du système reliant le cortex pré-frontal, le système limbique et les ganglions de la base.
 - Hypothèse infectieuse : des études sont actuellement en cours et ont mis en évidence une infection streptococcique bêta-hémolytique du groupe A chez des enfants présentant un TOC.

Etude REFAPSY

- **Facteurs familiaux et génétiques** : Ils sont actuellement les plus suspectés et font l'objet de nombreuses études. Des troubles anxieux et / ou des TOC sont plus souvent présents chez les parents de patients TOC. Les études de jumeaux ont également mis en lumière cette hypothèse. La transmission génétique est complexe : plusieurs gènes sont impliqués. L'un d'entre eux a été isolé : COMT (Cathécol-O-Méthyl-Transférase). Les facteurs non génétiques : environnementaux, hormonaux, infectieux, traumatiques seraient nécessaires pour que ces gènes s'expriment (vulnérabilité génétique).

Etude REFAPSY

- Promoteur : *I.N.S.E.R.M EO117 (Institut National Scientifique d 'Etudes et de Recherches Médicales)*
- Investigateur principal : *Professeur M..O. KREBS (P.U.P.H au S.H.U de Psychiatrie Adulte de l'Hôpital Sainte-Anne. Paris XIVE)*
- Sites : *Etude nationale et multicentrique*
- Equipe rennaise : *Professeur B. Millet, Docteur D. Levoyer, Mme G. Fadier-Saliché, Mme L. Renoux, Mr J. Soulabaille et Mr. S. Brousse*

Etude REFAPSY

- *Les objectifs de l'étude consistent en une exploration des caractéristiques :*
 - *Familiales : histoire de la famille sur plusieurs générations (Génogramme et FIGS)*
 - *Cliniques : expression actuelle ou passée de la pathologie pour le sujet mais aussi pour ses proches souffrant ou ne souffrant pas d'un trouble psychique (DIGS)*
 - *Biologiques et génétiques : les progrès scientifiques suggèrent que certains facteurs biologiques seraient à l'origine de troubles psychiatriques (Prélèvements sanguins ou cellules buccales)*

Etude REFAPSY

- **GENOGRAMME :**
- **FIGS :** *Family Interview for Genetic Studies* (entretien semi-structuré)
 - Existe-t-il une part de transmission familiale à l'origine de certains troubles psychiques ?
 - **Un arbre généalogique sur 3 générations ou + si possible !**
 - **Notions de base :** noms et prénoms de chacun + dates de naissance et de décès ou âge + métier + liens existants au sein de la famille + les événements marquants... Mariages et divorces... Suicides... Déménagements...(Vous racontez en fait vos souvenirs de famille et les émotions qui vont avec !)
 - **Seront envisagées aussi les maladies physiques et psychiques connues ou non diagnostiquées (Exemple !)**

Etude REFAPSY

- Objectifs de l'étude en terme de recrutement :
 - 300 à 400 familles au sein desquelles un sujet au moins souffre d'un trouble psychique parmi les suivants :
 - 1) Troubles schizophréniques
 - 2) Troubles bipolaires
 - 3) Troubles obsessionnels-compulsifs
 - 100 sujets dits *contrôles* et n'ayant aucun antécédent psychiatrique personnel ou familial ont été inclus.

Etude REFAPSY

- Modalités pratiques :
 - Des entretiens destinés à préciser le trouble psychique ainsi que les maladies physiques dont vous souffrez ou avez souffert.
 - Des questionnaires sur votre développement durant l'enfance et l'adolescence.
 - Des questions sur votre mode de vie.
 - Des questionnaires évaluant votre personnalité ainsi que des tests simples mesurant vos capacités attentionnelles, de langage et de mémoire.

Etude REFAPSY

- Un examen clinique au cours duquel un médecin évaluera :
 - Vos constantes vitales
 - Des aspects neurologiques
 - Des signes morphologiques
- Un prélèvement sanguin ou un prélèvement de cellules buccales effectué par un(e) infirmier(e) :
 - Destiné à recueillir de l'ADN pour réaliser l'étude génétique
 - Ne nécessite pas que vous soyez à jeun ni que stoppiez votre traitement habituel

Etude REFAPSY

- Modalités pratiques (suite) :
 - Participation : au maximum 1 journée, au minimum 2 heures
 - Aucun effet indésirable n'est attendu
 - Etude sans bénéfice individuel direct
 - Recherche ayant obtenu un avis favorable du CCPPRB de Paris Cochin le 22 avril 2003
 - Fichier informatique ayant reçu une autorisation auprès de la Commission Informatique et Liberté (Art 40 - 1 et suivants de la Loi)

Etude REFAPSY

- Pour participer à cette étude :
 - Vous devez être affilié au régime de la Sécurité Sociale
 - Vous devez accepter que les données vous concernant fassent l'objet d'un traitement informatique par des chercheurs INSERM
 - Vous devez accepter d'être inscrit sur le fichier national des personnes se prêtant à des recherches sans BID
 - Une assurance a été contractée par le promoteur afin de mener cette recherche biomédicale

Etude REFAPSY

- Niveau de recrutement :
 - Entre 150 et 200 familles recrutées au niveau national
 - Premier centre recruteur en province : RENNES
 - 12 familles soit environ 50 participants :
 - 8 familles de patients schizophrènes
 - 2 familles de patients bipolaires
 - 2 familles de patients TOC

Etude REFAPSY

- Filières de recrutement :
 - File active des médecins du Centre Hospitalier GUILLAUME REGNIER
 - File active de praticiens attachés au S.H.U de Psychiatrie Adulte
 - Les associations : UNAFAM, UNDMD, AFTOC

Etude REFAPSY

- Coordonnées des protagonistes :
 - Centre Hospitalier Guillaume Régnier 108 avenue du Général Leclerc, 35 703 Rennes. www.ch-guillaumeregnier.fr
 - **Service Hospitalo-Universitaire de Psychiatrie Adulte (Secteur G03 du Professeur Bruno MILLET)**
 - **Tél : 02 99 33 39 37 (poste 3111 = cellule recherche)**
 - **Email : s.brousse@wanadoo.fr, g.fadiersalice@ch-guillaumeregnier.fr et jacsou@aol.com**
 - Association Rennaise d'Etude et de Recherche en Psychiatrie
www.arerp.org