

La généalogie comme facteur prédictif de la progression des atteintes en dystrophie myotonique de type 1: Une démonstration de la puissance de l'intersectorialité.

La dystrophie myotonique de type 1 (DM1) est une maladie héréditaire qui est la forme la plus courante de dystrophie chez l'adulte. La prévalence mondiale est d'une personne sur huit mille. Cependant, elle atteint une forte prévalence au Saguenay-Lac-Saint-Jean (SLSJ), où 1 personne sur 475 est atteinte en raison d'un effet fondateur. Il a été démontré que la DM1 est causée par une répétition anormale d'un triplet de nucléotides CTG dans le gène DMPK, situé sur le chromosome 19q. En général, le nombre de répétitions CTG peut être un déterminant de la sévérité de la maladie. Cependant, il est difficile pour les patients de bien connaître la progression des signes et symptômes associés à la DM1 étant donné qu'il y a un gros manque de connaissances dans la prédiction de l'évolution associées à cette maladie. Le but de l'étude est de mieux comprendre la sévérité et la progression des symptômes chez les personnes atteintes de DM1 à l'aide de la caractérisation généalogique. C'est à l'aide du fichier de population BALSAC que nous serons en mesure d'analyser les arbres généalogiques des patients en remontant jusqu'à 18 générations. Une fois le corpus généalogique reconstruit, il sera possible de faire des corrélations avec les informations phénotypiques et moléculaires. Ces analyses permettront d'établir si certains regroupements généalogiques présentent de plus fortes manifestations cliniques de certains types, mais permettront aussi d'établir la contribution spécifique des liens généalogiques (donc de l'héritabilité) sur les manifestations cliniques.