LIVRET D'ACCUEIL DU SYNDROME D'ANGELMAN

Accompagner un enfant porteur du syndrome d'Angelman

WWW.AFSA-LIVRET.FR

La recherche

Angelman Syndrome Alliance : l'importance des associations de parents

Depuis 2012, plusieurs associations européennes dédiées au syndrome d'Angelman, dont l'AFSA, se sont concertées afin de mutualiser leurs ressources. Ce rapprochement a permis de mettre en place des colloques internationaux afin de rassembler les chercheurs travaillant sur cette maladie rare à travers le monde. Il a également permis de créer, dès 2013, l'**Angelman Syndrome Alliance (ASA)** pour soutenir financièrement la recherche grâce à un appel à projet commun entre les pays signataires. L'ASA est dotée d'un comité scientifique qui lui permet d'élire chaque année un projet innovant sur le syndrome d'Angelman.

Quelques clés pour comprendre la recherche

Le système nerveux est l’organe cible des manifestations du syndrome d’Angelman. Les trois zones du cerveau particulièrement concernées par le déficit du Gène UBE3A sont le cortex cérébral (fonctions nerveuses de base, motricité, sensibilité, sensorialité et fonctions supérieures, telles que le langage et la mémoire), le cervelet (équilibre, coordination et participation aux fonctions d'apprentissage) et l’hippocampe (mémoire et orientation dans l’espace).



Lorsque le Gène UBE3A ne fonctionne pas ou peu, les neurones de ces trois zones du cerveau présentent des anomalies au niveau des synapses (jonctions entre neurones), qui perturbent la circulation de l'influx nerveux. On a pu montrer en particulier des anomalies du transport des neurotransmetteurs tels que la dopamine ou la sérotonine.

Les nouvelles expériences permettant les apprentissages ne sont alors pas mémorisées et l’apprentissage est déficitaire.

Le Gène UBE3A code pour une protéine appelée E6AP, dont le rôle exact fait encore l'objet de recherches. Dans le syndrome d'Angelman la production de cette protéine au niveau cérébral est déficiente.

Pour comprendre les mécanismes du syndrome d'Angelman, les chercheurs utilisent des voies de recherche très variées et des supports expérimentaux tout aussi variés, de la Levure à la souris en passant par des Cellules souches humaines transformées en neurones.

Certains chercheurs ciblent le Gène lui-même et essaient de trouver comment activer l’Allèle paternel silencieux. Une voie thérapeutique envisagée pour les patients présentant un syndrome d’Angelman est d'activer la copie paternelle du Gène UBE3A via des moyens pharmacologiques.