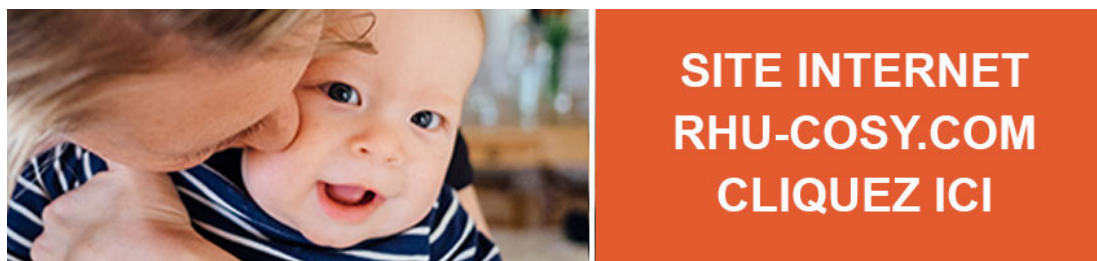


COMMUNIQUE DU RHU-COSY Cure Overgrowth Syndromes Guérir les syndromes d'hypercroissance disharmonieuse

Toute l'équipe du projet RHU-COSY est heureuse de vous présenter **le site internet** créé pour valoriser son travail et ses avancées : <http://www.rhu-cosy.com>



+ Qu'est ce que le RHU-COSY ?

COSY (Cure Overgrowth Syndromes) est un projet de 5 ans financé par l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) dans le cadre de l'action « Recherche Hospitalo-Universitaire » (RHU) en Santé des programmes d'Investissement d'Avenir (PIA). Il est composé d'un consortium de partenaires constitués de scientifiques, généticiens, médecins et d'industriels.



Les objectifs de ce projet sont de transformer le parcours médical et le devenir des patients atteints de syndrome d'hypercroissance dysharmonieuse grâce à : l'amélioration de la compréhension de leurs physiopathologies, la création de centres d'experts, le développement d'un nouveau logiciel d'imagerie, la conception de nouvelles thérapies ciblées, et l'amélioration de l'insertion de ces patients dans la société.

+ Quel est le fondement du projet ?

Le fondement du projet est basé sur un travail récent que le coordinateur, Pr Guillaume Canaud a publié dans la revue Nature. Dans cette étude, le coordinateur a démontré qu'il était possible de créer des modèles expérimentaux de syndromes d'hypercroissance, d'identifier et de repositionner des médicaments et d'aboutir rapidement vers une application clinique.

+ Qu'est ce que les syndromes d'hypercroissance dysharmonieuse ?

Les syndromes d'hypercroissance dysharmonieuse décrivent un groupe de syndromes génétiques rares caractérisé par des malformations et une prolifération tissulaire causées par des mutations génétiques dans les tissus qui apparaissent en général durant le développement embryonnaire, c'est-à-dire après la fécondation. Ces mutations peuvent toucher n'importe quel type de tissus et différents gènes de la voie mTOR, dont le plus connu est PIK3CA. Bien que ces syndromes soient considérés comme des troubles rares, leur prévalence exacte est encore inconnue. Elle est susceptible d'être sous-estimée en raison de la très grande variabilité de présentation clinique.

+ Pour toute information complémentaire, envoyez un mail à : contact@rhu-cosy.com

Interview du Pr Guillaume Canaud Coordinateur du RHU-COSY



● Quel est votre rôle dans ce RHU ?

‘ Je suis le coordinateur principal de ce consortium qui regroupe plus d'une dizaine de partenaires académiques, des hôpitaux, des industriels et une Fondation. Ce type de consortium de recherche est unique et une spécificité Française. ‘

● Quelles sont vos motivations ?

‘ C’est une vaste question ! J’ai toujours été attiré par la science, la compréhension du fonctionnement d’une maladie mais également la nouveauté. Par ailleurs, je suis très sensible à la question du handicap et dans ce type de pathologie les conséquences sont très importantes. En effet, outre les symptômes de la maladie telle que la douleur ou les saignements, les hospitalisations et chirurgies à répétition, le retentissement social est majeur avec bien trop souvent des enfants et adultes discriminés en raison du handicap physique et se trouvent ainsi en marge de la société. Enfin, lorsque je vois l’enthousiasme des différentes équipes impliquées (laboratoire de recherche, personnels paramédicaux et médicaux...) votre motivation est décuplée ! ‘

● Sur quelle maladie travaillez-vous ?

‘ Nous travaillons actuellement sur un groupe de pathologies responsables d’hypercroissance dysharmonieuse. Nous avons bien entendu un intérêt particulier pour les mutations du gène PIK3CA qui est impliqué entre autres dans le syndrome de CLOVES ou encore dans des anomalies vasculaires veineuses et lymphatiques, mais aussi pour les gènes appelés AKT1 (responsable du syndrome de Protée) et de ses cousins AKT2, AKT3 et mTOR. Ce projet devrait également permettre d’identifier de nouveaux gènes et possiblement de nouvelles pistes thérapeutiques. En effet, c’est un des enjeux majeurs du projet qui consiste à repositionner des traitements développés pour d’autres pathologies et qui pourraient être bénéfique dans ces syndromes, comme nous l’avons déjà démontré. ‘

● Comment comptez-vous l’étudier ?

‘ Grâce à ce financement nous avons une opportunité unique de pouvoir rapprocher différents types de recherche (clinique, fondamentale, génétique, radiologique, informatique...) autour d’un même type de pathologie. A mon sens, l’élément clé dans ce type de projet est d’avoir sur un même site les patients et la recherche fondamentale (nouveaux modèles de souris, nouveaux gènes identifiés...). C’est ce que nous sommes arrivés à créer sur le campus Necker. ‘

● Quelles sont vos espoirs ?

‘ Ce projet est porteur d’espoir car il devrait permettre de mieux comprendre ces maladies, d’identifier de nouveaux marqueurs d’activité de ces maladies, d’identifier de nouvelles cibles thérapeutiques, de trouver de nouveaux gènes impliqués dans ces syndromes, d’améliorer l’intégration des patients dans la société et enfin de faire connaître ces pathologies à la communauté médicale afin que la prise en charge en soit améliorée. ‘