

# Localisation du gène du syndrome d'impatiences musculaires

Cette découverte pourrait permettre un meilleur diagnostic.

**U**n étudiant au doctorat en sciences neurologiques, rattaché au Centre d'étude du sommeil et des rythmes biologiques de l'Hôpital du Sacré-Cœur de Montréal, Alex Desautels, vient de réaliser une percée majeure dans la compréhension du syndrome d'impatiences musculaires de l'éveil (Restless Leg Syndrome ou RLS): la découverte, sur le chromosome 12, d'une région contenant le gène de susceptibilité de cette maladie. «J'estime qu'il s'agit de la découverte la plus importante au sujet du syndrome depuis que nous l'étudions», dit le Dr Jacques Montplaisir, directeur du Centre et l'un des pionniers des recherches sur les maladies du sommeil.

«Nous avons observé une région particulière chez tous les sujets atteints», affirme Alex Desautels, qui a publié ses résultats dans *l'American Journal of Human Genetics*. Le chercheur précise que la découverte de cette région candidate permet d'envisager la mise au jour prochaine du gène responsable. Pour prendre un exemple concret, disons que, si le génome est la planète Terre, on a trouvé non seulement le continent et le pays, mais la ville où se situe le gène. Reste à dénicher la rue et l'adresse. «Nous nous

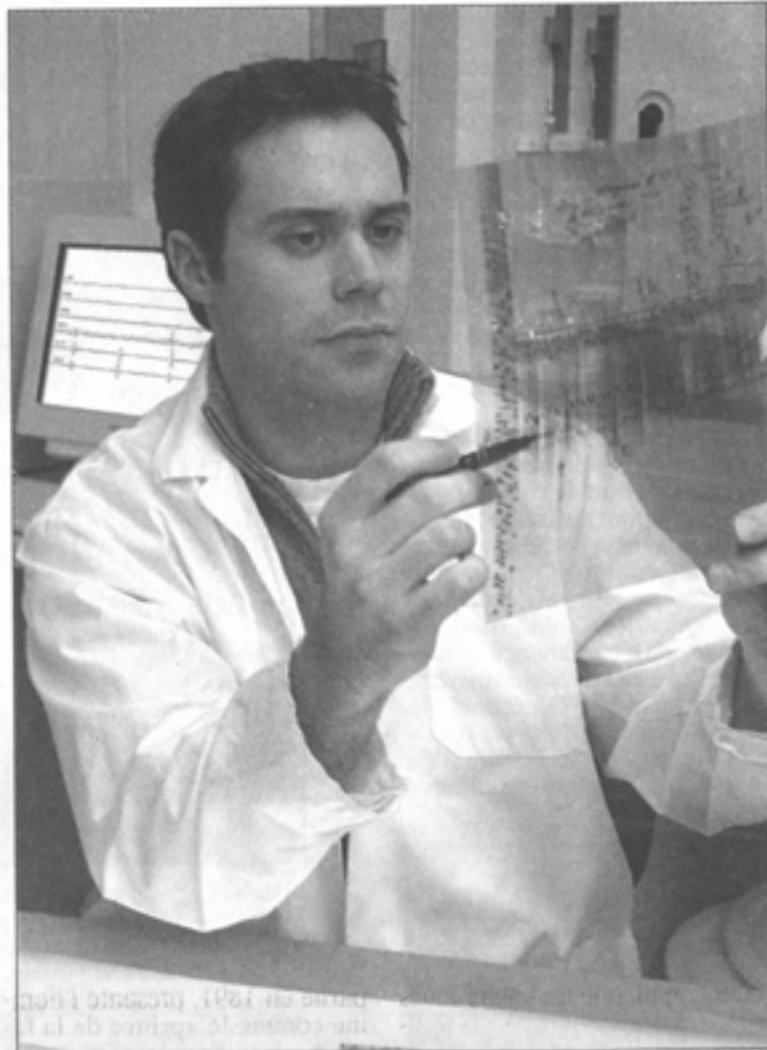
rapprochons du but», dit le chercheur.

Actuellement, les personnes qui souffrent de ce mal très répandu, particulièrement au Québec, n'ont accès à aucun test biochimique permettant de diagnostiquer leur pathologie. Les médecins doivent se fier aux signes cliniques pour l'authentifier. Avec la découverte du gène de susceptibilité, il serait possible d'élaborer un test sanguin qui permettrait le diagnostic.

## Des fourmis dans les jambes

En plus d'éprouver de la difficulté à s'endormir, les personnes atteintes du RLS ont en général un sommeil agité et peu réparateur. Elles ont littéralement des fourmis dans les membres inférieurs (voir *Forum* du 4 septembre 2001). Des fourmis qui s'activent le plus souvent au moment de se mettre au lit. C'est pourquoi on voit ces gens marcher le long des allées dans les avions ou arpenter les corridors des cinémas durant les projections.

Plus de 350 000 Québécois, soit beaucoup plus de personnes que dans le reste du Canada, seraient atteints de façon majeure du RLS. C'est d'ailleurs cette prévalence élevée qui a permis à l'équipe de traquer le gène, à partir de l'étude d'une famille de Canadiens français dont plu-



Alex Desautels

sieurs membres souffraient du syndrome.

Peu connu du grand public, le syndrome desimpatiences musculaires de l'éveil serait la quatrième cause de consultation dans les cliniques spécialisées dans les maladies du sommeil. La plupart des gens en sont atteints de façon relativement bénigne, mais on a compté jusqu'à 13 000 sursauts en une seule nuit chez les cas lourds.

Le chercheur Alex Desautels a une feuille de route déjà imposante. Alors qu'il effectuait sa maîtrise à l'École d'optométrie de l'Université de Montréal, il signait avec Christian Casanova et d'autres collaborateurs un article dans la revue *Nature*. Par la suite, il a publié des articles dans plusieurs revues internationales et participé à des rencontres scientifiques. Il a obtenu depuis deux ans cinq bourses d'excellence pour ses études de doctorat. Sa recherche doctorale sur le gène responsable du RLS a été financée par les Instituts de recherche en santé du Canada.

Durant ses temps libres, le chercheur se transforme en athlète et en amateur de plein air. Il a effectué de nombreuses expéditions en montagne au Canada, aux États-Unis et en France. En 1996, il a traversé le Canada à vélo. Entre les années 1987 et 1993, il a participé à des compétitions de badminton.

Mathieu-Robert Sauvé