Paris, le **10 février 2012**. Un nouveau **gène**, appelé **GPR179**, a été **corrélé** à la présence d'une **forme de cécité nocturne d'origine génétique**, une maladie de la rétine qui s'accompagne d'une vision basse et empêche de voir dans des conditions de faible luminosité. Il a été mis en évidence à l'Institut de la Vision (UPMC/CNRS/Inserm) par l'équipe de recherche d'Isabelle Audo et de Christina Zeitz. Ces résultats ont été obtenus grâce à une technique de séquençage de nouvelle génération permettant d'étudier l'ensemble des gènes d'une personne. Les mutations du gène GPR179 sont très spécifiques de cette pathologie, ce qui pourrait en faire un marqueur de diagnostic performant.

Cette étude, la première publiée sur le gène GPR179, ouvre la voie à des recherches sur sa fonction précise, qui pourraient conduire à une meilleure compréhension des mécanismes de traitement de l'information visuelle et à des pistes thérapeutiques.

Elle paraît le 10 février 2012 dans la revue American Journal of Human Genetics.
La cécité nocturne congénitale stationnaire est une maladie rare, d'origine génétique, qui se déclare dès la naissance. Elle est causée par une transmission défectueuse du signal lumineux dans la rétine, particulièrement handicapante dans des conditions de faible luminosité. Aucun traitement n'est pour l'instant disponible.

Pour comprendre l'origine génétique de la maladie, l'étude a été centrée sur des familles atteintes de la forme « complète » de la maladie qui entraîne la cécité nocturne la plus sévère. Dans un premier temps, les scientifiques ont réalisé pour un petit nombre de patients un séquençage exomique complet, une technique de nouvelle génération qui permet de décoder l'ensemble des gènes d'une personne.
Cette analyse a révélé la présence de mutations du gène GPR179, encore jamais observées.

Dans un deuxième temps, des mutations de GPR179 ont été recherchées pour une large cohorte de malades suivis par des centres cliniques du monde entier. Ces travaux, menés en particulier, au Centre de Référence Maladies Rares / Centre d'Investigation Clinique du CHNO

des Quinze-Vingts, ont confirmé la présence de mutations du gène GPR179 pour trois familles supplémentaires.

La fonction du gène GPR179 est pour l’instant inconnue mais les résultats préliminaires suggèrent un rôle cellulaire unique, distinct des autres gènes impliqués jusqu’à présent dans la cécité nocturne congénitale stationnaire. L’identification de son implication dans cette pathologie en fait un candidat de choix comme marqueur biologique. Il facilitera le diagnostic permettant d’écarter d’autres pathologies se manifestant aussi par une cécité nocturne, comme la rétinopathie pigmentaire, plus fréquente et plus sévère.

Fruit d’une collaboration internationale de grande ampleur, ces travaux ont été réalisés grâce au soutien de Rétina France, la Fondation Voir & Entendre, la Foundation Fighting Blindness et du GIS-maladies rares.