

Analyses génétiques et recherche des auto-anticorps chez les patients avec une spondylarthrite axiale (maladie de Bechterew)

Détails du projet

Personne responsable	Dr. Michael NISSEN, Service de Rhumatologie, Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG)
Centres participants	Tous les centres de rhumatologie de la Suisse participant au registre "SCQM".
Maladies concernées	Spondylarthrite axiale (maladie de Bechterew).
Durée du projet	2 ans
Coût total du projet	88'000 CHF

Le but de la recherche ?

Le but de ce projet est de déterminer la sensibilité et la spécificité de différents auto-anticorps dans la spondylarthrite axiale. Nous allons rechercher des auto-anticorps bien connus (anti-CCP), mais également de nouveaux auto-anticorps, (anti-CarP, anti-PAD3). Cette étude prospective et observationnelle utilisera des données du registre suisse appelé « Swiss Clinical Quality Management » (SCQM). Ensuite, nous allons corréliser la présence des auto-anticorps avec les caractéristiques cliniques, les données épidémiologiques (comme du tabac), les données radiographiques et finalement les données génétiques (étude d'associations pangénomiques – GWAS).

Pourquoi cette recherche est importante ?

Environ une personne sur 50 est diagnostiquée avec une spondylarthrite axiale (axSpA), également connue comme spondylarthrite ankylosante ou maladie de Bechterew. L'axSpA est une maladie rhumatismale chronique et incurable, qui touche particulièrement de jeunes adultes et qui mène souvent à une fusion (ankylose) de la colonne.

Le diagnostic est fréquemment difficile car la plupart des patients ne montrent pas de signes d'inflammation dans la prise de sang et les radiographies sont généralement normales au début. Etant donné que la mise en place d'un traitement efficace est entravée par un délai diagnostique, il est crucial d'identifier des nouveaux biomarqueurs qui permettront un diagnostic précoce, ainsi qu'une meilleure évaluation de l'activité de la maladie, le pronostic et la réponse au traitement.

Bien que la spondylarthrite ne soit pas généralement considérée comme une maladie auto-immune, les chercheurs reconnaissent de plus en plus que les auto-anticorps sont parfois retrouvés chez ces patients.

L'axSpA est causée par une combinaison de facteurs génétiques, immunologiques et environnementaux, dont la plupart n'avaient pas été identifiés. La présence du gène HLA-B27, qui est le seul gène recherché actuellement, augmente la probabilité de développer l'axSpA et est retrouvé chez la majorité des patients. Néanmoins, 90% des gens avec ce gène ne vont jamais développer la maladie. Il existe plus de 100 autres gènes associés à l'axSpA qui nécessitent une caractérisation supplémentaire avant d'être utiles dans la pratique quotidienne.

Cette recherche apportera quels avantages aux patients ?

L'identification des nouveaux biomarqueurs permettra au clinicien de confirmer le diagnostic de façon précoce et d'identifier les patients avec une maladie plus sévère et agressive, afin de caractériser le groupe de patients qui nécessite une thérapie intensive et précoce. En conséquence, les patients seront soulagés plus rapidement et manifesteront moins de complications dans le futur.

De plus, toutes ces données seront à disposition pour des projets de recherche réalisés à l'avenir par d'autres investigateurs suisses travaillant avec le registre SCQM.