

Le déficit familial isolé en GH (étude moléculaire)

SGHAIRI.E, NEFFATI.F, NAJJAR.MF Laboratoire de biochimie, CHU Fattouma BOURGUIBA MONASTIR

Introduction

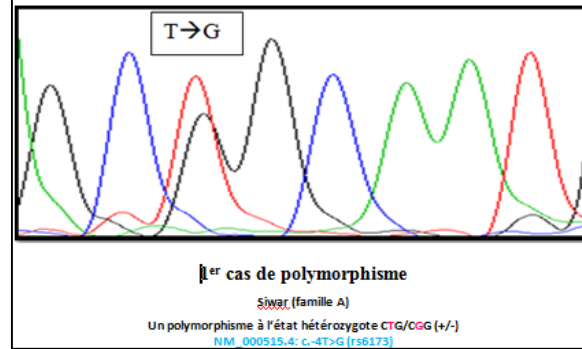
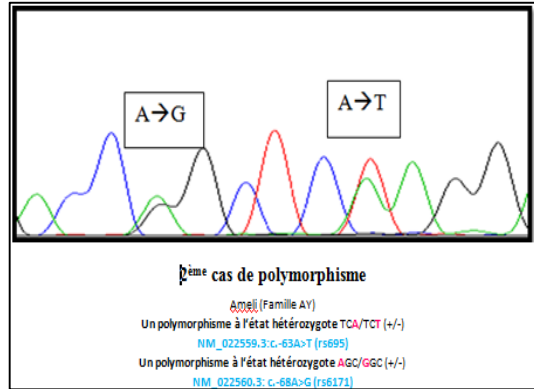
La prévalence du déficit isolé en GH est estimée à 1/10 000 à 1/4000 naissances dont 3 à 30% sont des cas familiaux, suggérant une origine génétique. Le diagnostic du déficit familial en GH repose sur l'étude des données cliniques, biologiques et moléculaires des membres vivants de chaque famille renfermant aux moins deux membres étiquetés déficit

Matériel et méthodes

La population d'étude renferme 7 familles choisies par la présence d'au moins 2 déficitaires connus ou ayant une morphologie en faveur du déficit, après avoir contacté le service de pédiatrie au CHU "Fattouma Bourguiba" de Monastir. L'étude moléculaire, qui a ciblé le gène GH-1 (5 exons et 4 introns) a été réalisée au service de biochimie à l'hôpital d'enfants "Bechir Hamza" à Tunis. Par défaut d'amorces, nous n'avons séquençé que les 4 premiers exons.

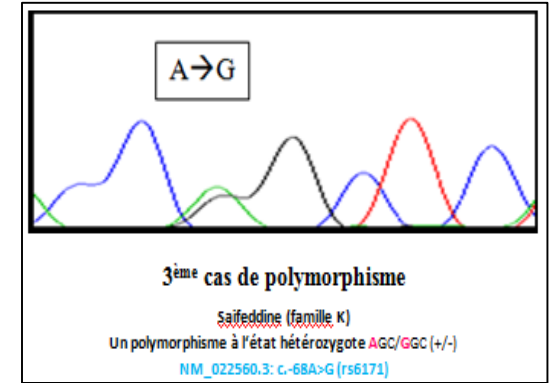
Résultats

Le séquençage du gène GH-1 n'a été réussi que chez 24 membres, soit 70% de la population. Le séquençage des exons 3 et 4 n'a pas objectivé une anomalie particulière. Pour l'exon 2, le séquençage était non concluant.



Notre étude moléculaire n'a pas isolé, ni une mutation, ni une modification liée directement au déficit. En fait le séquençage du gène GH-1 qui n'a pas concerné l'ensemble des exons (exon 5 n'était pas séquençé).

Le séquençage de l'exon 1 a révélé des polymorphismes chez 3 membres (CTG / CGG, TCA / TCT, AGC / GGC, AGC / GGC).



L'absence des amorces spécifiques et la qualité des prélèvements étaient les principales contraintes de l'analyse moléculaire sur le plan pratique ainsi que le séquençage d'un seul gène n'est pas suffisant pour savoir l'anomalie moléculaire qui est rattachée au déficit en GH.

conclusion

Le bilan étiologique du déficit familial isolé en GH implique entre autre, l'étude moléculaire non seulement du gène GH-1 mais aussi d'autres gènes tels que celui du GHRH-R et du GHS-R.