

Détails Centre de Compétence CHU de Brest

Le centre de compétence s'appuie sur deux expertises complémentaires présentes dans le service de Génétique Médicale et de Biologie de la Reproduction du CHU de Brest: la génétique clinique (Dr Marc PLANES) et la génétique moléculaire (Dr Emmanuelle MASSON).

Ce service est composé de cinq unités : i) génétique clinique, ii) génétique chromosomique, iii) biologie de la reproduction, iv) génétique moléculaire, v) histocompatibilité.

Le laboratoire (ou unité) de génétique moléculaire est impliqué dans le diagnostic moléculaire des pancréatites chroniques depuis plus de 20 ans. En effet, après avoir localisé en 1996 le premier gène impliqué dans la pancréatite héréditaire sur le chromosome 7, le laboratoire de génétique du CHU de Brest s'est attaché à identifier les autres gènes impliqués dans la survenue des pancréatites chroniques, et à mieux comprendre les mécanismes mutationnels responsables de la pathologie. Ces travaux de recherche menés en collaboration avec l'équipe INSERM UMR1078 « Génétique, Génomique fonctionnelle et Biotechnologies », ont permis de mieux comprendre les bases moléculaires et physiopathologiques des pancréatites chroniques héréditaires et d'interpréter l'impact fonctionnel des variations génétiques identifiées dans les différents gènes. Notre expertise dans le domaine est reconnue et a permis d'obtenir la labellisation de Laboratoire de Biologie Médicale de Référence pour le diagnostic moléculaire des pancréatites chroniques (arrêté du 15 juillet 2021). Ce diagnostic est actuellement réalisé sous la responsabilité du Docteur Emmanuelle MASSON, biologiste médical dans le service, ce qui correspond à une activité de 700 patients/an en moyenne. Le recrutement est national : plus de 90% des patients sont extérieurs à la région Bretagne. L'implication du service dans l'identification de nouveaux gènes a permis de faire évoluer rapidement et régulièrement le panel de gènes étudiés en diagnostic, permettant ainsi de proposer une meilleure prise en charge des patients.