

Département
Relations
Extérieures

Service Communication Recherche
Nancy Dath, T : +32 (0)2 650 92 03, +32 (0) 473 97 22 56
M : ndath@ulb.ac.be
Nathalie Gobbe, T : +32 (0)2 650 92 06, +32 (0)474 84 23 02
M : ngobbe@ulb.ac.be

Communiqué de presse

Bruxelles, le 12 octobre 2017

Nouveau type de diabète causé par une mutation génétique

La recherche scientifique au ULB Center for Diabetes Research et à l'Hôpital Erasme de l'ULB conduit à l'identification d'un nouveau type de diabète causé par une mutation dans le gène RFX6. Les résultats sont publiés dans la revue scientifique *Nature Communications*.

Des chercheurs du **ULB Center for Diabetes Research – Faculté de Médecine** et de **l'Hôpital Erasme de l'ULB, ensemble avec des collègues** de l'Université d'Exeter (Royaume-Uni), de l'Université d'Helsinki (Finlande) et de l'Université de Kyoto (Japon), ont identifié un nouveau type de diabète causé par une mutation dans le gène RFX6.

Les individus qui portent la mutation RFX6 ont une forte probabilité de développer un diabète: il peut commencer tôt, avant l'âge de 20 ans et, à l'âge de 50 ans, 80% ont développé la maladie. Ce diabète est transmis des parents aux enfants et peut affecter de nombreuses générations dans la même famille. Le diabète RFX6 nécessite souvent un traitement par insuline car les patients ont une réduction de la sécrétion d'insuline par le pancréas. **Dr Miriam Cnop**, professeur au ULB Center for Diabetes Research et à l'Hôpital Erasme, a identifié chez ces patients une production réduite de l'hormone GIP qui stimule la sécrétion d'insuline. L'hormone GIP est produite par l'intestin après les repas et est un régulateur important de la sécrétion d'insuline. Le diabète RFX6 est le premier type de diabète découvert à être lié à une production réduite de GIP. L'identification de ce nouveau mécanisme de maladie suggère que les analogues de GIP (c'est-à-dire des médicaments ayant une structure similaire à GIP) peuvent constituer une nouvelle option thérapeutique chez les patients atteints de diabète RFX6. Ces nouvelles observations soulignent l'importance d'identifier des formes spécifiques de diabète afin de fournir une thérapie personnalisée aux patients diabétiques.

Les résultats sont publiés dans la revue scientifique *Nature Communications*.

Heterozygous *RFX6* protein truncating variants are associated with Maturity-Onset Diabetes of the Young (MODY) with reduced penetrance

Kashyap A Patel, Jarno Kettunen, Markku Laakso, Alena Stančakova, Thomas W Laver, Kevin Colclough, Matthew B Johnson, Marc Abramowicz, Leif Groop, Paivi J. Miettinen, Maggie H Shepherd, Sarah E Flanagan, Sian Ellard, Nobuya Inagaki, Andrew THattersley, Tiinamaija Tuomi, Miriam Cnop, Michael N Weedon

DOI: 10.1038/s41467-017-00895-9

Contact scientifique :

Miriam Cnop
Université libre de Bruxelles – Faculté de Médecine
ULB Center for Diabetes Research
00 32 2 555 63 05 – mcnop@ulb.ac.be