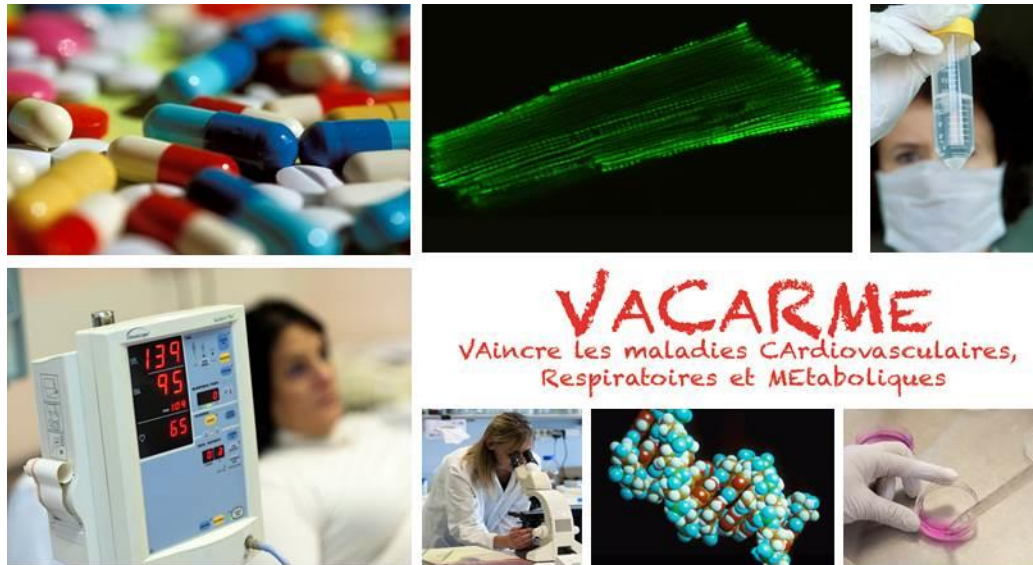


GAIA – I CAN : des formes familiales à la physiopathologie des anévrismes intracrâniens



Romain Bourcier, Cédric Lenoble, Benjamin Daumas Duport, Hubert Desal
CHU de Nantes - INSERM - UMR 1087

Protocole : Etape clinique

Recrutement des AIC dans les services de Neuroradiologie

CHU de Nantes, Bordeaux, Créteil, Angers, Tours, Poitiers, Rennes et Rouen.

- Consultation pour AIC non rompu
- Hospitalisation pour rupture AIC

Interrogatoire systématique sur ATCD familiaux

- Pour les « grandes » familles - Cs génétique propositus – Exclusion Dg. Sdmique connu PKAD, ED, Marfan, AOS → dépistage signes cliniques (cutané, articulaire ...) voire séquençage + **paraclinique approfondi +++**
- Prise de contact avec les apparentés → informations + recueil du consentement
 - IRM
 - Prélèvement sanguin : 4 tubes EDTA
 - Questionnaire simple (habitus, ATCD, tabac, HTA, OH...)



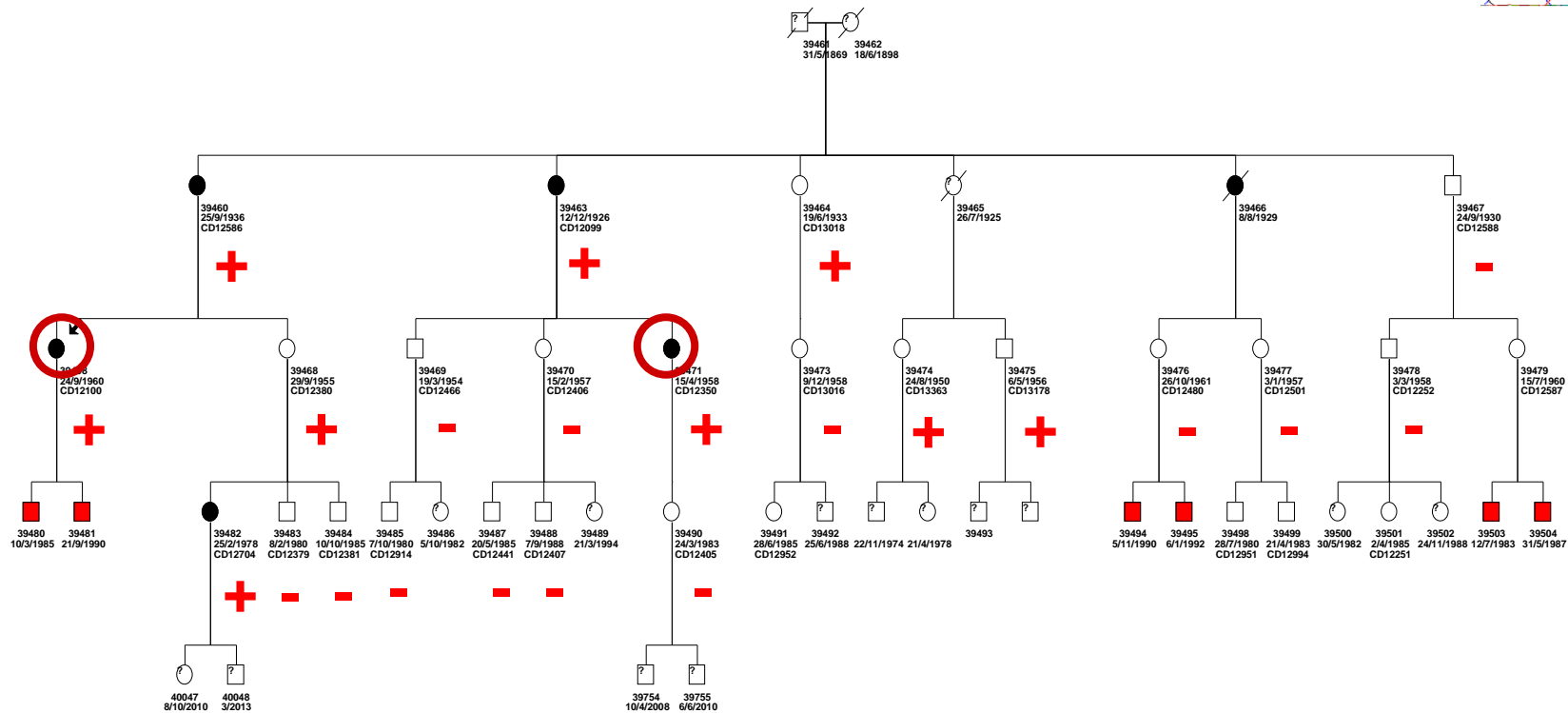
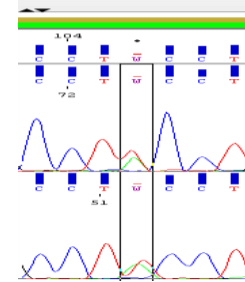
Phénotypage précis

Projet GAIA, depuis 2013

- Recrutement multicentrique
 - Nantes, Angers, Tours, Bordeaux, Rennes, Poitiers, Créteil,
102 familles recrutées
- Dépistage des apparentés sains par IRM
 - > 400 IRM réalisées**
- Analyse génétique par séquençage d'exome
 - 12 exomes séquencés ds 4 familles**

**➔ Variations génétiques transmises
à l'origine des formes familiales d'AIC**

Un « gène » en lien avec l'angiogénèse et stress oxydant « ségrège »



Variation rare (1/120 000) et délétère (STOP)

ANR 2015

ICAN: Understanding the pathophysiology of Intracranial Aneurysm





Cohorte nationale des AIC The ICAN project



- Initialement centré sur familiales et génétique
→ comprendre la physiopathologie des **AIC au sens large**.
- Réseau national → recrutement de cas **familiaux ET sporadiques**
- Recueil de données **cliniques, biologiques, et d'imagerie**
→ validation de gènes candidats
→ exploration de nouvelles voies de signalisation



Objectif : 1500 patient/ an

Le réseau
ICAN



30 Mars : SFNR à Paris → Réunion de lancement
1^{er} Mai : début des inclusions



TRIAL

Understanding the pathophysiology of intracranial aneurysm: The ICAN project

Bourcier R(1-2), Chatel S(2), Bourcereau E(2), Le Marec H(2-3), , Daumas DuportB(1), Sevin-Allouet M(4), Guillon B(4), Roualdes V(5), Riem T(5), Isidor B(6), Lebranchu P(7), Connault J(8), Le Tourneau T(2-3), Gaignard A(2), Redon R(2), Desal H(1-2)

and the ICAN Investigators

- 1-Neuroradiological department, University Hospital of Nantes, France
- 2-INSERM Unit 1087, "L'institut du thorax"
- 3-Cardiology department, University Hospital of Nantes, France
- 4-Neurology department, University Hospital of Nantes, France
- 5-Neurosurgery department, University Hospital of Nantes, France
- 6-Clinical genetics department, University Hospital of Nantes, France
- 7-Ophthalmologic department, University Hospital of Nantes, France
- 8-Vascular medicine department, University Hospital of Nantes, France



Remerciements



Service de Neuroradiologie du CHU de Nantes : Hubert Desal, Benjamin Daumas-Duport, Alina Lintia, Frédérique Toulgoat, Elisabeth Auffray-Calvier, Cédric Lenoble, Vincent Lallinec, Alexis Moles



CIC THORAX Génétique du CHU de Nantes: Emmanuelle Bourcereau, Guenola Coste, Maud Rosso, Aurélie Thollet



DRCI du CHU de Nantes : Léa Ferrand



INSERM UMR 1087/ CNRS UMR 6291, « l'institut du thorax » : Stéphanie Chatel, Richard Redon, Gervaise Loirand, Hervé Le Marec, Stéphanie Bonnaud, Solena Le Scouarnec, Mathilde Karakachoff, Sandrine Heurtebise-Chrétien, Estelle Baron, Gilliane Chadeuf, Christian Dina, Floriane Simonet, Pierre Lindenbaum, Vimla Mayoura, Séverine Abramatic, Antoine Rimbart, Portero Vincent, Xavier Daumy



CERVCO – Anne Joutel



The GAIA Investigators : Garnier-Viarouge MP, Pasco A, Lacour M, Velasco S, Boucebci S, Herbreteau D, Papagiannaki C, Bibi R, Gauvrit JY, Ferre JC, Raoult H, Gallas S, Berge J et Barreau X.



Fondation GENAVIE : Vimla Mayoura



Plateforme génomique : Audrey Donnart, Laetitia Duboscq

