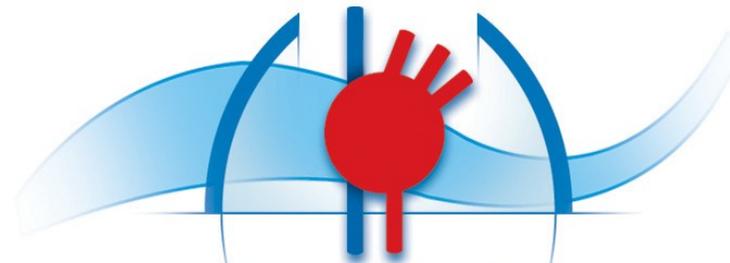


# La recherche clinique et moléculaire sur les maladies rythmiques héréditaires



**l'institut du thorax**

Unité Inserm UMR 1087-CNRS UMR 6291  
CENTRE DE REFERENCE POUR LA PRISE EN CHARGE  
DES MALADIES RYTHMIQUES HEREDITAIRES

**Pr Vincent Probst**

# Généralités

- Les maladies rythmiques héréditaires font parties des maladies rares
- Peu d'informations sont disponibles sur ces pathologies
- L'ambition de la recherche est multiple:
  - ✓ Mieux comprendre les bases physiopathologiques
  - ✓ Développer de nouveaux outils diagnostiques
  - ✓ Mieux évaluer le risque rythmique
  - ✓ Proposer des prises en charge thérapeutiques mieux adaptées

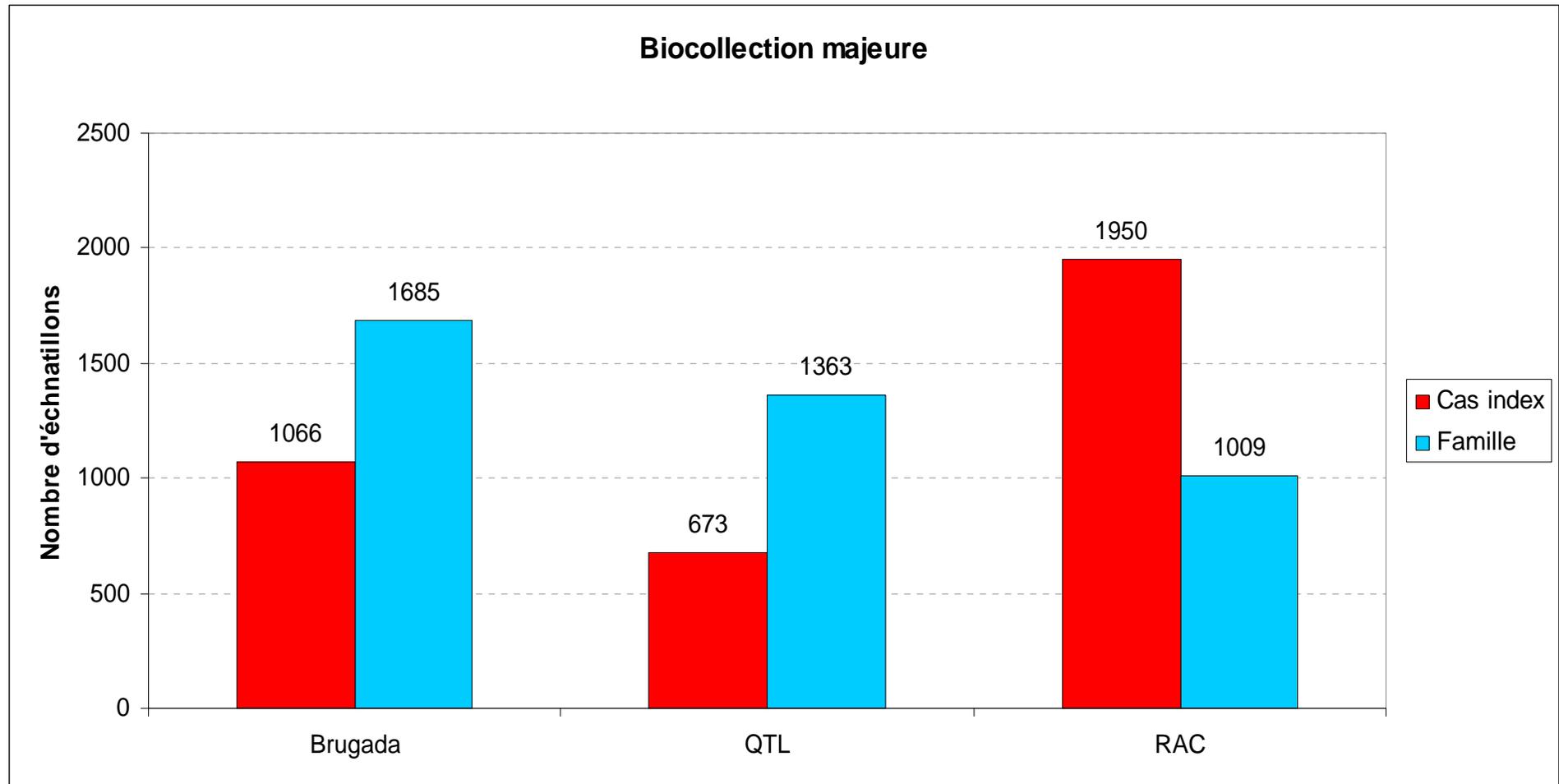
# Organisation pour ce type de recherche

- Nécessité de constitution de grandes bases de données pour mieux connaître ces pathologies
- Travail collaboratif en réseau
- Collaboration étroite entre cliniciens et généticiens
- Collaboration avec les patients et les associations

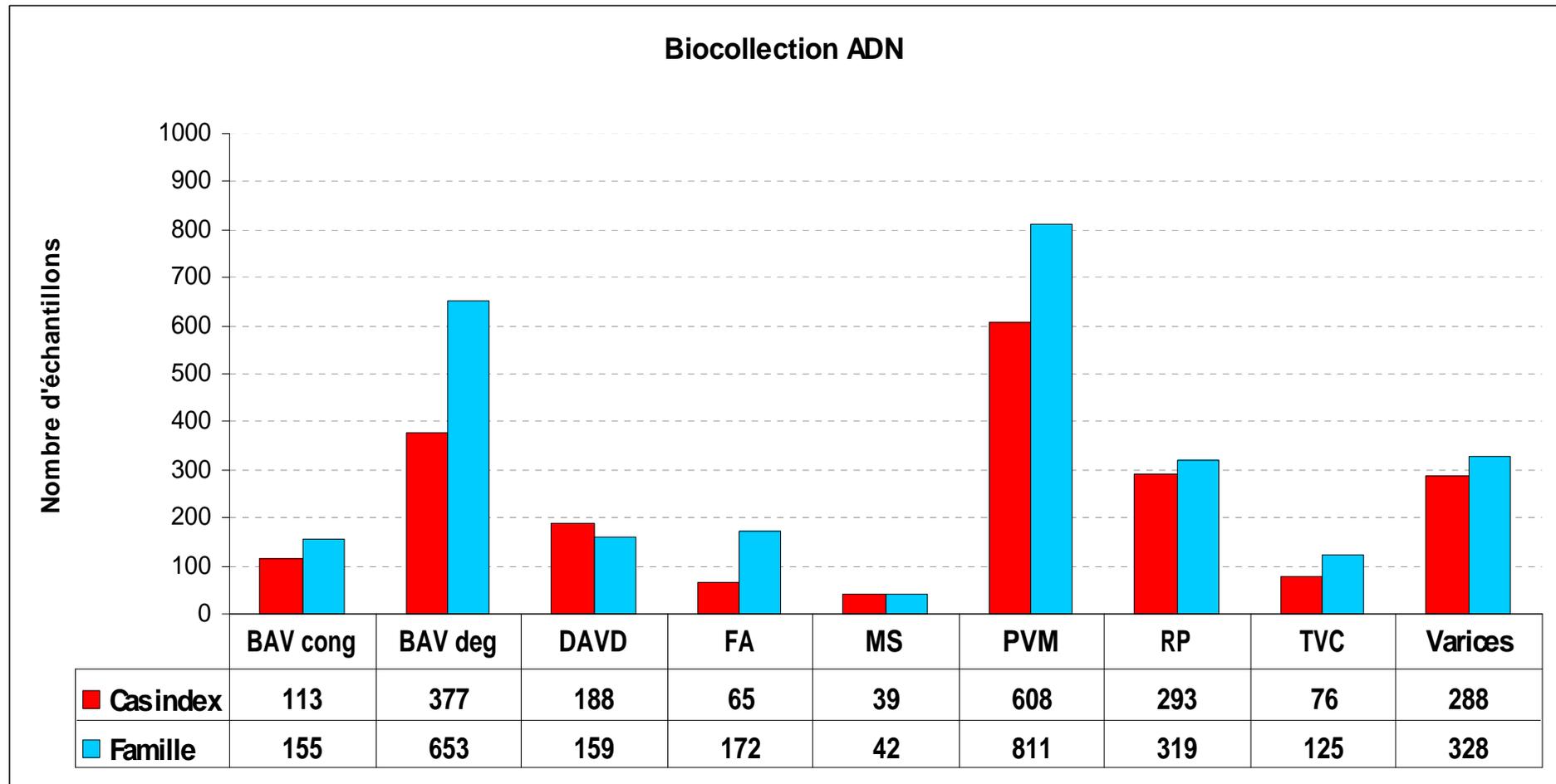
# Organisation du réseau

- Basée sur la participation des centres de compétences
- Mise en réseau d'un outil informatique commun sécurisé
- Mise en place d'une plateforme pour les biocollections

# L'une des plus importantes biocollection au monde



# L'une des plus importantes biocollection au monde



# L'équipe



**Pr Vincent Probst**  
*Responsable du CIC  
Thorax – Centre de ref*



**Pr Hervé Le Marec**  
*Investigateur*



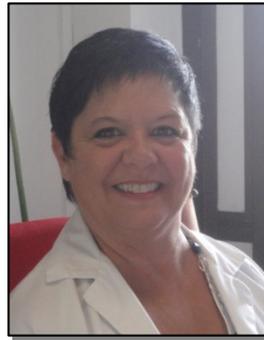
**Stéphanie Chatel**  
*Coordinatrice projet*



**Noémie Bourgeais**  
*Secrétaire médicale*



**Emmanuelle  
Bourcereau**  
*IRC*



**Christine  
Fruchet**  
*IRC*



**Monique  
Longépée-Dupas**  
*IRC*



**Annabelle  
Rajalu**  
*IRC*



**Swanny  
Fouchard**  
*ARC*

# Nos principaux projets

- **Genechoc**: identification des marqueurs génétiques impliqués dans la survenue de choc
- **FASTER**: identification des variants génétiques impliqués dans la mort subite extra-hospitalière

# Syndrome du QT long

- Identification des facteurs génétiques impliqués dans la modulation du risque rythmique chez les patients atteints d'un syndrome du QT long
- Valeur respective de l'épreuve d'effort et du test à l'adrénaline chez les patients atteints d'un syndrome du QT long de type 1 et 2

# Syndrome de Brugada

- Étude QUIDAM: évaluation de l'intérêt de la Quinidine dans le syndrome de Brugada
- Identification des variants fréquents impliqués dans le syndrome de Brugada
- Evaluation des marqueurs électriques de pronostic dans le syndrome de Brugada

# Repolarisation précoce

- Identification des formes héréditaires de repolarisation précoce
- Identification des facteurs génétiques impliqués dans le syndrome de repolarisation précoce
- Evaluation des facteurs cliniques et électriques impliqués dans le syndrome de repolarisation précoce