



ARNAUD FERNANDEZ

Médecin co-coordonateur
du Centre de Référence
Maladies Rares à Expression
Psychiatrique (PsyRare)
pédiatrique de Nice et
médecin responsable
du Centre Expert du
Psychotraumatisme
Pédiatrique (CE2P) de Nice

Montant attribué : 10 000 €

Directeur de recherche: Pr
Florence Askenazy, CobTeK
UniCA, Fondation Lenal –
Hôpital pour enfants, Nice

« SCHIZOPHRÉNIE À DÉBUT PRÉCOCE ASSOCIÉE À UN TROUBLE DU SPECTRE DE L'AUTISME : EXPLORATION DU PROFIL CLINIQUE (PHÉNOTYPE) ET GÉNÉTIQUE PAR UNE APPROCHE FAMILIALE DE SÉQUENÇAGE DE L'ADN (GÉNOME ENTIER) EN POPULATION FRANÇAISE »

La schizophrénie à début très précoce (STP), qui survient avant l'âge de 13 ans, est une forme rare et sévère de schizophrénie, touchant environ un enfant sur 10 000. Cette maladie est souvent associée à des troubles neurodéveloppementaux, comme le trouble du spectre de l'autisme (TSA). La génétique joue un rôle important dans cette forme de schizophrénie, caractérisée par une haute héritabilité. Ce projet de recherche vise à explorer en profondeur les aspects cliniques et génétiques des patients atteints de STP et de leurs familles. À travers une étude menée dans plusieurs centres en France, nous avons inclus 35 patients pour des évaluations psychiatriques et neurocognitives, ainsi que pour une analyse génétique détaillée par séquençage du génome entier. Les premiers résultats révèlent une forte prévalence de troubles neurodéveloppementaux et psychiatriques parmi les patients. Sur le plan génétique, des anomalies (mutations) ont été identifiées, offrant des pistes pour mieux comprendre la maladie. L'objectif ultime de cette recherche est d'améliorer la précision des diagnostics et de constituer une base de données génétique dédiée à la STP. Cette base servira de référence pour de futures études à grande échelle, avec l'espoir de développer des interventions thérapeutiques ciblées et personnalisées pour ces jeunes patients.