



## Mécanismes génétiques à l'origine de la variabilité phénotype de la Néoplasie Endocrinienne Multiple de type 2

Nicolas SAHAKIAN

La néoplasie endocrinienne multiple de type 2 est une maladie génétique provoquant des tumeurs endocrines de plusieurs localisations différentes (thyroïde, surrénales, parathyroïde), pouvant être à l'origine de métastases, ou pour les formes bénignes, d'une diminution majeure de la qualité de vie. Dans certaines formes, les patients peuvent également présenter des atteintes non endocriniennes, par exemple digestives, avec une occlusion présente dès les premiers jours de vie. Ces atteintes peuvent également concerner les yeux avec une absence de larmes et une baisse de vision, les muscles avec une diminution de la force musculaire des jambes, ou les os avec des malformations thoraciques ou des pieds. Même si le gène à l'origine de la néoplasie endocrinienne multiple de type 2 est connu (gène RET), nous ne comprenons pas pourquoi certains patients développent certaines atteintes alors que d'autres semblent protégés et n'en développeront jamais. Ce projet a pour objectif de créer un registre national exhaustif des patients porteurs de néoplasie endocrinienne multiple de type 2 en France, en impliquant tous les Centres experts impliqués dans la prise en charge de ce syndrome, et ce afin de mieux caractériser les principales atteintes

tumorales endocriniennes et non endocriniennes de ce syndrome, et d'essayer d'identifier les raisons pour lesquelles certains patients semblent moins à risque de développer ces atteintes. Nous espérons également que nos résultats pourront apporter une nouvelle méthode pour mieux comprendre les différences d'atteintes chez les patients porteurs de pathologie endocrine digestive d'origine génétique.