



## COMMUNIQUÉ DE PRESSE

Strasbourg, le 1<sup>er</sup> décembre 2020

### **Le Prix de l'Académie Nationale de Médecine 2020 décerné au Pr Seiamak BAHRAM,**

professeur de Médecine (Immunologie) à l'Université de Strasbourg,  
directeur de l'U1109 de l'INSERM, du LabEx Transplantex, porteur du projet  
*PACIFIC* et chef de service d'immunologie aux Hôpitaux Universitaires de  
Strasbourg

Le Prix de l'Académie Nationale de Médecine consacre plusieurs découvertes récentes réalisées au sein du laboratoire d'Immunologie des Hôpitaux universitaires de Strasbourg et de l'Unité 1109 de l'INSERM, grâce à l'application des techniques de biologie de haut débit – de séquençage d'exomes aux analyses multi-OMICS – dans la dissection moléculaire de diverses pathologies ayant affaire à l'immunologie et à l'hématologie.

Internationalement reconnu pour sa découverte de nouveaux gènes d'histocompatibilité chez l'homme dans le cadre des greffes d'organes, le Pr Seiamak Bahram a également orienté ses recherches depuis plusieurs années vers la génétique des maladies immunitaires et hématologiques en appliquant des approches haut-débit, notamment dans le séquençage des génomes, et des approches dites multiomiques.

La complémentarité de ces techniques de biologie haut-débit a permis l'identification du défaut génétique de certaines maladies comme les formes graves de neutropénie congénitale qui se caractérisent par un déficit sévère en globules blancs.

Ses travaux concernent aussi bien les pathologies monogéniques que celles dites complexes. Ainsi, pour les maladies auto-immunes dont les causes sont souvent multifactorielles et pour lesquelles le séquençage du génome seul ne permet pas d'identifier systématiquement le gène défectueux, l'application massive et inédite de ces technologies multiomiques, qui étudient la globalité d'un système, s'est révélée essentielle pour réussir à en identifier le processus pathogène.

#### **« L'identification de cette nouvelle maladie immunitaire va aussi permettre de progresser dans l'étude du déficit des globules blancs lors de chimiothérapie »**

*« En étudiant trois cas pédiatriques graves de déficit en globules blancs, nous avons réussi à décrire une nouvelle maladie et son phénotype complet, précise le Pr Bahram. Nous avons en effet identifié un gène, SRP54, dont les mutations provoquent une forme sévère de neutropénie congénitale. Cette découverte ouvre une nouvelle voie pour étudier le déficit en globules blancs et pour essayer de trouver un traitement qui permettrait de palier au déficit de ce gène. Mais il peut aussi être intéressant pour les patients atteints de cancer qui ont une chute du niveau de leurs globules blancs au cours d'un traitement par chimiothérapie. »*

L'identification d'un nouveau déficit immunitaire primitif causé par des mutations du gène NCKAP1L a également permis d'expliquer l'état hyperinflammatoire qui peut être associé à cette nouvelle maladie. « Non seulement c'est important pour les parents de mettre un nom sur la maladie de leur enfant mais cela ouvre aussi des champs pour la thérapeutique et le diagnostic prénatal. »

#### **CONTACT PRESSE**

**Hélène BRAEUNER**

03 88 11 64 12

presse@chru-strasbourg.fr

Des centaines de cas du monde entier sont soumis chaque année au laboratoire du Pr Bahram qui s'intéresse aussi au système immunitaire chez l'enfant et l'adulte et a lancé, à ce titre, le projet du futur institut PACIFIC (<http://www.ihu-pacific.org/>) visant à amener ces approches multiomiques auprès du patient individuel. « *Nous souhaitons rassembler en un même lieu les médecins qui suivent les patients, le laboratoire qui réalise le diagnostic et les plateformes et unités de recherche, afin que le patient ne subisse plus d'errances de diagnostics et profite des meilleures avancées de la recherche en la matière. Comme pour les cas pédiatriques pour lesquels nous avons appliqué les procédés multiomiques, le dispositif clinique de PACIFIC permettra à la recherche d'être utile et applicable à chaque cas de patient.* »

PubMed Results

Items 1-5 of 5 ([Display the 5 citations in PubMed](#))

1. [NCKAP1L defects lead to a novel syndrome combining immunodeficiency, lymphoproliferation, and hyperinflammation.](#)

Castro CN, Rosenzweig M, Carapito R, Shahrooei M, Konantz M, Khan A, Miao Z, Groß M, Tranchant T, Radosavljevic M, Paul N, Stemmelen T, Pitoiset F, Hirschler A, Nespola B, Molitor A, Rolli V, Pichot A, Faletti LE, Rinaldi B, Friant S, Mednikov M, Karazum H, Aman MJ, Carapito C, Lengerke C, Ziaee V, Eyaid W, Ehl S, Alroqi F, Parvaneh N, Bahram S.

J Exp Med. 2020 Dec 7;217(12):e20192275. doi: 10.1084/jem.20192275.

PMID: 32766723 **Free PMC article.**

2. [An unusually high substitution rate in transplant-associated BK polyomavirus in vivo is further concentrated in HLA-C-bound viral peptides.](#)

Domingo-Calap P, Schubert B, Joly M, Solis M, Untrau M, Carapito R, Georgel P, Caillard S, Fafi-Kremer S, Paul N, Kohlbacher O, González-Candelas F, Bahram S.

PLoS Pathog. 2018 Oct 18;14(10):e1007368. doi: 10.1371/journal.ppat.1007368. eCollection 2018 Oct.

PMID: 30335851 **Free PMC article.**

3. [Multi-OMICS analyses unveil STAT1 as a potential modifier gene in mevalonate kinase deficiency.](#)

Carapito R, Carapito C, Morlon A, Paul N, Vaca Jacome AS, Alsaleh G, Rolli V, Tahar O, Aouadi I, Rompais M, Delalande F, Pichot A, Georgel P, Messer L, Sibilia J, Cianferani S, Van Dorsselaer A, Bahram S.

Ann Rheum Dis. 2018 Nov;77(11):1675-1687. doi: 10.1136/annrheumdis-2018-213524. Epub 2018 Jul 20.

PMID: 30030262 **Free PMC article.**

4. [Mutations in signal recognition particle SRP54 cause syndromic neutropenia with Shwachman-Diamond-like features.](#)

Carapito R, Konantz M, Paillard C, Miao Z, Pichot A, Leduc MS, Yang Y, Bergstrom KL, Mahoney DH, Shardy DL, Alsaleh G, Naegely L, Kolmer A, Paul N, Hanauer A, Rolli V, Müller JS, Alghisi E, Sauteur L, Macquin C, Morlon A, Sancho CS, Amati-Bonneau P, Procaccio V, Mosca-Boidron AL, Marle N, Osmani N, Lefebvre O, Goetz JG, Unal S, Akarsu NA, Radosavljevic M, Chenard MP, Rialland F, Grain A, Béné MC, Eveillard M, Vincent M, Guy J, Faivre L, Thauvin-Robinet C, Thevenon J, Myers K, Fleming MD, Shimamura A, Bottollier-Lemallaz E, Westhof E, Lengerke C, Isidor B, Bahram S.

J Clin Invest. 2017 Nov 1;127(11):4090-4103. doi: 10.1172/JCI92876. Epub 2017 Oct 3.

PMID: 28972538 **Free PMC article.**

5. [Matching for the nonconventional MHC-I MICA gene significantly reduces the incidence of acute and chronic GVHD.](#)

Carapito R, Jung N, Kwemou M, Untrau M, Michel S, Pichot A, Giacometti G, Macquin C, Ilias W, Morlon A, Kotova I, Apostolova P, Schmitt-Graeff A, Cesbron A, Gagne K, Oudshoorn M, van der Holt B, Labalette M, Spierings E, Picard C, Loiseau P, Tamouza R, Toubert A, Parissiadis A,

Dubois V, Lafarge X, Maumy-Bertrand M, Bertrand F, Vago L, Ciceri F, Paillard C, Querol S, Sierra J, Fleischhauer K, Nagler A, Labopin M, Inoko H, von dem Borne PA, Kuball J, Ota M, Katsuyama Y, Michallet M, Lioure B, Peffault de Latour R, Blaise D, Cornelissen JJ, Yakoub-Agha I, Claas F, Moreau P, Milpied N, Charron D, Mohty M, Zeiser R, Socié G, Bahram S.

Blood. 2016 Oct 13;128(15):1979-1986. doi: 10.1182/blood-2016-05-719070. Epub 2016 Aug 22.

PMID: 27549307 **Free PMC article.** Clinical Trial.



A PROPOS DES HÔPITAUX UNIVERSITAIRES  
DE STRASBOURG (HUS) :  
**EXIGENCE ET INNOVATION  
AU SERVICE DU PATIENT**

Premier employeur d'Alsace, les HUS sont composés de cinq établissements. Ils assurent une mission de soin mais également de recherche et d'enseignement. Leur spécificité de Centre Hospitalier Régional Universitaire (CHRU) leur permet d'assurer aussi bien des soins courants à la population de Strasbourg et de ses environs, que de prendre en charge des patients aux maladies complexes ou rares issus de secteurs géographiques plus éloignés.

**Les HUS en 2019, ce sont :**

- ▶ **800 000** consultations
- ▶ **401** greffes
- ▶ **5 988** Accouchements
- ▶ **11 853** personnels, dont **2 948** médecins
- ▶ **1 316** professionnels formés dans les **7** écoles et instituts