

# NEM1 et Système Nerveux Central

*Dr Thomas GRAILLON MD, PhD MCU-PH, Service du Pr DUFOUR, Neurochirurgie Timone Adultes, AP-HM, Marseille Aix-Marseille Université - MMG (Marseille Medical Genomics) UMR1251 INSERM Faculté de Médecine, Marseille*

## Introduction

MEN-1 est une mutation autosomique dominante à forte pénétrance. Sont rapportés dans la littérature des cas de tumeurs du système nerveux central tels que les méningiomes et les épendymomes.

- Les données de la littérature médicale actuelle, bien que reconnaissant la mutation de MEN-1 comme facteur de risque de méningiomes demeurent très limitées (Asghrian et al., 2004). On retiendra en effet dans cette étude une prévalence élevée de méningiomes dans cette population MEN-1 dans 8% des cas. On retiendra également des "cases reports" de cas d'épendymomes sans authentiques séries ou chiffre de prévalence (Cuevas-Ocampo, 2017).
- La génomique des méningiomes a fait d'énormes progrès ces dernières années. MEN-1 n'est pas considéré actuellement comme une mutation à rechercher de manière systématique ds le cadre des méningiomes. Pourtant de multiples "case reports" rapportent l'association de méningiomes et d'adénomes hypophysaires, ce qui interpelle.

## Objectif

- Incidence, prévalence, pénétrance, associations avec les autres tumeurs impliquées dans MEN-1 ainsi que leur impact sur le pronostic de la maladie.
- Caractéristiques des méningiomes associés à MEN-1 + comparaison aux méningiomes sporadique par série appariée.
- Analyses génomiques pourront être réalisées afin de déterminer les mutations impliquées dans les méningiomes MEN-1/ non NEM1 en collaboration avec le Laboratoire de Biologie Moléculaire de l'Hôpital de La Conception, APHM, Marseille, Pr A.Barlier.

## Matériels et Méthodes

- Cohorte MEN-1 du groupe GTE tenue par le département clinique d'investigation de Dijon INSERM U866.
- Ré instruction des dossiers SNC.
- Appariement (2/1 ou 3/1) des patients avec méningiomes non MEN-1.
- Etudes génomiques.

## Résultats attendus

- Beaucoup