



institut
imagine
GUÉRIR LES MALADIES GÉNÉTIQUES

InIndex GR-Ex Constitution de collection d'échantillons biologiques

Sous-étude : ROPKip
Étude des mutations de PIEZO1 et KCNN4
associées à la stomatocytose déshydratée
héréditaire (Stomatocytose déshydratée)

Contacts utiles

- Promoteur : Institut Imagine
- Contact : Sandra Manceau
- Email : sandra.manceau@aphp.fr
- Investigateur coordonnateur : Pr Olivier Hermine
- Responsable scientifique : Dr Hélène Guizouarn

Important

- Participation gratuite
- Confidentialité garantie
- Possibilité d'arrêter à tout moment

La stomatocytose déshydratée, c'est quoi ?

La stomatocytose déshydratée est une maladie rare du sang où les globules rouges deviennent fragiles et se détruisent trop vite, causant une anémie. Cela vient d'un défaut génétique qui modifie leur membrane.

Qui peut participer ?

Patients adultes atteints d'une stomatocytose déshydratée (DHS) confirmée par des tests biologiques et génétiques (mutation des gènes PIEZO1 et/ou KCNN4)

Pourquoi participer ?

Cette étude cherche à mieux comprendre une maladie rare du sang appelée stomatocytose déshydratée. Elle est causée par des anomalies génétiques qui touchent les globules rouges et les rendent fragiles. Participer à cette étude permettra d'en savoir plus sur les causes de cette maladie et d'aider à améliorer sa prise en charge.

Pourquoi cette étude ?

Chez certaines personnes atteintes de stomatocytose déshydratée, des anomalies ont été trouvées dans deux gènes : PIEZO1 et KCNN4. Ces gènes contrôlent des "canaux ioniques" présents à la surface des globules rouges, qui régulent l'eau et les sels minéraux à l'intérieur de la cellule. L'étude veut comprendre comment ces anomalies modifient le fonctionnement des globules rouges et provoquent leur destruction prématurée (hémolyse).

Objectif :

- Mieux comprendre comment les mutations des gènes PIEZO1 et KCNN4 perturbent les échanges à travers la membrane des globules rouges.
- Identifier les différences entre les formes génétiques connues de la maladie.
- Tester de nouvelles pistes de traitement pour corriger ou limiter les effets de ces anomalies.

Comment ça se passe ?

- **Durée** : Janvier 2021 – octobre 2027
- **Nombre de participants** : 50

Organisation :

- Rajout de deux tubes de sang au moment du bilan sanguin dans le cadre de votre prise en charge médicale pour la biocollection (futures études) et le laboratoire de recherche.

Droits et choix

- Participation **volontaire**.
- Vous pouvez arrêter à **tout moment** sans conséquence sur vos soins.
- Vos données personnelles restent **confidentielles**.