

SFTS
2021

XXX^e CONGRÈS
MARSEILLE
24-26 novembre 2021
PALAIS DU PHARO

Emm : un nouveau système de groupe sanguin associé à des troubles neurodéveloppementaux

Romain Duval

Slim Azouzi
Thierry Peyrard

**Centre National de Référence pour les Groupes Sanguins (CNRGS)
UMR_S1134 - Inserm - Université de Paris**

SFTS

2021

XXX^e CONGRÈS
MARSEILLE

24-26 novembre 2021
PALAIS DU PHARO

Déclaration de conflits d'intérêts

Nom : **Duval Romain**



J'ai, ou ai eu durant les trois dernières années, une affiliation, des intérêts financiers ou autres intérêts avec un organisme industriel ou commercial de type :

☐ Rémunération / Bourse / Honoraires

☐ Orateur / Consultant

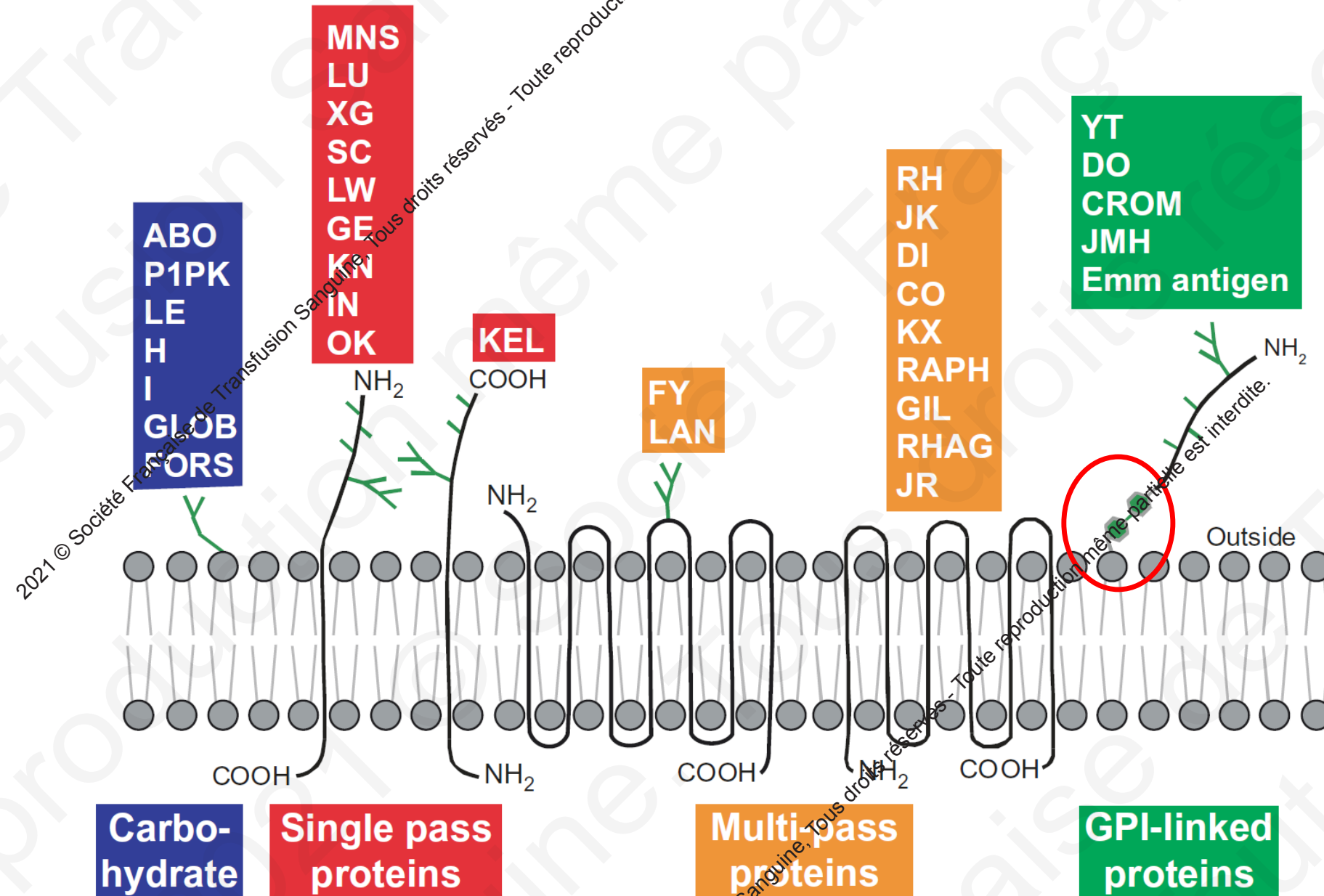
☐ Autre :

Nom de l'organisme / des organismes :

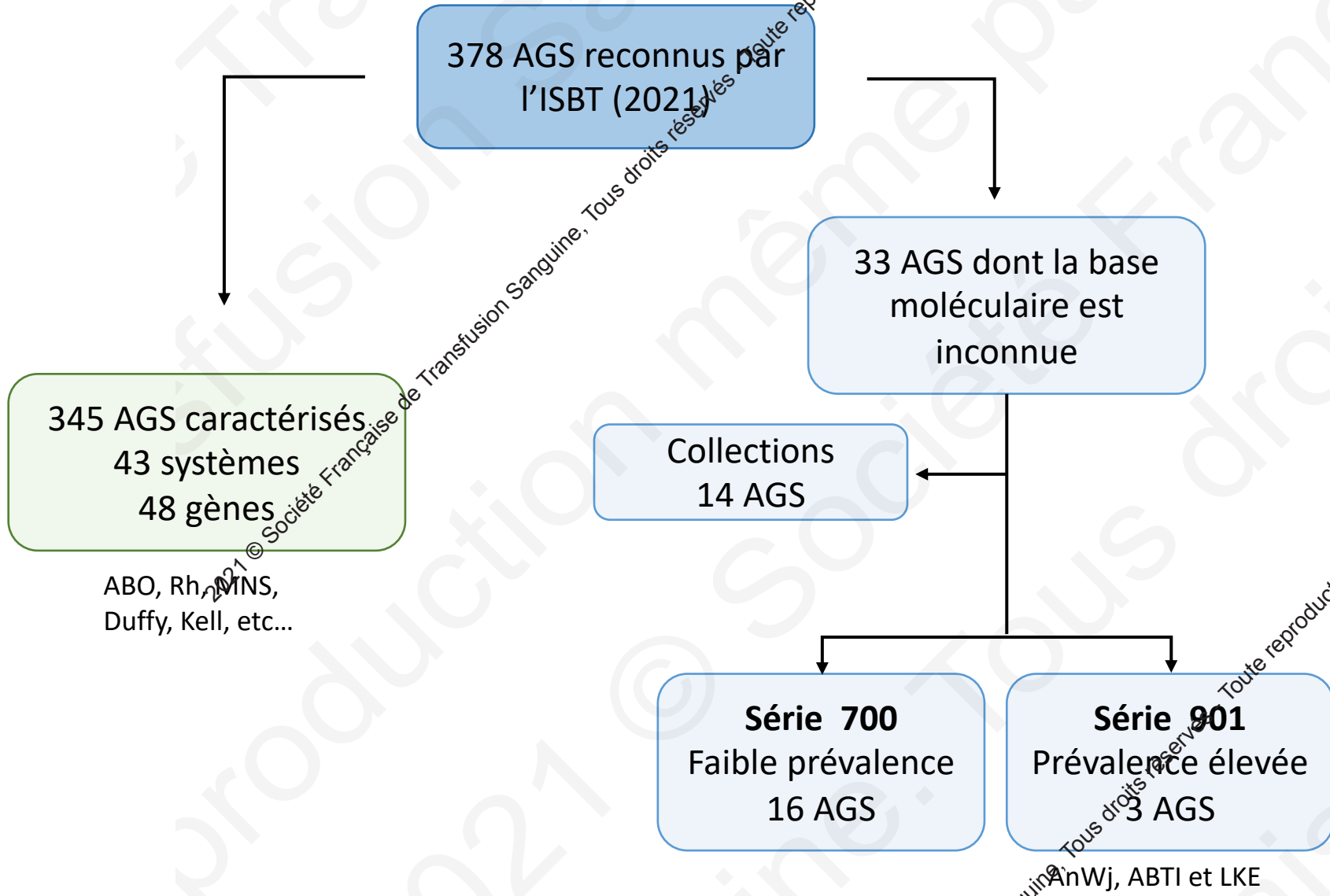


Je n'ai pas de conflit d'intérêt

Les antigènes de groupes sanguins (AGS)



Liste et classification des AGS (ISBT-2021)



Série 901 en 2019

No.	Name	Symbol
901008		Emm
901009	Anton	AnWj
901012	Sid	Sd ^a
901014		PEL
901015		ABTI
901016		MAM
901017		LKE

Série 901 en 2021

No.	Name	Symbol
901009	Anton	AnWj
901015		ABTI
901017		LKE

Emm: Nouvel antigène de groupe sanguin (1987)

Case Reports

> Transfusion. Jul-Aug 1987;27(4):319-21.

THE JOURNAL OF AAB

transfusion.org

TRANSFUSION

doi: 10.1046/j.1537-2995.1987.27487264738

Emm. A red cell antigen of very high frequency

G L Daniels, V Taliano, M T Klein, McCreary

- Emm est un antigène de grande fréquence
 - 4 sujets Emm neg; origines: Madagascar, Québec, Pakistan et USA
 - 1 femme et 3 hommes jamais transfusés
 - Anti-Emm est un anticorps naturel (majoritairement IgG)
- + 1 sujet Emm neg récemment caractérisé au CNRGS

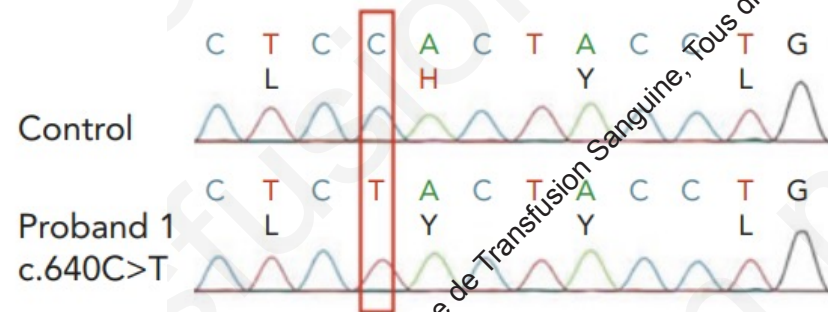
Base moléculaire indéterminée !!

PIGG est muté chez les individus Emm -

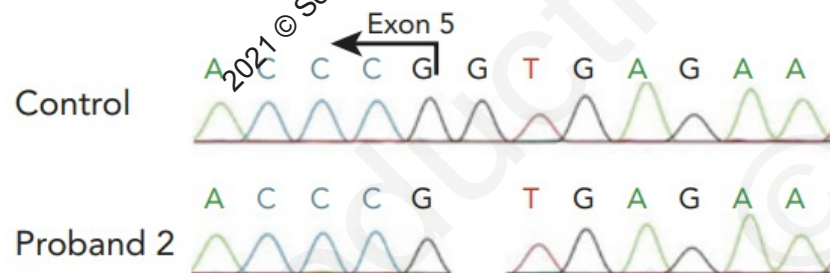
Séquençage d'exome de 3 individus Emm neg

→ Mutations homozygotes dans le gène *PIGG*

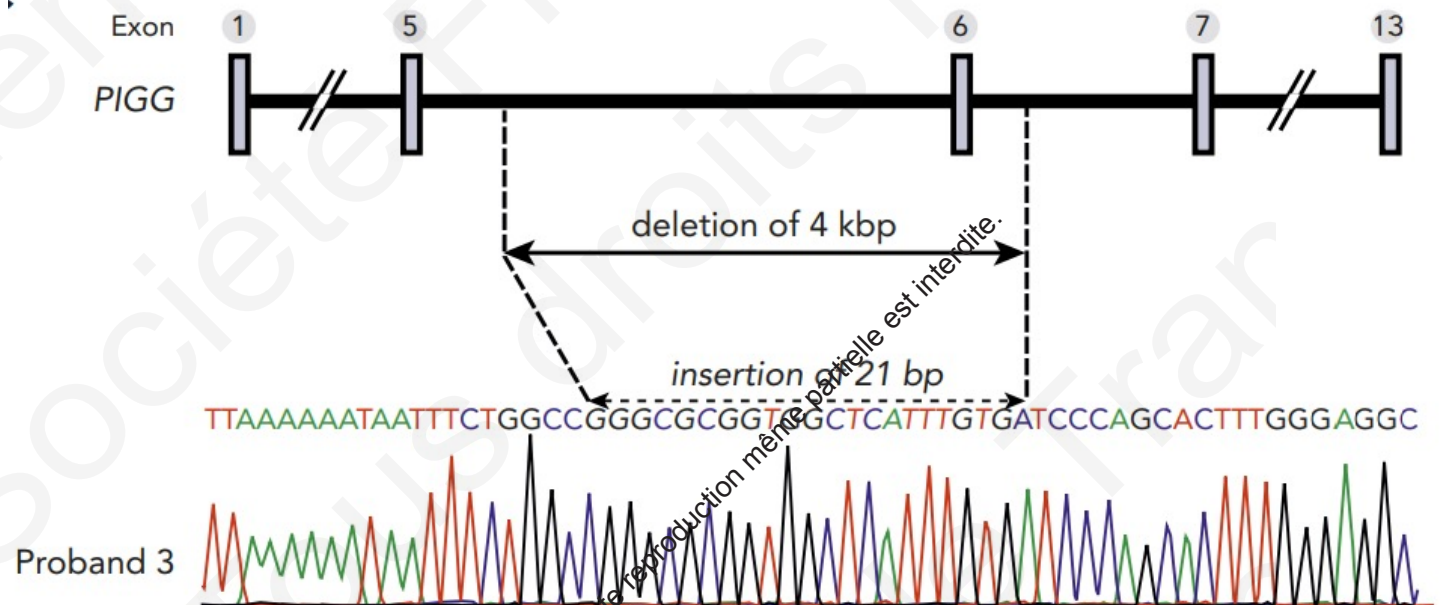
- Mutation missense dans l'exon 6



- Délétion dans le site d'épissage de l'exon 5



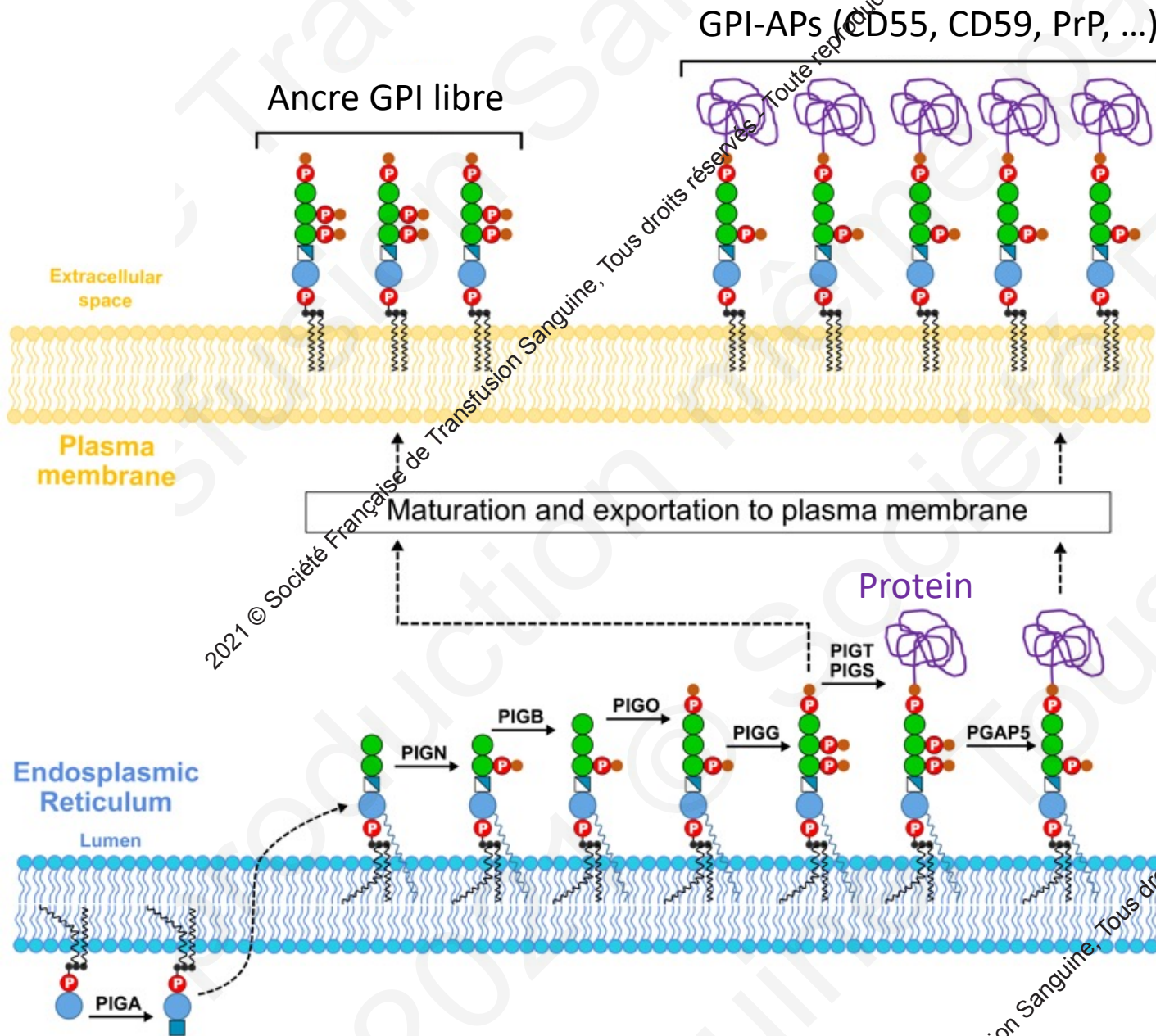
- Délétion de l'exon 6



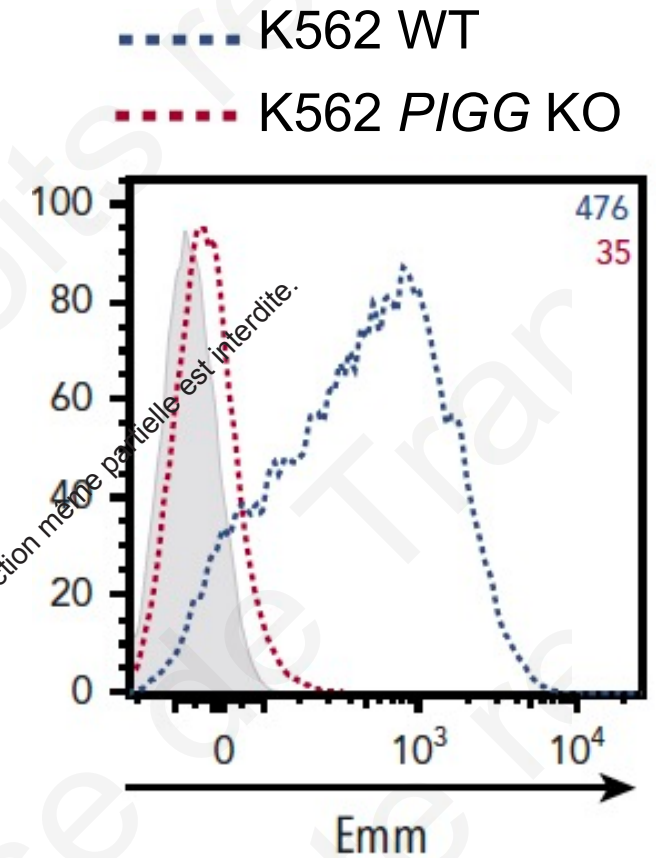
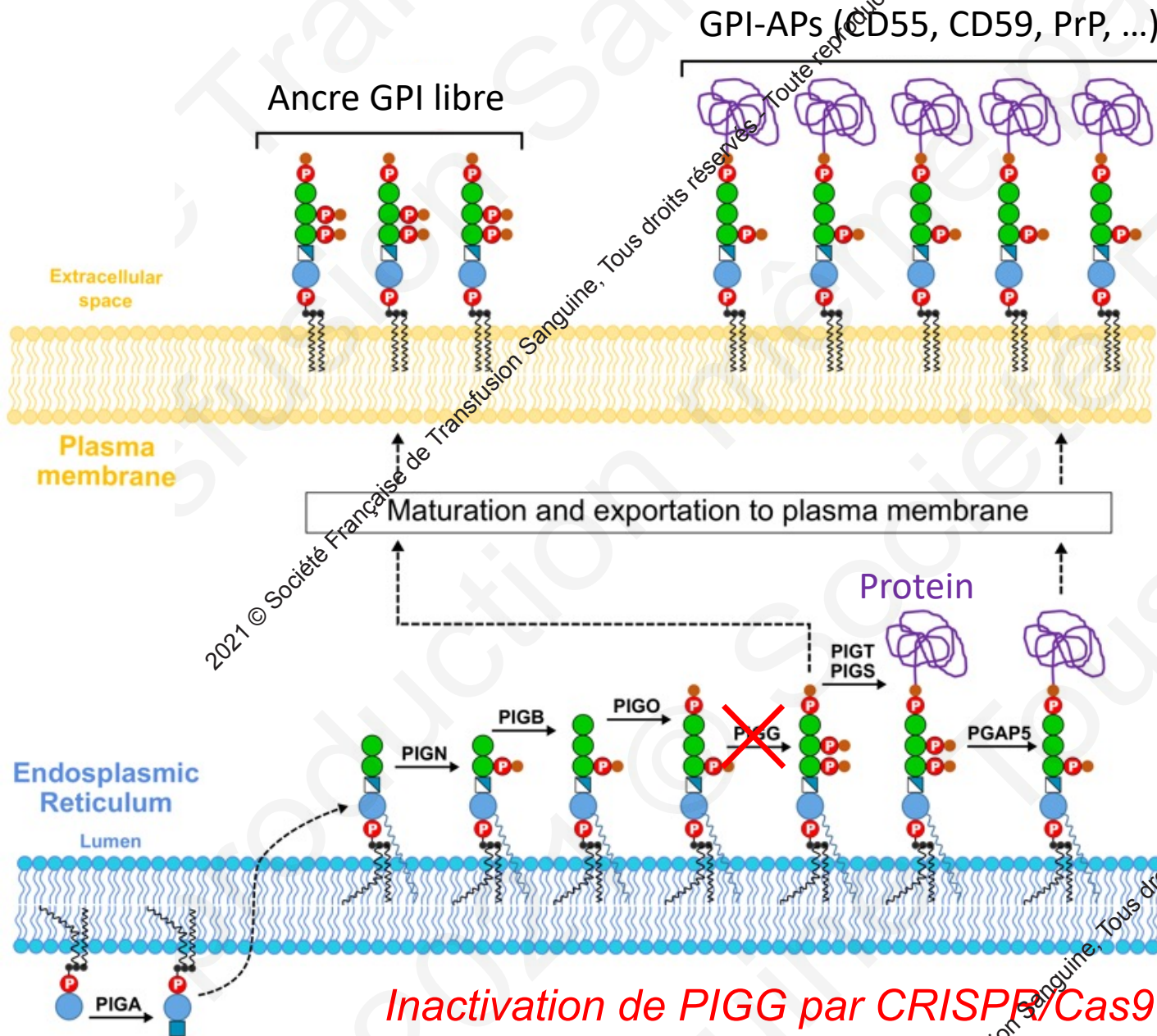
PIGG: Phosphatidylinositol Glycan Anchor Biosynthesis Class G

Duval et al Blood 2021

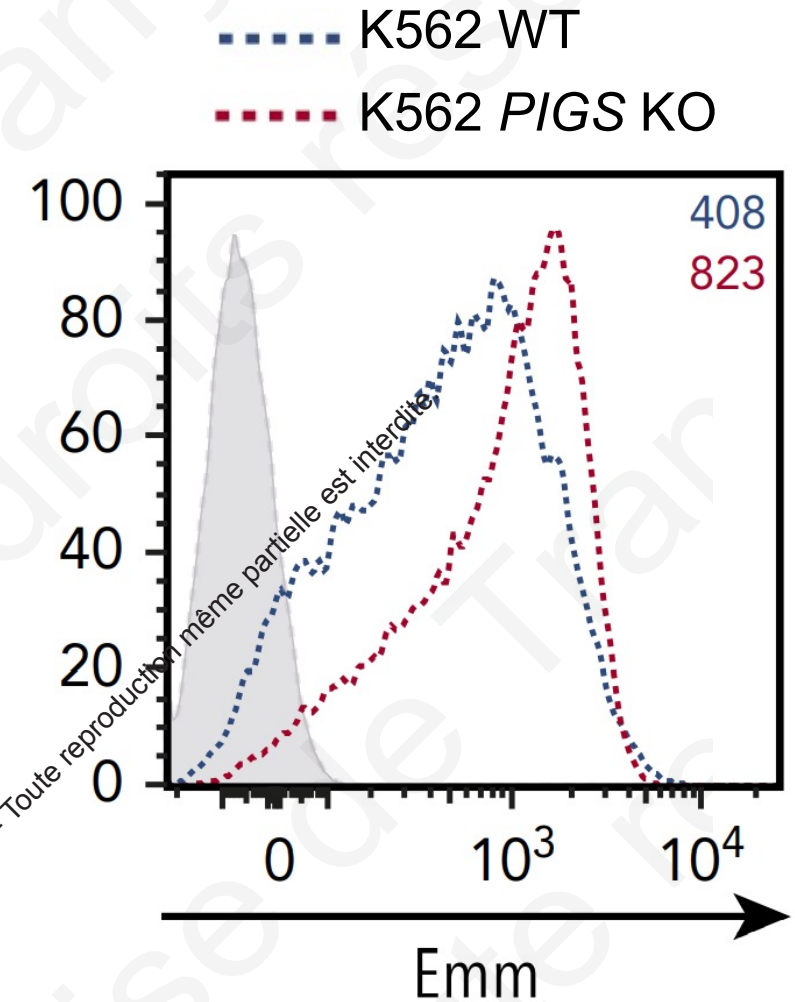
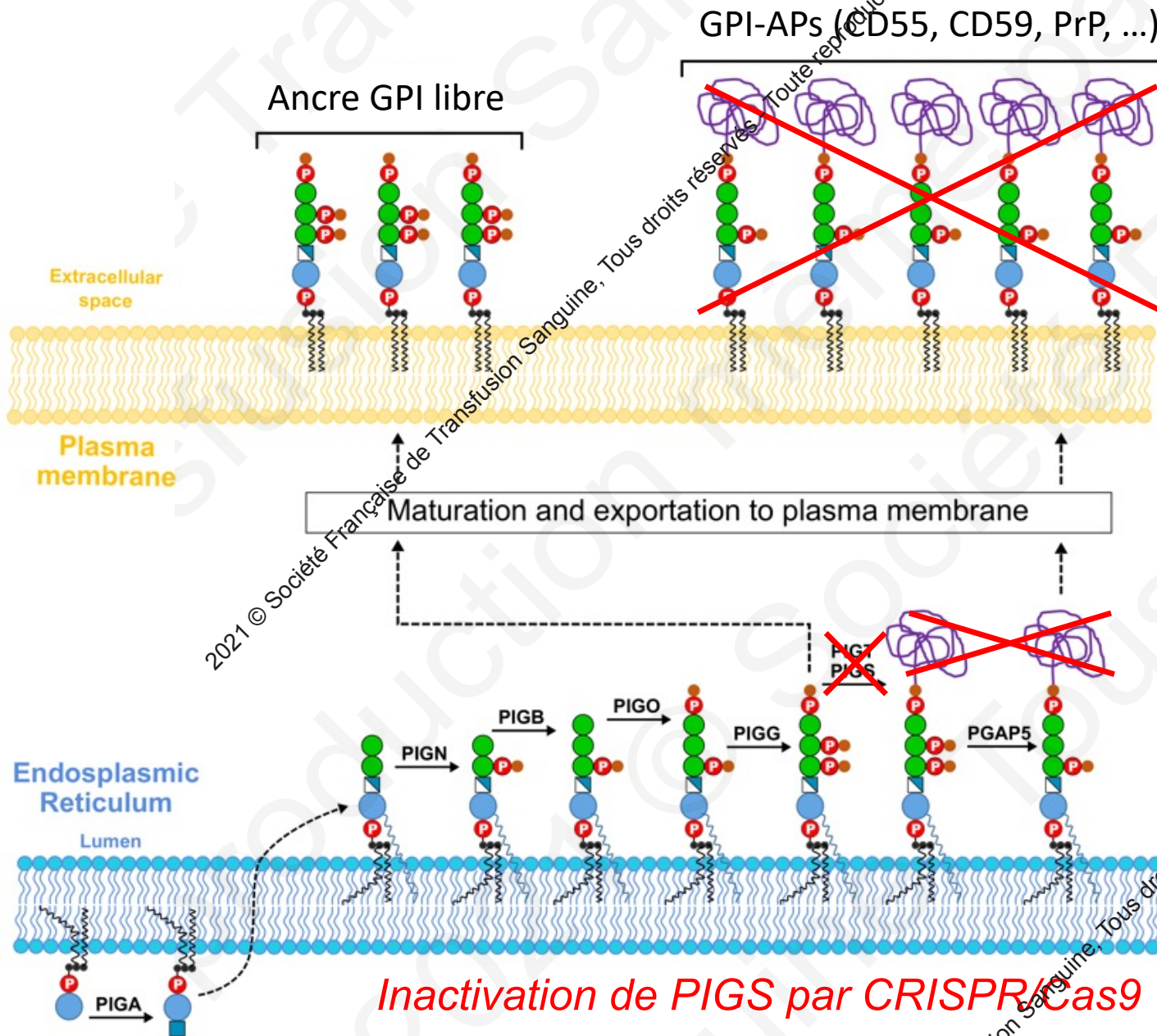
PIGG: Enzyme impliquée dans la biosynthèse de l'ancre GPI



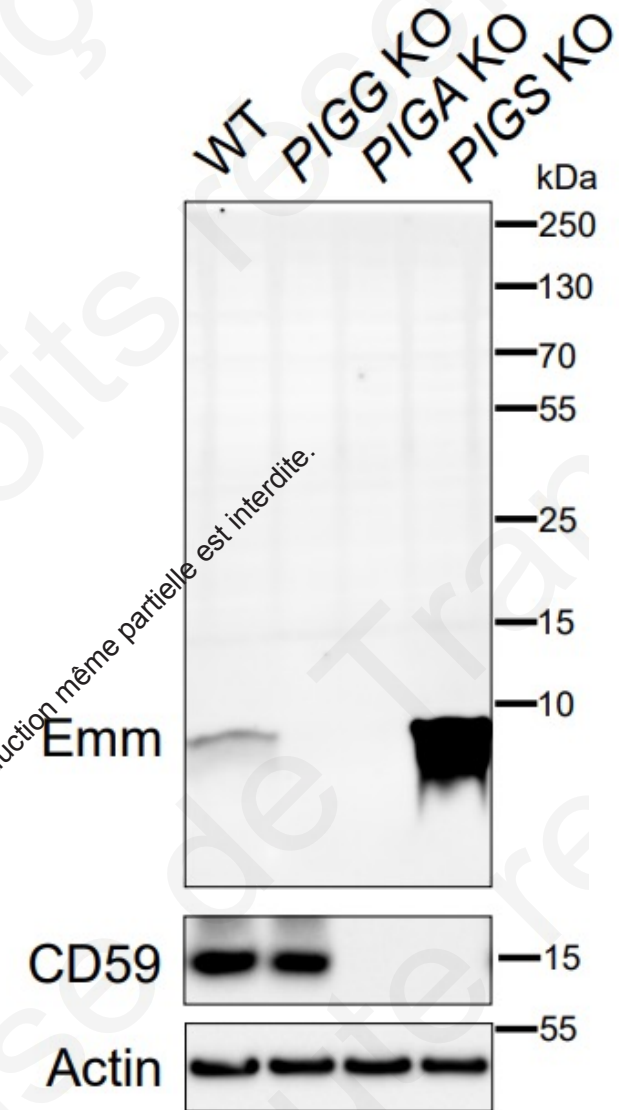
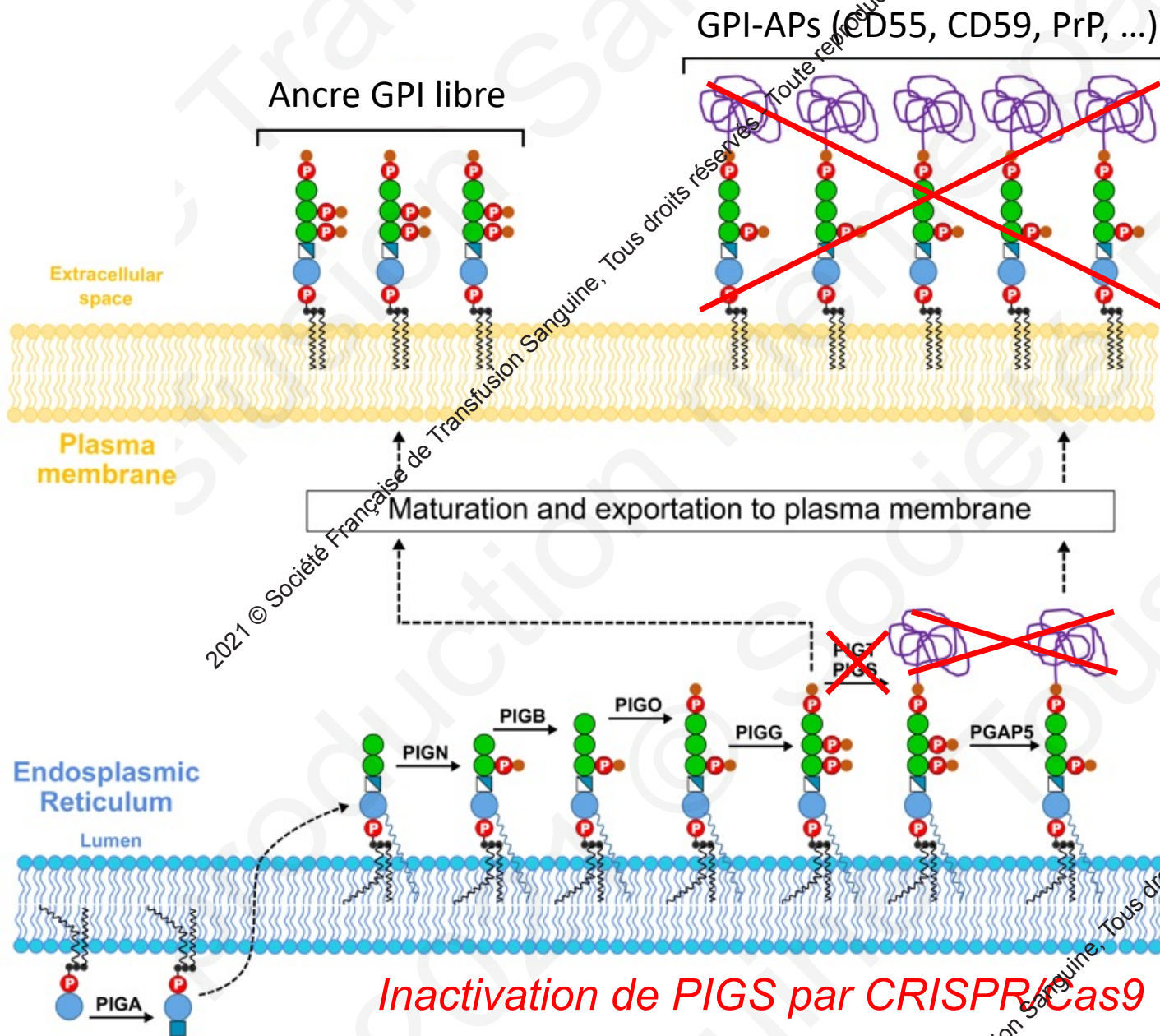
PIGG régule l'expression de l'antigène Emm



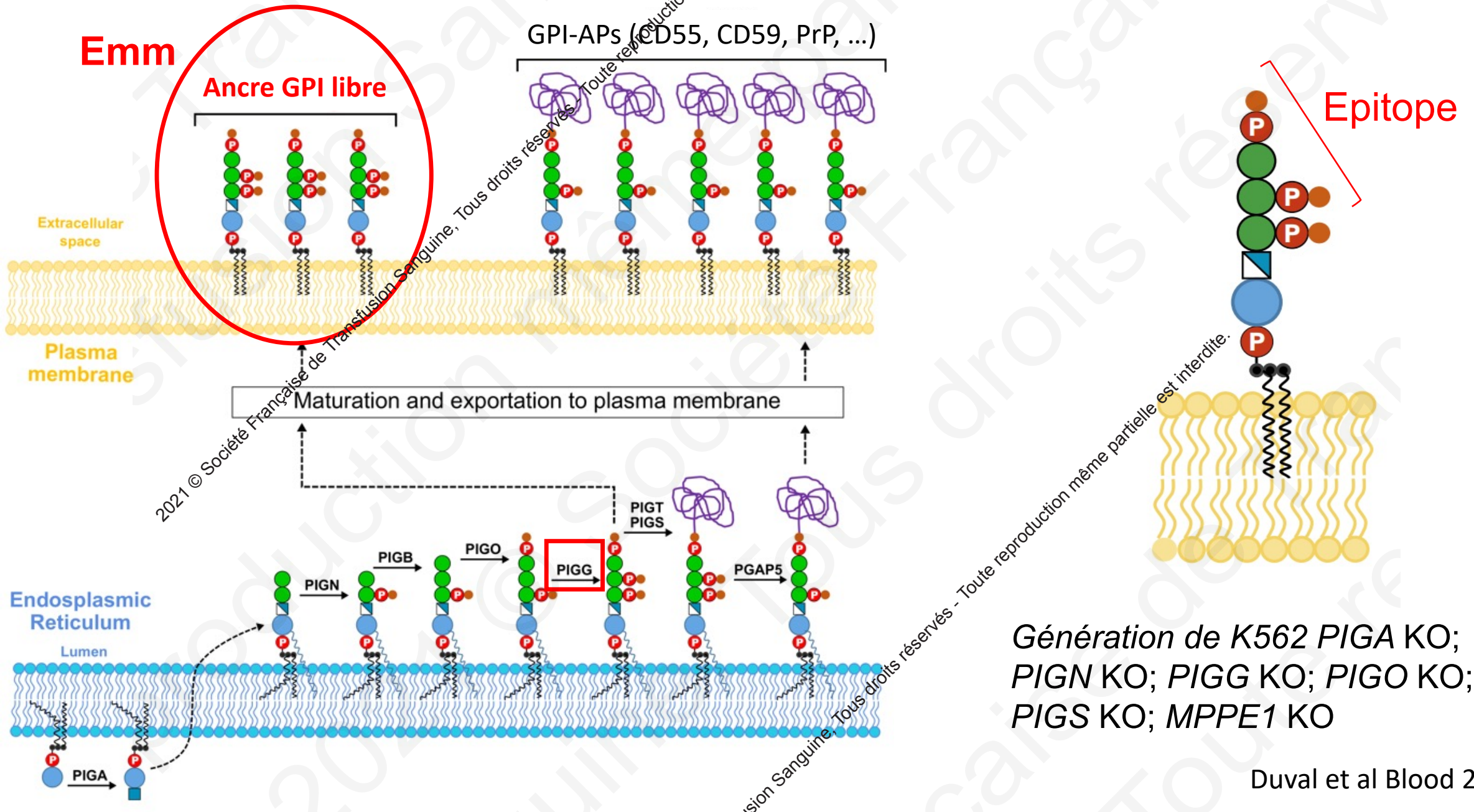
L'anticorps anti-Emm reconnaît l'ancre GPI libre



L'anticorps anti-Emm reconnaît le GPI libre (non lié)



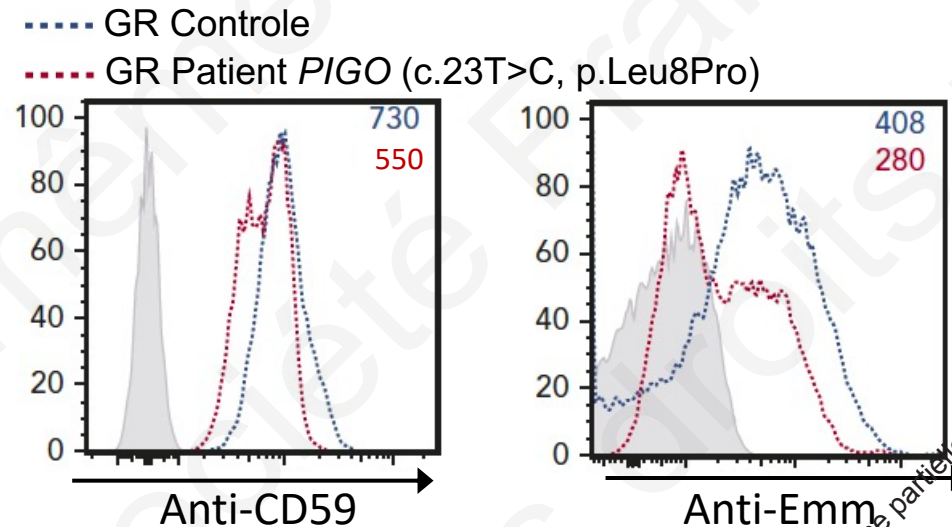
Emm: Nouveau système N° 42 (ISBT 042)



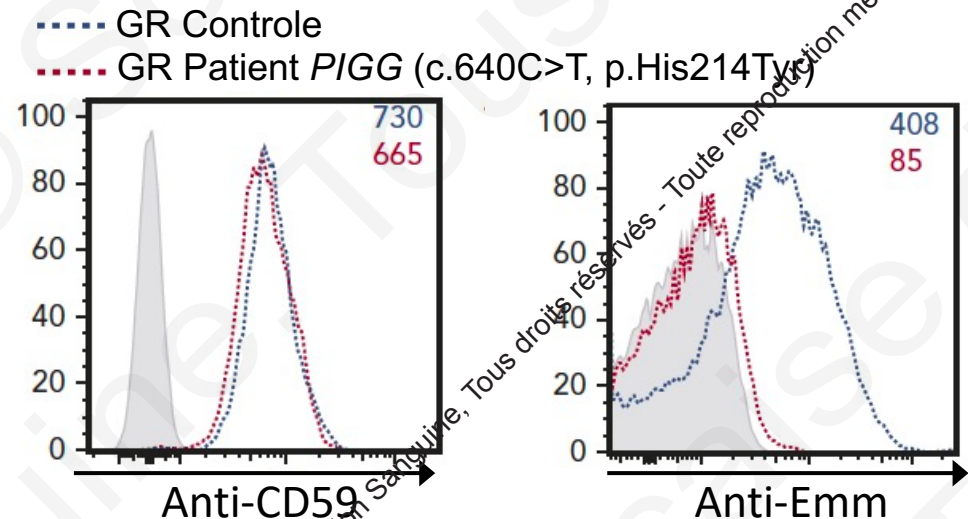
Emm et maladies neurologiques

Mutations germinales dans les gènes PIGs: « Inherited GPI deficiencies (IGD) »
→ malformations congénitales, épilepsie, déficit intellectuel, etc.

PIGO



PIGG



Azouzi, et al. Use of the EMM antigen as a biomarker of inherited GPI deficiencies. EP20306520.

Remerciements

CNRGS

Slim Azouzi
Thierry Peyrard

INSERM U1134

Caroline Le Van Kim
Yves Colin

Osaka University, Japan

Taroh Kinoshita
Murakami Yoshiko

Institut Imagine/Necker

Olivier Hermine
Agnès Rötig
Christine Bôle-Feysot
Patrick Nitschké
Vincent Cantagrel
Giulia Barcia
Nicole Chemaly
Marie Hully
Stanislas Lyonnet

Hôpital de Versailles

Samer Wehbi

