

Génétique des troubles du neurodéveloppement

Type de bénéficiaire : Hôpitaux Universitaires de Strasbourg

Catégorie de projets : Santé

Porteurs de projet

Salima El Chehadeh

Faire un don : https://soutenir.hus.unistra.fr/poles-services-hospitaliers/fill?code_affectation=13701&montant&engagement=don_simple

Comprendre ces troubles d'origine génétique : offrir un diagnostic ET faire progresser la science

Les troubles du neurodéveloppement (TND) incluent les troubles du développement intellectuel (qui touchent environ 3 % de la population générale), les troubles du langage, du spectre autistique ou de la coordination. Chez une grande partie d'entre eux, la cause est génétique. Pourtant, malgré les progrès du séquençage du génome, près d'un patient sur deux reste sans diagnostic précis.

Au sein de l'Institut de Génétique Médicale d'Alsace (IGMA) (Dir Pr Hélène Dollfus), le Centre de Référence Maladies Rares des Déficiences Intellectuelles de cause rare, coordonné par le Dr Salima El Chehadeh, en lien avec le service de génétique médicale, mène un projet de recherche dans le but d'identifier de nouveaux gènes responsables de ces TND de causes rares et comprendre leurs mécanismes de survenue.

En quoi consiste ce projet de recherche ?

Grâce au séquençage du génome, plusieurs enfants atteints de TND ont été identifiés comme porteurs de mutations dans des gènes encore inconnus chez l'Homme mais particulièrement prometteurs. Pour prouver la responsabilité de ces gènes dans la maladie, des études fonctionnelles sont menées comme par exemple des analyses d'ARN et de protéines ainsi que des observations en microscopie électronique sur cellules de patients et modèles cellulaires.

Ce projet de recherche, sous la direction du Dr Salima El Chehadeh, repose sur une approche originale, associant un modèle expérimental de levure à des analyses bio-informatiques innovantes, afin de valider l'implication de ces nouveaux gènes dans les TND des patients.

L'objectif est de démontrer scientifiquement leur implication, d'affiner le diagnostic et le conseil génétique pour les familles, de mieux comprendre le développement cérébral et, à terme, d'ouvrir la voie à des approches thérapeutiques ciblées.

À quoi serviront vos dons ?

Vos dons permettront de :

- Financer des équipements de laboratoire nécessaires aux analyses moléculaires et cellulaires,
- Financer des modèles de maladies et des explorations OMICS (séquençages, analyses protéiques, ...),

- Soutenir de jeunes chercheurs impliqués dans ce projet (masters, thésards).

Un impact humain et scientifique majeur

Ce projet a une portée double :

- Pour les familles, il s'agit de sortir de l'errance diagnostique en obtenant enfin un diagnostic précis, d'accéder à un conseil génétique fiable et d'éviter ainsi la récurrence de la maladie.
- Pour la recherche, il s'agit d'enrichir nos connaissances sur les causes génétiques du trouble du développement intellectuel et des TND en général, et, à terme, d'ouvrir la voie à de nouvelles approches thérapeutiques.

En soutenant ce projet, vous contribuez à faire progresser les connaissances scientifiques au service des enfants atteints de TND de causes rares et de leurs familles.

Coordonnées

IGMA1 Rue Eugène Boeckel 67000 Strasbourg