



MALADIES GÉNÉTIQUES : ET SI C'ÉTAIT LA FAUTE D'UN DEUXIÈME ADN ?

+ GÉNÉTIQUE



PHILIPPINE GARRET est jeune chercheuse en génétique dans l'équipe GAD* et le laboratoire de biologie médicale Cerba. Les chercheurs de ces deux équipes s'intéressent aux maladies génétiques rares qui proviennent d'une mutation dans l'ADN des patients. Philippine étudie notamment un fragment de l'ADN spécial, qui se trouve dans un petit élément de la cellule : la mitochondrie. Elle cherche dans cet ADN-là les mutations responsables de maladies génétiques particulières.

* Génétique des Anomalies du Développement (Dijon)

« Mon travail de chercheuse ressemble à celui d'une enquêtrice. Qui ? Où ? Comment ? sont les questions auxquelles je souhaite répondre. »

Philippine Garret

Notre corps se compose de milliards de minuscules cellules invisibles à l'œil nu. Ces cellules sont comme des villes avec leur bibliothèque, qu'on appelle noyau, et leur centrale énergétique, nommée mitochondrie. Toutes les informations nécessaires pour le bon fonctionnement de chaque cellule sont contenues dans l'ADN du noyau : ce sont des sortes de livres de la bibliothèque. Lorsqu'une mutation apparaît dans l'ADN, c'est comme une faute d'orthographe dans un de ces livres. Cela peut alors être à l'origine d'une maladie génétique.

Il y a une cinquantaine d'années, des chercheurs ont découvert que la mitochondrie possède un ADN particulier. Or, des mutations apparaissent parfois aussi dans cet ADN mitochondrial, ce qui peut par exemple rendre sourd ou aveugle. Philippine s'intéresse aux patients dont la maladie génétique reste inexpliquée en étudiant l'ADN du noyau, et cherche s'ils ont des mutations dans leur ADN mitochondrial.

Quand des patients veulent comprendre quelle maladie génétique ils ont, les médecins leur font faire une prise de sang pour récupérer leur ADN. Cet ADN est ensuite lu par une machine spécialisée et renvoyé au laboratoire de Philippine sous la forme d'un gros fichier informatique. Philippine récupère le fichier de chaque patient et le compare à celui d'une personne non malade grâce à un programme informatique. Elle étudie ensuite chaque différence d'ADN détectée par le programme pour voir si cela pourrait expliquer la maladie. L'informatique permet de faciliter son travail et de traiter des centaines de patients.

Son travail permettra de développer un programme informatique qui recherchera automatiquement les erreurs de l'ADN mitochondrial. Cela pourra également conduire à la découverte de nouvelles mutations à l'origine de certaines maladies non expliquées par l'ADN du noyau.

LES OBJECTIFS

- + Étudier l'ADN mitochondrial de certains patients pour rechercher si la mutation responsable de leur maladie se trouve dans cet ADN
- + Créer et tester un programme informatique qui réunit tous les outils nécessaires pour cette analyse
- + Lire de l'ADN du noyau et de la mitochondrie des patients du laboratoire pour chercher de nouveaux gènes impliqués dans des maladies génétiques rares encore peu comprises pour le moment