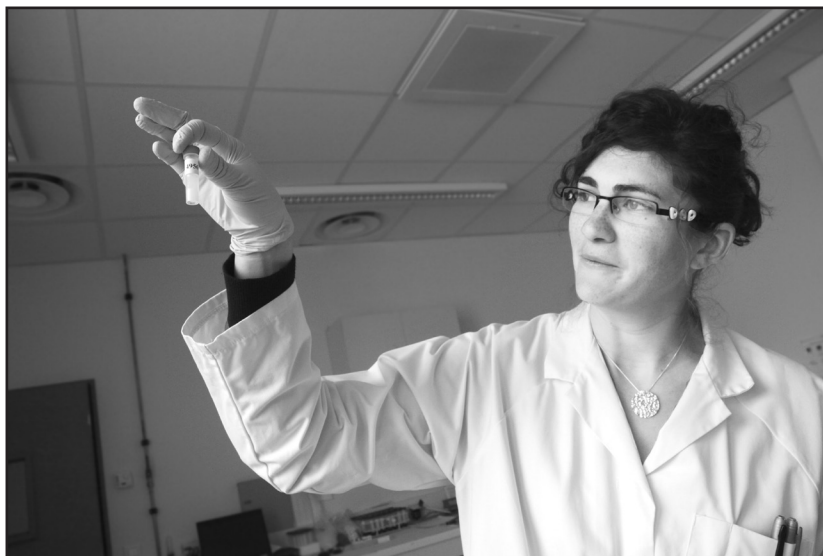



L'origine des maladies génétiques rares

+ GENETIQUE



Ange-Line BRUEL est jeune chercheuse dans l'équipe Génétique des Anomalies du Développement à Dijon. Cette équipe est composée de chercheurs et de médecins qui enquêtent sur l'origine de maladies qui provoquent une ou plusieurs malformations chez le bébé : les maladies génétiques. L'objectif d'Ange-Line est d'identifier la cause responsable de ces maladies rares chez vingt-trois bébés qui viennent de différents pays du monde.

« Découvrir la cause d'une maladie, c'est pouvoir apporter un début de réponse aux familles malades, mais aussi mieux comprendre le fonctionnement de l'organisme, et parfois mieux soigner. »



L'être humain est constitué de milliards de cellules invisibles à l'œil nu. Dans chaque cellule se trouve l'ADN, une sorte de dictionnaire qui décrit chaque partie de la cellule. Cet ADN utilise un alphabet constitué seulement de quatre lettres : A, G, T, C. Chaque mot, appelé un gène, permet de fabriquer une petite partie du corps humain. Nous possédons environ 20 000 gènes. Parfois, il apparaît une faute d'orthographe dans le gène : il manque une ou plusieurs lettres ou il y en a en trop. Le mot devient incorrect, et le gène est alors abîmé. Ce phénomène s'appelle une mutation.

Chaque individu possède des centaines de mutations. La plupart du temps, les mutations n'ont pas d'importance, mais parfois elles peuvent être responsables de

maladies. C'est ce qu'on appelle les maladies génétiques. Par exemple, à la naissance, ces bébés peuvent présenter 6 doigts à chaque main au lieu de 5. Pour trouver le gène responsable d'une maladie chez un bébé, tous ses gènes vont être déchiffrés afin de lister toutes les mutations. Le but d'Angelina est de trouver, parmi cette liste, le gène responsable de la maladie en combinant plusieurs stratégies. Elle cherche notamment à comprendre si ces maladies sont dues à une mutation transmise par les parents aux enfants, ou proviennent d'un accident survenu durant la conception du bébé.

L'identification de nouveaux gènes responsables de maladies rares permettra de mieux comprendre leur rôle dans l'organisme et de mieux répondre aux attentes des familles ayant un bébé malade.

Les objectifs

- + Identifier le gène responsable d'une maladie chez plus d'une vingtaine de bébés malades
- + Étudier le rôle de ce gène
- + Mieux comprendre l'origine de la maladie pour aider les parents qui ont un enfant malade et leur donner des conseils s'ils veulent avoir d'autres enfants ou proposer un accompagnement thérapeutique adapté