

Ryan Yuen-Résumé vulgarisé

Le trouble du spectre de l'autisme (TSA) est l'un des troubles neurodéveloppementaux les plus courants avec une base génétique solide. Cependant, les facteurs génétiques contributifs identifiés jusqu'à présent ne peuvent expliquer qu'environ 20 % des cas, ce qui est inférieur à ce que les études familiales indiquent. En utilisant une nouvelle approche pour rechercher les facteurs génétiques contributifs manquants de la séquence d'ADN, notre groupe a découvert un ensemble de séquences répétitives auparavant inexplorées qui ont tendance à augmenter en longueur (c'est-à-dire à répéter les extensions) dans les TSA. Ces extensions de répétitions s'observent dans des gènes responsables du développement du système nerveux, mais le mécanisme par lequel elles influent sur la fonction du gène concerné est pour l'essentiel inconnu. La présente étude vise à résoudre ce problème et à élucider ce manque de connaissances grâce à l'utilisation de modèles cellulaires et animaux. Nous émettons l'hypothèse que les extensions de répétitions peuvent affecter le traitement de l'ARN qui conduit à des anomalies du développement et du fonctionnement du système nerveux central. En comprenant le mécanisme par lequel les extensions des répétitions sont impliquées dans les TSA, nous souhaitons, à terme, élargir le champ d'application du traitement des TSA et des affections connexes.