

Projet de recherche : **Identification et validation de nouveaux gènes et mutations dans les maladies neuromusculaires**

Coordinateur du projet : **Jocelyn Laporte**

Les hypotonies congénitales, les myopathies et les neuropathies périphériques sont de rares et sévères maladies musculaires génétiques affectant les enfants et les adultes de toutes les populations. Elles ont un impact important sur la survie et la qualité de vie des patients, ainsi que sur leur famille et sur le système de santé publique. Elles peuvent être létales et sont généralement associées à une faiblesse musculaire progressive, des difficultés respiratoires et un retard du développement moteur et/ou intellectuel. Ces maladies peuvent être regroupées en sous-classes, définies par différentes anomalies structurales et/ou moléculaires dans les tissus affectés. Actuellement, environ 600 gènes causatifs sont connus. Néanmoins, un nombre important de patients n'a pas de diagnostic génétique, suggérant l'implication de causes génétiques encore inconnues.

Dans le cadre de ce projet, notre équipe a déjà pu analyser la génétique de 700 patients atteints de myopathies et leur famille ce qui a permis la découverte de nouveaux gènes. Afin de poursuivre cette recherche, l'ADN de nouvelles familles sans diagnostic génétique a été décodé par le PFMG2025. Via des analyses informatiques et fonctionnelles dans des modèles de laboratoire, nous identifierons et validerons de nouvelles causes génétiques pour ces maladies.

L'identification d'un diagnostic génétique est nécessaire pour le conseil génétique dans les familles, une meilleure prise en charge et l'accès aux essais cliniques et à de potentielles thérapies.