

Projet de recherche : **DenovoRank**

Coordinateur du projet : **Amélie Piton**

L'analyse de l'ensemble du génome chez des personnes atteintes de troubles du neurodéveloppement (TND) avec déficience intellectuelle (DI) peut permettre de mettre en évidence des variations génétiques responsables de leurs troubles chez environ 60% des patients. Si certains types de variations ayant des conséquences importantes sont faciles à interpréter, d'autres variations sont plus compliquées à analyser car leur effet est moins facilement prévisible. Plus de deux-tiers des variations impliqués dans certains TND comme la déficience intellectuelle sont présentes chez l'individu atteint mais absente du génome de ses parents (variants de novo). Or à chaque génération, le nombre de variations survenant de novo est assez faible (~80-120), comparé au nombre de variations totales identifiables dans un génome humain (~5 millions).

Nous souhaitons donc nous intéresser aux variants de novo identifiés chez les patients, étudier leur répartition sur le génome, et les annoter pour identifier ceux qui pourraient avoir des conséquences au niveau fonctionnel.

Nous souhaitons en particulier identifier des variants synonymes, dont l'effet au niveau de l'épissage et de leur impact sur la traduction en protéine, sera testé, dans le cadre d'un projet de recherche financé par l'ANR (Synovar, coord : M de TAYRAC).

Nous porterons également un intérêt aux variants rares survenant sur le chromosome X chez des garçons