

Projet de recherche : PA-DRSP (PFMG ré-Analyse DRSP) Identification des causes génétiques responsables de maladies rétinienne de l'enfant

Coordinateur du projet : Isabelle PERRAULT

Le projet porte sur la réanalyse de données génétiques issues du plan France Médecine Génomique (PFMG) afin de découvrir de nouveaux gènes responsables d'atteintes rétinienne sévères et précoces (DRSP). Il est basé sur la réutilisation des données du PFMG qui correspondent à des données de séquençage du génome entier et sera menée au sein du laboratoire de Génétique en Ophtalmologie (LGO) et de la plate-forme de bio-informatique de l'Institut Imagine.

Isabelle Perrault, coordonnateur du projet, travaille depuis plus de 20 ans sur les causes génétiques des maladies de la rétine qui touchent les nourrissons et enfants. Son expertise associée aux outils du CAD et à l'aide de Patrick Nitschké qui a développé au sein de l'Institut Imagine des outils d'analyse des Génomes devraient permettre de trouver de nouvelles causes génétiques responsables de ces atteintes rétinienne conduisant à la cécité.

Les perspectives de ce projet sont de progresser dans la connaissance des déterminants génétiques des DRSP, qu'il s'agisse de nouveaux gènes, de nouveaux mécanismes ou de nouvelles stratégies, avec des applications translationnelles directes au bénéfice de la prise en charge de ces patients.