



Projet de recherche : Maladies osseuses constitutionnelles : éluder l’errance diagnostique et comprendre la variabilité phénotypique

Coordinateur du projet : Pr Valérie Cormier-Daire

Les maladies osseuses constitutionnelles (MOC) forment un groupe hétérogène d'affections rassemblant plus de 700 syndromes ayant en commun une atteinte du squelette responsable d’anomalies de croissance et de structure de l'os et du cartilage. Le séquençage nouvelle génération (NGS) est devenu la stratégie incontournable pour le diagnostic et la classification nosologique de ces maladies rares. Cette technologie permet de séquencer des panels de gènes mais aussi la totalité du génome humain. Dans certains cas, l’approche par séquençage de génome n’est pas contributive, des ré-analyses de génomes à distance de la première analyse sont donc nécessaires pour identifier de nouveaux gènes ou confirmer des gènes candidats associés aux maladies osseuses rares. En conséquence, notre projet vise à utiliser les données du CAD pour répondre à cet objectif. Par ailleurs, les données du CAD permettront de mettre en évidence des gènes modificateurs à l’origine de la variabilité phénotypique extrême observée dans certains syndromes. Les perspectives de ces projets permettront d’améliorer la connaissance des déterminants génétiques des MOC afin d’optimiser la prise en charge des patients et le conseil génétique.