

Actualités à propos de la recherche sur la maladie de Huntington.

Expliqué simplement. Écrit par des scientifiques.

Pour la communauté mondiale HD.

[Actualités](#) [Glossaire](#) [A propos](#)

[A propos](#)

[Collaborateurs](#) [Foire aux questions](#) [Informations légales](#) [Financement](#) [Partage](#) [Statistiques](#) [Mots-clés](#) [Contactez-nous](#)

[Suivre](#)

[Suivre](#)

[Twitter](#) [Facebook](#) [Alimentation](#) [RSS](#) [Recevoir les dernières actualités](#)

[Chercher dans HDBuzz](#)

Chercher dans HDBuzz



français

français

[čeština](#) [dansk](#) [Deutsch](#) [English](#) [español](#) [français](#) [italiano](#) [Nederlands](#) [norsk](#) [polski](#) [português](#) [svenska](#) [русский](#) [中文](#) [其他语言](#)

[Plus d'informations](#)

Cherchez-vous notre logo ? Vous pouvez télécharger notre logo et obtenir des informations sur la façon de l'utiliser sur [page de partage](#)

Conférence thérapeutique sur la maladie de Huntington - 2ème jour

L'ADN occupe le devant de la scène pour le 2ème jour de la conférence thérapeutique sur la MH à Palm Springs



Par [Dr Jeff Carroll](#) 6 avril 2018 Edité par [Dr Ed Wild](#) Traduit par [Michelle Delabye & Dominique Czaplinski](#) Initialement publié le 1 mars 2018

Résumés du 2ème jour de la conférence thérapeutique sur la maladie de Huntington mettant l'accent sur la réparation de l'ADN dans le cadre de cette maladie.

Mercredi matin - Réparation de l'ADN dans le cadre de la MH

Bonjour de la conférence thérapeutique MH 2018 ! Le résumé d'aujourd'hui est relativement bref car l'après-midi a été consacré aux présentations par affiche. La séance du matin a porté sur le rôle de la réparation de l'ADN dans le cadre de la MH - un sujet brûlant ces temps-ci, grâce à [des études génétiques très intéressantes sur des patients MH](#). Ces énormes études ont démontré que les variations génétiques, en dehors du gène MH, contribuent à la rapidité avec laquelle les symptômes de la MH apparaissent chez des personnes porteuses. Étonnamment, beaucoup de ces variations se situaient des gènes qui aident les cellules à réparer l'ADN.

Jong-Min Lee utilise une analogie très technique pour expliquer le concept des modificateurs génétiques de la MH

En premier, Jong-Min Lee du Massachusetts General Hospital, fait le point sur les derniers résultats du consortium GeM-HD, un groupe international de chercheurs recherchant des variations génétiques influençant l'apparition de la MH. Le consortium GeM-

HD utilise des micropuces qui lisent de minuscules variations génétiques dans l'ensemble du génome de milliers de patients MH. Ces énormes données les ont amenés à se poser la question suivante : l'une de ces variations a-t-elle une influence sur l'apparition, précoce ou tardive, de la MH ? La dernière version d'analyse de GeM-HD comprend **9 000** patients MH ! Cette augmentation de la taille de l'échantillon leur a permis d'identifier davantage de variations modulant l'apparition de la MH. Ces variations sont étonnamment encore plus proches des gènes de réparation de l'ADN. Lee décrit une variation très subtile dans la séquence du gène MH lui-même qui influence également l'âge d'apparition des symptômes MH. L'effet le plus dramatique que GeM-HD a observé concerne un gène appelé FAN1. Certaines variations dans ce gène ont un effet bénéfique sur l'apparition de la MH, et d'autres ont un effet néfaste. Cela suggère qu'une certaine action de FAN1 est au cœur de la progression de la MH. Lee fournit un autre flux de preuves qui suggère que les personnes possédant davantage de FAN1 dans leur cerveau débute la MH de manière tardive ; ce qui montre la puissance des études génétiques – si nous pouvons trouver un moyen de renforcer l'activité de FAN1, il semble probable que cela serait bénéfique pour l'évolution de la MH.

Guo-Min Li de l'Université de Texas Southwestern, étudie un processus appelé "réparation des mésappariements", un des moyens par lequel des cellules réparent certains types de dommages affectant l'ADN. La réparation des mésappariements permet aux cellules de corriger les petites erreurs qui surviennent lorsque les cellules copient leurs ADN. Les mutations dans ces gènes conduisent à des taux élevés de cancer car les erreurs génétiques sont laissées sans correction. Li rappelle à l'auditoire que même si la réparation des mésappariements soit généralement très utile pour que les cellules demeurent en bonne santé, elle commet parfois des erreurs. L'une d'entre elles est la tendance à l'allongement de longs segments répétitifs de l'ADN. La mutation responsable de chaque cas de MH, une extension des lettres d'ADN "C-A-G", est l'un de ces morceaux répétitifs de l'ADN. Le laboratoire de Li étudie le processus par lequel la réparation des mésappariements des longues portions CAG rend ces dernières plus longues. Il a identifié quelques processus de réparation des mésappariements qui conduisent à des expansions CAG – il suggère que ceux-ci peuvent être une bonne cible pour de nouveaux traitements MH.

Lorena Beese, Duke, étudie également la réparation des mésappariements. Son laboratoire se concentre sur les façons précises dont les protéines de réparation des mésappariements effectuent leur travail – reconnaître les erreurs, les supprimer et assembler ensuite l'ADN. Les mécanismes que le laboratoire de Beese a décrits en détail peuvent être de futures cibles pour des médicaments conçus pour changer leur façon d'interagir avec les longues étendues CAG, telles que celles dans le gène MH.

Lorena Beese montre un modèle de l'une des machines à protéines qui s'occupe de l'ADN et est liée à une progression plus rapide ou plus lente de la MH

Peter McKinnon, St Jude Children's Research Hospital, est un expert en réparation de l'ADN dans le cerveau. Il présente à l'auditoire les types spécifiques de lésions de l'ADN qui se produisent dans le cerveau. Le cerveau est intéressant, du point de vue de la réparation de l'ADN, car pendant la plus grande partie de notre vie les neurones de notre cerveau ne se divisent pas, ce qui signifie qu'ils ne peuvent pas utiliser certaines des voies de réparation de l'ADN, lesquelles ne fonctionnent que dans les cellules en division. Le laboratoire de McKinnon étudie un type spécifique de lésion de l'ADN appelé "réparation par excision de base", un processus de réparation des lésions au niveau d'un seul des deux brins de l'ADN.

Partha Sarkar de l'Université du Texas étudie la protéine huntingtine et ses interactions directes avec l'ADN et les protéines de manipulation de l'ADN. Il s'avère que la huntingtine mutante traîne avec une protéine appelée PNKP dont la tâche est de s'occuper de l'ADN. Ce faisant, cela l'empêche de faire son travail et soulève la possibilité que la mutation MH accélère les lésions à l'ADN.

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt [Pour plus d'informations sur notre politique d'information voir notre FAQ ...](#)



Mots-clés

[Conférence Thérapeutique réparation de l'ADN](#)

[Plus...](#)

Articles similaires

[Conférence thérapeutique sur la maladie de Huntington 2019 - jour 3](#)

16 mars 2019

[Conférence thérapeutique sur la maladie de Huntington 2019 - jour 2](#)

12 mars 2019

Conférence thérapeutique sur la maladie de Huntington - 1er jour

6 avril 2018

[Précédent](#)[Suivant](#)

- Glossaire
- **Protéine huntingtine** La protéine produite par le gène MH.
- **thérapeutique** traitements
- **génom**e Le nom donné à l'ensemble des gènes, contenant les instructions complètes pour "confectionner" une personne ou un autre organisme
- [Lire plus d'information dans le glossaire](#)

Actualités à propos de la recherche sur la maladie de Huntington.

Expliqué simplement. Écrit par des scientifiques.

Pour la communauté mondiale HD.

HDBuzz

[Actualités](#)

[Auparavant sélectionnée](#)

[A propos](#)

[Partenaires de HDBuzz](#)

[Sites partageant les ressources de HDBuzz](#)

[**new_to_research**](#)

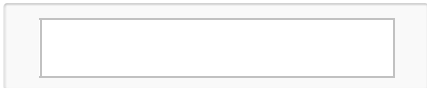
Collaborateurs

[**meet_the_team**](#)

[**help_us_translate**](#)

Suivez HDBuzz

Inscrivez-vous à notre newsletter mensuelle et accédez à plus d'options en entrant votre adresse email sous [Liste de diffusion](#).



© HDBuzz 2011-2019. Le contenu de HDBuzz est libre d'être partagé, sous la licence [Licence Creative Commune](#).

HDBuzz n'est pas une source de conseils médicaux. Visitez [Conditions d'utilisation](#) pour plus de détails.

© HDBuzz 2011-2019. Le contenu de HDBuzz est libre d'être partagé, sous la licence Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz n'est pas une source de conseils médicaux. Pour plus d'informations, visitez le site web [site_address hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)

Cré le 19 avril 2019 — Téléchargé à partir de <https://fr.hdbuzz.net/254>

Certains textes sur cette page n'ont pas encore été traduits. Ils sont affichés ci-dessous dans leurs langues originales. Nous travaillons pour traduire tout le contenu dès que possible.