

BIT's 3rd Annual World Congress of Molecular & Cell Biology, Suzhou, Chine, 14 June 2013

Association des Malades du Syndrome d'Ehlers-Danlos
Ehlers-Danlos Syndrome Patient Association



A.M.S.E.D. Génétique
(SED66)

Association des Malades du Syndrome d'Ehlers-Danlos
Maladie des Tissus Conjonctifs et du Collagène
Valérie & Thierry Gisclard



www.AMSED.génétique.com



merci
شكرا Thank you 谢谢大家



AMSEDgénétique (SED66)

Je connaissais le SED mais pas les malades.

Aussi, le soutien de Valérie, Thierry et de l'association à nos travaux de recherche sur le SED, c'est avant tout une belle histoire humaine.

Comme personne ne résiste à la force de conviction de Valérie, je n'ai pas beaucoup hésité lorsque celle-ci m'a demandé de m'impliquer dans sa toute nouvelle association créée en Juillet 2011.

Depuis, à force de courage et de détermination, le soutien de SED66 et maintenant d'AMSEDgénétique ne s'est pas démenti.

J'ai, avec mon équipe, consacré mon énergie à essayer de mieux comprendre cette maladie douloureuse et mal connue. **Ainsi, en collaboration avec l'équipe de Fransiska Malfait (Ghent, Belgique), nous avons découvert un nouveau gène, celui d'une glycosyltransférase (une machine moléculaire) dont les mutations sont impliquées dans une forme rare de SED due à un défaut de synthèse des protéoglycanes, un composant majeur des tissus conjonctifs.**

Ce qui est très important dans ce travail, c'est bien sûr la découverte d'un nouveau gène mais aussi la démonstration que le SED peut être du à toute altération génétique des constituants des tissus conjonctifs (tels que les protéoglycanes), d'où la complexité et la diversité de cette maladie.

Cette avancée est une énorme motivation pour poursuivre nos efforts de recherche.

Mon équipe, également animée par M. Ouzzine, comprend une quinzaine de chercheurs, enseignant-chercheurs, ingénieurs, post-doctorants et doctorants. Dans la publication de cette première étude dans la revue américaine de génétique prestigieuse, Am. J. Hum Genet., ont été plus particulièrement impliquées Caroline Gauche, Faten Mehri-Soussi et Sandrine Gulberti. S'impliquent également Nick Ramalanjaona, Mineem Saliba et Xiaomeng Pang.

Notre équipe s'appelle MolCeITEG pour « Ingénierie Moléculaire, Cellulaire et Thérapeutique & Glycosyltransférases », ce qui veut dire que nous essayons de comprendre et de réparer les défauts de synthèse des constituants du tissu conjonctif. Nous travaillons au sein de l'Unité Mixte de Recherche CNRS-Université de Lorraine IMoPA, située dans un nouveau bâtiment le « Biopôle » sur le Campus-Biologie Santé de Vandœuvre-lès-Nancy en Lorraine.

Ce sont les efforts et les compétences associées de scientifiques, pharmaciens, médecins qui nous permettront encore d'avancer. Comme le dit si justement Valérie un gène + un gène... pour que votre maladie puisse être diagnostiquée et enfin un jour bénéficier d'une vraie prise en charge.

Inspirée par les malades, dédiée à la recherche, c'est votre aide et votre soutien à tous qui me permettront, avec mon équipe, de progresser et de faire vivre ce beau projet « ESPOIR ».

Sylvie Fournel-Gigleux, Directeur de Recherches à l'INSERM