



Association des Malades du Syndrome d'Ehlers-Danlos

Maladie des Tissus Conjonctifs et du Collagène

Voici des informations complémentaires sur le projet « Coup de cœur » mis en place, financé par notre association AMSED-génétique.

En collaboration et contrat avec **Sylvie Fournel-Gigleux, PhD, DR INSERM**
Responsable Equipe Ingénierie Moléculaire, Cellulaire, Thérapeutique et
Glycosyltransférases (MolCeITEG Team)
UMR 7365 CNRS-Université de Lorraine (IMoPA)
Biopôle UL - Faculté de Médecine, Campus Biologie-Santé, BP 184
F 54505 Vandoeuvre-lès-Nancy cedex - FRANCE

LE PROJET « COUP DE CŒUR »

Une nouvelle étape !

Nous avons découvert en collaboration avec l'équipe de génétique de Ghent un nouveau gène dont les mutations sont responsables d'une forme rare de SED. Déterminer les conséquences de ces défauts génétiques au niveau des cellules des tissus conjonctifs et de leur matrice pour mieux comprendre et soigner les symptômes associés est maintenant un enjeu majeur.

Grâce à votre soutien renouvelé cette année, le projet COUP DE CŒUR essaiera de répondre à cette question.

Pour ce faire, nous développons un modèle de culture de cellules issues de malades (fibroblastes de derme) pour analyser les anomalies de synthèse des constituants matriciels touchés (les glycosaminoglycanes).

Nous étudions au niveau moléculaire comment les mutations des gènes codant pour les glycosyltransférases produisent des enzymes défectueuses qui ne sont plus capables d'assurer leur fonction de biosynthèse des constituants matriciels. Ce travail fera prochainement l'objet d'une publication internationale.

Nous sommes aussi à la recherche de molécules, substrats de ces enzymes (les xylosides) et nous cherchons à déterminer si ces composés pourraient initier la synthèse des glycosaminoglycanes et aider à pallier la déficience de synthèse des constituants matriciels et/ou servir de molécules diagnostiques. Ces molécules pourraient améliorer le comportement altéré des cellules de patients en terme de cicatrisation et d'adhésion, et à long terme représenter un espoir de traitement.

Un grand merci de ma part et celle de mon équipe pour votre confiance et votre soutien.

Avec vous cette année encore, par nos recherches, nous travaillerons à mieux comprendre votre maladie.

Que les fêtes de fin d'année vous soient douces !

Je vous souhaite très chaleureusement des tonnes de courage et de bonheur pour 2015.

Sylvie Fournel-Gigleux

