

Elucidation des mécanismes impliqués dans le dysfonctionnement rythmique cardiaque chez les patients atteints de dystrophie myotonique de type 1 (DM1).

La DM1 est une maladie génétique qui affecte plusieurs systèmes de l'organisme, y compris le cœur. Mon projet de doctorat vise à comprendre comment cette maladie affecte le cœur et à trouver des traitements pour les problèmes cardiaques des patients. L'anomalie génétique est une répétition excessive d'une séquence d'ARN qui s'accumule dans le noyau des cellules et perturbe le fonctionnement normal de l'expression des gènes. Nous avons sélectionné dix patients atteints de DM1 d'âge et de sexe différents. À partir de simple prise de sang, nous avons utilisé une technique de reprogrammation cellulaire pour produire des cellules souches pluripotentes induites (iPSC), capables de se différencier en n'importe quel type cellulaire. Nous en avons déjà différencié certaines avec succès en cardiomyocytes, les cellules responsables de la contraction du cœur. Nous avons observé des anomalies d'expression de gènes essentiels au bon fonctionnement du cœur. En utilisant des techniques d'électrophysiologie, nous avons mesuré les courants électriques et nous avons constaté un dysfonctionnement de l'activité électrique. De plus, nous avons examiné la vitesse de conduction et détecté des événements arythmogènes. Enfin, nous voulons expérimenter des thérapies géniques pour corriger les anomalies génétiques observées en utilisant des oligonucléotides antisens. Les résultats de cette recherche pourraient contribuer à une meilleure compréhension des troubles cardiaques chez les patients et ouvrir la voie à de nouvelles interventions thérapeutiques. Notre objectif ultime est de trouver des solutions pour améliorer la gestion clinique et le traitement des problèmes cardiaques chez les patients atteints de cette maladie.