

Étudier les altérations lipidiques dans le syndrome de l'X fragile

Le syndrome du X fragile (SXF) est une maladie génétique, l'une des principales causes de l'autisme, qui entraîne des difficultés cognitives et comportementales. Comme il n'existe actuellement aucun traitement, mieux comprendre les différences entre les personnes atteintes est essentiel pour développer des traitements plus adaptés.

Nous avons montré que les personnes atteintes du SXF présentent des anomalies de certaines matières grasses (lipides) dans le sang, notamment un faible taux de cholestérol et une diminution de certains acides gras, qui semblent être associés à la sévérité des symptômes.

Cependant, de nombreux autres lipides, essentiels au bon fonctionnement de l'organisme, pourraient aussi être touchés. Comme certains lipides du sang peuvent donner des indices sur ce qui se passe dans le cerveau et que le foie joue un rôle clé dans leur production, il est important de les étudier dans le sang et dans le foie.

Dans notre étude, nous analyserons l'ensemble des lipides sanguin de personnes atteintes du SXF et de personnes sans la maladie. Nous les étudierons également dans des cellules du foie cultivées en laboratoire, reproduisant les caractéristiques du SXF, afin de comparer ces résultats à ceux de cellules du foie normales. Notre objectif est d'identifier les lipides qui sont altérés, de déterminer s'ils sont liés aux symptômes observés et de mieux comprendre le rôle du foie dans ces changements. À terme, cette recherche pourrait permettre de découvrir de nouveaux marqueurs dans le sang pour mieux suivre la maladie et ouvrir la voie à des traitements plus ciblés.