



Un autre projet mis de l'avant par **GenomeCanada**

---

## Duplication de l'ADN dans les troubles neurologiques du développement et l'évolution

<b>État</b>	Antérieur
<b>Concours</b>	Concours Espagne/Canada
<b>Secteur</b>	Santé
<b>Centre de génomique</b>	Institut de génomique de l'Ontario
<b>Directeur de projet</b>	Stephen Scherer et Xavier Estivill (Espagne)

---

### Résumé du projet

On sait que la génétique joue un rôle considérable dans de nombreux troubles neurologiques du développement et troubles du comportement, mais dans la plupart des cas, on ne connaît pas encore l'anomalie moléculaire responsable. Il n'existe donc pas de tests pour déceler et diagnostiquer précocement ces troubles et on possède peu d'information sur leur fondement biologique. Un nombre croissant de troubles neurologiques et de troubles du comportement sont toutefois causés par des modifications de l'architecture de sites spécifiques le long de l'ADN des chromosomes du génome humain.

L'information obtenue grâce au séquençage du génome humain a en outre fait ressortir l'importance de ces modifications chromosomiques, car on sait maintenant qu'elles portent des « signatures moléculaires » qui facilitent les réorganisations du matériel génomique. De plus, il a été montré que la structure du génome et le nombre de copies des gènes localisés à des sites précis du génome varient entre les individus et les espèces, ce qui semble jouer ensuite un rôle important dans l'évolution.

Les sites, qui comportent le pourcentage étonnant de 5 % (150 millions de bases chimiques) du contenu du génome humain et ces signatures moléculaires, qu'on appelle duplications segmentaires ou réplicons, n'ont pas encore été caractérisés exactement ou intégralement par les projets à grande échelle de séquençage de l'ADN.

Des groupes de recherche scientifique de l'Université de Toronto, de l'Université de la Colombie-Britannique, de SeeDNA Biotech, de la Fundacio Parc de Recera Ciomedica de Barcelone, de l'Université Pomeu Fabra, de MedPlant Genetics (Espagne), et de CAGT-Citogen (Espagne) comptent également au nombre des chercheurs principaux.

Pour de plus amples renseignements visitez : [www.tcaq.ca](http://www.tcaq.ca)