

**Mame Seynabou Diop**

**Vers une meilleure compréhension des maladies génétiques**

Le génome humain contient normalement deux copies de chaque gène. Il peut arriver qu'une copie soit délétée ou dupliquée, on parle alors de mutation. Les mutations sont impliquées dans les anomalies génétiques comme le cancer ou les troubles neurodéveloppementaux. À ce jour, les approches de détection utilisées ne peuvent identifier que les grandes mutations. L'impact de ces dernières sur les maladies génétiques est étudié. Les petites mutations restent non identifiées chez les patients et leur impact incompris. Afin d'améliorer leurs approches, les chercheurs se tournent vers le séquençage du génome entier. Ils mettent en place un protocole qui permet de faire la détection et l'analyse de ces mutations sur plusieurs individus en utilisant les données de séquençage génome entier.

Le séquençage du génome entier offre la possibilité de détecter les grandes et petites mutations. Bien que les données de séquençage soient disponibles, la complexité de leur analyse constitue un défi majeur. En effet, ces données consomment beaucoup de temps et de ressources informatiques. En revanche, la mise en place d'un protocole d'analyse plus efficace permettra de diminuer le coût de l'analyse de données et de rendre l'approche plus accessible.

Les résultats préliminaires montrent que notre protocole consomme 12 fois moins de temps et 100 fois moins de ressources de stockage que les techniques antérieures. De plus, il permet l'utilisation de plusieurs outils optimaux afin de faciliter le choix à l'utilisateur.

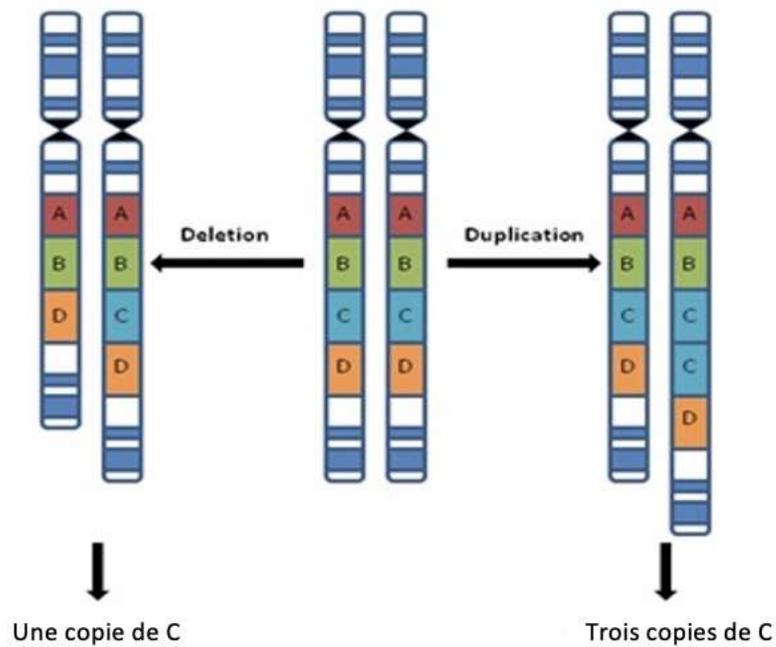
La capacité de détecter et d'analyser les petites et grandes mutations dans une étude offre des perspectives de recherche passionnantes pour mieux comprendre l'architecture génétique des maladies telles que le cancer et les troubles neurodéveloppementaux. Ceci permettra aux cliniciens d'améliorer leur diagnostic et d'ouvrir la porte à une prise en charge personnalisée.

**Contact :**

Mame Seynabou Diop candidate au PhD à l'université de Montréal

[mame.seynabou.diop@umontreal.ca](mailto:mame.seynabou.diop@umontreal.ca)

438-938-2012



Cette figure présente illustre une délétion et une duplication du nombre de copies d'un gène. Au milieu nous avons la situation normale; à gauche nous avons la délétion d'une copie de C et à droite la duplication d'une copie de C.

### Résumé pour réseaux sociaux

À ce jour, la compréhension des maladies génétiques ne repose que sur les grandes mutations dans le génome humain. Les petites mutations restent non identifiées chez les patients et leur impact reste incompris. Afin de les détecter, les chercheurs se tournent vers le séquençage du génome entier. Cependant la difficulté d'analyse des données de séquençage reste un défi. Un protocole d'analyse plus efficace permettra de lever le mystère autour des petites mutations.