cOMMUNIQUÉ de presse

Maisons-Alfort, le 15/02/2023

Des chercheurs de l’EnvA et de l’IMrb identifient

un nouveau gène impliquÉ dans une maladie cellulaire

**Les scientifiques de l’EnvA avec l’Institut Mondor de recherche biomédicale (IMRB) ont identifié un gène comme étant à l’origine du syndrome mitochondrial qui touche les animaux et les humains. Une découverte importante pour la recherche sur cette affection héréditaire.**

C’est le résultat de six ans de travail pour les chercheurs de l’équipe « Biologie du système neuromusculaire (BNMS) », de l’Institut Mondor de recherche biomédicale (Inserm-Université Paris Est Créteil) et de l’EnvA ! Les scientifiques ont identifié un nouveau gène impliqué dans le développement d’une maladie grave appelée « syndrome mitochondrial ». Ce gène nommé *Hacd2* était jusqu’alors peu connu ; les chercheurs ont démontré qu’il joue un rôle essentiel dans le fonctionnement de la souris, un organisme représentatif des mammifères.

Exprimé très tôt au cours du développement embryonnaire, *Hacd2* code une enzyme impliquée dans la biosynthèse des phospholipides, molécules majeures constitutives des membranes cellulaires. Par inactivation génétique, l’équipe BNMS a dans un premier temps réduit au silence complet *Hacd2*. Privé de ce gène, l’embryon de souris cesse de se développer très précocement, au moment de la mise en place du cœur, premier organe vital. L’équipe a démontré que sans ce gène, les cellules de l’embryon sont touchées par un défaut de fonctionnement de leurs « usines énergétiques », les mitochondries, en raison d’une composition lipidique altérée de leurs membranes.

Dans un second temps et toujours grâce à une inactivation génétique, mais plus modérée, l’équipe a permis à *Hacd2* de s’exprimer à bas bruit, mezza voce… dans ce cas, l’embryon parvient à se développer mais alors, les souriceaux qui naissent sont touchés par un défaut mitochondrial des cellules de leur foie et de leurs reins : on parle de syndrome mitochondrial, une affection grave qui dans ce cas, empêche les souriceaux de vivre au-delà d’un mois. Le syndrome mitochondrial est une affection le plus souvent héréditaire qui touche l’humain, adultes et enfants, avec 200 nouveaux cas chaque année, dont le diagnostic et le traitement sont encore aujourd’hui difficiles à maîtriser. La compréhension de cette origine génétique est un pas important pour la recherche médicale sur ces affections.

Cette découverte est publiée dans le journal *Molecular Metabolism*, en accès libre et disponible ici.

Contact

Sébastien DI NOIA : Directeur de la communication

communication@vet-alfort.fr • 01 43 96 71 84