



UMR1313

MoDiT

Animation

Jean-Luc Vilotte

Thématique globale

Nous analysons la fonction biologique de gènes impliqués dans le développement et la différenciation tissulaire et/ou récemment trouvés associés à des défauts du développement précoce, pouvant affecter le système nerveux.

Résultats marquants

- Lien SLC25A46 et axonopathie.
- Rôle de CEP250 dans la fertilité.
- Réplication asymptomatique périphérique de certains Prions
- Lien entre le niveau d'expression de PrP et la nature des souches de Prions.
- Lien KIF1C et défauts myélinisation

Rattachement à l'**Université Paris-Saclay**

**université
PARIS-SACLAY**

Rattachement à l'**école doctorale : SDSV** (Structure et dynamique des systèmes vivants)



Membre de **SAPS**
(Sciences animales
Paris-Saclay)

Génétique animale et biologie intégrative (GABI) Equipe Modèles animaux et Différenciation Tissulaire

Questions scientifiques

1- Fonction biologique des protéines prion, lien avec des anomalies multiples du développement

La famille des protéines Prion comporte trois loci. Outre l'implication connue de PrP dans des pathologies neuronales, un rôle de cette famille i) au cours du développement des tissus embryonnaires et de certains tissus adultes, avec une potentielle redondance/antagonisme entre ses différents membres, et ii) sur la résistance à certains pathogènes viraux, est en cours d'analyse à l'aide de modèles souris.

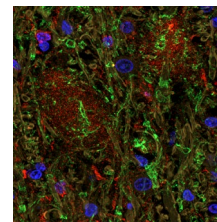
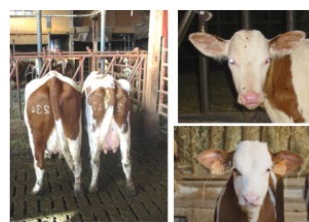
Projets associés : APFRC2019 (liste complémentaire), ANR PlaPri, ZooPrion (déposées)

2- Fonction de gènes suspectés d'être impliqués dans des anomalies génétiques bovines du développement

Ces analyses visent, par modélisation en souris, à valider et comprendre le lien potentiel établi à partir d'anomalies génétiques bovines identifiées via l'ONAB, entre certaines loci et des phénotypes dommageables du développement. Plusieurs gènes sont/ont été ainsi analysés :

- Fonction de la protéine CEP250, lien avec le Syndrome d'Hypoplasie Généralisée Caprèoliforme (SHGC)
- Fonction de la protéine SLC25A46, lien avec l'apparition d'une axonopathie distale.
- Fonction de la protéine KIF1C, lien avec l'ataxie progressive
- Fonction de la protéine MYH3, lien avec le développement craniofacial

Projets associés : ANR Bovano, ANR Kif-Nem (déposé), ARSEP (déposé)



Centre
Île-de-France - Jouy en Josas - Anthony



Domaine de Vilvert
78350 Jouy en Josas

Suivre nos actualités
<https://www6.jouy.inrae.fr/gabi>
Twitter : @UMR_GABI



UMR1313

Dispositifs de recherche :

- Modèles de souris transgéniques.

Partenariats

- Unités INRA : Génétique moléculaire animale, Biologie de la Reproduction et Développement, Virologie et Immunologie Moléculaire.

- Unités INSERM et CNRS.

3 – Fonction de gènes suspectés d'être impliqués dans des défauts de fertilité (azoospermie ou tératospermie, létalité embryonnaire)

Le lien entre certains loci et des anomalies soit du développement gonadique, soit du développement embryonnaire et des annexes embryonnaires est recherché par modélisation en souris. L'origine des gènes étudiés dérive de pathologies humaines ou animales.

Projets associés : ANR MeioBloc, MusTox, EpiRegFoxL2 (déposés)

Expertises :

Embryogénèse ; Reproduction ; Transgénèse ; Anomalies neurodégénérative.

Publications récentes :

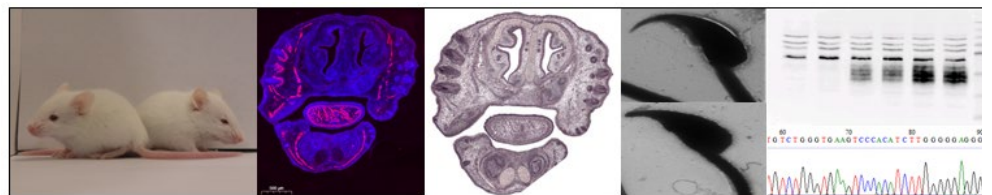
Toutes les publications sur : <https://www6.jouy.inrae.fr/gabi>

Duchesne A. et al. (2018) Progressive ataxia of Charolais cattle highlights a role of KIF1C in sustainable myelination. PLoS Genet. 1, 14(8).

Le Dur A. et al. (2017) Divergent prion strain evolution driven by PrPC expression level in transgenic mice. Nat Commun. 10, 1038.

Duchesne A. et al. (2017) Bovine and murine models highlight novel roles for SLC25A46 in mitochondrial dynamics and metabolism, with implications for human and animal health. PLoS Genet. 4, 13(4).

Floriot S. et al. (2015) C-Nap1 mutation affects centriole cohesion and is associated with a Seckel-like syndrome in cattle. Nat Commun. 6, 6894.



Centre
Île-de-France - Jouy en Josas - Anthony



Domaine de Vilvert
78350 Jouy en Josas

Suivre nos actualités

<https://www6.jouy.inrae.fr/gabi>

Twitter : @UMR_GABI