

SÉMINAIRE / AXE EXCITABILITÉ



© production multimédia CHUM

Patrick COSSETTE

McGill University, Montreal, Quebec, Canada

Hosted by Stéphanie BAULAC

If you would like to meet the speaker, please use the following contact: stephanie.baulac@upmc.fr

Patrick COSSETTE - 18 Mai 2011 à 11H00

"Mutations de la Synapsine 1 associées à l'épilepsie et à l'autisme"

L'épilepsie est une maladie neurologique fréquente qui touche environ 1% de la population. Il existe plusieurs co-morbidités à l'épilepsie, notamment le retard mental et les maladies psychiatriques. Parmi ces co-morbidités figure l'autisme, une condition neurologique invalidante qui est généralement associée à une anomalie du développement cérébral. Jusqu'à un tiers des individus autistes souffrent d'épilepsie alors que plusieurs syndromes épileptiques sont associés à des traits autistiques. Les mécanismes génétiques identifiés dans les épilepsies Familiales sont variés et incluent notamment une perturbation des canaux ioniques, ainsi que des gènes impliqués dans la migration neuronale. En revanche, la majorité des gènes associés à l'autisme sont impliqués dans la structure et la fonction des synapses. Dans ce séminaire, nous résumerons les données récentes sur la génétique des épilepsies et de l'autisme. En particulier, nous présenterons la découverte récente de mutations dans le gène de la Synapsine 1 qui sont associées à la fois à l'épilepsie et à l'autisme dans la population canadienne-française. Nous discuterons également de l'impact fonctionnel de ces mutations sur la relâche des vésicules synaptiques et sur le développement des neurites.

Mercredi 18 mai 2011 à 11H00

Auditorium de l'ICM

Hôpital Pitié-Salpêtrière

47, boulevard de l'hôpital - 75013 Paris