

L'équipe de la Chaire

créée avec le soutien de la Fondation Bettencourt Schueller



FONDATION
BETTENCOURT
SCHUELLER

Frédérique Amsellem



Psychologue, formée au développement et à la neuropsychologie, Frédérique collabore avec l'équipe de Thomas Bourgeron depuis 2009. Dans le cadre de la chaire, elle est chargée du recrutement des patients et de leur évaluation clinique et cognitive. Ce travail est indispensable pour tenter de comprendre les effets spécifiques des variations génétiques identifiées sur la clinique. Pour ce projet, le choix se porte sur des familles multiplexes, dont plusieurs membres sont atteints de troubles envahissant du développement, de troubles apparentés ou encore de troubles présentant une parenté génétique avec les troubles envahissants du développement (comme la schizophrénie par exemple).

→ « Poursuivre ma collaboration avec Thomas Bourgeron en approfondissant ma connaissance des familles multiplexes me paraît riche de perspectives à explorer et puis je me retrouve parfaitement dans cette équipe ouverte aux approches basées sur les preuves qui fondent l'essentiel de ma pratique. »

Alexandre Mathieu et Julien Buratti



Tous deux ingénieurs bioinformaticiens, ils ont rejoint l'équipe de Thomas Bourgeron en mai et novembre 2012 avec pour défi de traiter et analyser les premiers séquençages de génomes de patients.

→ « Le challenge majeur à relever porte sur la gestion du grand volume de données recueillies : pour chaque individu, il faut compter environ 4 millions de variations », explique Alexandre.

Leur première mission porte sur le choix entre les technologies de séquençage : « Nous portons un grand intérêt aux méthodologies utilisées car elles déterminent la robustesse des résultats que nous pourrions obtenir ensuite. De plus, de nouvelles technologies font leur apparition régulièrement et l'on se doit de sélectionner celle qui va présenter le plus d'avantages », précise Julien.

Ensuite, une fois la technologie choisie et les séquençages reçus, il leur faut reformater les données, repérer les variations puis tenter d'établir un lien entre les mutations identifiées et les phénotypes cliniques. Alexandre se concentre sur les variations ponctuelles tandis que Julien travaille sur les gros remaniements de l'ADN.

→ « Avec cette avancée technologique nouvelle, nous sommes à l'aube d'une aventure scientifique qui peut faire changer les choses et c'est à la fois très motivant et très excitant », s'enthousiasme Alexandre.

