**Analyse fonctionnelle des mutations de maladies mendéliennes à l'aide de tests de bioluminescence**

Nous étudions dans notre laboratoire l'épilepsie, les maladies épigénétiques et les dysplasies osseuses. Nous identifions de nouveaux gènes responsables des maladies, déchiffrons la physiopathologie des maladies et améliorons la prise en charge des enfants touchés.

Dans ce projet, nous étudierons un ensemble plus large de maladies mendéliennes à l'aide d'un ensemble défini de tests fonctionnels rapides afin de déterminer si les mutations identifiées sont délétères. Dans le cadre d'un projet de séquençage du génome dans notre hôpital, nous identifierons des mutations candidates pour expliquer les manifestations des enfants suspectés d'être atteints de maladies génétiques. Les variants candidats seront ensuite évalués à l'aide de plasmides et de lentivirus transfectés et transduits dans des lignées cellulaires humaines. Les effets des variants sur l'épissage, la stabilité et la localisation des protéines et les interactions protéine-protéine seront évalués à l'aide de tests de bioluminescence. Cela nous permettra de fournir rapidement des conseils génétiques aux familles touchées et pourrait aider au développement de thérapies innovantes, tels que les thérapies à base d'ARN qui modulent l'expression et l'épissage des protéines.