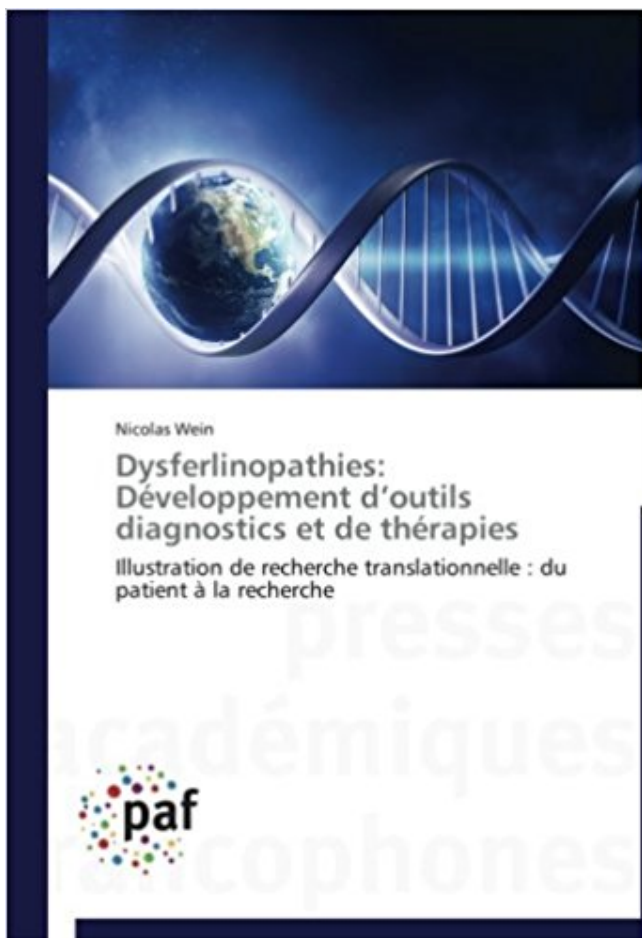


## Dysferlinopathies: Développement d'outils diagnostics et de thérapies: Illustration de recherche translationnelle : du patient à la recherche PDF - Télécharger, Lire



TÉLÉCHARGER

LIRE

ENGLISH VERSION

DOWNLOAD

READ

### Description

Les dysferlinopathies constituent un groupe de maladies musculaires autosomiques récessives comprenant la myopathie des ceintures (LGMD) de type 2B et la myopathie distale de Miyoshi. Elles sont causées par des mutations dans le gène DYSF entraînant une absence de la protéine dysferline qui est impliquée dans la réparation de la membrane musculaire. Ces travaux ont été axés sur l'amélioration des techniques de diagnostic et sur l'exploration de pistes thérapeutiques. Nous avons mis en évidence une large délétion homozygote chez une patiente présentant un phénotype modéré de dysferlinopathies. Cette délétion permet la production d'une dysferline tronquée. L'identification de cette miniprotéine a permis de mettre en évidence l'aspect en partie modulaire de la dysferline. De même, sur la base d'une observation clinique, nous avons développé une approche thérapeutique par saut d'exon pour les dysferlinopathies. L'ensemble de ces travaux permettront probablement l'amélioration du diagnostic différentiel des dysferlinopathies, tout en fournissant de nouvelles pistes pour comprendre les rôles de la dysferline et offrir ainsi des pistes thérapeutiques pour le traitement de ces patients



22 mai 2013 . scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, . dans la physiopathologie et la thérapie de la Myosite à Inclusions .. C. Les Anticorps associés aux myosites : le meilleur outils diagnostic non invasif . .. We also analysed Treg in patients with inclusion body myositis (IBM), an IIM .. Dysferlinopathies.

Recherche. L'actualité de la ... Soutenance de thèse : Diagnostic moléculaire . ... Séminaire : Rôle des nouveaux outils dans les . .. Soutenance de thèse : Développement d'un code . .. Séminaire : thérapie des dysferlinopathies : . .. Troisième séminaire de la Fédération de médecine translationnelle de Strasbourg.

Dysferlinopathies: Développement d'outils diagnostics et de thérapies. Illustration de recherche translationnelle : du patient à la recherche. Genetics.

de recherche pour la mise au point d'une thérapie . développement d'un procédé innovant de production ... pour réduire l'errance diagnostique en France ? », . Analyse et comparaison des outils mis à disposition ... constitue la première illustration d'ampleur de la stra- . une étude ouverte pour l'ensemble des patients.

Mise à jour du 20 février 2014 UNITÉ DE RECHERCHE INSERM UMR S 1062 .. antiplatelet therapy on the basis of platelet reactivity testing in patients after .. étape translationnelle du projet MS-Repair Unité de Recherche – Centre de .. cancers de la prostate Développement d'outils innovants pour le diagnostic et la.

Dysferlinopathies: Développement d'outils diagnostics et de thérapies Wein, Ni. . Broschertitelzusatz: Illustration de recherche translationnelle : du patient à.

Recherche .. Soutenance de thèse : Développement d'une . . Soutenance de thèse : Diagnostic moléculaire . . électrophysiologique et comportementale chez le sujet sain et le patient amputé du membre supérieur ... Séminaire : Rôle des nouveaux outils dans les . .. Séminaire : thérapie des dysferlinopathies : .

Dysferlinopathies: Développement d'outils diagnostics et de thérapies ~ Nicolas . Untertitel: Illustration de recherche translationnelle : du patient à la recherche.

Atlas, Tome 1 (Sciences) Dysferlinopathies: Développement d'outils diagnostics et de thérapies: Illustration de recherche translationnelle : du patient à la.

Dysferlinopathies: Développement d'outils diagnostics et de thérapies. Illustration de recherche translationnelle : du patient à la recherche. Nicolas Wein - ISBN:.

THERADIAG, société spécialisée dans le diagnostic in vitro et le théranostic . des biothérapies dans le management thérapeutique des patients en rémission dans . et le développement de tests moléculaires de diagnostic dans l'oncologie et .. stratégie de recherche translationnelle afin d'accélérer le développement.

développement du Téléthon et à rechercher une diversification de nos .. Naissance en France du premier bébé sain, après un Diagnostic Pré ... des maladies ou dans la mise au point d'outils pour la recherche. .. Un grand nombre de patients souhaitent participer à des essais de thérapie

génique. .. Illustrations.

Read Online Dysferlinopathies: développement d'outils diagnostics et de thérapies [eBook] by Nicolas Wein. Title : Dysferlinopathies: développement d'outils.

Dysferlinopathies: Développement d'outils diagnostics et de thérapies: Illustration de recherche translationnelle : du patient à la recherche (Omn.Pres.Franc.)

Résumé : Les patients avec un diabète de type 2 (DT2) et une insuffisance .. Le cas clinique du mois : Diagnostic difficile d'une maladie d'Erdheim .. La thérapie manuelle orthopédique : définition, caractéristiques et mise au .. La simulation haute-fidélité : nouvel outil de formation et de recherche en pédiatrie (2016).

sains et de patients atteints de dysferlinopathies » chez le Pr Lévy Nicolas, .. Ce groupe de recherche comprend maintenant un chercheur (CR1-CNRS), .. Risques associés aux vecteurs de thérapies géniques . .. un outil précieux d'aide au diagnostic moléculaire, est l'intégration d'outils d' .. façon translationnelle.

développement des outils de biologie moléculaire a permis à la .. diagnosis at Cochin Hospital, we developed a custom targeted .. treated patients with the longest follow-up, HSC gene therapy resulted in neurological effects .. Recherche translationnelle : Physiopathologie, modèles cellulaires et animaux, approches.

