

# Présentation de projets lauréats !

## Elise Maréchal



**Doctorante 2e année, (laboratoire MMG)**

**Appel d'offre:** Mission - dissemination (poster)

**Événement:** New Frontiers in Developmental Biology - Celebrating the Diversity of Life (nov. 2022)

**Titre du poster :** Congenital Hypomyelination Neuropathy is part of the murine RASopathy spectrum

**Titre de la thèse:** Identification de mécanismes pathophysiologiques dans des syndromes cardio-neuro-cutanés congénitaux

Les maladies développementales affectant la peau, le système nerveux ou le cœur ont un impact significatif sur la qualité de vie et le devenir des personnes atteintes, et je cherche à déterminer des causes biologiques communes associées au développement de ces différentes maladies. La voie de signalisation MAP-K est un ensemble de signaux dans les cellules qui permet de réguler de nombreux processus différents, comme la prolifération ou la différenciation cellulaire. Des modifications au sein de cette voie, qui apparaissent au cours de la formation de l'embryon, sont responsables de nombreux syndromes développementaux avec des caractéristiques visibles très différentes appelés « RASopathies ».

Le nævus mélanocytaire congénital est une RASopathie qui intervient après une mutation dans la voie MAP-K spécifiquement dans les progéniteurs mélanocytaires, et qui se présente selon un spectre de gravité allant de petites lésions isolées au niveau de la peau, à des lésions géantes, souvent multiples. J'ai montré l'existence de différences biologiques chez les patients porteurs de formes graves (ayant une susceptibilité accrue aux cancers) conférant un nouveau paramètre de diagnostic précoce.

Nous avons émis l'hypothèse que des altérations de la voie MAP-K pourraient perturber le développement d'autres tissus. Pour cela, j'ai caractérisé des modèles de souris, avec une perturbation de la voie MAP-K spécifiquement dans le système nerveux périphérique ou le cœur. Mes résultats démontrent le développement de neuropathies périphériques dégénératives ou de défauts cardiaques sévères. La caractérisation de ces modèles me permettra d'améliorer la compréhension des mécanismes physiologiques et pathologiques spécifiques dans le développement des maladies neuromusculaires ou des cardiopathies.



elise.marechal@univ-amu.fr