



# COMPRENDRE UNE MALADIE RARE QUI FRAGILISE LES OS

+ BIOLOGIE CELLULAIRE



**ELÉONORE LIZÉ** est jeune chercheuse en biologie cellulaire au laboratoire GAD\*, à Dijon. Elle s'intéresse au syndrome de Cohen, une maladie génétique rare qui se manifeste entre autres par une perte progressive de la vue et une fragilité des os : c'est sur ce dernier symptôme qu'Eléonore travaille. Le syndrome de Cohen est causé par un élément manquant dans les cellules des patients. Eléonore cherche à comprendre le rôle de cet élément dans les cellules et son lien avec la maladie.

\* Génétique des Anomalies du Développement

« Devenir chercheuse c'est le meilleur moyen que j'ai trouvé pour ne pas m'ennuyer, c'est être curieuse, chercher à connaître l'inconnu. »

**Eléonore Lizé**



Les os sont vivants, ils évoluent au cours de la vie. Pour être en bonne santé, ils doivent être entretenus par un processus de déconstruction / reconstruction permanent. Cet entretien est effectué grâce à des « cellules » bien particulières. Les cellules sont comme des briques qui composent notre corps, et certaines d'entre elles ont aussi un rôle de petites usines. C'est le cas dans l'os, qui comporte des « cellules destructrices » et des « cellules constructrices ».

Lorsque l'un ou l'autre de ces groupes de cellules fonctionne mal, la santé de l'os est en danger. C'est ce qui arrive dans le cas du syndrome de Cohen. L'os risque de se casser plus facilement : on appelle cela de l'ostéoporose. Comment expliquer ce problème ? Des chercheurs ont montré que dans le corps des patients atteints de cette maladie, il manque une protéine habituellement présente dans tout le corps. Eléonore pense que cette protéine qui leur manque

joue un rôle d'ouvrière dans les cellules de l'os. Peut-être qu'en raison de son absence, les cellules constructrices fonctionnent mal, ou alors que les cellules destructrices fonctionnent trop.

Pour identifier le problème, Eléonore étudie des souris qui ont cette maladie. Elle prélève des cellules d'os chez ces souris et les observe travailler avec son microscope. Après avoir compris quelles cellules fonctionnent mal, elle tentera d'expliquer d'où vient ce problème qui perturbe l'équilibre de l'os !

Comprendre comment les os des patients deviennent fragiles pourrait ensuite permettre d'agir sur le problème, pour aider leurs os à rester forts. Cela pourrait aussi permettre de mieux comprendre le fonctionnement général de l'os, et ainsi peut-être d'aider à traiter d'autres maladies qui touchent le squelette.

---

## LES OBJECTIFS

- + Montrer quel processus entraîne la fragilité de l'os dans le syndrome de Cohen
- + Comprendre le rôle de la protéine manquante dans les cellules de patients
- + Améliorer la qualité de vie des patients en agissant sur leur fragilité osseuse