



DOWNLOAD



Dysferlinopathies: Développement d'outils diagnostics et de thérapies

By Wein, Nicolas

Condition: New. Publisher/Verlag: Presses Académiques Francophones | Illustration de recherche translationnelle : du patient à la recherche | 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 | Format: Paperback |...



READ ONLINE

[5.4 MB]

Reviews

This pdf will be worth buying. Better than never, though I am quite late in starting to read this one. I can easily get an enjoyment of reading through a published book.

-- **Paul Ankunding**

An exceptional ebook along with the typeface employed was intriguing to see. It really is simplistic but surprising within the fifty percent of the ebook. It is extremely difficult to leave it before concluding, once you begin to read the book.

-- **Brian Miller**