



Une équipe de recherche révèle un nouveau mécanisme impliqué dans les troubles du neurodéveloppement

L'Université Bourgogne Europe annonce une avancée scientifique majeure menée au sein de l'équipe GAD (Genetics of rAre Diseases) du laboratoire CTM, Unité Mixte de Recherche 1231 de l'Université Bourgogne Europe et de l'INSERM, dans le cadre des recherches dirigées par le Professeur Antonio Vitobello, chercheur en génétique médicale.

Une découverte majeure impliquant les protéines PTBP1 et PTBP2

Le groupe de recherche a mis en évidence le rôle déterminant de protéines particulières, les protéines PTBP1 et PTBP2, dans plusieurs formes de troubles du neurodéveloppement observées chez des enfants. Ces travaux révèlent un lien inattendu entre le développement du système nerveux central et celui du système squelettique, via des mécanismes cellulaires atypiques impliqués dans ces pathologies rares. Les résultats de cette étude font l'objet d'une récente [publication*](#) dans le *Journal of Clinical Investigation*, l'une des revues internationales les plus reconnues dans le domaine biomédical.

Afin de mieux comprendre l'impact de ces variations génétiques, la Dr Laurence Duplomb-Jego a récemment mis en oeuvre un système de cultures 3D de cellules souches pluripotentes induites humaines (hiPSC) dérivées de patients, appelés organoïdes cérébraux. Véritables modèles miniaturisés du cerveau embryonnaire, ils permettent d'étudier le développement cérébral à l'échelle de la cellule unique et ouvrent la voie à des explorations fonctionnelles inédites, tout en réduisant le recours à l'animal.

Un financement ANR pour soutenir les avancées de l'équipe

Le projet de recherche portant sur ces protéines hnRNP et les organoïdes cérébraux a également été sélectionné dans le cadre de l'appel générique 2025 de l'Agence Nationale de la Recherche (ANR). Il bénéficiera d'un financement de 400 000 €, permettant d'accélérer la compréhension des mécanismes moléculaires impliqués dans les troubles du développement et de consolider les technologies d'analyse par cellule unique au sein de l'équipe. Ces avancées ont également été rendues possibles grâce au soutien du Programme d'investissement d'avenir (PIA) *Maladies Rares - Résoudre les impasses diagnostiques* et au dynamisme de la génétique humaine à Dijon, porté par les Professeurs Christel Thauvin et Laurence Olivier-Faivre. Ces récents travaux de recherche, salués par la communauté internationale confortent la position de l'équipe de recherche GAD en tant qu'acteur majeur dans les domaines la neurogénétique et de la modélisation cérébrale. La laboratoire souhaite attirer de jeunes chercheurs, ingénieurs et doctorants désirant intégrer une équipe innovante au service de la compréhension des maladies génétiques rares.

* « PTBP1 variants displaying altered nucleocytoplasmic distribution are responsible for a neurodevelopmental disorder with skeletal dysplasia », *Journal of Clinical Investigation*, Aymeric Masson, Julien Paccaud, Martina Orefice, Estelle Colin, Outi Mäkitie, Valérie Cormier-Daire, Raissa Relator, Sourav Ghosh, Jean-Marc Strub, Christine Schaeffer-Reiss, Carlo Marcelis David A. Koolen, Rolph Pfundt, Elke de Boer, Lisenka E.L.M. Vissers, Thatjana Gardeitchik, Lonneke A.M. Aarts, Tuula Rinne, Paulien A. Terhal, Nienke E. Verbeek, Linda C. Zuurbier, Astrid S. Plomp, Marja W. Wessels, Stella A. de Man, Arjan Bouman, Lynne M. Bird, Reem Saadeh-Haddad, Maria J. Guillen Sacoto, Richard Person, Catherine Gooch, Anna C.E. Hurst, Michelle L. Thompson, Susan M. Hiatt, Rebecca O. Littlejohn, Elizabeth R. Roeder, Mari Mori, Scott E. Hickey, Jesse M. Hunter, Kristy Lee, Khaled Osman, Rana Halloun, Ruxandra Bachmann-Gagescu, Anita Rauch, Dagmar Wieczorek, Konrad Platzer, Johannes Luppe, Laurence Duplomb-Jego, Fatima El It, Yannis Duffourd, Frédéric Tran Mau-Them, Celine Huber, Christopher T. Gordon, Fulya Taylan, Riikka E. Mäkitie, Alice Costantini, Helena Valta, Stephen Robertson, Gemma Poke, Michel Francoise, Andrea Cioffi, Marco Tartaglia, Nina Ekhilevitch, Rinat Zaid, Michael A. Levy, Jennifer Kerkhof, Haley McConkey, Julian Delanne, Martin Chevarin, Valentin Vautrot, Valentin Bourgeois, Sylvie Nguyen, Nathalie Marle, Patrick Callier, Hana Safrao, Angela Morgan, David J. Amor, Michael S. Hildebrand, David Coman, Marion Aubert Mucca, Julien Thevenon, Fanny Laffargue, Frédéric Bilan, Céline Pebrel-Richard, Grace Yoon, Michelle M. Axford, Luis A. Pérez-Jurado, Marta Sevilla-Porras, Douglas L. Black, Christophe Philippe, Bekim Sadikovic, Christel Thauvin-Robinet, Laurence Olivier-Faivre, Michela Ori, Quentin Thomas, and Antonio Vitobello. - 28 septembre 2025

CONTACT PRESSE :

LE MOTEUX Yohan
Chargé de communication scientifique
yohan.le-moteux@u-bourgogne.fr
06 13 50 35 41