

PROJET DE RECHERCHE N°2 SUR LES MUTATIONS

Permettre d'accélérer considérablement le rythme de travail de l'Unité INSERM 423 grâce à l'acquisition d'appareils performants dans le programme "Rein en développement et néphropathies héréditaires"

Comme vous le savez, nous avons décidé d'élargir notre action de recherche de fonds au soutien des travaux du Pr C. Antignac et de son équipe de l'unité Inserm 423 de l'hôpital Necker.

Le but des recherches de cette équipe, qui travaille en étroite association avec le service de Néphrologie Pédiatrique de l'hôpital ainsi qu'avec ceux de nombreuses villes universitaires en France, est de progresser dans l'identification des défauts génétiques responsables de néphropathies héréditaires évoluant précocement vers l'insuffisance rénale terminale (IRT), pour pouvoir, à moyen terme, en aborder autrement la prévention et/ou le traitement, telles que la cystinose, le syndrome

néphrotique cortico-résistant familial, et la néphronophtise.

De même il a été possible de caractériser la séquence de gènes impliqués dans le syndrome d'Alport.

Ce laboratoire a pu ainsi identifier les mutations de plus de 400 familles, rendant possible le diagnostic prénatal précoce, en association avec les Services de Génétique.

Pour soutenir concrètement cette unité et lui permettre d'accélérer considérablement son rythme de travail il s'agit de l'aider à acquérir : deux appareils dont le prix est très élevé.

UN SEQUENCEUR AUTOMATIQUE et un APPAREIL D'ANALYSE D'ADN PAR DHPLC (un système d'analyse de

fragments d'ADN par chromatographie liquide dénaturante à haute pression. C'est une méthode particulièrement efficace pour détecter des mutations).

C'est pourquoi nous nous sommes tournés à aussi vers les ENTREPRISES FRANÇAISES et EUROPEENNES les plus importantes pour cette grande cause qui touche toutes les familles d'enfants malades.

Si vous le désirez, vous pourrez vous joindre vous aussi à cet élan en participant à ce soutien et en diffusant cette information autour de vous.

(Le texte intégral de ce projet de recherche sur les mutations pourra être adressé à tout adhérent qui nous en fera la demande).



**BON DE PARTICIPATION ET DE SOUTIEN
AU PROJET DE RECHERCHE SUR LES MUTATIONS DU PR. C. ANTIGNAC**

PARTICIPATION De EURO

NOM : PRENOM :

Adresse :

CP : Commune :

Date :

Signature :

Ce bon de participation et le chèque correspondant libellé à l'ordre de l'AIRG sont à expédier à :

**Ghislaine Vignaud, Trésorière
AIRG BP 78 - 75261 PARIS CEDEX 06**

Le reçu permettant une déduction fiscale dans les conditions habituelles vous sera envoyé par retour de courrier