



UNIL | Université de Lausanne

Faculté de biologie
et de médecine

Soutenance de thèse

Madame Laura SPOSITO

Titulaire d'un Master de l'Université de Palerme, Italie

Soutiendra en vue de l'obtention du grade de
Doctorat ès sciences de la vie (PhD)
de l'Université de Lausanne

sa thèse intitulée :

Omic studies of human disease-associated HCF-1 mutations

Directeur de thèse :

Monsieur le Professeur Winship HERR

Cette soutenance aura lieu le

Lundi 1^{er} octobre 2018 à 16h00

Auditoire A du Génopode,
Quartier UNIL-Sorge, 1015 Lausanne

L'entrée est publique

Prof. Niko GELDNER
Directeur de l'École Doctorale



UNIL | Université de Lausanne

Faculté de biologie
et de médecine

Centre Intégréatif de Génomique

Thèse de doctorat ès sciences de la vie (PhD)

présentée par

Laura SPOSITO

**« ETUDES -OMIQUES DES MUTATIONS DE HCF-1
ASSOCIÉES AUX PATHOLOGIES CHEZ L'HOMME »**

Résumé pour un grand public

Les progrès récents de la biologie moléculaire ont ouvert de nouvelles possibilités de diagnostic et de traitement de nombreuses maladies rares jusqu'alors inconnues. Ainsi, récemment, grâce à la plus grande facilité de séquençage de l'ADN humain, des mutations de l'ADN de patients ayant des problèmes de métabolisme de la vitamine B12 ou présentant une déficience intellectuelle ont été découvertes. Certaines de ces mutations relèvent du gène *HCF1*. Ce gène est connu pour coder une protéine appelée HCF-1 impliquée dans de nombreux processus cellulaires. Cette caractéristique est due à sa structure. Elle n'agit pas directement, mais réunit d'autres protéines pour les faire interagir entre elles et avec l'ADN pour réguler l'expression de nombreux autres gènes et permettre ainsi le bon fonctionnement de la cellule. Une mutation de HCF-1 peut entraîner une altération de l'expression génique et, par conséquent, des effets cellulaires graves et des maladies dans un organisme multicellulaire. Pour cette raison, ma thèse vise à comprendre plus profondément le fonctionnement moléculaire de cette protéine en voyant ce qui se passe au niveau cellulaire si elle est mutée en résidus suggérés par la nature des mutations d'HCF-1 trouvées dans des patients souffrant de maladies métaboliques ou intellectuelles.