

Ecole doctorale de Neurosciences
des Universités de Lausanne et Genève

Soutenance de thèse

Madame Claudia MODENATO

Titulaire d'un Master en Neurosciences de l'Université de Genève, Suisse

Soutiendra en vue de l'obtention du grade de
Docteur ès Neurosciences (PhD)
des Universités de Lausanne et Genève, sa thèse intitulée :

**The impact of Copy Number Variants
on brain morphometry**
(présentation en anglais)

Directeur·trice de thèse :

Monsieur le Professeur Bogdan DRAGANSKI

Cette soutenance aura lieu le

Vendredi 26 novembre 2021 à 17h00

à la salle 2121, Bâtiment Géopolis, Quartier UNIL-Mouline, 1015 Lausanne

Si vous souhaitez assister à cette soutenance, nous vous recommandons vivement de contacter la candidate ou le candidat au préalable afin qu'elle/il vous communique les dispositions sanitaires en vigueur au moment de l'évènement :
cmodenato@gmail.com

L'entrée est publique

Prof. Lorenz Hirt
Ecole doctorale de Neurosciences

Résumé public

L'impact des variations en nombre de copies sur la morphométrie du cerveau

Les variations en nombre de copies (CNV) sont des polymorphismes génétiques dans lesquels le nombre de copies d'un gène ou d'un segment chromosomique varie d'un individu à l'autre. Nous savons aujourd'hui que certaines de ces CNVs dans l'humain, peuvent augmenter la probabilité de développer des troubles psychiatriques ou des troubles du développement. De plus, des CNVs à des endroits différents dans le génome sont associées à des symptômes et des maladies similaires, comme l'autisme et la schizophrénie. Pour l'instant nous ne savons pas si ces CNVs ont aussi des effets similaires sur la structure du cerveau et si ces effets pourraient expliquer l'augmentation du risque à développer des maladies spécifiques. Les CNVs peuvent nous aider à mieux comprendre les mécanismes cérébraux liés aux maladies psychiatriques.

Dans cette recherche nous avons étudié les effets sur la structure du cerveau de plusieurs CNVs en analysant des images de résonance magnétique du cerveau des individus porteurs de CNVs (groupes porteurs = 720 individus) et nous les avons comparées avec celles des individus sans mutations (groupe contrôle = 782 individus). Nous avons constaté que, en comparaison avec le groupe contrôle, plusieurs groupes porteurs montraient les mêmes altérations dans certaines régions du cerveau. Nous avons observé que ces altérations étaient plus importantes en comparaison avec celles observées dans des groupes de patients psychiatriques. De plus nous avons observé une corrélation entre ces altérations dans les groupes porteurs et le risque de maladie et des symptômes cognitifs.

Cette recherche montre que les CNVs sont un outil puissant pour étudier les effets des gènes sur la structure du cerveau et de comment ces effets ont un impact sur la cognition et le risque de maladie. Néanmoins, des études comprenant de nombreuses autres variantes sont nécessaires afin de comprendre les mécanismes cérébraux sous-jacents aux troubles psychiatriques.