



UNIL | Université de Lausanne

Faculté de biologie
et de médecine

Soutenance de thèse

Monsieur Nicola BEDONI

Titulaire d'un Master en biologie de l'Université de Fribourg, Suisse

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

sa thèse intitulée :

À la découverte de gènes impliqués dans les maladies héréditaires de la rétine

Directeur de thèse :

Monsieur le Professeur Carlo RIVOLTA

Cette soutenance aura lieu le

Vendredi 18 janvier 2019 à 17h00

Auditoire Jéquier-Doge, Polyclinique Médicale Universitaire du CHUV
Rue du Bugnon 44, 1011 Lausanne

L'entrée est publique

Prof. Niko GELDNER
Directeur de l'École Doctorale

« À la découverte de gènes impliqués dans les maladies héréditaires de la rétine »

Thèse de doctorat en science de la vie (PhD), présenté par

Nicola Bedoni

Departement de Biologie Computationnelle

Résumé large public

Chez l'homme, la vision est le plus développé des sens. Nos yeux peuvent être considérés comme un portail, à travers duquel on apprend, on communique, et on apprécie la beauté de notre monde.

Le but de ce travail est de mieux comprendre l'étiologie moléculaire des maladies héréditaires rares menant à la perte de la vue. Notre but ultime est de créer une base des connaissances des mécanismes qui conduisent à la maladie, en vue de futurs développements thérapeutiques. Notre stratégie consiste en l'utilisation des techniques de séquençage de l'ADN, contenant notre patrimoine génétique, ainsi que des techniques de laboratoires de recherche fondamentale, afin d'évaluer et de mieux comprendre au niveau des processus physiologiques et moléculaires, les conséquences fonctionnelles induites par des variantes génétiques.

Depuis le début de ma thèse de doctorat, mon entraînement était centré sur la bioinformatique, et plus spécifiquement sur les méthodes d'analyse de données de séquençage à haut débit. Grâce à mon éducation en tant que biologiste moléculaire j'ai pu mener avec la plupart des projets de A à Z, en touchant à la partie *in silico* ainsi que dans la mise en œuvre d'une approche expérimentale

Les principaux résultats de mon travail sont de nouvelles associations gène-maladie, en particulier pour ce qui concerne des cas syndromiques avec une atteinte au niveau de la vue et de la fertilité chez l'homme. Avec nos observations nous associons deux cellules – le photorécepteur et le spermatozoïde - qui ont des structures similaires, mais qui fonctionnent dans des processus complètement différents : la vision et le système reproductif. D'autre part, ce travail se concentre sur des variations génomiques de grande dimension, dites variantes de structure, qui comportent la perte, le gain ou la duplication de parties d'ADN de taille importante, avec des conséquences sur la fonction biologique du gène.