

Candidature Post-Doc

Vous êtes Docteur et vous souhaitez déposer votre proposition de candidature dans le cadre du dispositif MOBIDOC Post-Doc, merci de remplir les champs suivants :

Nouvelle édition MOBIDOC : Vers l'Excellence



Informations sur le Docteur :

Nom : *

Abdelwahed

Prénom : *

Mayssa

Adresse : *

Tunisie

Ville : *

Sfax

Code postal :

Gouvernorat : *

Sfax



Tél. mobile : *

29488696

Email : *

abdelwahed.mayssa@yahoo.fr

Expérience professionnelle (s'il y en a) :

Oui

Informations à propos du diplôme de doctorat et des travaux de recherche et innovation (R&I) envisagés

Etablissement universitaire d'obtention du doctorat : *

Faculté des sciences de sfax

Structure de recherche du doctorat : *

Laboratoire de génétique moléculaire humaine

Discipline à laquelle appartient le diplôme de doctorat : *

Science biologique

Année d'obtention : *

2019

Intitulé de la thèse : *

Études moléculaires, bio-informatiques et fonctionnelle des maladies rénales kystiques.

Bref descriptif de la thèse : *

Les maladies kystiques rénales représentent l'une des plus communes causes génétiques de la maladie rénale chez l'Homme. En tant que groupe, elles sont, cependant, remarquablement hétérogènes et ayant pour un seul point commun la présence des kystes rénaux qui conduisent le plus souvent à une maladie rénale en phase terminale. Elles ont un impact négatif sur la santé et la qualité de vie de patients à cause de leur évolution vers l'insuffisance rénale chronique terminale et leur importante morbidité et mortalité. Parmi les maladies kystiques rénales, que nous avons étudiés : La Polykystose Rénale Autosomique Dominante (ADPKD), la Néphronophtise (NPH), les maladies Autosomiques Dominantes Rénale Tubulo-Interstitielle (ADTKD) et la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (TSC/STB). Nous avons réalisé la première étude génétique et fonctionnelle dans la population Tunisienne à la recherche des causes génétiques de ces maladies. Notre étude a été réalisée sur 37 patients appartenant à 25 familles Tunisiennes non apparentées présentant différents phénotypes de maladies kystiques rénales. Nous avons pu déterminer les caractéristiques cliniques des patients. Nous avons aussi identifié de mutations causales et de polymorphismes par séquençage ou par la recherche de délétions ou de duplication dans les gènes candidats (les gènes NPHP1, PKD1, PKD2, TSC2 et REN). Ces résultats ont permis de confirmer le diagnostic définitif de ces patients. Une étude fonctionnelle sur l'effet d'une mutation identifiée dans le gène PKD2 sur la fonction de la protéine est en cours afin de déterminer l'effet de cette mutation sur la fonction de la protéine et de mieux comprendre les mécanismes de formation des kystes. Chez certains patients, nous n'avons pas pu identifier de mutations. Ces résultats reflètent la variabilité phénotypique importante caractéristique de ces maladies, le chevauchement des symptômes cliniques des différentes étiologies et la complexité de l'analyse génétique de gènes candidats. Nos résultats vont contribuer au conseil génétique, au diagnostic rapide et fiable et à une prise en charge précoce de patients en Tunisie.

Thème(s) de R&I envisagés dans le cadre du projet MOBIDOC : *

Génétique, biologie moléculaire, biologie cellulaire, étude fonctionnelle, maladies héréditaires

A quel(s) secteur(s) d'activité(s) pourrait éventuellement appartenir l'organisme bénéficiaire d'accueil visé ? *

Privé ou étatique

Informations complémentaires (s'il y a lieu) :

Ce contenu n'est ni rédigé, ni cautionné par Google.

Google Forms