

Maladie de Huntington : Une nouvelle fonction pour la protéine huntingtine

Par *mogirard*

Créé le 03/11/2011 - 08:14

Maladie de Huntington : Une nouvelle fonction pour la protéine huntingtine

Jeudi, 03/11/2011 - 07:14 [0 commentaire](#)

- [Diminuer la police](#)
- [Augmenter la police](#)
- [Imprimer](#)
- [Version PDF](#)

•

- [Tweeter](#)

•

•

0 avis :



[zoom](#)

La maladie de Huntington est une affection d'origine génétique qui touche environ 6 000 personnes en France et concerne plus de 12 000 porteurs du gène muté, provisoirement indemnes de signes cliniques. Elle est caractérisée par des mouvements incontrôlés, un changement de personnalité, la démence et la mort des patients 10 à 20 ans après l'apparition des premiers symptômes.

Le gène HD responsable de la maladie synthétise une protéine, la huntingtine, dont la fonction reste mal connue. A l'état normal, cette protéine contient des répétitions d'un acide aminé, la glutamine. Des répétitions qui peuvent devenir dangereuses : à partir d'un certain seuil (36 à 40 glutamines), la huntingtine est mutante et induit la maladie. Et plus les répétitions sont nombreuses, plus les symptômes apparaissent tôt. Il est admis que cette expansion anormale de glutamine est responsable d'un changement de structure de la huntingtine, qui provoque la mort des neurones.

Comprendre la fonction de cette protéine est crucial pour comprendre les altérations qui surviennent au cours de la pathologie. [L'équipe de Frédéric Saudou](#) (Institut Curie / CNRS UMR 3306 / Inserm U1005)

vient de mettre en évidence dans une publication, dans J Clin Invest, une nouvelle fonction de cette protéine dans la formation des cils. Les cils sont des structures qui jouent un rôle primordial dans la signalisation à l'intérieur des cellules en réponse à des modifications du milieu extérieur. Certains cils, appelés cils motiles, ont une fonction dans la génération des flux à l'intérieur des organes comme les reins. Dans le cerveau, les cils génèrent le mouvement du liquide céphalo-rachidien, mouvement indispensable aux échanges de nutriments et de molécules nécessaires à son bon fonctionnement.

L'équipe Signalisation cellulaire et neurobiologie montre que la protéine huntingtine est indispensable à la formation du cil. Son absence par des approches génétiques dans les cellules ou chez la souris abolit la ciliogénèse. Dans la maladie de Huntington, la protéine est présente, mais contient cette répétition de glutamines. Cette mutation conduit alors à des cils anormalement longs qui battent de façon désordonnée. Dans cette situation, la circulation du liquide céphalo-rachidien à l'intérieur du cerveau est anormale, ce qui induit des défauts dans la mise en place de certains neurones. Ainsi mieux comprendre les dysfonctions au cours de cette pathologie devrait permettre de développer des nouvelles stratégies thérapeutiques.

[Institut Curie](#)

Noter cet article :

Recommander cet article :

-
- [Tweeter](#)
-

- **Nombre de consultations :** 375
- **Publié dans :** [Biologie & Biochimie](#)
- **Partager :**
 - [Facebook](#)
 - [Viadeo](#)
 - [Twitter](#)
 - [Wikio](#)

[Biologie & Biochimie cil](#) [CNRS Frédéric Saudou](#) [glutamine huntingtine](#) [Inserm](#) [Institut Curie](#) [maladie de Huntington](#)

URL source: <https://www.rtflash.fr/maladie-huntington-nouvelle-fonction-pour-protéine-huntingtine/article>