



Centre de recherche
CHU Sainte-Justine
Le centre hospitalier
universitaire mère-enfant

Université
de Montréal

PROGRAMME DE STAGES D'ÉTÉ

Initiation à la recherche biomédicale
au Centre de recherche du CHU Sainte-Justine
Été 2020

Epilepsy and mitochondrial dysfunction: studying their relationship in DOORS syndrome

Numéro de l'offre de stage : No. 28

Équipe de recherche

Philippe Campeau, M.D.

pcampeaulab.org

Médecin généticien, CHU Sainte-Justine

Professeur adjoint de clinique, Département de pédiatrie, Université de Montréal

Axe de recherche : Maladies musculosquelettiques et réadaptation

Coordonnées

p.campeau@umontreal.ca

Centre de recherche du CHU Sainte-Justine

3175 Chemin de la Côte-Ste-Catherine

Montréal, Qc, H3T 1C5

Responsable de la supervision du stagiaire

Justine Rousseau, Ph.D., Associée de recherche

Description du projet

DOORS syndrome causes Deafness, Onychodystrophy (short nails), Osteodystrophy (short phalanges), mental Retardation (now called intellectual disability), and Seizures. It can be caused notably by mutations in the gene *TBC1D24*, or in genes responsible for the biosynthesis of the GPI (glycosylphosphatidylinositol) anchor. In both cases, patients can show evidence of mitochondrial dysfunction, and we suspect this is because of abnormal communication between the ER and mitochondria at the MAM (mitochondria-associated membrane). The project will involve performing experiments in cells to test this hypothesis, with the support of Dr Rousseau and Dr Nguyen, a postdoc in the lab.

Mots clés

Épilepsie, Génétique, Mitochondries