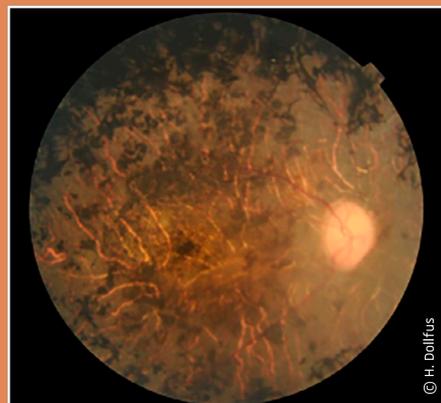


Hélène Dollfus

Chaire Paul Ehrlich de l'USIAS (2024-2026)

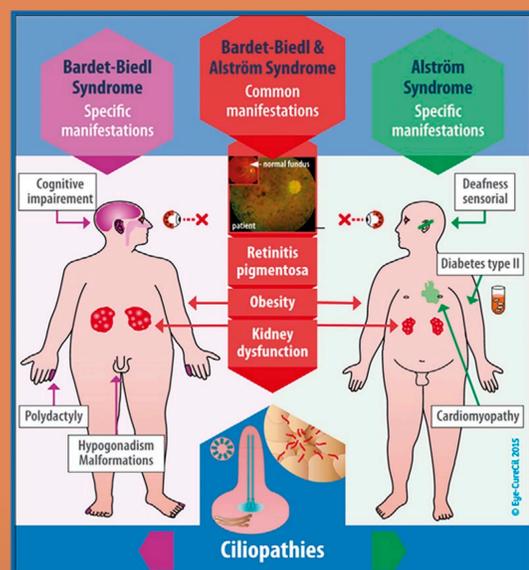


Hélène Dollfus est professeure de génétique médicale à l'université de Strasbourg et médecin hospitalier aux Hôpitaux universitaires de Strasbourg (HUS). Basée au Centre de recherche en biomédecine de Strasbourg (CRBS), elle dirige le service de génétique médicale des HUS et le Laboratoire de génétique médicale (LGM). Sur le plan clinique et scientifique, ses travaux portent sur les syndromes génétiques rares et ultra-rares, en particulier avec atteinte de l'œil.



Rétinite pigmentaire sévère entraînant une perte de vision, liée au gène BBS12.

Par définition, toute maladie rare n'affecte qu'un petit nombre de personnes. Cependant, avec plus de 6 000 maladies rares existantes, leur fardeau global est élevé, avec une prévalence estimée jusqu'à 6 % de la population mondiale. Ces maladies sont généralement chroniques, progressives et très invalidantes, et la plupart d'entre elles ne disposent pas de traitements approuvés. Environ 80 % des maladies rares ont une cause génétique.

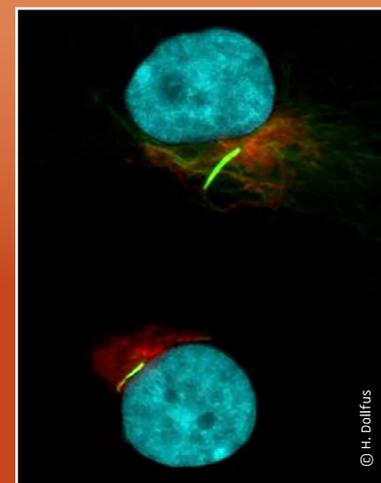


« En tant que jeune clinicienne intéressée par les maladies génétiques syndromiques de la rétine, j'ai rencontré le même jour deux familles dont les enfants étaient atteints du syndrome ultra-rare de Bardet-Biedl. Il s'agit d'une maladie grave, sans traitement, qui entraîne une cécité précoce et de nombreux autres symptômes très handicapants liés à la détérioration de multiples organes. Ce syndrome était un mystère à l'époque et il n'y avait pratiquement pas de recherches, car il ne touchait que peu de personnes. J'ai été concernée par le désespoir des familles. En outre, j'étais intriguée. Ma curiosité scientifique m'a saisie et ne m'a plus jamais lâchée. »

◀ La polydactylie (doigts ou orteils supplémentaires) est une caractéristique du syndrome de Bardet-Biedl.

Les maladies rares génétiques ne représentent pas seulement un grave problème de santé publique à l'échelle mondiale, elles constituent également un domaine de recherche fascinant et une grande opportunité de découverte scientifique, car elles combinent de nombreuses facettes de la médecine. Elles offrent une fenêtre unique sur les processus génétiques fondamentaux, qui sont très difficiles à observer ou même à détecter par d'autres moyens.

Les travaux de la professeure Dollfus portent sur le dysfonctionnement du cil primaire (ciliopathies), une organelle en forme d'antenne qui s'étend à partir de la cellule et qui peut détecter le microenvironnement environnant. Les défauts de fonctionnement des cils sont à l'origine d'un large éventail de maladies humaines développementales ou dégénératives, diverses mais apparentées. Ses recherches ont permis d'identifier plus d'une douzaine de gènes responsables de syndromes sensoriels ultra-rares, y compris pour les ciliopathies, qui ont également révélé un spectre clinique très large, ce qui constitue un exemple de variabilité phénotypique.



Fibroblastes humains en culture, avec des cils primaires et des anticorps ciliaires ARL13B.

« Travailler sur les maladies rares peut servir des populations beaucoup plus larges de patients atteints de maladies plus communes, car ces recherches peuvent révéler de nouvelles connaissances au niveau fondamental et ouvrir la voie au développement de thérapies pharmacologiques et génétiques pour le traitement qui, à un moment donné, peuvent également être utilisées dans d'autres domaines. »

Hélène Dollfus est notamment à l'origine de l'Institut de génétique médicale d'Alsace (IGMA) et coordonne le réseau national de santé pour les maladies rares (SENSGENE) ainsi que l'ERN-EYE, un réseau européen de référence dédié aux maladies rares de l'œil qui rassemble plus de 60 hôpitaux répartis dans presque tous les États-membres.

« Mon objectif principal est d'aider les patients et leurs familles grâce à de nouvelles connaissances, mais aussi à une meilleure utilisation des connaissances existantes et à de meilleurs soins. Nous ne les laisserons pas seuls. »

La Chaire Paul Ehrlich en sciences de la vie a été créée en 2022 pour les chercheurs strasbourgeois qui ont apporté une contribution exceptionnelle à leur domaine. La chaire est nommée en l'honneur de Paul Ehrlich (1854-1915), médecin et scientifique allemand qui a étudié à Strasbourg et qui est largement reconnu pour ses recherches en hématologie, immunologie et pharmacologie. Connu comme le père de la chimiothérapie, il a reçu le prix Nobel de physiologie ou de médecine en 1908 pour ses contributions à l'immunologie.



www.usias.fr

