Info médicale n° 6 de Juin 2009 : Decrypthon & aspect dentaire du BBS  (résumé par F.Lestel de plusieurs articles en anglais ou français) + résumé DeViNT.

# **1 Decrypthon**

Lancé par l’AFM et IBM, en association avec le CNRS et des universités françaises, le programme Décrypthon vise à accélérer la recherche en protéomique et génomique grâce aux technologies dites de « grilles », associant des supercalculateurs et/ou les ordinateurs individuels des internautes. Intégré sur le World Community Grid (WCG), Décrypthon lance aujourd’hui (mai 2009) la phase 2 du projet Help Cure Muscular Dystrophy (HCMD), porté par l’Université Pierre et Marie Curie (UPMC).

Son objectif : déterminer les interactions entre 2280 protéines, impliquées dans des maladies neuromusculaires ou liées à des pathologies du cœur ou du cerveau. Les chercheurs ont besoin de la contribution de 150 000 internautes pendant 1 an pour effectuer les milliards de calculs du projet.

"Plusieurs dizaines de siècles seraient nécessaires pour effectuer ces calculs sur ordinateur individuel. Leur partage entre 150.000 internautes solidaires, permettra de réduire ce délai à environ un an", explique dans un communiqué l'AFM, organisatrice du Téléthon.

Le fait de prêter sa capacité de calcul inutilisée (en moyenne 80%) ne ralentit pas l'ordinateur du volontaire, précise l'AFM.

"Décrypthon, c'est une aventure humaine et scientifique, généreuse et formidable. Faire la chasse au gaspi en offrant la puissance de son ordinateur pour aider la recherche, ça ne coûte rien à chacun et ça rapporte beaucoup à tous. J'espère que les internautes seront bien plus de 150.000 pour ce projet 2009", commente Thierry Lhermitte, parrain du Décrypthon dans le communiqué.

Vous pouvez vous renseigner et éventuellement vous inscrire pour prêter un peu de puissance de calcul de votre ordinateur sur le site : [www.decrypthon.fr](http://www.decrypthon.fr)

**Rappel de ce qui a été publié dans la revue Genome Research du 1er mars 2005 :**

## Après l'avènement du séquençage du génome de plusieurs espèces, l'heure est désormais à l'analyse du produit des gènes, les protéines, et particulièrement aux interactions protéine-protéine.

## Grâce à leur collaboration, des chercheurs du CNRS et de l'Inserm à l'Institut Curie et des chercheurs de la société Hybrigenics viennent de dresser une carte d'interactions protéine-protéine chez la mouche du vinaigre. Ce modèle simplifié leur a permis d'étudier un "jeu de référence" qui contient la plupart des protéines impliquées dans le développement des cancers chez l'homme. Comme les protéines fonctionnent le plus souvent en réseaux, l'identification des interactions entre protéines permet de mieux comprendre leur fonction et de découvrir de nouvelles cibles thérapeutiques.

## L'achèvement de l'analyse et du séquençage des génomes de plusieurs organismes a été marqué par une surprise de taille pour les généticiens : l'homme n'a que 25 000 à 30 000 gènes, soit seulement deux fois plus que la mouche du vinaigre (13 600 gènes) et bien moins que le riz (50 000 gènes).

Et si la complexité de l'espèce humaine résidait en partie dans les protéines ? Le nombre et la fonction biologique de la plupart de ces molécules codées par les gènes ne sont pas encore connus. Un même gène peut en effet détenir l'information utile à la fabrication de plusieurs formes d'une même protéine. Ces formes aboutissent à des fonctions très variées, d'où l'intérêt de l'étude des protéines : la protéomique.

Dis-moi avec qui tu interagis… je te dirai qui tu es

Le nombre d'interaction entre protéines est considérable (>2300). L'exploration de ces réseaux protéiques complexes nécessite des méthodologies adaptées ainsi que des outils bioinformatiques puissants pour les analyser.

En mettant en commun leurs compétences, des chercheurs du CNRS et de l'Inserm à l'Institut Curie et des chercheurs d'Hybrigenics (recherche privée) ont étudié les interactions entre protéines chez la mouche du vinaigre, Drosophila melanogaster.

Bien que cette analyse ne soit pas exhaustive, elle utilise dans un modèle biologique simplifié un "jeu de référence" contenant de nombreuses protéines impliquées dans le développement des cancers chez l'homme. En permettant d'assigner une fonction aux protéines impliquées dans le développement du cancer, la carte des interactions protéine-protéine est un pas vers l'identification de nouvelles cibles thérapeutiques.

Les protéines étudiées chez la drosophile ont toutes un équivalent humain ("un orthologue"). D'espèces différentes, les gènes orthologues dérivent d'un même gène ancestral, ils ont divergé à la suite d'évènements de spéciation. Les gènes étudiés lors de ce travail correspondent à des gènes impliqués dans des cancers et/ou de grandes fonctions biologiques telles que signalisation, trafic, conservation de l'intégrité du génome….

# **2 Les aspects dentaires du BBS**

Parmi les aspects secondaires du BBS se trouve aussi l’aspect dentaire, peu documenté. On signale néanmoins des cas d’anomalies dentaires.

Les anomalies les plus fréquemment rapportées sont :

* hypodontie (des dents manquantes, ailleurs que les dents de sagesse, et pas forcément de façon symétrique) : touche 21% des cas recensés par les médecins suédois en 1995.
* racines ou couronnes courtes (les incisives n’étant pas concernées) sur une ou plusieurs dents (28% des cas de la même étude)
* zones sclérosées ou à pulpe dentaire abîmée
* mâchoire inférieure plus épaisse que la normale (17%)
* pH de la salive différent de la normale

Parfois c’est la forme du palais qui diffère, donnant à la voix une sonorité différente.

Tout ceci corrobore les anomalies squelettiques fréquemment rencontrées dans ce syndrome (polydactylie, brachydactylie, scoliose).

# **3 Journée DeViNT**

Le jeudi 28 Mai a eu lieu à l’école d’ingénieurs Polytech’Nice de Sophia Antipolis la journée DeViNT (Déficients Visuels & Nouvelles Technologies). Voici un résumé très succinct, car il y aura un compte rendu officiel plus tard, que vous pourrez consulter sur le site <http://www.apedv.fr/>

Cette édition était la 7e, et elle était plus spécifiquement basée sur l’enseignement des déficients visuels.

* + - * Accueil par Anne VIGOUROUX, professeur à Polytech’Nice.
      * Conférence de Philippe CHAZAL, président du Comité National pour la Promotion Sociale des Aveugles et des Amblyopes. A fait son autobiographie, et surtout une comparaison de la scolarisation en milieu ordinaire local ou en centre spécialisé lointain. Selon lui, il faut accepter de faire un passage en milieu spécialisé de 1 à 4 ans avant de revenir en milieu local pour apprendre l’autonomie :
* raccourcis claviers si pointeur souris invisible ou peu visible
* braille et/ou synthèse vocale

Grâce à ces nouvelles technologies, permet d’être autonome au retour en lycée/collège ordinaire. En fait le lycée/collège ordinaire ne marche qu’avec une AVS (Auxiliaire de Vie Scolaire) à plein temps, alors que bien souvent l’établissement ne propose que des AVS à temps partiel, ce qui ne marche pas sans un minimum d’autonomie.

Suivent quelques témoignages de lycéens ou étudiants :

* Kamal : a fait un DEUG + licence en administration juridique et fiscalité. Possède encore 2/10e de vue ce qui lui a permis de réussir en agrandi sans le Braille, mais va probablement apprendre le Braille maintenant pour essayer de gagner en vitesse de lecture.
* Aurélie P. : a eu plusieurs AVS dont une est partie en maternité, une oubliait souvent de venir… Mais la dernière en date est très bien. Aurélie est en terminale littéraire et voudrait faire des études de Kinésithérapie à l’AVH (Association Valentin Haüy) à Paris.
* Delphine P. : a fait tout son lycée avec la même AVS. Etudie actuellement la psychologie à Marseille : ça se passe moins bien qu’au lycée car les profs ne veulent pas donner leur cours sur clé USB. A validé le 1er semestre, mais pas le second.
* Aliénor V. : aveugle, a été en CLIS en primaire, puis secondaire classique, puis a réussi Science Po après 3 tentatives. Est actuellement en stage longue durée à la CEE de Bruxelles.

Et quelques témoignages de responsables d’enseignement (pas le temps de les citer tous !) :

* Luc DENIS (chef de service à l’IES Clément Ader de Nice) : accueille des jeunes de 12 à 20 ans, a constaté que les AVS sont souvent mal formées à l’accueil.
* Pascale BENEDETTI (enseignante spécialisée) a posé le problème de l’adaptation des conditions d’examen (tiers temps, écriture par un tiers, etc…)
* Marine FUCHS (chargée de l’accueil des étudiants handicapés à l’université de Nice (de Sophia Antipolis à Menton) : il y a plusieurs étudiants handicapés dans l’université, dont 3 aveugles. L’université propose des aides individualisées pour la prise de note ou l’accompagnement pédagogique, par contre il faut demander à la MDPH pour les accompagnateurs hors cours, e.g. restaurant Universitaire. Les Lycéens doivent rendre leur matériel de prêt après le bac, et doivent donc repartir à zéro à l’université.
* Yvette HATWELL (enseignante-chercheur à l’Université de Grenoble) a bien mis en évidence les problèmes de retard de développement des aveugles :
  + Retard dans la coordination audition / préhension du nourrisson, puis de l’acquisition de la marche (presque deux fois plus de temps)
  + On doit leur apprendre à améliorer leur exploration spatiale.
* Francis PEREZ (ancien enseignant à l’INJA – Institut National des Jeunes Aveugles) : a expliqué les diverses méthodes d’enseignement à base de braille et de synthèse vocale, en parallèle du clavier AZERTY, pour ceux ayant une vision résiduelle).
* Christophe BANSART (Université Nice Sophia Antipolis) : a montré le succès grandissant des flux RSS et de la Balladodiffusion (Podcast) qui permet de mettre à jour en permanence les sites Web dont le contenu change fréquemment. De plus en plus de demande pour les livres Audio. Pour transmettre le tableau aux élèves, il y a la solution bas coût PORTANUM développée par Thales avec une caméra reliée à un ordinateur avec traitement des contrastes et zoom, ou mieux encore le tableau blanc interactif qui utilise un stylo électronique, transmis directement par réseau sur l’ordinateur du malvoyant (ou même du bien-voyant qui récupère le manuscrit du cours !).
* Vidéo du professeur Norman COOMBS, CEO of EASI (Equal Access to Software and Information) : en anglais, avec plus de détail sur son site [www.easi.cc](http://www.easi.cc) . On peut notamment avec Word2007 mettre un commentaire sur les images par un clic droit de souris, ce qui permettra au non voyant de les lire.
* Jérome LEBRUN : le Serious Game au service de l’intégration des handicapés dans l’entreprise. Exemples de Serious Games : advergaming (un jeu qui est en fait une publicité), edutainment (ex : Adibou), edumarket game (communication et formation), divers avatars pour simuler des œuvres humanitaires ou autres jeux de rôle, ou pour des aménagements 3D d’appartements pour déficients visuels. La mission handicap d’Alcatel-Lucent est par exemple en train de développer un jeu de simulation du handicap visuel pour que les bien-voyants se fassent une idée représentative.

Autres exposés par J.P Mascarelli (représentant le Conseil Général 06), Jean Philippe LAFAILLE, et d’autres dont je n’ai pas noté le nom ( !) :

Il y a de plus en plus de normes d’accessibilité des pages Web aux malvoyants, dont les règles sont notamment écrites dans le WCAG (Web Content Accessibility Guideline).

Il y a le décret n° 2009-546 du 14 mai 2009 qui impose un référentiel d’accessibilité aux administrations (taille des caractères, MP3,…). Ce décret sera en revanche difficile à mettre en œuvre, car il n’y a pas d’argent pour les petites communes et pas de sanctions réelles si administrations pas en conformité à la date limite d’application !

Obligation faite aux éditeurs de livres et médias culturels de donner les fichiers source aux association qui les éditent en gros caractères et en Braille.

En conclusion sur les nouvelles technologies, le Braille a encore un bel avenir devant lui en version électronique (on peut stocker des centaines de livres sur un note-book), mais le Braille papier devrait disparaître à terme pour les livres volumineux.

Et les synthèses audio ont maintenant presque une sonorité humaine, les rendant de plus en plus conviviales.

Hors exposés, j’ai pu rencontrer des gens membres d’associations s’occupant d’autres pathologies ciliaires visuelles, et nous allons regarder ensemble du côté des organisations européennes fédérant les échanges d’information entre pathologies rares à l’échelle européenne.

Il existe aussi une association internationale dont le siège est à Liège (Belgique), s’occupant des échanges européens de jeunes malvoyants ou aveugles. Vous pouvez visiter le site [www.views.be](http://www.views.be) (en version française ou anglaise, au choix !).