

Toutes nos actus

Enseignement

**Recherche**

International

Culture et société

Institution et Engagements

Rechercher une actualité

Les livres à l'ULB

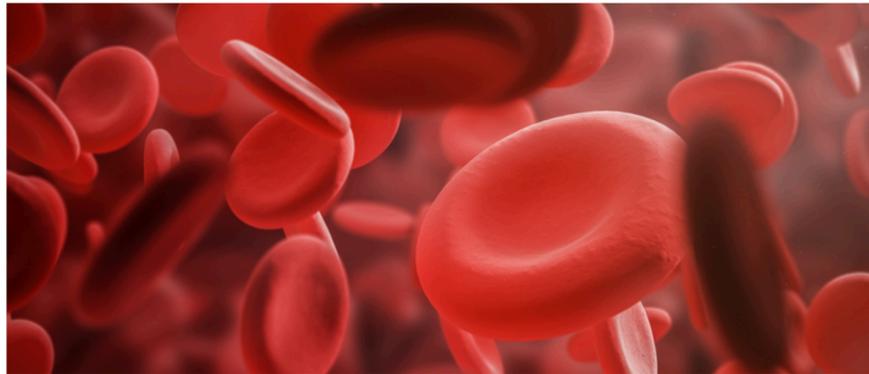
Actus & Agenda → FR → Actus → Recherche

## L'anémie de Diamond-Blackfan : nouvelles du front



SCIENCE SANTÉ RECHERCHE

PUBLIÉ LE 15 MARS 2022 – MIS À JOUR LE 15 MARS 2022



**Une équipe de chercheurs a identifié un nouveau gène responsable de l'anémie de Diamond-Blackfan. Une maladie dans laquelle les patients sont incapables de fabriquer des globules rouges et où seule la réalisation de transfusions sanguines hebdomadaires permet leur survie.**

Découverte dans les années '40 par les éminents médecins hématologues Diamond et Blackfan, l'anémie qui porte leurs noms est une maladie dans laquelle les patients sont incapables de fabriquer des globules rouges. Leur survie ne tient qu'à la réalisation de transfusions sanguines hebdomadaires, ce qui s'accompagne de nombreux effets secondaires.

Il a fallu près de 60 ans pour que les bases génétiques de la maladie soient établies et qu'un lien avec la biogenèse du ribosome soit démontré. Les ribosomes sont des nanomachines sophistiquées au sein de nos cellules qui sont responsables de la fabrication de toutes nos protéines. Lorsque les ribosomes sont mal fabriqués, l'hématopoïèse (fabrication des cellules du sang) ne fonctionne plus convenablement, entraînant l'anémie en question.

Aujourd'hui, l'équipe de **Denis LAFONTAINE - Laboratoire de Biologie Moléculaire de l'ARN, Faculté des Sciences-**, a identifié un nouveau gène responsable de l'anémie de Diamond-Blackfan. Le laboratoire a notamment établi les bases moléculaires du défaut présent chez les patients, en démontrant que le nouveau gène, HEATR3, est important pour le transport dans la cellule de composants du ribosome. Cette découverte publiée dans *le journal de la Société Américaine d'Hématologie Blood* ouvre de nouvelles perspectives thérapeutiques importantes.

### Dans la même thématique

SCIENCE SANTÉ RECHERCHE

#### Infections fongiques : le rôle de Mep2

3 MARS 2022

SANTÉ SCIENCE RECHERCHE

#### Une approche innovante pour traiter les maladies du cerveau

18 FÉVRIER 2022

SCIENCE SANTÉ RECHERCHE

#### Synthèse rapide et écoresponsable de molécules bioactives

4 FÉVRIER 2022

### Référence

O'Donohue, M. F., et al. "HEATR3 variants impair nuclear import of uL18 (RPL5) and drive Diamond-Blackfan anemia" (2022) *Blood*, doi:10.1182/blood.2021011846.

Contact

Communication Recherche : [com.recherche@ulb.be](mailto:com.recherche@ulb.be)