

# Cystinose, découverte du rôle de la protéine PQLC2

vendredi 7 décembre 2012, par [François](#)

Des chercheurs de l'Université Paris Descartes/CNRS et de l'Université libre de Bruxelles marquent une grande avancée dans l'étude de la Cystinose, une maladie génétique pouvant conduire notamment à une insuffisance rénale terminale.

Bruno Gasnier, qui est membre du [Conseil Scientifique et Médical de VML](#), et son équipe (Université Paris Descartes/CNRS) étudient depuis longtemps les protéines à motif « PQ », identifiées en 1998 par Corinne Antignac, professeur à l'université Paris Descartes, et son équipe « Néphropathies héréditaires et rein en développement ». Deux chercheurs que l'association VML a soutenu et continu de soutenir financièrement pour leur recherche.

En collaboration avec le Laboratoire de Physiologie moléculaire de la cellule,- Bruno André de l'Université libre de Bruxelles (ULB), Bruno Gasnier vient d'aboutir à une percée importante dans l'étude de la cystinose : les chercheurs ont réussi à caractériser une nouvelle protéine « PQ » du lysosome, la protéine PQLC2, dont le rôle est de catalyser le transport vers le cytoplasme des acides aminés basiques (arginine, lysine, histidine).

Mais quel est le lien entre cette nouvelle protéine de transport du lysosome et la cystinose, maladie génétique causée par un défaut de transport de la cystine ? Les patients atteints de la cystinose sont traités par une molécule thérapeutique, la cystéamine, qui réagit avec la cystine présente dans les lysosomes et la convertit en un composé chimiquement proche d'un acide aminé basique, la lysine qui est capable de sortir du lysosome.

L'étude publiée par les équipes française et belge démontre que cette molécule « salvatrice » est expulsée des lysosomes par ce nouveau transporteur, la protéine PQLC2. Cette découverte apporte donc un éclairage précieux sur le mécanisme de traitement des personnes atteintes de cystinose et ouvre de nouvelles perspectives de recherche sur la compréhension de cette maladie et sur de nouveaux moyens à mettre en œuvre pour la traiter plus efficacement.

Delphine GENEVAZ



A lire le communiqué de presse de cette nouvelle découverte