

## HORS SÉRIE



Axe **Cerveau et développement de l'enfant**

### **Stéphanie Baulac, PhD Arial Bold 14pts**

Directrice de recherche à l'INSERM et cheffe d'équipe à  
l'Institut du Cerveau de Paris (ICM), Paris, France

**«Roads to brain mosaicism in epilepsy and cortical malformations»**

---

En présence : Amphithéâtre Justine-Lacoste-Beaubien

**Vendredi 29 mai 2026**

**12 h à 13 h**

**Étudiantes et étudiants : La participation en personne à cette conférence  
permettra de faire tamponner votre feuille de présence.**

En mode virtuel : inscription obligatoire

[Inscription cliquez ici](#)

---

### **Résumé**

Les mutations somatiques cérébrales constituent une cause majeure des malformations corticales épileptogènes, mais les mécanismes responsables de la formation du mosaïcisme au cours du neurodéveloppement demeurent encore incomplètement compris. La dysplasie corticale focale de type II (DCFII) est induite par des mutations somatiques affectant les gènes de la voie mTOR, acquises durant le développement cortical.

À l'aide d'analyses multiomiques sur noyaux isolés à partir d'échantillons chirurgicaux génétiquement caractérisés, nous montrons que ces mutations touchent principalement les neurones glutamatergiques et les astrocytes, entraînant des programmes transcriptionnels spécifiques à chaque type cellulaire ainsi qu'une dérégulation des voies synaptiques et neurodéveloppementales.

Parallèlement, nous avons étudié des patients présentant une épilepsie pharmacorésistante à début précoce associée à des malformations corticales caractérisées par des inclusions astrocytaires hyalines. Les analyses génomiques ont révélé, dans tous les cas, des gains du nombre de copies du chromosome 1q restreints au cerveau, d'origine maternelle dans la moitié des cas. L'haplotypage par lectures longues suggère un mécanisme impliquant une non-disjonction lors de la méiose II maternelle, suivie d'un phénomène de « sauvetage » post-zygotique dans les lignées non neuronales, aboutissant à un mosaïcisme limité au cerveau.

Dans l'ensemble, ces travaux mettent en évidence deux mécanismes complémentaires à l'origine du mosaïcisme cérébral dans l'épilepsie : l'acquisition de mutations au cours du neurodéveloppement et le sauvetage post-zygotique d'erreurs chromosomiques de la lignée germinale.

**Renseignements :** Annie Théoret

[annie.theoret.hsj@ssss.gouv.qc.ca](mailto:annie.theoret.hsj@ssss.gouv.qc.ca)

**Restez à l'affût** pour toutes les nouvelles dates et les noms des conférenciers!