

Bonjour Frédérique Fremont,

Je m'excuse pour mon retard à vous transmettre des informations - la semaine dernière, j'étais seule au bureau, ma collègue ayant été absente toute la semaine. En conséquence, je me suis efforcé de faire à la fois son travail et le mien, donc tout n'a pas été fait !

J'ai joint le reçu pour le don.

Nous sommes dans le processus d'évaluation de l'ADN que nous avons reçu des Picards diagnostiqués avec une PRA précoce. Nous avons besoin de vérifier la qualité et la quantité pour être certain que les échantillons sont conformes pour le séquençage et les tests qui suivront pour analyser toutes les mutations que nous devons étudier. Ce processus sera probablement achevé courant de cette semaine, et avec cette information et un examen des dossiers des chiens touchés, le Dr Johnson choisira quel individu est le plus adapté à l'utilisation pour le WGS. Ensuite, l'ADN de ce chien sera envoyé pour entrer dans le processus de préparation, puis sera placé dans la file d'attente pour le séquençage. Je vais me renseigner pour savoir quand les prochains WGS du groupe « chiens » pourront passer - les machines sont gérées par nos chercheurs du groupe « bovins » et parfois nous devons attendre un peu pour pouvoir passer nos échantillons sur la machine !

Une fois l'échantillon passé sur la machine de séquençage, il faudra environ deux semaines pour que le séquençage soit complet. Ensuite, nous avons besoin que notre collaborateur, le Dr Schnabel, réalise un rapport de variance. Il s'agit d'un algorithme spécifique qui recherche les endroits où l'ADN de cet individu diffère de la séquence de référence (la séquence du génome du chien que tous les chercheurs utilisent comme base de comparaison), et où il diffère de tous les autres chiens que nous avons en base de données WGS. Il comparera également ce nouveau séquençage de Picard aux séquençages des deux Picard que nous avons déjà. A travers cette étude, nous sommes à la recherche de changements qui apparaissent chez le Picard atteint de PRA, mais qui n'existent pas chez les chiens non atteints de PRA, ce qui nous donnera probablement plusieurs centaines de mutations possibles à évaluer. Ensuite, nous chercherons des changements qui rendraient le gène non opérant, et les changements dans les gènes qui sont connus pour s'exprimer au niveau de la rétine. Grâce à tout ce tri, j'espère que nous cibleront les quelques gènes éventuellement responsables, puis nous évalueront chacun d'entre eux. Si tout va bien, cela se traduira par l'identification de la mutation responsable de la PRA précoce !

Aujourd'hui est un jour férié, mais je suis venue dans le bureau pour essayer de rattraper un peu de mon travail. Je serais absente demain et mercredi, voyageant au Colorado pour faire une présentation à la Nationale du Spinone Italien. Quand je serais de retour au bureau plus tard cette semaine, je vais essayer d'obtenir un calendrier prévisionnel à vous transmettre. Merci de comprendre que, parfois, ce processus va très vite, et qu'il y a parfois des interruptions ou autres problèmes qui retardent le bon déroulement. Nous savons que les amateurs de Picard sont partout désireux de réponses, nous ferons ce que nous pouvons pour que le processus avance au mieux.

J'espère que cela répond à vos questions. S'il vous plaît faites-moi savoir si certains points ne sont pas clairs ou si vous avez des questions complémentaires.

Liz