



UNIL | Université de Lausanne

Faculté de biologie
et de médecine

Ecole Doctorale

Soutenance de thèse

Monsieur Ali ALFAIZ

Titulaire d'un "Master of science" en biotechnologie
de "Georgetown University", USA

Soutiendra en vue de l'obtention du grade de
Docteur ès sciences de la vie
de l'Université de Lausanne, sa thèse intitulée :

Isolation of Genetic Mutation Leading to Abnormal Phenotype in Human through Ultra-High-Throughput Sequencing (UHTS)

Directeur de thèse :

Monsieur le Professeur Alexandre REYMOND

Cette soutenance aura lieu le

Vendredi 28 mars 2014 à 16h00

à l'Auditoire du Génopode, quartier UNIL-Sorge, 1015 Lausanne

L'entrée est publique.

Prof. Stephanie Clarke
Directrice de l'Ecole Doctorale

Lausanne, le 18 mars 2014

Résumé

L'arrivée du séquençage de nouvelle génération, communément appelé "Next Generation Sequencing" (NGS) a facilité la découverte et la localisation physique de mutations dans l'ADN. Comme la cause génétique d'un grand nombre de maladies *mendéliennes* demeure inconnues à ce jour, l'objectif de cette thèse a été de comprendre les bases génétiques de plusieurs troubles monogénique à l'aide du séquençage de nouvelle génération. En combinant l' enrichissement des séquences exprimées par capture de l'exome ("Whole Exome Capture method") et le séquençage de nouvelle génération, nous avons pu identifier les aberrations génétiques responsables d'un certain nombre de maladies monogéniques.

En raison du caractère novateur de la méthode de séquençage de nouvelle génération, nous avons comparé différents algorithmes pour évaluer leurs avantages et leurs inconvénients. Cela a permis d'établir un pipeline utilisé avec succès dans l'identification de gènes responsables d'une forme de syndrome de *West*, d'un *syndrome complexe de déficience intellectuelle* associé à une dislocation rotulienne et à une maladie cœliaque, et de corriger certains diagnostics moléculaires erronés du syndrome d'*Alport* au sein d'une famille d'Arabie Séoudite.