



UNIVERSITÉ
DE GENÈVE

COMMUNIQUÉ DE PRESSE

Genève | 31 octobre 2012

attention sous embargo jusqu'au 31 octobre, 19h, heure suisse

VERS LA CRÉATION D'UNE ENCYCLOPÉDIE DES VARIATIONS GÉNÉ- TIQUES

Le projet international «1000 génomes», auquel participe l'UNIGE, propose la plus vaste base de données génétiques jamais réalisée

Bien que les récents progrès technologiques aient considérablement réduit le coût du séquençage de l'ADN, ce procédé a jusqu'à présent été peu exploité. «1000 génomes» est le premier projet de grande envergure qui a permis le séquençage de 1092 génomes humains chez des sujets du monde entier. Au terme de plusieurs années de travail, les chercheurs ont finalement développé une base de données génétiques de référence qui devrait permettre à la communauté scientifique d'étudier des variants génétiques rares, responsables de maladies telles que le cancer, les maladies cardio-vasculaires, le diabète ou la sclérose en plaques. Ces travaux ont fait l'objet d'un article dans la revue *Nature*.

Le projet «1000 génomes» a rassemblé près d'une centaine d'institutions, dont l'Université de Genève (UNIGE), qui ont travaillé ensemble au séquençage de 1092 génomes humains chez des sujets du monde entier. La base de données qui en découle permettra aux chercheurs d'interpréter les mutations génétiques des patients atteints de maladies, pays par pays. Il s'agit de l'étude la plus vaste jamais réalisée sur des individus provenant de 14 populations en Europe, en Amérique, en Asie de l'Est et en Afrique.

«Il est assez remarquable d'être passé de l'accomplissement du premier séquençage de l'ADN humain en 2003 à celui de plus de 1000 génomes humains près de 10 ans plus tard», se réjouit Mark Walport, directeur du Wellcome Trust.

Identifier les variants rares pour comprendre les maladies complexes

Bien que la majorité des variations génétiques soient communes aux différentes populations dans le monde, les maladies complexes proviendraient de variants génétiques rares, présents chez seulement 1% de la population ou moins. Les chercheurs doivent donc trouver ces variants afin d'identifier les sujets qui en sont porteurs et comprendre dans quelles mesures ils contribuent au développement de maladies graves.

L'équipe internationale à l'initiative du projet «1000 génomes» a découvert que ces variants génétiques rares étaient restreints à des régions géographiques particulières. Grâce aux données récoltées, les chercheurs peuvent désormais interpréter le génome d'un individu en fonction des variations génétiques de son pays d'origine.

Ce projet a été initié pour fournir aux chercheurs non seulement des données génomiques mais également un accès à des cellules vivantes provenant des 1092 individus dont l'ADN a été séquençé. Tout l'intérêt est d'analyser la corrélation entre les différences biologiques et géné-

tiques de ces cellules.

Une base pour de nouvelles études

L'équipe genevoise menée par Emmanouil Dermitzakis, professeur Louis-Jeantet à la Faculté de médecine de l'UNIGE, s'est notamment penchée sur les conséquences potentielles de ces variants rares sur le fonctionnement génétique. «En croisant ces données avec des informations déjà existantes, on pourra estimer les risques de développer certaines maladies rares en fonction des populations», précise Tuuli Lappainen, chercheuse à l'UNIGE.

«Notre recherche montre que les variations génétiques chez un individu diffèrent d'une région à une autre. Les habitants de l'île Orcades, par exemple, ont des mutations génétiques différentes des Britanniques vivant en Angleterre. Nous aimerions aller encore plus loin dans la récolte de données, en proposant une grille du séquençage du génome humain pour chaque mètre carré. La route est encore longue pour atteindre cet objectif», commente Gil McVean, professeur à l'Université d'Oxford.

Des applications cliniques prometteuses

Selon le professeur Dermitzakis, «ce projet aura un impact notoire dans le domaine de la recherche en génétique. La participation de l'UNIGE dans ce projet international assure à la Suisse un rôle déterminant dans l'application de l'information génétique au niveau clinique».

L'intérêt clinique du projet «1000 génomes» a d'ores et déjà été confirmé par son utilisation dans le dépistage des mutations génétiques chez les patients atteints d'un cancer, l'interprétation du génome d'enfants souffrant de troubles du développement et la localisation de variations génétiques considérées comme facteurs de risque pour les maladies complexes.

contact

Emmanouil Dermitzakis

022 379 54 83

emmanouil.dermitzakis@unige.ch

www.1000genomes.org

UNIVERSITÉ DE GENÈVE

Service de communication

24 rue du Général-Dufour
CH-1211 Genève 4

Tél. 022 379 77 17

media@unige.ch

www.unige.ch