



UNIVERSITÉ
DE GENÈVE

COMMUNIQUÉ DE PRESSE

Genève | 11 octobre 2017

ATTENTION: sous embargo jusqu'au 11 octobre 2017, 19h heure locale

Parution d'un atlas des variations génétiques

Le projet GTEx met à la disposition de la communauté scientifique un atlas détaillé des variations génétiques humaines influençant l'expression des gènes.

Le projet international GTEx (pour Genotype-Tissue Expression), lancé en 2010, co-dirigé par un professeur de l'Université de Genève (UNIGE) et financé par les National Institutes of Health (NIH) américains, arrive à son terme. Le consortium qui le constitue publie aujourd'hui dans la revue *Nature* l'apogée de ses travaux : un atlas détaillé qui documente les séquences d'ADN influençant l'expression des gènes, c'est-à-dire la manière dont le génome d'une personne engendre un trait observable, de la couleur de ses cheveux aux maladies qui peuvent l'affecter. Cet atlas constitue une ressource d'une richesse inestimable mise à la disposition des scientifiques qui s'intéressent à la manière dont les variations génomiques individuelles - notamment entre les différents tissus - influencent l'activation des gènes et, en conséquence, les différences biologiques.

« En collectant des milliers d'échantillons, GTEx a construit une base de données explorant la manière dont la variation génomique affecte l'expression des gènes dans les tissus humains chez de nombreuses personnes comme pour un individu », indique Emmanouil Dermitzakis, professeur à la Faculté de médecine de l'UNIGE et directeur du nouveau Centre de Génomique Health 2030, installé depuis mai 2017 au Campus Biotech à Genève.

Il n'existait jusqu'ici aucune ressource d'une telle ampleur permettant d'étudier, par exemple, comment l'expression des gènes dans le foie diffère de celle du poumon ou du cœur, et comment ces différences sont liées à la variation génomique héritée par un individu. Le Consortium GTEx a donc collecté les données génomiques concernant plus de 53 types de tissus différents (notamment du cerveau, du foie et des poumons) provenant de 960 individus et constitué une biobanque réunissant à la fois les échantillons de tissus, ainsi que d'ADN et d'ARN qui en ont été extraits. Ces données sont mises à la disposition de la communauté scientifique et devraient être à l'origine d'une multitude d'études. Elles permettront de mieux comprendre comment nos gènes s'expriment dans notre corps et les conséquences tant sur nos caractéristiques physiques que sur notre santé.

Les données brutes les plus récentes seront intégrées à la Base de données sur les génotypes et les phénotypes (dbGaP), une archive internationale qui compile les résultats d'études analysant les contri-



© UNIGE

Illustration haute définition

butions génomiques aux phénotypes. Un résumé de ces données est également accessible au public grâce au portail internet GTEx.

Les données de GTEx ont été utilisées pour la première fois pour cataloguer toutes les variations génétiques connues influençant l'expression des gènes (eQTL) dans le génome humain. « Pour la première fois, nous disposons d'une méthode impartiale permettant d'évaluer les effets de la variation génétique sur l'activité des gènes, pour ensuite la relier à la susceptibilité aux maladies », indique le professeur Emmanouil Dermitzakis. Les données de GTEx aideront les chercheurs à appréhender les mécanismes d'expression des gènes dans une grande variété de tissus, ce qui, en fin de compte, permettra de mieux comprendre les défauts de régulations en cas de maladie. Ces données pourront également être utilisées pour mieux comprendre les variations de l'expression des gènes à la base des différences entre individus en bonne santé.

DOI: 10.1038/nature24277

contact

Emmanouil Dermitzakis

+41 22 379 54 83

Emmanouil.Dermitzakis@unige.ch

UNIVERSITÉ DE GENÈVE
Service de communication

24 rue du Général-Dufour
CH-1211 Genève 4

Tél. +41 22 379 77 17

media@unige.ch

www.unige.ch