



UNIVERSITÉ
DE GENÈVE



COMMUNIQUÉ DE PRESSE

Genève | 31 août 2012

attention sous embargo jusqu'au 2 septembre 2012, 19h, heure suisse

NOUVELLE DÉCOUVERTE SUR LE RÔLE DE LA RÉGULATION GÉNÉTIQUE DANS L'ORIGINE DE MALADIES COMMUNES

Pourquoi certaines personnes souffrent-elles plus facilement que d'autres de maladies comme le diabète de type 2 ou les affections cardiaques? Les raisons se trouvent en partie dans les gènes. Plusieurs variants génétiques sont en effet connus pour accroître les risques de contracter ces affections communes et multifactorielles. Parmi ceux-ci, la majorité concerne des modifications au sein du génome qui affectent le niveau d'expression de certains gènes. Avec ses collègues du King's College, de l'Université d'Oxford et du Wellcome Trust Sanger Institute, Emmanouil Dermitzakis, professeur Louis-Jeantet de la Faculté de médecine de l'Université de Genève (UNIGE), a découvert plusieurs milliers de nouveaux variants affectant le niveau d'expression des gènes dont 358 semblent jouer un rôle déterminant dans la prédisposition à certaines maladies. Cette étude est publiée dans la revue *Nature Genetics*.

Le risque génétique de développer une maladie varie entre un individu et un autre et repose sur une étiologie complexe. Ces différences peuvent impliquer les gènes eux-mêmes, ou les régions impliquées dans la régulation de ceux-ci.

La régulation des gènes se rapporte au travail de la cellule qui doit décider en permanence de l'endroit et du bon moment où doit ou non s'exprimer un gène et aussi dans quelle proportion il doit le faire. En théorie, deux personnes peuvent donc partager un gène parfaitement identique et pourtant être différemment prédisposées à une maladie du fait de différences portant sur la régulation (surexpression ou sous-expression) de ce même gène.

Nombreuses sont les équipes qui, aujourd'hui, tentent de dresser une carte des régions impliquées dans la régulation des gènes. Un travail difficile, mais précieux puisqu'il s'agit notamment de comprendre toutes les causes génétiques à l'origine de prédispositions à certaines maladies.

Emmanouil Dermitzakis, professeur Louis-Jeantet de la Faculté de médecine et membre du NCCR Frontiers in Genetics ainsi que de l'Institut de génétique et de génomique de Genève (IGE3), est un spécialiste de ce que l'on appelle la génétique des traits complexes. Avec une équipe internationale codirigée par le prof. Tim Spector (Kings College), le prof. Mark McCarthy (Oxford University) et le Dr. Panos Deloukas (Wellcome Trust Sanger Institute), il publie une étude qui décrit la découverte de milliers de nouveaux variants génétiques à l'origine de différences individuelles dans l'expression des gènes.

Une équipe internationale, dont des chercheurs de Genève, a découvert plusieurs centaines de nouveaux variants génétiques influençant le niveau d'expression de gènes et impliqués dans la prédisposition à certaines maladies communes comme le diabète de type 2 ou les affections cardiaques. C'est un pas de plus vers l'interprétation biologique de génomes individuels.

Pour ce travail, les chercheurs ont notamment eu recours à des échantillons de trois types de tissus différents (tissu adipeux, derme et cellules sanguines) prélevés auprès de plus de 800 jumeaux homozygotes (identiques) et dizygotes.

«Identifier des variants qui contrôlent l'activité de nombreux gènes constitue un plus grand défi que ce que nous imaginions auparavant, commente Panos Deloukas. Mais la génétique humaine contemporaine alliée aux prélèvements de tissus que nous a permis de réaliser le programme Twins UK (ndlr. Jumeaux Grande-Bretagne) nous aident beaucoup à découvrir ces origines génétiques de maladies humaines.»

La méthode que les chercheurs ont suivie leur a permis de découvrir 358 variants apparemment impliqués dans la prédisposition à certaines maladies et aussi de quantifier la contribution de certains variants rares qu'il était auparavant impossible d'identifier par des méthodes classiques.

«Notre travail vient s'ajouter à ceux qui, précédemment, ont mis en évidence la contribution de variants communs dans la prédisposition à certaines affections, explique Emmanouil Dermitzakis. Grâce à ce nouveau niveau de connaissance, et si l'on parvient à adapter cette méthodologie à la recherche de ces variants chez chaque individu, on tiendra là un outil puissant qui nous aidera à poser des pronostics concernant la prédisposition à certaines maladies et, plus important encore, qui nous permettra de développer des traitements adaptés à chaque profil de patient.»

contact

Emmanouil Dermitzakis

022 379 54 83

emmanouil.dermitzakis@unige.ch

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