UNIVERSITÉ DE GENÈVE

COMMUNIQUÉ DE PRESSE

Genève | 12 septembre 2013

sous embargo jusqu'au 15 septembre, 19h00, heure locale (Suisse)

VARIATIONS GÉNÉTIQUES FONCTIONNELLES CHEZ L'HOMME: PUBLICATION D'UNE CARTOGRAPHIE GLOBALE

Un consortium européen présente la plus grande étude jamais réalisée sur les variations génétiques fonctionnelles dans diverses populations humaines, en utilisant le séquençage de l'ARN.

Des scientifiques européens, dirigés par les chercheurs de la Faculté de Médecine de l'Université de Genève (UNIGE) dans le cadre du projet GEUVADIS, présentent aujourd'hui une cartographie indiquant les causes génétiques des différences entre les hommes. Cette étude, publiée dans Nature et Nature Biotechnology, regroupe la plus grande quantité de données jamais réunies liant des génomes humains à leur activité génétique, au niveau de l'ARN.

Comprendre comment le génome, propre à chaque individu, nous prédispose plus ou moins à certaines maladies est un des plus grands défis scientifiques actuels. Les généticiens étudient comment les différents profils génétiques affectent la manière dont certains gènes s'activent chez différentes personnes, ce qui serait à l'origine de plusieurs maladies génétiques.

La plus grande étude de séquençage de l'ARN jamais réalisée

L'étude d'aujourd'hui, menée par plus de 50 scientifiques issus de neuf instituts européens, mesure l'activité génétique (i.e. l'expression génétique) en séquençant l'ARN des cellules humaines de 462 individus, dont le génome complet avait déjà été séquencé et publié dans le cadre du projet 1 000 Génomes. Cette étude ajoute une interprétation fonctionnelle au catalogue de génomes humains le plus important.

«La richesse des variations génétiques qui affectent la régulation de la plupart de nos gènes nous a surpris, remarque la coordinatrice de l'étude, Tuuli Lappalainen, ancienne chercheuse de l'UNIGE qui travaille actuellement à l'Université Stanford. Il est important que nous comprenions les règles générales qui régissent le fonctionnement du génome humain, au lieu de nous contenter d'étudier individuellement les gènes.» Cette découverte biologique a été rendue possible par une quantité impressionnante de données relatives à l'ARN de plusieurs populations humaines. «Nous avons fixé de nouvelles normes pour la production, l'analyse et la diffusion de vastes ensembles de données relatives au séquençage de l'ARN», ajoute Peter 't Hoen du Centre médical de l'Université de Leiden, qui a coordonné l'analyse technique des données.

Un premier pas vers une médicine personnalisée

Savoir quelles variations génétiques sont à l'origine des différences de l'activité génétique chez les hommes pourrait fournir des informations essentielles pour le diagnostic, le pronostic et le traitement de différentes maladies. L'auteur Emmanouil Dermitzakis, professeur Louis-Jeantet à l'UNIGE, qui a dirigé l'étude, souligne le fait que l'étude d'aujourd'hui a de profondes implications pour la médecine

génomique.

«Comprendre les effets cellulaires des variations génétiques expliquant les prédispositions à des maladies nous aide à comprendre le mécanisme causal de ces maladies, souligne le professeur Dermitzakis. Cet aspect sera à l'avenir essentiel pour la mise au point des traitements.»

Une grande base de données pour le monde de la génétique

Toutes les données de l'étude peuvent être consultées gratuitement grâce aux archives de génomique fonctionnelle ArrayExpress de l'EMBL-EBI, dirigées par Alvis Brazma, membre du groupe d'analyse GEUVADIS. Les chercheurs indépendants peuvent accéder librement aux données et aux résultats, ce qui leur permet d'explorer et de réanalyser les données de différentes manières.

Le projet GEUVADIS (Genetic European Variation in Health and Disease), financé par le septième programme-cadre (FP7) de la Commission européenne, est dirigé par le Professeur Xavier Estivill du Centre de régulation génomique (CRG) de Barcelone. «Nous avons créé une ressource précieuse pour la communauté internationale de génomique humaine, souligne le Dr Estivill. Nous voulons que d'autres scientifiques utilisent nos données.»

contact

Emmanouil Dermitzakis
+41 78 882 79 22
emmanouil.dermitzakis@unige.ch

Tuuli Lappalainen
tlappala@stanford.edu
+1-415 351 9713

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