



COMMUNIQUE DE PRESSE

Rennes, le 23 décembre 2021



LABELLISATION DE LA FHU GENOMEDS : L'ALLIANCE DE LA GENETIQUE ET DES SCIENCES HUMAINES AU SERVICE DE LA LUTTE CONTRE L'IMPASSE DIAGNOSTIQUE CHEZ LES PERSONNES ATTEINTES D'UNE MALADIE RARE D'ORIGINE GENETIQUE

Le 16 décembre dernier, le groupement de coopération sanitaire des hôpitaux universitaires du grand Ouest (HUGO) a dévoilé les résultats de l'appel à projet de labellisation de fédération hospitalo-universitaire (FHU) lancé en février 2021. Parmi les huit lauréats, la FHU GenOMedS (pour Génétique Omiques Médecine et Société) a pour objectif d'étudier l'impact des technologies dites « omiques » chez les personnes atteintes d'une maladie rare d'origine génétique (hors cancers) et leurs implications sur le plan sociétal. Coordonnée par les professeurs Stéphane Béziau (CHU de Nantes) et Sylvie Odent (CHU de Rennes), cette FHU entend faire reculer l'errance et l'impasse diagnostiques qui concernent près de la moitié des maladies rares génétiques en ouvrant la voie à de nouvelles approches qui tendent vers une appréhension globale de l'information biologique.

Ces « omiques » qui font entrer la génétique dans une nouvelle ère

La génomique (branche de la génétique qui étudie le génome) permet de résoudre un nombre croissant d'impasses diagnostiques par l'étude des séquences ADN. Au fil du temps et à la faveur de progrès technologiques majeurs, cette science s'est considérablement développée pour permettre des études toujours plus approfondies (apparition des puces à ADN, essor du séquençage haut-débit, recours aux plateformes de génomique...). En dépit de ces avancées, les informations délivrées par le génome ne suffisent pas toujours à poser un diagnostic et c'est là que les « omiques » interviennent. **L'introduction des sciences dites « omiques » (génomique, transcriptomique, métabolomique, protéomique...) en diagnostic est en train de bouleverser le champ des connaissances et de la prise en charge des maladies rares d'origine génétique.** En s'appuyant sur des technologies de pointe et des ensembles de données connues, les omiques dépassent l'étude du seul génome et appréhendent le vivant dans sa globalité (ADN, ARN, protéines, populations...) en tenant compte de son environnement et de son écosystème.

Une stratégie thérapeutique en prise avec les sciences humaines et sociales (SHS)

Profondément interdisciplinaire, la FHU GenOMedS mobilise les services de génétique clinique et biologique des CHU coordinateurs et associés du réseau HUGO, les établissements publics à caractère scientifique et technologique (EPST) partenaires, des plateformes de soutien et des associations de patients. Ensemble, ils vont adresser les problématiques diagnostiques, thérapeutiques et sociétales liées aux omiques telles que décrites dans les cinq axes du projet.

« Ce projet bénéficie d'une belle dynamique collective favorisée par des coopérations antérieures qui nous ont permis de bien nous connaître et de développer certaines habitudes de collaboration (réseau des généticiens de l'Ouest Gen-Excell). C'est ainsi que, dès l'annonce de l'appel à projet, nous nous sommes assez naturellement rassemblés autour de cette problématique impliquant des expertises aussi diverses que complémentaires. »

Pr Sylvie Odent, chef du service de génétique clinique au CHU de Rennes

Contacts presse :

Direction de la communication – 02 99 28 42 40 – direction.communication@chu-rennes.fr



Il s'agit d'abord **d'améliorer le parcours de soins des personnes atteintes de maladies rares d'origine génétique, du dépistage aux innovations thérapeutiques en passant par le diagnostic et l'accès aux soins**. Pour ce faire, la FHU s'appuie sur un réseau interrégional intégré en médecine multi-omiques (génomique, transcriptomique, métabolomique, protéomique) et introduit la notion de « personomique » qui consiste à rendre la personne actrice de son parcours de soins (axes 1 et 2).

- 1. Optimiser le diagnostic génétique.** Le projet GenOMedS est novateur et complémentaire du Plan France Médecine Génomique 2025 par ses approches technologiques (omiques) ou ses indications (prénatales et néonatales). Il s'appuie sur l'expertise clinico-biologique regroupée à l'échelle des Hôpitaux Universitaires du Grand-Ouest (HUGO) déjà initiée dans le réseau GEM-EXCELL¹.
- 2. Améliorer et personnaliser le parcours de soins.** Les hospitalisations de jour et les communautés de pratiques seront favorisées. La personne malade ainsi que les associations de patients seront impliquées dans l'amélioration des connaissances sur la maladie. L'intelligence artificielle et le « Big Data » seront quant à eux mis au service des personnes en s'appuyant sur le Ouest DataHub.

Par son interdisciplinarité et sa vocation intrinsèque, la FHU entend également **contribuer à la production des connaissances et à la recherche dans un champ médical en devenir** : celui des omiques. En intégrant des acteurs des SHS, la FHU souhaite étudier les implications épistémologiques, humaines, sociales et sociétales de cette nouvelle approche. Ce volet permettra d'observer la transversalité créée entre acteurs de la thérapie génique et des SHS avec un projet pilote portant sur les tests préconceptionnels (axes 3 et 5).

- 3. Former et informer.** Pour accompagner cette transition, il est nécessaire de former les professionnels de santé aux technologies omiques et à leurs applications cliniques tout en contribuant à l'information et la sensibilisation du grand public, notamment par la mise en place de jurys citoyens pour débattre des questions éthiques.
- 5. Axe transversal - Bénéficiaire de l'apport des SHS.** La mise en œuvre de ces technologies dans l'organisation d'une « médecine omique » et leur intégration dans le domaine de la santé soulèvent de nombreuses questions éthiques et sociétales. Leur utilisation va impacter la manière dont les patients et les citoyens conçoivent leur santé et les pouvoirs publics leur politique de prévention. La recherche en SHS sera donc le socle de ce projet. Cette FHU offre une opportunité unique de contribuer, à l'échelle inter-régionale avec la collaboration d'experts internationaux, à l'appréhension des enjeux épistémologiques, éthiques et sociétaux liés à la mise en œuvre de la médecine omique, notamment pour les périodes préconceptionnelle et prénatale.

¹ En 2019, le GCS HUGO a structuré et labellisé un réseau de surcompétences dans les domaines de la génétique et de la génomique au niveau de l'inter-région Grand Ouest : le réseau GEM-EXCELL. Ce réseau a pour ambition de fédérer et mutualiser les moyens et les expertises de l'inter-région afin de développer et structurer les activités dans tous les domaines de la génétique et de la génomique au service de toutes les disciplines médicales.

En s'appuyant sur une dynamique de recherche translationnelle, le projet prévoit enfin un **partage facilité des enseignements de la recherche vers les soins** pour permettre aux patients d'accéder plus rapidement aux technologies et thérapies innovantes (axe 4).

4. **Développer une recherche inter-régionale en médecine multi-omique.** GenOMedS permettra de constituer un laboratoire multi-site HUGO au sein duquel chacun apportera ses expertises cliniques, scientifiques et technologiques de façon complémentaire à la fois pour le diagnostic et la recherche. La transversalité entre les équipes constituera une base indispensable au développement de thérapies géniques en favorisant le transfert des stratégies développées entre les équipes de recherche en charge du développement de ces thérapies et les cliniciens/biologistes de HUGO.

« Les capacités de produire en masse des données omiques imposent la nécessité de leur utilisation collective en fonction des compétences. Ce collectif entre cliniciens et biologistes est au cœur du projet GenOMedS mais s'enrichit d'une réflexion essentielle avec les acteurs des sciences humaines et sociales ainsi qu'avec les associations de patients sur l'utilisation de ces données. »

Pr Stéphane Bézieau, chef du service de génétique médicale au CHU de Nantes

Diagnostic pré-conceptionnel : une illustration possible de l'apport des technologies omiques bénéficiant de l'éclairage des sciences humaines et sociales

D'un point de vue technique, l'accès facilité aux données génomiques permet d'envisager des tests génétiques à grande échelle dans le cadre de futures politiques publiques de santé. C'est déjà le cas en matière de diagnostic prénatal puisque toute femme enceinte peut accéder à un dépistage prénatal non invasif (DPNI) pour les principales aneuploïdies (trisomies 13, 18, 21). **D'un point de vue juridique**, la nouvelle loi de bioéthique devrait introduire la possibilité de réaliser des tests génétiques dans le cadre du dépistage néonatal pour certaines maladies rares. De plus, le Comité Consultatif National d'Éthique a récemment émis un avis en faveur de la mise en œuvre d'une politique de tests génétiques en période préconceptionnelle. **D'un point de vue sociétal** enfin, il existe de fortes demandes citoyennes ou d'associations de patients pour accéder à ces tests en période préconceptionnelle ou en période néonatale dans l'espoir d'une meilleure prévention et prise en charge.

Si les possibilités techniques de séquençage du génome associées à cette demande sociétale alimentent un intérêt médico-économique dans le domaine des maladies rares, il est important d'analyser cette convergence à la lumière de l'expertise offerte par les sciences humaines et sociales. Les tests génétiques préconceptionnels se caractérisent par la possibilité donnée aux couples de connaître le risque d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique. Pour justifier la mise en œuvre de ce type de programme à l'échelle d'une population, l'augmentation de l'autonomie des couples permise par un plus grand nombre de choix reproductifs compte parmi les arguments avancés. **En intégrant à la fois des équipes de génétique clinique, des laboratoires de génétique et des équipes SHS, la FHU GenOMedS postulera en faveur d'un financement académique d'une étude pilote empirique sur l'inter-région HUGO.** La réalisation de cette étude pilote serait une première en France et un prérequis indispensable à l'échelle d'un territoire de 10 millions d'habitants afin d'éclairer parties prenantes (citoyens et professionnels de santé) et décideurs sur les enjeux d'une telle politique de santé avant la prochaine révision de loi relative à la Bioéthique.