



Communiqué de presse

[16-01-2018]

Un financement européen majeur pour la recherche sur les maladies rares

Un regroupement de moyens pour une nouvelle génération de diagnostics

Un consortium international piloté par l'Université de Tübingen (Allemagne), l'Université de médecine de Radboud à Nijmegen (Pays-Bas) et l'Université de Leicester (Royaume-Uni) a obtenu une subvention de 15 millions d'euros pour le projet de recherche SOLVE-RD. Le consortium utilisera ces fonds pour améliorer le diagnostic des maladies rares. Les chercheurs travailleront directement avec quatre réseaux européens de référence, dont l'un comporte un site à Dijon (anomalies du développement et/ou déficience intellectuelle (ITHACA)) : ces réseaux européens de soignants qui ont été créés dans l'objectif de partager et d'améliorer les connaissances et les ressources utilisées dans le traitement des maladies rares.

Les patients atteints de maladies rares passent, en général, par un processus long et difficile d'errance diagnostique, pouvant durer dix ou quinze ans avant de trouver un spécialiste qui parvienne à diagnostiquer leur maladie. Les avancées scientifiques peuvent également prendre beaucoup de temps, car les études peinent à trouver suffisamment de personnes atteintes d'une même maladie pour mener des recherches.

Aucun diagnostic

Collectivement, les maladies rares atteignent de nombreux patients, alors que ces maladies sont individuellement peu fréquentes. En effet, le nombre de personnes souffrant de ces maladies se compte par centaines de milliers en Europe. Depuis quelques années, il est évident que « l'œil du médecin » ne suffit plus à diagnostiquer une maladie rare. Nous avons besoin de meilleurs tests génétiques afin de diagnostiquer efficacement ces maladies.

Engagement

C'est pour répondre à ces enjeux que SOLVE-RD, un projet de recherche à grande échelle relevant du dispositif Horizon 2020 de la Commission Européenne, est lancé. Les partenaires universitaires de SOLVE-RD ont conçu une infrastructure qui permet la coordination et l'analyse de toutes les données générées en Europe. La mise en commun des données existantes d'exomes et de génomes des patients issus de toutes les équipes participantes à SOLVE-RD augmente de façon significative les chances de trouver un deuxième ou troisième patient avec la même maladie rare. Un tel engagement de partage de données dans les maladies rares est unique.

Du jamais vu en terme de données

SOLVE-RD va encore plus loin car il applique les méthodes les plus récentes de 'multiomique'. Si l'ADN désigne une maladie en particulier, les chercheurs peuvent se tourner vers d'autres tests à grande échelle qui reflètent le fonctionnement des gènes, comme l'ARN, les protéines (protéomique), les produits métaboliques (métabolomique) et l'épigénomique. La combinaison de ces techniques peut fournir les informations qui permettent d'assurer *le bon* diagnostic d'une maladie rare. L'énorme quantité d'informations qui résulte de cette approche doit être convertie, par des spécialistes en bio-informatique utilisant des algorithmes intelligents, en information utile et compréhensible.

Réseaux de référence ?

SOLVE-RD est un projet unique car les recherches qui visent à améliorer le diagnostic des maladies rares sont directement liées à un renforcement de la qualité des soins au niveau européen dans les 24 réseaux de référence. Ces réseaux ont été créés pour améliorer et harmoniser le diagnostic et les traitements des personnes atteintes de maladies rares. Grâce à des connaissances et des recommandations partagées, un patient roumain, par exemple, recevra le même diagnostic et traitement qu'un patient en Suède ou en Espagne. Les réseaux de référence regroupent toutes les connaissances et font tomber toutes les barrières inutiles.

Les diagnostics du futur

SOLVE-RD est composé de quatre réseaux européens de référence pour les maladies neurologiques rares (RND), les maladies neuromusculaires (EURO-NMD), les syndromes avec anomalies du développement et/ou déficience intellectuelle (ITHACA) et les syndromes génétiques prédisposant au cancer (GENTURIS). Ces réseaux sont les premiers à partager les données de leurs patients, prenant ainsi l'initiative d'améliorer le diagnostic et le traitement des maladies rares. D'autres réseaux européens rejoindront ensuite SOLVE-RD. Ce qui permettra à SOLVE-RD d'avoir un réel impact sur nos connaissances et pratiques cliniques dans le diagnostic et le traitement des maladies rares en Europe.

Un engagement fort à Dijon

Le CHU Dijon Bourgogne et l'Université de Bourgogne vont avoir une implication très active dans ce projet à deux niveaux :

- Implication dans le projet d'identification de nouveaux gènes et nouveaux mécanismes responsables de maladies rares du développement, par le biais de l'équipe de recherche GAD (UMR1231) (coordinatrice Pr Laurence Olivier-Faivre)
- Evaluation de l'utilité clinique de la médecine génomique par l'Equipe d'Economie de la Santé du Laboratoire d'Economie de Dijon (EA 7467), avec l'organisation d'un réseau de recherche européen sur le sujet (coordinatrice Christine Peyron).