

Emmanuelle Génin, directrice du laboratoire Génétique, génomique fonctionnelle et biotechnologies de Brest, a participé à l'élaboration du plan France médecine génomique 2025, qui vise à inscrire l'étude des gènes des patients français dans le parcours de soins. Elle revient sur l'année 2010, qui l'a amenée à proposer le référencement de la diversité génétique sur tout le territoire.

En 2010, j'ai travaillé un an à l'Institut Sanger de Cambridge, en Angleterre. Là-bas, j'ai découvert que ce centre de référence en génétique avait constitué un outil aux énormes potentialités : une base de données qui répertoriait la diversité génétique des Anglais. Elle listait toutes les variations du génome trouvées chez des milliers d'individus, ainsi que la fréquence de ces variations dans la population anglaise. Elle pouvait ainsi aider à identifier des gènes impliqués dans une maladie, à la diagnostiquer, à retracer les migrations dans le pays, etc. Or à cette époque, nous n'avions rien de pareil en France... Aussi ai-je imaginé développer un outil similaire, qui référencerait cette fois la diversité génétique des Français. Avec **Jean-François Deleuze** du Centre national de recherche en génomique humaine à Évry et **Christian Dina** et **Richard Redon** de l'Institut du thorax à Nantes, nous nous sommes attelés à cette tâche dès 2013. C'est le projet « Exome français » (ou FREX).

À ce jour, nous avons recueilli les données génétiques de 600 personnes issues de 6 régions françaises. Ces informations sont accessibles sur Internet depuis mai dernier*. À l'avenir, nous y ajouterons d'autres régions, pour essayer de couvrir toute la France. À terme, toutes nos données seront incluses dans une infrastructure prévue par le plan France médecine génomique 2025, appelée collecteur-analyseur de données. Notre ambition : faire de

« Mon année en Angleterre m'a amenée à créer une base des données génétiques des Français » »



Emmanuelle Génin

unité 1078 Inserm/
Université de Bretagne Occidentale/
Établissement français
du sang - CHU Brest



ce futur outil une immense base de connaissance pour aider au diagnostic. Au départ, notre travail s'est heurté à la réticence de certains médecins, lesquels estimaient que c'était une perte d'argent de séquencer le génome de personnes saines. Mais par la suite, ces mêmes cliniciens ont compris que notre base pouvait les aider dans leur pratique à diagnostiquer des maladies. J'éprouve donc une certaine fierté.

Propos recueillis par Kheira Bettayeb

Jean-François Deleuze : Institut de génomique de la Direction de la recherche fondamentale du CEA

Christian Dina, Richard Redon : unité 1087 Inserm/ CNRS/Université de Nantes - CHU de Nantes

* Lien vers la base de données sur la diversité génétique française :

<http://med-laennec.univ-brest.fr/FRExAC/>