

Projet de recherche : **ResDiCard (résoudre l'impasse diagnostique dans les cardiomyopathies)**

Coordinateur du projet : **Philippe Charron**

Le projet porte sur la réanalyse de données de séquençage afin de découvrir de nouveaux variants associés aux cardiomyopathies, pathologies grevées d'une morbi-mortalité majeure, qu'ils soient structuraux (variation du nombre de copies, translocation, expansion de nucléotides...), régulateurs, d'épissage, à nucléotides uniques (synonyme ou perte de fonction) que ce soit dans les régions codantes ou non codantes du génome. Ces variants résultent de mécanismes peu étudiés à ce jour et leur recherche sur les données génomiques se fera : i) avec des outils de détection préexistants et ii) en développant de nouvelles approches basées sur l'intelligence artificielle.

Ce projet s'inscrit dans le cadre de l'étude ResDiCard (résoudre l'impasse diagnostique dans les cardiomyopathies), lauréat de l'appel à projet 2020 AVIESAN PIA maladies rares (kick-off meeting 31/08/21). Ce projet portant sur la réutilisation des données du PFMG réunit l'unité mixte Inserm/Sorbonne Université UMRS_1166, le Laboratoire de bio-informatique clinique de l'institut Imagine, le centre universitaire d'Utrecht (Pays-Bas) et le centre national de référence pour les maladies cardiaques rares ou héréditaires (coordinateur CHU Pitié-Salpêtrière). Le porteur de ce projet est également coordinateur de la Pré-indication concernée du PFMG (cardiomyopathies familiales).

Le projet bénéficie des expertises complémentaires déjà en place dans ce consortium ainsi que de bio-ressources et collections de patients déjà réunies ou en voie de finalisation. Le projet est mené en conformité réglementaire (comité d'éthique, CNIL). Une non-opposition à l'utilisation des données/échantillons des patients sera demandée.

Les perspectives de ce projet sont de progresser dans la connaissance des déterminants génétiques des cardiomyopathies, qu'il s'agisse de nouveaux gènes, de nouveaux mécanismes ou de nouvelles stratégies, avec des applications translationnelles directes au bénéfice de la prise en charge de ces patients.