

Projet de recherche : **GEDI - Génétique de la Déficience intellectuelle et Imagerie**

Coordinateurs du projet : **Julien THEVENON - Emmanuel BARBIER**

La mise en œuvre de la médecine génomique à l'échelle populationnelle représente l'un des enjeux de santé publique majeur des prochaines années. Le plan France Médecine Génomique 2025 offre une organisation sans précédent pour les patients porteurs de maladies rares ou atteints de cancer.

Le projet pilote DEFIDIAG est un projet évaluant la faisabilité technique et méthodologique du séquençage de génome pour le diagnostic d'un groupe de maladies rares avec déficience intellectuelle. Les dossiers cliniques et génétiques de 1277 individus seront interprétés par un réseau d'experts de la thématique, permettant la constitution d'un jeu de données unique en France et à l'international.

L'étude GEDI est une étude ancillaire à DEFIDIAG ré-utilisant les données acquises dans le cadre d'un projet de recherche. GEDI s'inscrit dans le travail de la chaire d'application de l'intelligence artificielle à la santé de Grenoble et a l'ambition de lever des verrous méthodologiques spécifiques à la médecine génomique à large échelle par des solutions efficaces d'apprentissage automatique et le développement d'outils d'aide à la décision médicale.

Des travaux préliminaires ont été réalisés au sein de la chaire, par deux étudiants en thèse impliqués depuis 2019 sur ce travail. Ces travaux préliminaires couvrent les besoins de GEDI et comprennent notamment trois publications en cours sur des algorithmes originaux de réanalyses de données génomiques, de priorisation phénotypique et de traitement de signal d'image par résonance magnétique.

Le transfert des données de DEFIDIAG vers le CAD permettra à GEDI d'exploiter ces algorithmes sur un large jeu de données. Le travail sera organisé de manière progressive pour accompagner et bénéficier de la montée en charge du CAD entre 2022 et 2023. GEDI a l'ambition de participer à définir un standard d'analyses automatisés du WGS par l'évaluation d'un outil d'aide à la décision médicale pour le diagnostic de maladies rares, avec la déficience intellectuelle comme modèle de travail.