

Projet de recherche : **Ré-Analyse des Génomes pour les Anomalies du Développement, les Déficiences Intellectuelles de causes rares, les maladies Mitochondriales et Neurogénétiques (RAGADDIMN)**

Coordinateur du projet : **Pr. Laurence Olivier-Faivre, Pr. Christel Thauvin, Mr Yannis Duffourd (CHU de Dijon), Pr. Stéphane Bézieau (CHU de Nantes), Pr. Sylvie Odent (CHU de Rennes)**

Les maladies rares (MR) affectent plus de 3 millions de personnes en France. Les FHU TRANSLAD et GenOMedS sont des experts reconnus au niveau international dans les anomalies du développement, les déficiences intellectuelles (DI), les maladies neurogénétiques et les maladies mitochondriales. La mise en place du séquençage de génome a permis d'améliorer le diagnostic de ces maladies. Cependant, la moitié des patients demeurent en impasse diagnostique.

L'objectif du projet RAGADDIMN est d'identifier de nouvelles causes de ces maladies rares, par la réanalyse de données de séquençage de génome.

Le Plan France Médecine Génomique (PFMG) est construit dans un continuum soin-recherche, permettant l'accès en recherche des données de génome issues des analyses diagnostiques de patients atteints de MR. Cette organisation est un atout pour les patients et les projets de recherche médico-scientifiques visant à identifier de nouvelles causes de maladies rares et lutter contre l'impasse diagnostique. Grâce à leurs expertises cliniques et biologiques dans ce type de maladies et leurs compétences pointues en bioinformatique, les équipes des 2 FHU ont un fort potentiel à découvrir de nouveaux variants génétiques responsables de ces maladies et ainsi en améliorer les connaissances scientifiques. Ainsi, le projet RAGADDIMN vise à ré-analyser en recherche les données de séquençage de génome, dont le résultat rendu en diagnostic s'est avéré non conclusif pour les patients des centres cliniques des 2 FHU, pour identifier de nouveaux variants d'intérêt dans ces maladies. En effet, certaines modifications complexes de l'ADN peuvent être difficiles à identifier lors d'une analyse diagnostique. Elles nécessitent le développement et/ou l'utilisation d'outils dédiés dans un cadre de recherche translationnelle.

Ce projet s'inscrit donc parfaitement dans les possibilités qu'offrent en recherche le PFMG et le CAD pour répondre à l'axe majeur de recherche du PNMR3 dédié à l'impasse diagnostique.