

## Communiqué de presse

**Un financement européen majeur** pour la recherche sur les maladies rares

## Réunir les ressources pour développer les diagnostics du futur

*Un large consortium dirigé par l'Université de Tübingen (Allemagne), le centre médical universitaire Radboud de Nijmegen (Pays-Bas) et l'Université de Leicester (UK), et incluant en France Eurordis, Orphanet, deux grands instituts de recherche (le Centre de Recherche en Myologie et l'Institut du Cerveau et de la Moelle épinière à Paris) et le CHU de Dijon, a obtenu une subvention de 15 millions d'euros pour le programme de recherche SOLVE-RD. Le consortium utilisera ce financement pour améliorer le diagnostic des maladies rares. Les chercheurs travailleront directement avec quatre réseaux de référence européens (ou ERN pour European Reference networks), des réseaux européens de soignants, mis en place pour partager, faire progresser et valoriser les connaissances et les ressources utilisées pour traiter les maladies rares.*

Les patients atteints d'une maladie rare passent généralement par un processus long et ardu, qui dure parfois dix ou quinze ans (également connu sous le nom d'errance diagnostique), avant de trouver un médecin qui comprenne ce qui ne va pas chez eux et identifie leur pathologie. Les avancées scientifiques peuvent également prendre beaucoup de temps, car il est difficile de trouver un nombre suffisant de patients atteints de la même maladie rare pour faire avancer significativement la recherche.

### **Des difficultés de diagnostic**

Considérées collectivement, les maladies rares sont communes : Si pour une maladie rare donnée, le nombre de personnes atteintes est extrêmement faible, le très grand nombre de ces maladies rares signifie que, collectivement, le nombre de patients en Europe atteint des centaines de milliers. Ces dernières années, il est apparu que l'œil d'un médecin seul n'était souvent pas suffisant pour diagnostiquer une maladie rare. C'est pourquoi nous avons besoin de meilleurs tests génétiques pour diagnostiquer efficacement les maladies rares.

### **Un engagement pour le partage des données**

C'est ici qu'intervient SOLVE-RD ([www.solve-rd.eu](http://www.solve-rd.eu)), un programme de recherche à grande échelle relevant du programme Horizon 2020 de la Commission Européenne. Les partenaires académiques impliqués dans SOLVE-RD ont conçu une infrastructure permettant la coordination et l'analyse de toutes les données générées en Europe. Combiner les données existantes d'exomes et de génomes de patients collectées par tous les collaborateurs de SOLVE-RD augmente considérablement les chances de trouver plusieurs personnes atteintes de la même maladie rare. L'engagement pour le partage des données sur les maladies rares à cette échelle est unique.

### **Des quantités considérables de données examinées**

SOLVE-RD va encore plus loin en appliquant les dernières méthodes 'multi-omiques' disponibles. Si les données d'ADN éclairent une maladie particulière, les chercheurs se tournent vers d'autres tests à grande échelle qui reflètent la fonction du gène tels que l'ARN, les protéines (protéomique), les produits métaboliques (métabolomique) et l'épigénomique. La combinaison de ces techniques

«...omiques» apporte l'information supplémentaire qui peut permettre de diagnostiquer une maladie rare. La quantité gigantesque de données résultant de cette approche multi-omique doit être convertie en informations utiles et compréhensibles par des bioinformaticiens utilisant des algorithmes intelligents.

## **Un réseau virtuel**

SOLVE-RD est un projet unique, car la recherche pour un meilleur diagnostic des maladies rares est directement liée à une meilleure prise en charge au niveau européen dans 24 réseaux de référence (ERN). Ces ERN ont été mis en place pour améliorer et harmoniser le diagnostic et le traitement des personnes souffrant de maladies rares. En utilisant des connaissances et des directives partagées, un patient en Roumanie, par exemple, recevra les mêmes diagnostics et traitements qu'un patient en Suède ou en Espagne. Les réseaux virtuels regroupent toutes les connaissances existantes et suppriment les limites inutiles.

## **Les diagnostics du futur**

SOLVE-RD comprend quatre ERN pour les maladies neurologiques rares (RND), les maladies neuromusculaires (EURO-NMD), les malformations congénitales et les déficiences intellectuelles (ITHACA) et les syndromes de risque génétiques aux tumeurs (GENTURIS). Ces ERN sont les premiers à ajouter et partager leurs données patients, ce qui permet d'améliorer le diagnostic et le traitement de ces maladies rares. D'autres ERN rejoindront SOLVE-RD plus tard. De cette manière, SOLVE-RD aura un impact significatif sur nos connaissances et notre pratique clinique en matière de diagnostic et de traitement des maladies rares en Europe.

-----

Parmi les partenaires académiques participant à SOLVE-RD figurent 3 équipes INSERM : l'unité US14 - Orphanet (Ana Rath), l'unité 1217 – Institut du Cerveau et de la Moelle (ICM, équipe dirigée par Giovanni Stevanin) et l'unité 974 – Centre de Recherche en Myologie (CRM, équipe dirigée par Gisèle Bonne). Alors qu'Orphanet contribuera à la description des profils de patients atteints de maladies rares non étiquetées (Work Package 1) en construisant une ontologie de ce type de cas pour faire progresser le diagnostic (leader du WP1), les équipes ICM et CRM, participant respectivement à l'ERN-RND et à l'ERN-EURO-NMD, contribueront à l'identification de nouvelles causes moléculaires (WP2) à travers la (ré-)analyse d'un grand nombre d'exomes et de génomes existants, mais aussi en élucidant des maladies non étiquetées en regardant "au-delà" des exomes, en utilisant des approches multi-omiques. Elles contribueront également au WP3 visant à changer la vie des patients via l'établissement d'un «traitabolome» identifiant les gènes et les variants pouvant être traités, ce qui contribuera au transfert des données de génomique dans le cadre clinique.

Plus de détails sur [www.solve-rd.eu](http://www.solve-rd.eu).