



Une publication du Coriell Institute for Medical Research, volume 3, 2007

HapMap révolutionne la recherche génétique

HapMap révolutionne la façon dont les scientifiques mènent la recherche génétique. HapMap a déjà permis la découverte de gènes liés à plusieurs maladies, et plusieurs autres études prometteuses sont actuellement en cours. Aux quatre coins de la planète, les échantillons recueillis pour le projet sont utilisés par des centaines de chercheurs de plusieurs autres études. Ces études améliorent notre compréhension du processus de la maladie et de plusieurs aspects fondamentaux de la biologie.

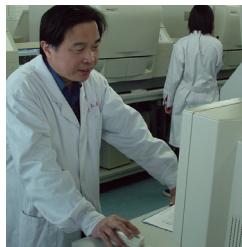
Partout à travers le monde, des chercheurs utilisent HapMap de plusieurs façons ingénieries, dans le but d'accélérer le processus de découverte des gènes qui contribuent à la santé et à la maladie. Plusieurs entreprises de biotechnologie ont élaboré de nouvelles technologies (appelées « plateformes ») s'inspirant de l'analyse des données HapMap. Ces plateformes mènent à l'élaboration de nouvelles méthodes de sélection des échantillons d'ADN. HapMap a créé un raccourci qui permet maintenant aux scientifiques de sélectionner les échantillons sanguins de centaines, voire de milliers de personnes, atteintes ou non de certaines

maladies. Cela leur permet de découvrir des liens entre certaines variations génétiques et certaines maladies.

Depuis la découverte de deux gènes majeurs associés à la dégénérescence maculaire (signalée dans le dernier numéro du bulletin de nouvelles HapMap), des chercheurs, grâce aux données de HapMap, ont découvert des gènes liés à d'autres maladies importantes, dont :

- ◆ l'autisme
- ◆ la maladie coeliaque
- ◆ l'obésité durant l'enfance
- ◆ le diabète
- ◆ la sclérose en plaques

suite



« Le fait que HapMap soit disponible gratuitement et publiquement sur Internet pour les chercheurs du monde accélère grandement le rythme de la recherche biomédicale internationale ».

- Le Dr Huanming Yang, directeur du Beijing Genomics Institute

À propos du Coriell Institute

Le Coriell Institute for Medical Research, situé à Camden, dans l'État du New Jersey, est une institution de recherche sans but lucratif de réputation internationale, réputation qu'elle s'est méritée grâce à ses réalisations dans les domaines de la recherche génétique et de la conservation de cellules. Sa banque de cellules contient l'une des plus grandes collections de cultures cellulaires au monde pour la recherche, formant une ressource centrale et irremplaçable pour la communauté scientifique mondiale.



Pour nous joindre

Nous encourageons votre communauté, par l'entremise de votre groupe consultatif communautaire, à nous indiquer tout autre renseignement que vous désirez obtenir. Au Coriell Institute, le Dr Donald Coppock encadre l'implication de l'Institut dans le projet HapMap. Le Dr Coppock coordonne également le rayonnement auprès des communautés participantes et des chercheurs. Vous pouvez le joindre à l'adresse suivante :

Dr Donald Coppock
Coriell Cell Repositories
Coriell Institute for Medical Research
403 Haddon Avenue
Camden, New Jersey 08103, USA

Téléphone :
800-752-3805 aux États-Unis
856-757-4848 à partir d'autres pays

Télécopieur :
856-757-9737

Courriel :
dcoppock@coriell.org

Site Web :
<http://www.coriell.org>

Important gène de l'autisme découvert grâce à l'aide de HapMap

À l'aide des données de HapMap, ainsi que des échantillons d'ADN recueillis dans plusieurs familles dont les enfants sont touchés, les chercheurs ont découvert une variation génétique liée à l'autisme. L'autisme, une condition normalement diagnostiquée pendant l'enfance, cause des problèmes graves de la pensée, des émotions, du langage et de la capacité à établir des liens avec les gens. Il touche plus de 3 enfants sur 1 000 entre 3 et 10 ans.

L'autisme est l'une des conditions mentales les plus héréditaires. Si un jumeau identique est atteint d'autisme, l'autre le sera aussi dans 9 cas sur 10. Si un frère ou une sœur est atteint de la maladie, les autres ont 35 fois plus de chances que la moyenne de l'avoir. Jusqu'à récemment, toutefois, les chercheurs avaient peu de succès dans

l'identification des gènes impliqués.

Maintenant, grâce à l'aide de HapMap (et des échantillons provenant de plusieurs familles dont les enfants sont touchés), les chercheurs ont réalisé une importante percée. Ils ont découvert une variation dans la séquence d'un gène, appelé le « gène récepteur à activité tyrosine kinase MET », associé à l'autisme. Ce gène est impliqué dans le développement du cerveau, dans la fonction immunitaire et dans la réparation du système digestif. La variation génétique fait qu'une portion moindre du gène s'exprime. Les personnes qui ont cette variation sont deux fois plus susceptibles que les autres d'avoir des « troubles du spectre autistique », allant de la forme la plus grave (autisme) aux troubles intermédiaires et plus légers du développement.



Le Dr Antonio Persico, à son bureau.

Selon le Dr Antonio Persico, chercheur au Département des neurosciences expérimentales de l'IRCCS Lucia (Rome, Italie), « l'autisme implique probablement des interactions complexes entre plusieurs facteurs génétiques et environnementaux différents. Mais c'est un gène très important en lien avec l'autisme, de la plus importante étude sur la génétique familiale réalisée à ce jour. Cette recherche, qui utilise HapMap, nous rapproche un peu plus de la découverte des mystères de ce trouble. »

HapMap révolutionne la recherche génétique

suite de la page 1

Sans HapMap, ces découvertes novatrices n'auraient été possibles qu'à plus long terme. Même s'il faudra un certain temps pour transformer l'identification de ces gènes en traitements ou en remèdes pour ces maladies, la découverte des gènes demeure une première étape cruciale.

Comme l'affirme le Dr Huanming Yang, directeur du Beijing Genomics Institute, « le fait que HapMap soit disponible gratuitement et publiquement sur Internet pour les chercheurs du monde accélère grandement le rythme de la recherche biomédicale internationale ». Par exemple, grâce à HapMap, des chercheurs du Japon, du Royaume-Uni, de l'Estonie et de plusieurs autres pays créent maintenant d'importantes biobanques nationales dans le but d'en

apprendre davantage à la fois sur les facteurs génétiques et non génétiques qui influencent un grand nombre de maladies. Aux É.-U., un important partenariat public-privé est récemment né, et il a pour nom Genetic Association Information Network (GAIN). Ce dernier a pour but d'identifier les principaux éléments génétiques de certaines maladies courantes dont le diabète, la schizophrénie, le trouble bipolaire, la dépression, le psoriasis et le trouble d'hyperactivité avec déficit de l'attention (THADA). Au R.-U., un projet semblable examine la coronaropathie, le diabète de type 1, le diabète de type 2, l'arthrite rhumatoïde, la maladie de Crohn et la colite ulcéreuse, le trouble bipolaire et l'hypertension, ainsi que la tuberculose et la malaria au Ghana. En Chine, aux É.-U.

et dans plusieurs autres pays, les chercheurs discutent d'importants projets ayant pour but de découvrir les gènes associés à plusieurs types de cancer.

En plus d'utiliser les données dans la ressource HapMap, plusieurs chercheurs des quatre coins du globe étudient les échantillons eux-mêmes dans le but de trouver des réponses à une pléiade de questions biologiques fondamentales. À ce jour, les échantillons de HapMap ont été distribués à 138 chercheurs dans 16 pays, de la Chine à Singapour, en passant par l'Islande, la Pologne, l'Afrique du Sud et l'Espagne. Les études de ces chercheurs, tout comme HapMap, augmenteront nos connaissances sur la santé humaine et la parenté humaine.

Présentation spéciale

Ce numéro présente quatre communautés participant au projet HapMap.

Japonais de Tokyo, au Japon

Les échantillons japonais étudiés au cours des deux premières phases du projet ont été recueillis à Tokyo, qui compte une population de plus de 12 millions de personnes, ce qui en fait la plus grande ville du Japon. Plusieurs donneurs d'échantillons ont déjà participé à d'autres projets de recherche biomédicale. Cependant, les discussions à propos du projet ont impliqué plusieurs personnes, en plus de celles qui ont décidé de donner des échantillons, la plupart dans la région de Kanto, près de Tokyo.

Lors de ces discussions, certaines personnes se sont dites inquiètes de la façon dont les échantillons recueillis au Japon seraient étiquetés; elles ne voulaient pas que d'éventuelles recherches basées sur la ressource HapMap soient utilisées pour faire de la

discrimination contre des Japonais membres d'une population minoritaire dans des pays hors du Japon. Certaines personnes ont aussi soulevé la question de la confidentialité. Ces inquiétudes ont d'ailleurs été amoindries lorsque les personnes ont compris qu'aucun nom ou information pouvant les identifier ne serait recueilli avec les échantillons. Certaines personnes se sont inquiétées des possibles utilisations commerciales des échantillons stockés par les entreprises de biotechnologie

occidentales, et à savoir comment une surveillance adéquate des échantillons serait assurée une fois ceux-ci expédiés au Coriell Institute. En réponse à certaines de leurs inquiétudes, le Coriell Institute a modifié certaines de ses politiques afin d'obtenir des informations plus détaillées sur les chercheurs qui commandent des échantillons, qui pourront ensuite être transmises au groupe consultatif communautaire (GCC) du Japon.



Plusieurs donneurs du Japon ont déjà participé à d'autres projets de recherche biomédicale.



Le Meenakshi Temple de Pearland, au Texas, est un lieu de rencontre important pour les membres de la communauté indienne gujarati de Houston.

Indiens gujaratis à Houston, Texas

Ces échantillons, qui seront étudiés au cours de la prochaine phase du projet HapMap, ont été recueillis auprès de personnes vivant à Houston, au Texas, dont les ancêtres

proviennent de la région de Gujarat en Inde. Le Gujarat est situé dans la portion nord-ouest du sous-continent indien. C'est un des États les plus industrialisés de l'Inde. « Gujarati » est un terme général servant à décrire les personnes qui situent leurs ancêtres dans cette région

géographique, où les gens parlent le gujarati.

La plupart des gens de la communauté gujarati de Houston à qui on a parlé du projet ont exprimé peu d'inquiétudes sur la recherche sur la variation génétique. Ils ont aussi exprimé de grands espoirs

relativement à la capacité de cette recherche de faire la lumière sur les causes de la maladie et contribuer au bien-être général de l'humanité. Ils étaient particulièrement intéressés à participer car souvent, les personnes dont les ancêtres proviennent de l'Inde, sont mal représentées dans les études de recherche biomédicale par rapport aux autres peuples du monde. Les Indiens de l'Asie du Sud vivant aux É.-U. sont tout particulièrement sous-représentés dans les études de recherche étant donné qu'ils sont souvent « mêlés » aux autres groupes asiatiques. Les gens de la communauté gujarati de Houston ont exprimé l'espoir que les découvertes de HapMap feraient naître un intérêt plus grand pour l'étude des problèmes de santé spécifiques aux Indiens, à la fois ceux qui vivent en Inde et ceux qui vivent dans d'autres parties du monde.

Yorubas d'Ibadan, au Nigéria

Les échantillons yorubas étudiés au cours des deux premières phases du projet ont été recueillis à Ibadan, qui compte une population de près de 2 millions de personnes, ce qui en fait la deuxième plus grande ville du Nigéria. Les Yorubas sont principalement des habitants urbains. L'histoire de leur population est complexe, de même que leur organisation politique et sociale. Environ 40 millions de personnes en Afrique occidentale, environ 30 % des gens au Nigéria, et la majorité des gens d'Ibadan sont des Yorubas.

La plupart des membres de la communauté des Yorubas qui ont discuté du projet se sont dits très heureux d'avoir été considérés pour participer à cette recherche. Ils se sont particulièrement intéressés à la théorie « hors Afrique » de l'histoire de la population humaine, selon laquelle l'ensemble de la population mondiale est originaire



Les membres du GCC yoruba espèrent que la recherche sur la variation génétique contribuera à rapprocher les peuples du monde.

d'Afrique. Certaines personnes ont exprimé l'opinion selon laquelle la recherche sur la variation génétique, tout en contribuant à démontrer comment les gens sont liés d'un point de vue biologique les uns aux autres, pourrait d'une certaine façon contribuer à rapprocher les peuples de ce monde, tout particulièrement le peuple yoruba et d'autres dont les ancêtres sont africains et qui ont été coupés de leurs racines par l'esclavage. Les gens de la communauté yoruba ont compris

que les avantages pour la santé découlant du projet n'arriveraient pas demain au Nigéria, mais étaient tout de même intéressés à participer pour le bénéfice des générations futures. Certains ont des enfants et des parents dans la récente diaspora nigérienne vers les États-Unis, la Grande-Bretagne et d'autres pays, et estimaient que ces gens pourraient bénéficier du projet, peut-être au cours de leur vie, si celui-ci produisait des effets à court terme sur la santé dans ces pays.

Toscans, en Italie

Ces échantillons, qui seront étudiés au cours de la prochaine phase du projet, ont été recueillis auprès de gens de descendance toscane en Toscane, une grande région du centre de l'Italie. Les échantillons ont été recueillis auprès de résidents d'une florissante ville industrielle près de Florence. Sa longue et très active histoire remonte aux Étrusques et est caractérisée par un fort sentiment d'appartenance.

Les personnes qui ont été approchées pour participer au projet se sont avérées relativement ouvertes, en règle générale, si ce n'est que très impliquées ou informées à ce sujet. Les répercussions éthiques et sociales du projet ont provoqué plusieurs discussions, y compris un débat sur ce que cela signifie d'être résident d'une ville, d'être « toscan », et l'importance des définitions sociales (par opposition aux définitions

biologiques) des identités individuelles et collectives. Les participants à un groupe de travail mis sur pied pour le projet, en collaboration avec les chercheurs ayant recueilli les échantillons, ont ébauché une déclaration écrite qui exprime leur position par rapport aux risques et avantages potentiels du projet, ainsi que leur désir

« . . . que la recherche qui sera menée grâce à notre sang ne doit pas être utilisée à des fins de discrimination sociale ou politique contre laquelle nous nous sommes battus si fort, ni à des fins militaires ou de clonage reproductif. »
Le Coriell Institute

inclura cette déclaration dans chaque boîte d'échantillons provenant de cette communauté qu'elle expédie à des chercheurs. Pour consulter le texte complet de la déclaration, visitez <http://ccr.coriell.org/nhgri/tuscan.html>.



Les membres du GCC toscan ont débattu des répercussions du projet HapMap dans leur communauté.

Surveillance accrue établie pour les échantillons HapMap

La gestion de la banque du Coriell Institute où sont stockés les échantillons HapMap a été organisée dans le but d'assurer une meilleure surveillance de la façon dont les échantillons sont utilisés par d'éventuels chercheurs et pour permettre davantage de suggestions des communautés de donneurs (par l'entremise des groupes consultatifs communautaires). La banque, qui est maintenant gérée par le National Human Genome Research Institute (NHGRI), continuera d'employer le même personnel qu'au Coriell Institute, sous la direction du Dr Donald Coppock, qui a travaillé au Coriell Institute et sur le projet HapMap pendant plus de quatre ans. L'emplacement des échantillons demeurera



Donald Coppock, Ph.D., chercheur principal (à gauche) et Christine Beiswanger, Ph.D., co-chercheuse principale (à droite) avec le personnel des laboratoires de culture cellulaire Coriell qui a travaillé avec les échantillons HapMap.

inchangé. Toutefois, la réorganisation permettra au personnel du Coriell Institute d'être plus proactif dans la surveillance des

utilisations éventuelles des échantillons et le signalement aux communautés de donneurs.

Le prochain bulletin de nouvelles HapMap soulignera la contribution d'autres communautés participantes et continuera à fournir des renseignements généraux sur le projet HapMap et ses découvertes importantes.

Les versions électroniques de ce bulletin de nouvelles HapMap sont disponibles à l'adresse : <http://www.coriell.org/index.php/content/view/65/120/> dans chacune des langues suivantes : chinois, anglais, français, italien, japonais, espagnol, swahili et yoruba. Vous pouvez trouver d'autres renseignements intéressants sur le site Web du projet international HapMap à l'adresse : <http://www.hapmap.org>.



Coriell Institute for Medical Research

403 Haddon Avenue

Camden, New Jersey 08103 USA

Téléphone : 800-752-3805 aux É.-U. 856-757-4848 à partir d'autres pays

Télécopieur : 856-757-9737

<http://www.coriell.org>