

22.04.2026 - 10:00 Uhr

## 3,5 millions du FNS pour explorer la génétique des maladies rares



Lausanne (ots) -

**Le Fonds national suisse (FNS) finance un projet de recherche mené entre Lausanne et le Pakistan visant à faire progresser la compréhension des maladies rares. Il repose sur l'étude d'une cohorte unique de 12'000 personnes issues de familles à forte consanguinité.**

Le FNS a attribué un financement de 3'494'000 CHF au Dr Muhammad Ansar, PhD, (Hôpital ophtalmique Jules-Gonin), au Prof. Alexandre Reymond, PhD (directeur du Centre intégratif de génomique/Health 2030 Genome Center, Université de Lausanne), au Dr Federico Santoni, PhD (Service d'endocrinologie, diabétologie et métabolisme du CHUV) et à la Prof. Iram Anjum (doyenne du Kinnaird College for Women, Lahore) pour leur projet "GenPK" de quatre ans intitulé:

*Synergizing Long-Read Sequencing and Consanguinity to Uncover Coding and Non-Coding Drivers of Multiple Malformation Syndromes\**

### **Un projet international d'envergure piloté entre la Suisse et le Pakistan**

Le projet prévoit d'inclure 12'000 personnes issues de 2'000 familles pakistanaises consanguines présentant des cas "multiplex". Il s'agit de familles dont les parents sont apparentés (cousins, par exemple) et dans lesquelles plusieurs membres sont atteints d'une même maladie rare. Ces maladies concernent fréquemment les yeux ou le métabolisme. Cette configuration facilite l'identification de variants pathogènes récessifs partagés, autrement dit, des anomalies génétiques qui provoquent une maladie uniquement quand elles sont présentes en deux copies identiques (une héritée de chaque parent). On parle alors d'homozygotie.

Dans ces familles, ces variants sont plus fréquents et plus faciles à repérer, car ils apparaissent de manière cohérente chez les personnes malades d'une même famille. On dit qu'ils co-ségrègent avec la maladie.

Cela permet aux chercheurs de remonter plus efficacement aux causes génétiques et d'identifier les gènes responsables en s'appuyant sur l'expertise du CHUV et de l'Université de Lausanne dans l'identification de variants génétiques impliqués dans des maladies rares, ainsi que sur les capacités technologiques avancées du Health

2030 Genome Center pour le séquençage et l'analyse à grande échelle du génome.

### Identifier de nouveaux gènes et variants impliqués dans la maladie

En s'appuyant sur les caractéristiques génétiques particulières d'une population à forte consanguinité et encore peu étudiée, le projet GenPK vise à:

- découvrir de nouveaux gènes responsables de maladies
- identifier des variants causatifs, codants et non codants, à l'origine de ces pathologies
- mieux comprendre certaines régions du génome humain encore peu explorées (notamment les régions non codantes)

### Mieux diagnostiquer grâce au séquençage du génome à grande échelle

Grâce au séquençage du génome entier en "longue lecture" et à d'autres approches complémentaires, le projet permettra d'améliorer le diagnostic génétique, de produire des ressources génomiques importantes et ainsi de faire progresser la recherche sur les maladies rares et la génétique humaine à l'échelle mondiale.

"L'étude de grandes familles dans lesquelles plusieurs personnes sont atteintes et partagent un patrimoine génétique commun nous offre une opportunité unique d'identifier plus rapidement les causes génétiques de maladies rares", explique le Dr Ansar. "L'accès à une population encore largement sous-représentée dans les grandes bases de données génomiques mondiales constitue une opportunité scientifique exceptionnelle. Ce projet nous permettra non seulement d'améliorer le diagnostic pour les familles concernées, mais aussi d'élargir de manière significative les connaissances sur le génome humain au bénéfice de la recherche et des patients dans le monde entier."

*\*Combiner le séquençage longue lecture et la consanguinité pour identifier les causes génétiques, codantes et non codantes, de syndromes malformatifs multiples*

Contact:

Fondation Asile des aveugles  
Service communication  
+41 21626 80 22  
communication@fa2.ch

### Medieninhalte



De g. à d. Prof. Alexandre Reymond, Dr Muhammad Ansar PhD, Dr Federico Santoni PhD / Texte complémentaire par ots et sur [www.presseportal.ch/fr/nr/100103191](http://www.presseportal.ch/fr/nr/100103191) / L'utilisation de cette image à des fins éditoriales est autorisée et gratuite, pourvu que toutes les conditions d'utilisation soient respectées. La publication doit inclure le crédit de l'image.

Diese Meldung kann unter <https://www.presseportal.ch/fr/pm/100103191/100939623> abgerufen werden.