



Un autre projet mis de l'avant par **GenomeCanada**

Annotation structurelle et fonctionnelle du génome humain pour l'étude des maladies

État	Actuel
Concours	Concours III
Secteur	Santé
Centre de génomique	Institut de génomique de l'Ontario
Directeur de projet	Rob Hegele

Résumé du projet

Maintenant que le génome humain a été séquencé, il faut entreprendre l'annotation structurelle et fonctionnelle complète des gènes pathologiques, selon M. Robert Hegele, endocrinologue et directeur scientifique du London Regional Genomics Centre Microarray Facility du Robarts Research Institute. M. Hegele est le directeur du projet Annotation structurelle et fonctionnelle du génome humain pour l'étude des maladies, un projet novateur qui vise à combler l'écart entre les connaissances et les applications en biologie.

Les humains sont identiques à 99,9 % pour ce qui est des séquences de l'ADN. Récemment, de nouvelles formes de variations génomiques ont cependant été observées au-delà des polymorphismes mononucléotidiques (SNP). En font partie les variations à grande échelle comme les modifications du nombre de copies, les insertions, les suppressions, les dédoublements et les réarrangements, et ces variations peuvent être beaucoup plus répandues qu'on ne le pensait auparavant. Dans ce projet, un collaborateur, M. Steve Scherer de l'Hôpital pour enfants malades, définira ces variations génomiques à grande échelle et les superposera à la « première ébauche » actuelle de la carte de séquences du génome humain.

Un processus appelé « épissage alternatif » est une autre forme de variation génomique. Il engendre des versions multiples d'une protéine codée par un seul gène. On sait aussi maintenant que certaines parties du génome qu'on croyait inactives codent des protéines actives de l'organisme. Les collaborateurs Ben Blencowe, Tim Hughes et Brendan Frey de l'Université de Toronto définiront ces nouvelles formes de variations génomiques et les intégreront à la carte actuelle des séquences du génome humain.

Le projet aboutira donc à une « nouvelle édition augmentée » de la carte du génome humain – une carte dans laquelle seront annotées et caractérisées les variantes à grande échelle de copie des gènes, les profils d'épissage alternatif de gènes dans des tissus choisis, des gènes autrefois inconnus et d'autres éléments fonctionnels.

M. Hegele et ses collaborateurs se serviront ensuite de la carte annotée du génome, ainsi que la mine de nouveaux renseignements biologiques, pour élucider le fondement génétique de maladies qui coûtent très cher au Canada, tant sur le plan social qu'économique, par exemple le diabète, les cardiopathies et le cancer du sein.

Les données obtenues seront diffusées gratuitement dans Internet pour accélérer la découverte biomédicale, notamment le diagnostic et le traitement de maladies courantes.