

Genève, le 26 février 2019

Médecine génétique

OUVERTURE DU CENTRE DE GÉNOMIQUE MÉDICALE : UN ESPOIR POUR LES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES GÉNÉTIQUES

Les Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) inaugurent, jeudi 28 février, leur nouveau Centre de génomique médicale (CGEM). Sa principale mission est d'offrir à chaque patient, souffrant d'une maladie pour laquelle on soupçonne une cause génétique, les analyses génomiques les plus pertinentes en termes d'utilité clinique, accompagnées de recommandations de prise en charge thérapeutique. Il s'agit d'une structure transversale et multidisciplinaire, qui permet de réaliser une médecine de précision et personnalisée, pour des diagnostics plus rapides et des traitements plus précis. Il regroupe des *Genome boards* et une Unité de conseil génétique.

La médecine génomique offre un espoir aux patients, en particulier ceux qui sont atteints de maladies rares, sans diagnostic et qui souffrent de symptômes chroniques apparemment incohérents.

Une maladie rare est définie comme une affection qui touche moins d'une personne sur 2'000. Plus de 7'000 maladies rares ont été identifiées à ce jour. Bien que chacune d'entre elles n'affecte qu'un nombre limité de personnes, ces maladies, prises dans leur ensemble, concernent environ 7% de la population en Suisse, soit 500'000 personnes et 85'000 en Suisse romande.

Pour ces patients, l'approche génétique d'emblée permet d'obtenir des informations qui complètent avantageusement l'approche médicale classique. Elle contribue à poser un diagnostic rapide qui raccourcit ou évite la longue errance médicale fréquemment observée dans les cas de maladies rares, et réduit ainsi les coûts.

Les *Genome Boards*

Les *Genome boards* sont au cœur de l'activité du Centre. Il s'agit concrètement de colloques interdisciplinaires réunissant des spécialistes cliniques, pathologistes, radiologues, biologistes, bio-informaticiens et généticiens. Ils ont lieu dans la salle de visioconférence du bâtiment Gustave Julliard. Ils portent sur tous les cas complexes et interviennent avant, pendant ou après l'analyse d'ADN.

La valeur ajoutée de ces *Genome boards* repose sur les expertises conjointes des médecins cliniciens de spécialités diverses, des biologistes et des médecins généticiens. La génomique est une science nouvelle et complexe. Les résultats d'une analyse de l'ADN sont remplis de faux positifs, d'inconnus et d'incertitudes. Chaque analyse révèle des variants sur de nombreux gènes. Variants qui pour la plupart sont sans conséquence. L'expertise médicale d'un collège de médecins généticiens et cliniciens de spécialités médicales est alors indispensable pour analyser les résultats et tirer les bonnes conclusions, en fonction du tableau clinique de chaque patient.

En 2018, les *Genome boards* pilotes ont permis de résoudre environ un tiers des cas examinés.

Les conseils génétiques

Avant toute analyse génétique, le patient est reçu par un(e) médecin spécialiste en génétique médicale ou par un(e) conseiller(ère) en génétique. Il lui explique de façon détaillée, en quoi consiste l'analyse d'ADN et ce qu'il est possible d'attendre du test. Il lui présente également un formulaire de consentement éclairé que le patient devra compléter et signer. Il recueille enfin ses antécédents médicaux, son histoire familiale détaillée et établit son arbre généalogique.

Une fois le test réalisé et les résultats connus, le détail des analyses génétiques est remis au patient au cours d'une nouvelle consultation. Les résultats et leurs conséquences lui sont expliqués et une prise en charge multidisciplinaire et personnalisée est mise en place. Ces rendez-vous sont essentiels, afin d'éviter que les patients et leurs proches se retrouvent dans une situation difficile suite à la révélation d'un résultat génétique sans cadre ni accompagnement adéquats.

La recherche

Le Centre de génomique médicale des HUG a une forte vocation de recherche. Il collabore notamment avec le laboratoire de recherche du département de médecine génétique et développement de la Faculté de médecine de l'Université de Genève. Il travaille également sur un projet intitulé « Génome complet », qui a pour objectif de mettre à la disposition des patients atteints de maladies rares une nouvelle méthode de diagnostic. Elle devrait permettre de déceler un plus grand nombre de maladies génétiques et donc d'améliorer encore la prise en charge des patients.

L'organisation du Centre

Le Centre de génomique médicale émane du Service de médecine génétique des HUG déjà existant et est placé sous la direction du Pr Marc Abramowicz, chef du Service de médecine génétique du Département Diagnostique.

Inauguration et colloque scientifique

Le Centre de génomique médicale sera officiellement inauguré le jeudi 28 février 2018, de 13h30 à 14h15, à l'auditoire Marcel Jenny, Hôpitaux universitaires de Genève, Rue Gabrielle Perret Gentil 4, 1205 Genève.

L'inauguration sera suivie, de 14h15 à 17h30, d'un colloque scientifique consacré aux bénéfices que les patients tirent des interactions multidisciplinaires entre médecins cliniciens de différentes spécialités et spécialistes en génétique médicale.

Retrouvez le programme complet sur le site des HUG : www.hug-ge.ch/evenement/inauguration-centre-genomique-medicale-cgem

Pour de plus amples informations

HUG, Service de presse et relations publiques
presse-hug@hcuge.ch
+41 22 372 37 37

Les HUG : soins, enseignement et recherche de pointe

Les Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) rassemblent huit hôpitaux publics et deux cliniques. Leurs missions sont de prodiguer les soins à la communauté dans toutes les spécialités médicales, de contribuer à former les médecins et professionnels de la santé et d'effectuer des recherches médicales et soignantes. Les HUG sont centre national de référence pour l'influenza et les infections virales émergentes, ainsi que pour les maladies du foie de l'enfant et la transplantation hépatique pédiatrique. Ils sont centre collaborateur de l'OMS dans sept domaines. En 2017, avec leurs 11'560 collaborateurs, les HUG ont accueilli 63'000 patients hospitaliers, assuré 118'000 urgences, plus d'un million de prises en charge ambulatoires, 27'041 interventions chirurgicales et 4'182 naissances. 945 médecins, 2'230 stagiaires et 203 apprentis y effectuent leur formation. Les HUG collaborent étroitement avec la Faculté de médecine de l'Université de Genève, l'OMS, le CHUV, l'EPFL, le CERN et d'autres acteurs de la *Health Valley* lémanique à différents projets de formation et de recherche. Le budget annuel des HUG est de 1.9 milliard de francs.

Plus de renseignements sur :

- les HUG : www.hug-ge.ch – presse-hug@hcuge.ch
- Rapport d'activité, chiffres-clés et plan stratégique : <http://www.hug-ge.ch/publications-hug>