

Journée internationale des maladies rares : PEMR AURA et AURAGEN, deux structures régionales unies pour combattre l'errance diagnostique

La 15^e Journée internationale des maladies rares a lieu ce lundi 28 février 2022. Fondée il y a un an par les cinq principaux établissements hospitaliers de la région, la Plateforme d'Expertise Régionale Maladies Rares Auvergne-Rhône-Alpes (PEMR AURA) a fait de la lutte contre l'errance diagnostique l'une de ses priorités. Dans ce combat, elle peut compter sur un partenaire de poids : le laboratoire de biologie médicale du Plan France Médecine Génomique AURAGEN (AUvergne-Rhône-Alpes GENomique). Au service de tous les acteurs concernés par les maladies rares, les deux structures allient technologies de pointe et hautes compétences pour offrir aux patients la possibilité de mettre enfin un nom sur leur pathologie.

Il y a un an, le 28 février 2021, à l'occasion de la dernière édition de la Journée internationale des maladies rares, les Hospices Civils de Lyon (HCL), le CHU de Clermont-Ferrand (CHUCF), le CHU Grenoble-Alpes (CHUGA), le CHU de Saint-Etienne (CHUSE) et le CH Métropole Savoie (CHMS) lançaient officiellement la Plateforme d'Expertise Régionale Maladies Rares Auvergne-Rhône-Alpes (PEMR AURA), financée par le Ministère des Solidarités et de la Santé.

Regroupant 40 centres de références maladies rares et 201 centres de compétences labellisés au sein des 5 établissements, appartenant à 23 filières Maladies Rares, ainsi que des patients et des associations, cette plateforme a entrepris de lutter contre l'errance diagnostique. Dans cette quête, la PEMR AURA dispose d'un allié de poids : le laboratoire de Biologie Médicale du Plan France Médecine Génomique (LBM-FMG) AURAGEN (AUvergne-Rhône-Alpes GENomique).

Créé en 2019 dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025, AURAGEN traite les prélèvements d'ADN des patients atteints de maladies rares et de cancers rares, grâce au séquençage très haut débit. A la pointe de la technologie et coordonné par un Groupement de Coopération Sanitaire (GCS) regroupant les quatre CHU de la région (HCL, CHUCF, CHUGA, CHUSE) et les deux centres de lutte contre le Cancer (CLB, Centre Jean Perrin), il constitue l'un des deux laboratoires labellisé LBM-FMG au niveau national, accueillant des échantillons provenant de toute la moitié-sud de la France et de l'Outre-mer.

« Près de 8 000 maladies rares ont été répertoriées à l'heure actuelle, dont 80 % ont une origine génétique. Si le diagnostic est maintenant structuré en France grâce aux différentes filières, il demeure parfois compliqué à poser ou préciser. AURAGEN, en étudiant le génome entier de patients, peut permettre de lever l'impasse diagnostique - quand on ne connaît pas le gène responsable - et l'errance diagnostique - quand on n'a pas identifié la maladie. », expose le **Pr Christine VINCIGUERRA, directrice médicale d'AURAGEN.**

Une maladie est dite "rare" lorsqu'elle atteint moins d'une personne sur 2 000. A ce jour, environ 8 000 maladies rares sont identifiées et toucheraient 3 millions de personnes en France, et environ 25 millions en Europe, constituant ainsi un enjeu majeur de santé publique.

Réalisé sur le site de l'hôpital Edouard Herriot, à Lyon, le séquençage des ADN s'effectue grâce à quatre séquenceurs NovaSeq 6000 à très haut-débit. Tournant 6 jours sur 7, par cycles de 44 heures, ces séquenceurs (dont le 4^e a été installé mi-février 2022) permettent de lire 30 fois le génome complet - 3 milliards de "paires de bases" qui forment l'ADN - de plus de 150 personnes par semaine, soit une cinquantaine de patients et leurs proches ¹.

¹ Le séquençage s'effectue systématiquement à partir d'échantillons d'ADN prélevés non-seulement sur le patient, mais aussi sur au moins deux membres de sa famille (généralement les deux parents) afin de pouvoir comparer les cartes génétiques.

Après le séquençage, les données de séquence produites sont transmises au centre de Calcul Haute Performance (HPC) AURAGEN, situé sur un site hébergeur de données de santé, qui exécute les pipelines automatiques de calcul et prend en charge l'archivage des données brutes. Basée au CHUGA, l'équipe de bio-informaticiens se charge alors de détecter, parmi les milliards de données récoltées, les variants génomiques pouvant être à l'origine de la pathologie. Après cette analyse bio-informatique, une interprétation médicale est réalisée par un biologiste spécialiste des pathologies concernées. Au bout du processus, le résultat de l'examen est transmis au prescripteur, puis restitué au patient.

« Le séquençage effectué par le laboratoire AURAGEN permet de connaître la variation génétique à l'origine de la maladie dans près de 40 % des cas, actuellement. Nous parvenons alors à arrêter l'errance diagnostique et les questions qu'elle entraîne. La famille peut ensuite bénéficier d'un conseil génétique adapté. Par ailleurs, comprendre les dysfonctionnements d'un gène peut nous aider à les contourner et à trouver un traitement », souligne le Pr Damien SANLAVILLE, généticien et chef du service de génétique aux HCL.

Depuis les débuts du laboratoire, en 2019, près de 1 500 patients atteints de maladies rares ont vu leur génome séquencé. Et les prescriptions, en hausse constante, devraient encore augmenter dans les années qui viennent, grâce en partie au travail de la PEMR AURA qui se charge de faire connaître le travail du LBM-FMG AURAGEN auprès des médecins comme des familles de la région. Transmettre la meilleure information possible aux différents protagonistes, en valorisant toutes les ressources disponibles sur le territoire, afin d'améliorer le parcours de prise en charge du malade est la raison d'être de la plateforme d'expertise.

En créant des synergies, permettant aux patients de pouvoir profiter des innovations de pointe, mais aussi des dernières actions d'éducation thérapeutique, la PEMR AURA joue ainsi - tout comme le fait AURAGEN - pleinement son rôle au service de tous les acteurs Maladies Rares de la région. Une autre de ses priorités consistant à améliorer la visibilité des maladies rares dans l'espace public, la plateforme va profiter de la 15^e Journée internationale des maladies rares, ce lundi, pour lancer sa chaîne YouTube. Au programme, de nombreux reportages, dont l'un sur le LBM-FMG AURAGEN.

Ce lundi 28 février, la PEMR AURA lance sa chaîne YouTube avec un programme spécial

Dans le cadre de la 15^e journée internationale des maladies rares, ce lundi 28 février, la PEMR AURA lancera officiellement sa chaîne YouTube avec un programme spécial. A partir de 13h00, la chaîne proposera, en direct et en continu, des reportages, conférences et témoignages sur différents sujets concernant les maladies rares.

Au programme :

- Diagnostic et compréhension des mécanismes d'une maladie
- Prise en charge au sein des centres d'expertise à l'hôpital
- Le rôle des associations de patients dans les Maladies rares
- Comment vivre avec une maladie rare
- Innovations thérapeutiques et recherche
- Alliances Maladies rares et illuminations des villes

La diffusion en direct se poursuivra durant toute la semaine, avec la possibilité de retrouver ensuite toutes les émissions en replay sur la chaîne.

- Rendez-vous sur www.youtube.com/watch?v=ksW48fpJbfg

CONTACTS PRESSE

Hospices Civils de Lyon : Thomas LACONDEMINÉ - presse@chu-lyon.fr - 04 72 40 74 40 / 06 74 68 65 49

CHU de Clermont-Ferrand : Alice PAPON-VIDAL - apaponvidal@chu-clermontferrand.fr / communication@chu-clermontferrand.fr - 04 73 751 048

CHU de Saint Etienne : Lenny KHENNOUF - lenny.khennouf@chu-st-etienne.fr - 04 77 82 95 28

CHU Grenoble-Alpes : Roxanne LOMBARD - rlombard@chu-grenoble.fr - 04 76 76 74 41

CH Métropole Savoie : Suzanne Meyer - suzanne.meyer@ch-metropole-savoie.fr - 04 79 96 59 98