

# NEWS

Genève, le 25 septembre 2023

## LA MÉDECINE GÉNOMIQUE SE RAPPROCHE DE LA CLINIQUE

**Le Health 2030 Genome Center (Genome Center) a obtenu une extension d'accréditation majeure pour le séquençage du génome humain et son application médicale. L'accréditation concerne l'intégration d'une plateforme en ligne qui facilite le filtrage et l'interprétation des variants génétiques pour soutenir la prise de décision clinique. Ce nouvel outil réduit la complexité des données issues du génome humain et les rapproche de l'utilisation clinique.**

La médecine génomique utilise le génome d'un individu pour comprendre les facteurs génétiques à l'origine des maladies afin d'améliorer la prévention, le diagnostic et le traitement personnalisé. En 2017, les Universités et Hôpitaux universitaires de Berne, Genève et Lausanne, ainsi que l'École polytechnique fédérale de Lausanne, ont pris une initiative majeure dans ce domaine de la médecine. Elles ont créé le Genome Center, un centre de génomique de pointe basé sur le Campus Biotech à Genève, capable de séquencer des centaines de génomes humains par semaine pour promouvoir et soutenir la médecine génomique en Suisse.

Le Genome Center a obtenu la certification ISO 15189:2013 en mai 2021, permettant d'effectuer des tests de séquençage du génome humain, de l'exome et du transcriptome sur des échantillons provenant d'Hôpitaux et de cliniques. Cependant, l'interprétation de données de séquençage vastes et riches en information est complexe et chronophage, même pour les cliniciennes et cliniciens expérimentés. C'est pourquoi le Genome Center a étendu son accréditation à l'utilisation d'une plateforme en ligne fournie par une société experte de la santé numérique capable d'interpréter rapidement et de manière robuste le génome humain pour soutenir la détermination du diagnostic.

### Un outil d'interprétation du génome

Développée par Congenica, une entreprise internationale leader du domaine, la plateforme agit comme un premier filtre pour extraire les variants génétiques ayant une pertinence clinique potentielle. Grâce à cette extension, les cliniciennes et les cliniciens peuvent présélectionner les variantes génétiques ayant des implications potentielles pour la santé, ce qui leur permet de prendre des décisions éclairées en matière de diagnostic, de traitement et de prise en charge. Techniquement, la plateforme numérique compare les millions de lignes des données de séquençage du génome d'un individu afin d'évaluer la pathogénicité potentielle des variantes. Elle peut également se concentrer sur des ensembles spécifiques de gènes en fonction de l'indication clinique. Keith Harshman, directeur des opérations du centre de génomique, explique : « Cette flexibilité permet d'ajuster l'interprétation en fonction des besoins des cliniciennes et cliniciens. Cela accélère le traitement des données ».



## Un avenir prometteur pour la médecine génomique

Katrin Männik, responsable de la stratégie génomique au Genome Center, exprime sa vision de l'avenir de la médecine génomique en Suisse. « L'utilisation de la plateforme Congenica est une étape importante vers la démocratisation de la génomique en Suisse. Il existe actuellement un fossé énorme entre la possibilité de générer des données brutes de séquençage et l'application à chaque patient ou patiente, ce qui décourage souvent les cliniciennes et les cliniciens de demander des analyses génétiques. Les récentes mises à jour de la loi fédérale suisse sur les analyses génétiques humaines (L-AGH) ont élargi l'accès à certains tests génétiques, permettant, par exemple, à un plus grand nombre de médecins de commander des tests spécifiques de cardiologie ou à d'oncologie. L'accréditation de la plateforme Congenica en tant que dispositif médical accélérera l'adoption des tests génomiques et facilitera le travail difficile d'interprétation des variantes pour les prestataires de soins de santé dans leurs domaines médicaux spécifiques ».

Le centre de génomique, en tant qu'acteur multi-institutionnel, a une vocation de service à but non lucratif qui lui permet de concentrer ses efforts sur l'amélioration des soins de santé sur la base des progrès de la recherche en génomique. Avec l'expansion de ses services, il aide la communauté clinique suisse à fournir une interprétation plus précise des informations génomiques, facilitant l'intégration des applications génomiques dans les pratiques de soins de santé et permettant ainsi une médecine plus précise et personnalisée.

## À propos du Health 2030 Genome Center

Le [Health 2030 Genome Center](#), établi au Campus Biotech de Genève, se positionne comme un pôle d'excellence national en génomique. Il s'engage à promouvoir la médecine personnalisée et la génomique en facilitant la réalisation de projets de recherche étendus ainsi que l'utilisation de la génomique dans les hôpitaux et les cliniques suisses. Le centre met à disposition son expertise et son infrastructure, offrant notamment des services de séquençage d'ADN, d'ARN et d'analyse de données conformes à la norme ISO 15189. Ces ressources sont mises à la disposition des initiatives nationales de génomique, des institutions universitaires, des établissements hospitaliers, des cliniques, et des professionnels de la santé.

Partenaires du Genome Center:



Contact: [genome@health2030.ch](mailto:genome@health2030.ch)  
<https://www.health2030genome.ch>