

## **ITMO Génétique, Génomique et Bioinformatique**

Les domaines rattachés à l'ITMO GGB couvrent la Génétique et la Génomique de tous les organismes vivants depuis les virus, les microorganismes, les plantes et jusqu'à l'homme. Ces disciplines reposent sur une recherche fondamentale abordant les problèmes de base de l'organisation, de la stabilité et de la variation du matériel génétique, la réplication et la réparation de l'ADN, ainsi que la régulation de l'expression et de l'évolution des génomes et enfin la génomique des populations.

La connaissance fondamentale de ces mécanismes dans tous les organismes permet de mieux appréhender leurs conséquences sur le plan évolutif. La comparaison des génomes qu'elle soit inter-individuelle ou inter-espèce est centrale pour comprendre les liens complexes entre génotype et phénotype, pour appréhender à l'échelle moléculaire les processus en jeu dans l'évolution et la biodiversité. Les perspectives cognitives et appliquées à la médecine et à l'agronomie sont immenses.

L'étude de la régulation de l'expression des gènes et des contrôles épigénétiques, omniprésents dans le monde du vivant, représente un enjeu important pour comprendre les fonctions moléculaires de la physiologie cellulaire, la relation génotype-phénotype et les liens entre gènes, environnement et santé.

La découverte des ARN interférants, dont l'importance ne se limite pas aux mécanismes de régulation génique, ouvre des nouvelles perspectives et constitue un outil puissant pour la recherche fondamentale et prometteur en thérapie.

Il est important de souligner que la génétique et la génomique sont des thèmes centraux pour toutes les disciplines du vivant, dont aucune ne peut se passer. Si elles sont essentielles au développement des connaissances, elles sont également essentielles pour l'étude des maladies multifactorielles ou monogéniques et offrent des ouvertures dans le domaine des thérapies, de l'agro-alimentaire et des biotechnologies en général.

Au même titre que la physique, la biologie de ce début de XXIème siècle, et notamment les domaines couverts par l'ITMO GGB, nécessitent la présence d'outils puissants d'acquisition et de traitement des données. Depuis quelques années, une

véritable révolution se produit dans le domaine du séquençage, révolution qui va radicalement affecter aussi bien la biologie fondamentale que la médecine et l'agronomie. Les capacités hors normes des nouvelles générations de séquenceurs sont en train de bouleverser en profondeur les stratégies de recherche en permettant d'explorer de façon différente non seulement le séquençage des génomes dans leur globalité, mais aussi le génotypage, l'étude de l'expression génique, l'analyse de l'épigénome, des petits ARN... La compétitivité des équipes scientifiques dépendra largement de leur accès à ces technologies en pleine évolution.

Il faut remarquer également que la Génétique et la Génomique doivent pouvoir aussi bénéficier de l'extraordinaire développement des nouvelles techniques d'imagerie pour observer et mesurer les dynamiques des différents constituants du vivant .

Par ailleurs, le développement de ces technologies doit impérativement être accompagné du développement de la bioinformatique, qui est une discipline stratégique, à la fois riche par les développements méthodologiques susceptibles d'avoir un impact fort sur la modélisation du vivant, mais également potentiellement bloquante par rapport à la gestion et l'exploitation des données qui sont en train d'être produites massivement. Ces développements devront s'appuyer sur un renforcement important du potentiel humain en bioinformatique et la mise en place de la formation d'un plus grand nombre à l'utilisation de ces technologies et au traitement des données.

En s'appuyant sur son groupe d'experts issus des différentes composantes d'AVIESAN (composition du comité à la fin du document), l'ITMO GGB a réalisé une analyse stratégique sur les thèmes suivants :

- Régulation génique, épigénétique
- Le maintien de l'intégrité des génomes, la création de la diversité génétique, l'organisation et l'évolution des génomes
- Génomique des populations, génomique comparative, métagénomique et évolution
- Génétique des maladies multifactorielles
- Maladies rares
- Bioinformatique, plateformes, séquençage et génotypage

Les textes issus de cette réflexion (en annexe) sont des documents susceptibles d'évoluer légèrement. A ce stade, les documents concernant les traits complexes dans les modèles de plantes ou certains modèles animaux sont encore en élaboration.

## Comité d'experts de l'ITMO GGB

Martine DEFAIS, CNRS, Toulouse, *directrice de l'ITMO GGB*

Dominique DAEGELEN, Inserm, Paris, *directrice adjointe de l'ITMO GGB*

Frédéric BARRAS, Pr. Université de la Méditerranée, Marseille

Alain BUCHETON, CNRS, Montpellier

Mark COCK, CNRS, Roscoff

Vincent COLOT, CNRS, Paris

Bertrand DAIGNAN-FORNIER, CNRS, Bordeaux

Florence DEMENAIS, Inserm, Paris (*contribution au texte sur la Génétique des Maladies Multifactorielles*)

Alain DENISE, CNRS, Paris

Philippe GLASER, Institut Pasteur, Paris

Edith HEARD, CNRS, Paris

Evelyne HEYER, Pr. Muséum National d'Histoire Naturelle, Paris

Cécile JULIER, Inserm, Paris

Olivier LOUDET, INRA, Versailles

Jacques NICOLAS, INRIA, Rennes

Suzanne SOMMER, PU, Paris-Sud 11

Jean-Luc SOUCIET, PU, Strasbourg

Elisabeth TOURNIER-LASSERVE, PUPH, Paris

Hélène TOUZET, CNRS, Lille

Michel WERNER, CEA Saclay, Gif-sur-Yvette

Christine LEMAITRE, Inserm, Paris, *chargée de mission de l'ITMO GGB*