



Direction générale

Rapport annuel 2009

Centre hospitalier
universitaire vaudois

«le savoir au service du patient»



ETUDE DE COHORTE SUR LA MALADIE THROMBOEMBOLIQUE

— Une nouvelle étude de cohorte suisse sur la maladie thromboembolique chez les patients âgés de 65 ans et plus, SWITCO 65+, a débuté le 1er septembre 2009 au CHUV. Environ 1'000 patients (hospitalisés ou ambulatoires) seront inclus dans

l'étude au travers de huit hôpitaux suisses, dont les cinq hôpitaux universitaires, et suivis pendant 36 à 48 mois. L'investigateur principal de cette étude, soutenue par le Fonds national, est le Dr Drahomir Aujesky, du Service de médecine interne du CHUV.

CE QUI FAIT NOTRE DIFFÉRENCE?

— Au sein d'une même espèce, chez l'homme ou la souris, chaque individu est différent. On découvre maintenant qu'une part importante de ces variations est due à des régions instables du génome, les CNVs (Copy Number Variant). Ces fragments ont la particularité de se dupliquer à des degrés différents selon les individus. Ils peuvent être présents en une seule copie chez Paul, en plusieurs copies chez Pierre ou être absents chez Jean.

— Pour étudier comment les CNVs influencent le phénotype, les équipes des professeurs Alexandre Reymond et Henrik Kaessmann, du Centre intégratif de génomique de l'UNIL, ont d'abord catalogué ces régions chez la souris. Ils ont ensuite examiné quelle influence le nombre de copies des CNVs avait sur l'expression des gènes et vérifier la relation entre le nombre de copies de chaque CNV et la quantité de protéines produite par les gènes qu'il contient. Mais ils ont aussi constaté avec surprise que les gènes situés à proximité des CNVs, mais sans en faire partie, subissent également leur influence. Ainsi des gènes rigoureusement identiques en forme et en nombre peuvent produire des quantités différentes de protéines, uniquement en fonction du nombre de copies d'un CNV voisin.

— Les CNVs influencent ainsi l'expression d'un nombre conséquent de gènes mais attention: pas n'importe lesquels. Les chercheurs ont en effet également démontré que les gènes contenus dans les CNVs ne s'expriment généralement que dans un nombre limité de tissus et ont donc vraisemblablement un rôle spécifique et limité. Mieux: les gènes importants pour le fonctionnement du cerveau ne se situent que très rarement dans les CNVs et, si certains s'y trouvent, ils sont en dépit du nombre variable de copies présentes, réduit à une expression sous contrôle qui ne varie pas d'un individu à un autre.

— Les multiples résultats de cette étude ont été publiés en mars 2009 dans la revue *Nature Genetics*.



Alexandre Reymond et Henrik Kaessmann