

Une publication du Coriell Institute for Medical Research, volume 2, 2005

*Depuis ses débuts il y a trois ans, le projet HapMap s'avère une solide ressource pour les chercheurs. Partout dans le monde, les scientifiques sont d'avis que cet outil important les aidera à comprendre comment la génétique est associée à la santé et aux maladies humaines telles que le cancer, les maladies du cœur, le diabète et la dépression, en plus de les aider à trouver les gènes affectant les différentes réponses aux médicaments et traitements médicaux.*

## Le premier jalon HapMap est atteint

Lors d'une célébration et d'une conférence de presse d'envergure à Salt Lake City (Utah, É.-U.) en octobre 2005, le Consortium international HapMap a annoncé la fin de la phase 1 du projet HapMap. Cette ressource qui inclut une grande quantité de données, montre les modèles de variation génétique contenus dans des échantillons d'ADN de 270 personnes.

Les échantillons étudiés pour développer cette ressource provenaient :

- ♦ des Yorubas d'Ibadan (Nigéria)
- ♦ des Japonais de Tokyo (Japon)
- ♦ des Chinois Han de Pékin (Chine)
- ♦ du CEPH (une communauté de l'Utah (États-Unis) originaire de l'Europe du Nord et de l'Ouest).

*suite*

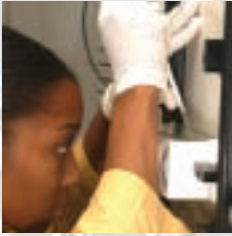


*« Bien que de nombreuses personnes du monde entier aient contribué au projet HapMap, nous tenons à remercier tout particulièrement ceux et celles qui nous ont fourni des échantillons sanguins. Sans leur générosité, ce projet n'aurait pas été possible. »*

- Dr. Yusuke Nakamura, chef du groupe HapMap de RIKEN et de l'Université de Tokyo (Japon)

## À propos de l'Institut Coriell

Le Coriell Institute for Medical Research situé à Camden, dans l'État du New Jersey, est une institution de recherche sans but lucratif de réputation internationale ; une réputation qu'elle s'est méritée grâce à sa recherche génétique et à la conservation de cellules. Sa banque de cellules contient la plus grande collection de culture cellulaire au monde pour la recherche, formant une ressource centrale et irremplaçable pour la communauté scientifique mondiale.



## Comment nous rejoindre

Nous vous encourageons, par l'entremise de votre groupe consultatif communautaire, à nous indiquer tout autre renseignement que vous désirez obtenir. À l'Institut Coriell, le Dr Jeanne Beck encadre la participation de l'Institut au projet HapMap et coordonne les activités des communautés participantes et des chercheurs. Vous pouvez la rejoindre à l'adresse suivante :

Dr. Jeanne Beck  
Director, Coriell Cell Repositories  
Coriell Institute for Medical Research  
403 Haddon Avenue  
Camden, New Jersey 08103, USA

Téléphone :  
800-752-3805 aux États-Unis  
+1 856-757-4822 de tous les autres pays

Télécopieur :  
+1 856-757-9737

Courriel :  
jbeck@coriell.org

Site web :  
<http://www.coriell.org>





## Premier gène découvert à l'aide de HapMap

Même avant la fin de la première phase du projet HapMap, HapMap servait à trouver les gènes associés aux risques pour certaines personnes de développer plusieurs conditions communes.

Le premier succès important fut la découverte de plusieurs gènes reliés à la dégénérescence maculaire sénile.

La dégénérescence maculaire touche environ 25 à 30 millions de personnes. La découverte de ces gènes n'offre pas de traitement immédiat au problème, mais c'est une importante première étape. À partir de ces nouvelles découvertes, les

chercheurs pourraient éventuellement développer un test pour savoir quelles personnes ont la forme de gène (le « variant ») les mettant plus à risque de développer cette maladie. Lorsque les personnes sont testées et présentent ce variant, leurs médecins peuvent leur indiquer des précautions supplémentaires à prendre pour réduire leurs chances de cécité, comme par exemple, ne pas fumer, ne pas s'exposer longtemps au soleil, manger plus de légumes et avoir des examens de la vue plus fréquents. Si les médecins connaissent les gènes associés à la dégénérescence

maculaire, ils pourront alors détecter la maladie plus tôt chez les personnes qui l'ont déjà et cela pourrait mener un jour à de meilleurs traitements.

D'autres découvertes sont à l'horizon. Les chercheurs utilisent déjà, par exemple, les données HapMap pour aider à identifier les gènes associés au diabète de type 2, aux maladies rénales et aux différentes réponses à certains médicaments. Les prochains numéros du bulletin de nouvelles HapMap rapporteront certaines nouvelles découvertes découlant de cette recherche et d'autres recherches connexes.



### *suite de la page 1*

« Bien que de nombreuses personnes du monde entier aient contribué au projet HapMap, nous tenons à remercier tout particulièrement ceux et celles qui ont fourni des échantillons sanguins. Sans leur générosité, ce projet n'aurait pas été possible », explique Dr Yusuke Nakamura, chef du groupe HapMap de RIKEN et de l'Université de Tokyo (Japon).

Ce jalon n'était que la première étape de développement de ce qui deviendra éventuellement une ressource encore plus utile. Les chercheurs passeront bientôt à une nouvelle phase du projet qui se penchera sur des échantillons de sept autres populations :

- ◆ les Luhya de Webuye (Kenya),
- ◆ les Maasai de Simba (Kenya)
- ◆ les personnes d'origine africaine du sud-ouest des États-Unis
- ◆ les personnes de la communauté métropolitaine chinoise Han de Denver (Colorado aux États-Unis)
- ◆ les Toscans de Toscane (Italie)

- ◆ les personnes d'origine mexicaine de Los Angeles (Californie, aux É.-U.)
- ◆ les Gujarati (Inde) de Houston (Texas, aux É.-U.).

La comparaison des séquences génétiques des échantillons de ces groupes de population aidera les chercheurs à savoir si l'utilisation de la HapMap de base, construite à l'aide des échantillons des quatre premières populations, sera utile pour découvrir les gènes reliés à différentes maladies dans les populations qui vivent ou qui ont des ancêtres d'autres parties du monde.



*« Avec l'étude d'échantillons d'autres populations, le projet HapMap deviendra une ressource encore plus inclusive et utile à grande échelle ».*

- Dr. David Altshuler, chef de groupe HapMap de The Broad Institute and Massachusetts General Hospital de Boston (Massachusetts, aux É.-U.)

## Présentation spéciale Ce numéro souligne trois communautés participantes.

### Chinois Han de Pékin (Chine)

La population chinoise Han est le groupe le plus vaste parmi les 56 ethnies de Chine et le groupe ethnique unique le plus important au monde. Plus de 90 % de la population chinoise et environ 19 % de la population mondiale s'identifie à titre de Han. Le mot « Han » est tiré de la dynastie Han qui a régné sur la plupart du centre géographique de la Chine de 202 avant J. C. jusqu'à 220 après J. C.

Les échantillons des Chinois Han recueillis à Pékin ont été étudiés dans les phases 1 et 2 du projet HapMap. Ces échantillons provenaient des membres de la communauté résidentielle de l'Université Normale de Pékin (BNU), un important établissement d'enseignement très respecté et regroupant 25 écoles et départements, 14 instituts, une école du soir et des programmes d'éducation permanente. Cette communauté compte presque 35 000 personnes formant le corps professoral, les étudiants, leurs familles, le personnel de l'université et des nombreux travailleurs professionnels et de service. Des personnes de plusieurs milieux différents ont participé aux discussions entourant le projet HapMap ou ont offert des échantillons pour l'étude, y compris des personnes de 22 des 31 provinces, régions autonomes et municipalités de Chine.

Les participants eux-mêmes comprennent que le projet HapMap aidera à l'amélioration de la santé humaine et de la recherche médicale en général, et ils sont fiers d'avoir l'occasion d'y contribuer au nom de la Chine. Bien qu'il y ait eu certaines questions au sujet de l'utilisation des échantillons et certaines questions sur l'endroit où les échantillons seront entreposés et distribués, le groupe communautaire consultatif (GCC) aime recevoir de l'information sur l'évolution du projet lui-

même et sur l'utilisation des échantillons par la communauté scientifique.



*Selon les membres du groupe communautaire consultatif de l'Université normale de Pékin (présenté plus haut), les résidents de cette communauté étaient honorés de contribuer des échantillons.*

### Les Chinois Han de la communauté métropolitaine de Denver (Colorado, aux É.-U.)

Denver (Colorado), avec une population d'environ 557 000, compte 100 000 personnes d'origine asiatique, dont environ 15 600 ou 6,4 % s'identifient à titre de Chinois. La communauté métropolitaine chinoise de Denver (Colorado) est une communauté particulièrement hétérogène composée de personnes aux expériences culturelles, sociales et d'émigration diverses. Ce groupe comprend les familles immigrantes qui sont venues dans cette région dans les années 1800, des étudiants qui sont venus étudiés à Denver à la fin des années 1940, des personnes surtout des régions de Taiwan et de Hong Kong qui sont venues suite à l'adoption de l'amendement à la loi sur l'immigration et sur la nationalité des États-Unis de 1965 (qui a

aboli les quotas sur l'origine nationale et ouvert l'immigration), et les personnes du Vietnam et de la République populaire de Chine venues au milieu et à la fin de 1970, respectivement.

Les échantillons de la communauté de Denver (Colorado) seront étudiés dans la phase 3 du projet HapMap. Dans l'ensemble, les membres de la communauté et du groupe consultatif voulaient participer à l'engagement communautaire et aux activités de cueillette d'échantillons. Plusieurs d'entre eux ont exprimé l'espoir que cette recherche génétique contribue à l'amélioration de la santé et à la prévention des maladies.

Les membres ont aussi rapporté que parce qu'ils se sentent un peu méfiants et prudents, ils veulent que les chercheurs en génétique soient respectueux et honnêtes au sujet de leur recherche et au courant de la grande diversité ethnique et culture chinoise, des valeurs et pratiques culturelles sans stéréotyper les personnes ou leurs communautés. Les membres du groupe consultatif ont hâte de voir comment les échantillons recueillis de leur communauté seront utilisés dans la recherche génétique et veulent poursuivre leur relation continue les uns avec les autres et avec l'Institut Coriell.



*La célébration du festival des bateaux dragons est un événement annuel important de la communauté chinoise de Denver (Colorado).*

## CEPH (une communauté de l'Utah (É.-U.) originaire de l'Europe du Nord et de l'Ouest).

Ces échantillons, étudiés dans les phases 1 et 2 du projet HapMap, ont été recueillis en 1980 des personnes de l'Utah (É.-U.) dont les ancêtres venaient surtout de l'Europe du Nord et de l'Ouest. L'acronyme « CEPH » signifie Centre d'étude polymorphisme humain, l'organisation qui a recueilli les premiers échantillons. Les échantillons du CEPH proviennent de larges familles multigénérationnelles et ont servi à de nombreuses autres études génétiques importantes. L'étude de ces échantillons pour HapMap permettra aux chercheurs de bâtir à partir de l'information exhaustive déjà disponible. Bien que certains donateurs du CEPH soient morts au cours des 25 années depuis la cueillette des échantillons et bien que d'autres soient déménagés, la plupart des donateurs originaux vivaient

dans les environs de Salt Lake City (Utah) (population d'environ 220 000 personnes). Salt Lake City est une vallée montagneuse et est célèbre pour le lac Great Salt Lake, le plus large lac d'eau salée de l'hémisphère occidentale. Salt Lake City est aussi le siège social de la Church of the Latter Day Saints (aussi appelée Église des mormons).

Bien qu'aucun groupe communautaire consultatif n'ait été établi pour les donateurs du CEPH, la plupart des donateurs ont maintenu une relation de collaboration et de confiance avec les chercheurs qui ont recueilli les échantillons. Le succès de cette relation à long terme et la valeur scientifique continue des échantillons du CEPH à titre de collection de référence est un exemple que le projet HapMap entend poursuivre avec la cueillette d'échantillons d'autres communautés donatrices.



*La collection du CEPH inclut des familles de plusieurs générations de l'Utah (É.-U.) dont les ancêtres venaient surtout de l'Europe du Nord et de l'Ouest.*

Les deux prochains numéros du bulletin de nouvelles HapMap souligneront la contribution d'autres communautés participantes et continueront à fournir des renseignements généraux sur le projet HapMap et ses découvertes importantes.

Une version électronique de ce numéro du bulletin de nouvelles HapMap est disponible à <http://www.coriell.org/ccr/hapmap.html>. Vous pouvez trouver d'autres renseignements intéressants sur le site web du projet international HapMap, <http://www.hapmap.org>.

# Participation continue de la communauté

Pour faciliter la participation continue des membres des communautés de donateurs de HapMap, un groupe communautaire consultatif (GCC) a été établi à chaque site où des échantillons ont été recueillis pour le projet. L'Institut Coriell, à titre de gardien des échantillons conservés, accepte avec plaisir les suggestions des GCC sur les moyens d'améliorer la communication des renseignements au sujet du projet et des échantillons.

Ces suggestions seront utiles même après la fin du projet HapMap, car les échantillons serviront à la fois pour développer le projet HapMap et pour les études de variation génétique de l'avenir. « Bien que les études futures ne devraient

pas avoir de nouveaux risques différents des risques indiqués par le projet HapMap même, l'Institut Coriell s'est engagé à garder les communautés bien informées au sujet de

toutes les études de ce genre », dit Dr Jeanne Beck, directrice du Cell Repositories de Coriell. Pour ce faire, l'Institut Coriell distribue des rapports trimestriels à chaque GCC, indiquant toutes les études utilisant les échantillons de cette collectivité.



Les GCC jouent aussi un rôle important dans la diffusion de l'information dans la collectivité locale. Certains GCC utilisent des méthodes traditionnelles de communication, comme des discussions informelles du projet avec d'autres personnes dans la collectivité et la distribution de copies du bulletin *HapMap*.

Certains GCC prévoient, où cela est possible, de créer des sites web pour afficher l'information pertinente, comme des listes de membres du GCC et des compte-rendus des réunions des GCC. Les publications au sujet du projet HapMap et les études connexes, des articles sur les aspects éthiques, juridiques et culturels de la recherche géné-

*« Nous espérons pouvoir avec le temps établir un sens encore plus profond du projet HapMap comme entreprise vraiment internationale parmi les collectivités participantes. »*

- Dr. Charles Rotimi, chef du groupe HapMap de l'Université Howard de Washington DC (aux É.-U.)

tique et des copies du Bulletin de nouvelles HapMap peuvent aussi être affichés.

L'Institut Coriell fournira une aide financière à tout GCC qui désire maintenir un site web sans avoir les fonds suffisants pour ce faire. Jusqu'à maintenant, un site web a été

établi (<http://snp.ims.u-tokyo.ac.jp/CAG/JCAG/JCAG.html.ja>) et les URL pour d'autres sites web seront indiqués dans les autres bulletins dès qu'ils seront disponibles. Ils seront aussi disponibles à partir du site web de l'Institut Coriell (<http://www.coriell.org>) et du site web du projet international HapMap (<http://www.hapmap.org>). Nous espérons que cette assistance permettra aux personnes des collectivités qui ont traditionnellement peu accès à la technologie web de participer activement à la recherche, d'en apprendre plus au sujet des collectivités des donateurs d'autres parties du monde et même éventuellement d'établir une communication directe avec les personnes

d'autres collectivités de donateurs. Selon Dr Charles Rotimi, chef du groupe HapMap de l'Université Howard de Washington DC (aux É.-U.), qui a recueilli des échantillons au Nigéria et au

Kenya avec des collaborateurs locaux, « Nous espérons pouvoir avec le temps établir un sens encore plus profond du projet HapMap comme entreprise vraiment internationale parmi les collectivités participantes ».



Coriell Institute for Medical Research  
403 Haddon Avenue  
Camden, New Jersey 08103 USA

Téléphone: 800-752-3805 aux É.-U. • +1 856-757-4822 d'autres pays  
Télécopieur : +1 856-757-9737  
<http://www.coriell.org>