

Apport de la génétique à la médecine personnalisée : l'impact du projet BioCF

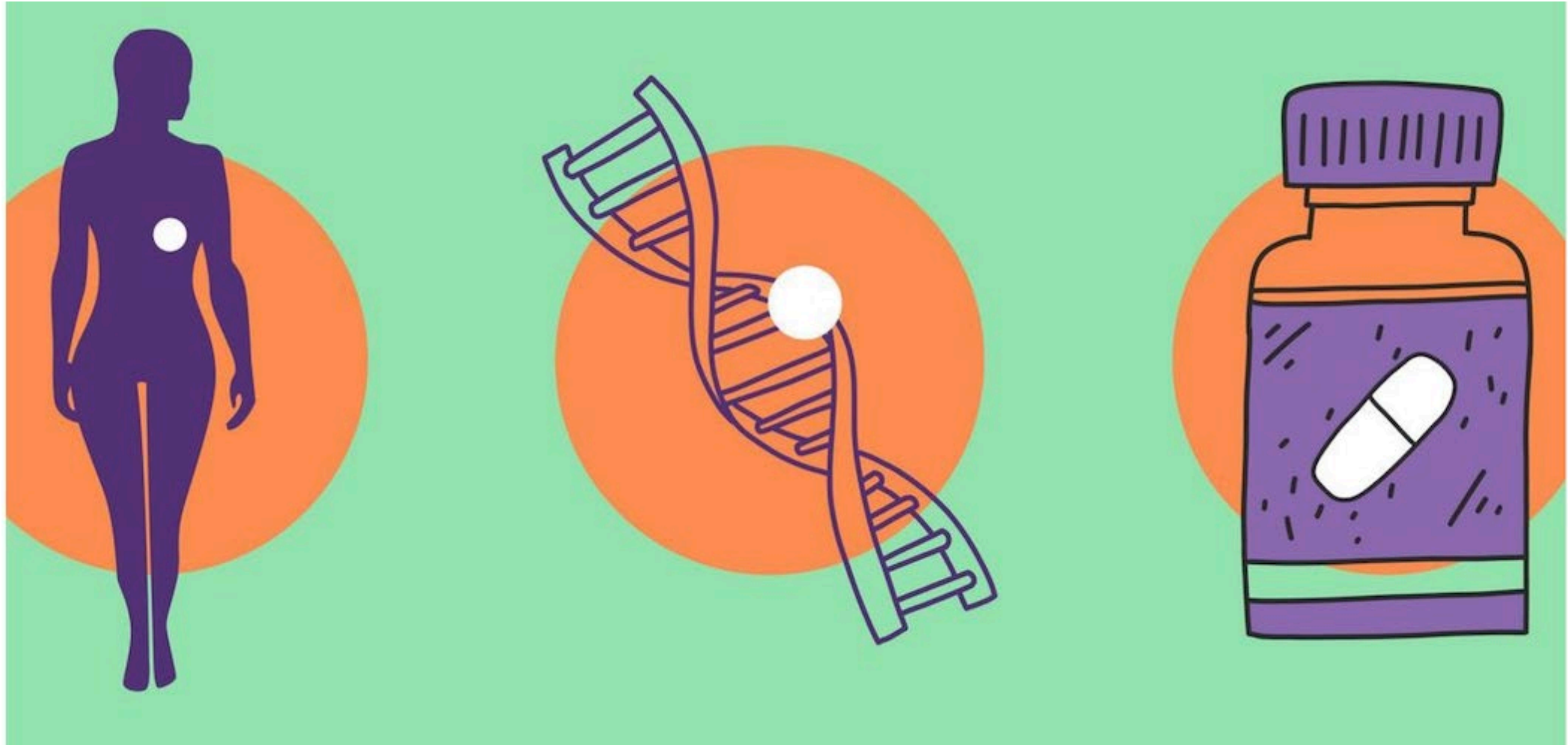
JF Deleuze, PhD, HDR au nom de bcp d'autres



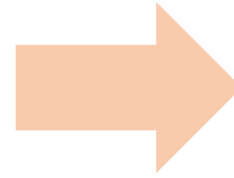
26 Mai 2026

Campus des cordeliers, Paris France

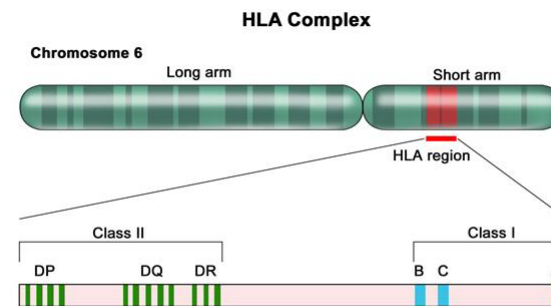
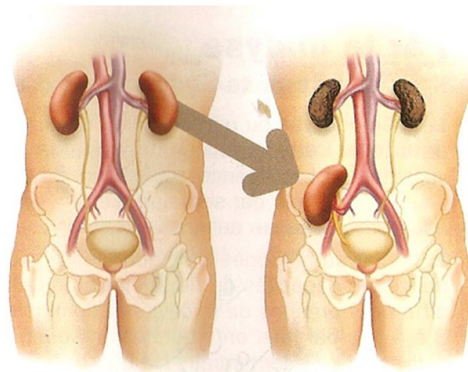
Médecine personnalisée



Un concept pas si nouveau



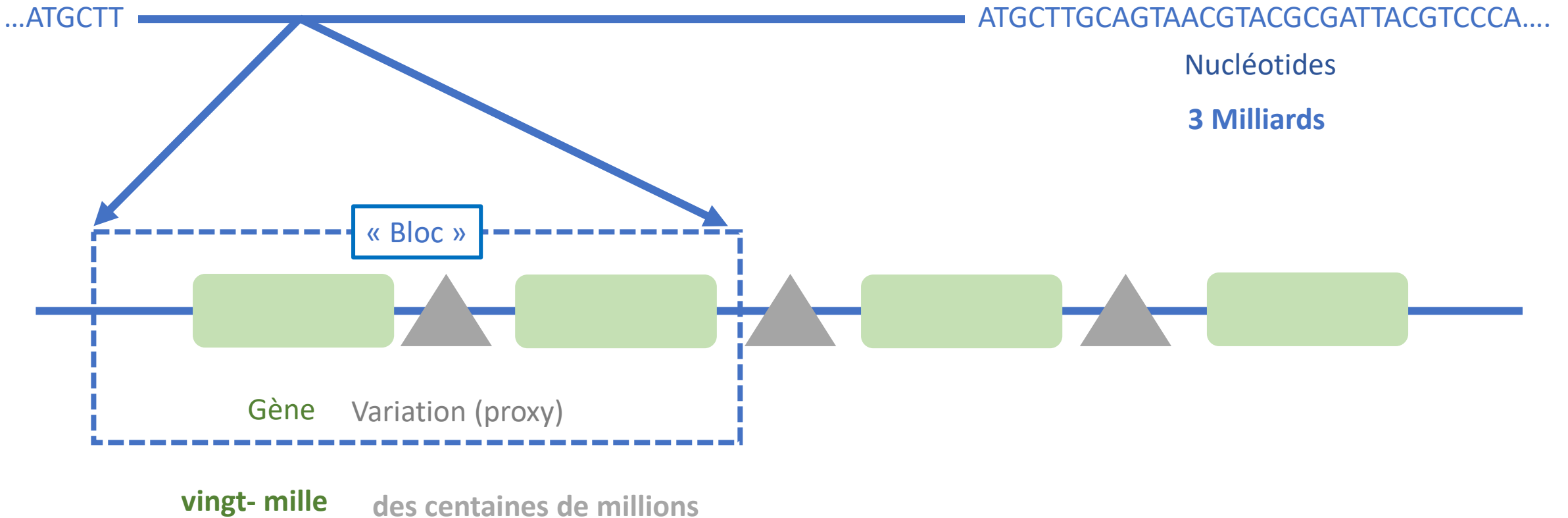
Chr9



Chr6

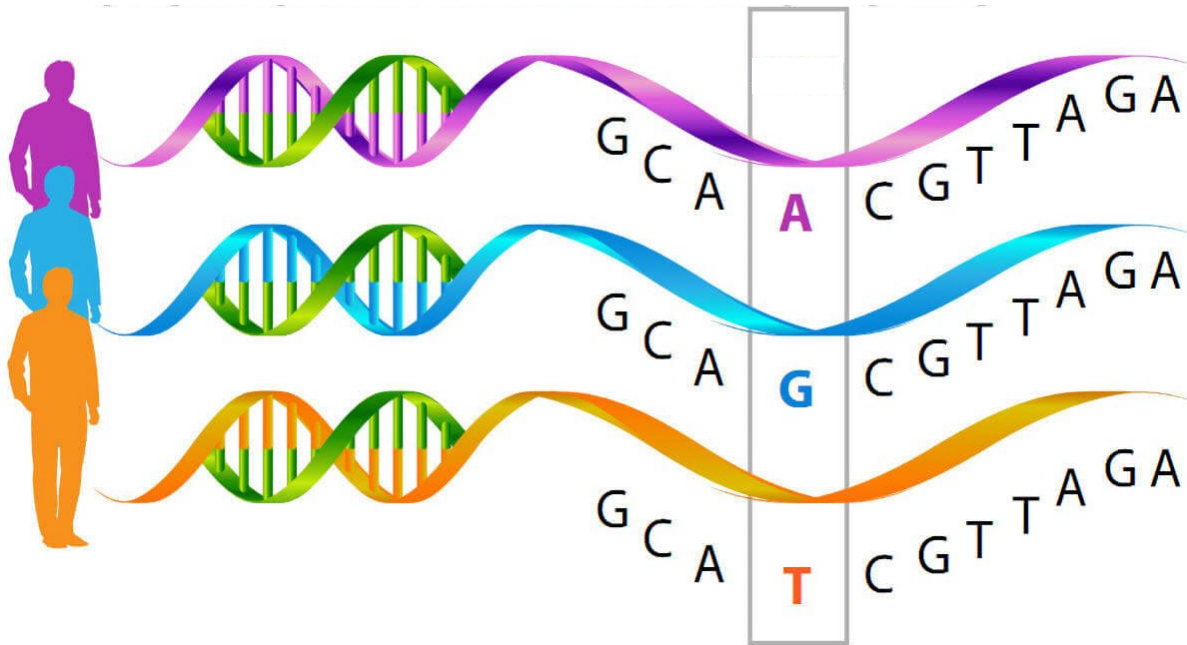
© 2012 Terese Winslow LLC
U.S. Govt. has certain rights

Comment identifier les causes génétiques des maladies, réponses au traitement, effets secondaires...?

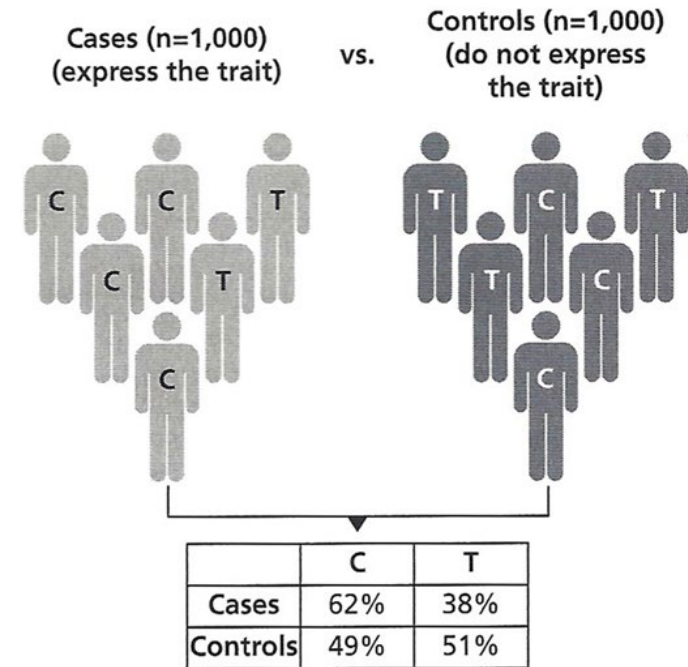


Une version très très simplifiée du génome humain

Comment identifier les causes génétiques des maladies, réponses au traitement, effets secondaires...?



Case-control study for genetic association



Pour atteindre la significativité statistique besoin d'un grand nombre d'individus et donc de **constituer des cohortes!**

Le projet BioCF: une équipe de choc et des ressources patrimoniales et technologiques uniques pour soutenir et développer le recherche biomédicale

equipex-biocf.fr

BioCF Accueil Equipex+ BioCF Partenaires Projets de recherche Actualités FAQ Contact

Equipex+ BioCF

Le projet « Biobanque Cohortes Françaises » (BioCF) vise à créer une ressource nationale centralisée et hébergée par la Fondation Jean Dausset-CEPH pour la collecte, le stockage et l'exploitation d'échantillons biologiques issus des cohortes généralistes en population française (Constances/Gazel, E3N-Généralistes et Elfe/Epipage 2).

[En savoir plus](#)

BioCF mise sur la richesse des données collectées par les cohortes et l'originalité de ses collections pour contribuer à la recherche en santé.

Parties prenantes

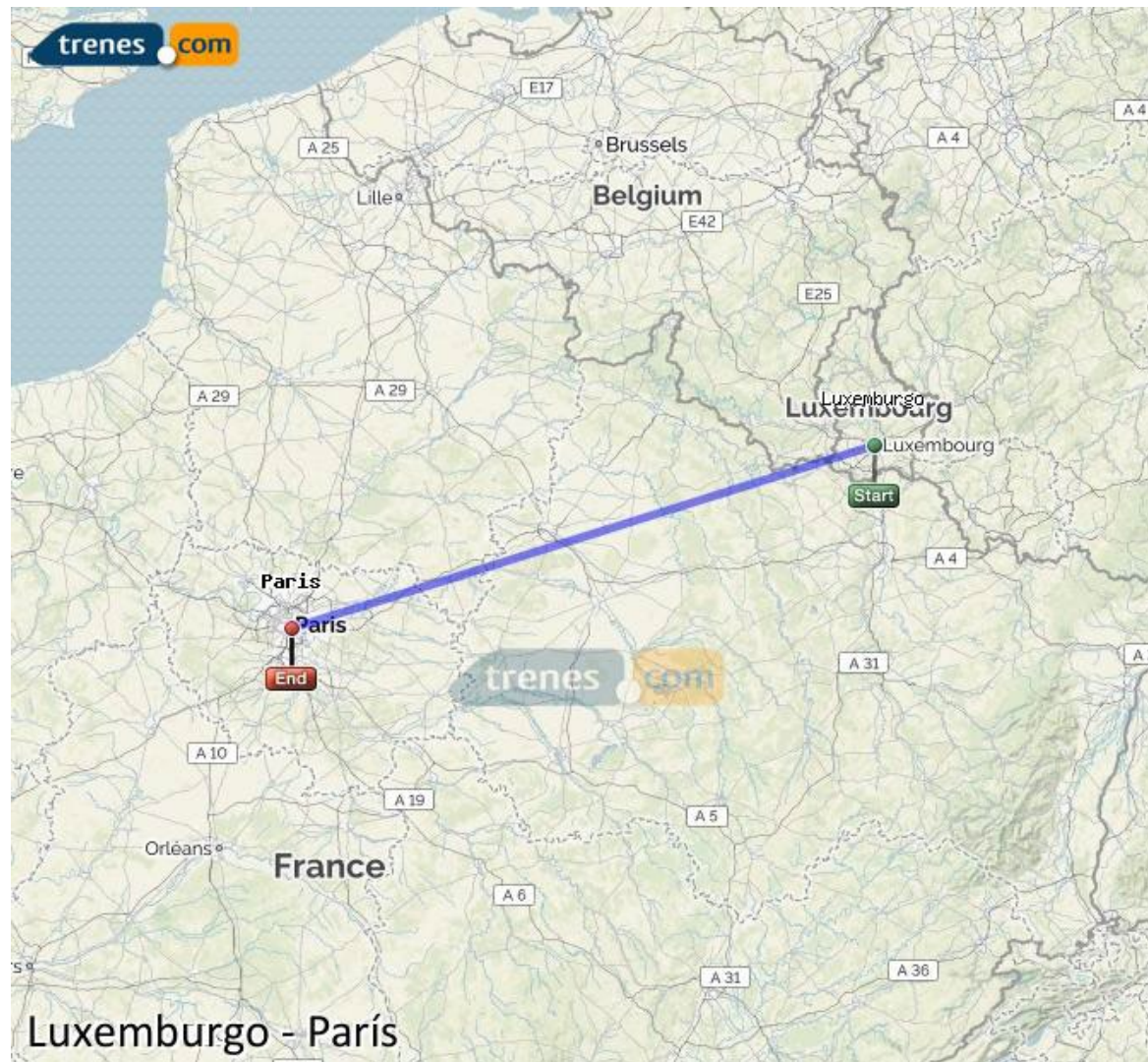
e3n Générations cohorte CONSTANCES GAZEL elfe & epipage 2 CEPH FONDATION JEAN DAUSSET

- **Rassemble** les cohortes en population générale (plus de 150 000 individus) françaises
- **Capitalise** sur CRB de pointe en France (le CEPH)
- **Réalise** une annotation génétique pour tous avec des collaborateurs d'excellence (CNRGH)
- **Atteint** la taille nécessaire à « l'ambition statistique »
- **Positionne** la France dans la compétition internationale
- **Innove** avec la création d'un laboratoire de biobanking pour valoriser les collections d'aujourd'hui et penser celles de demain .

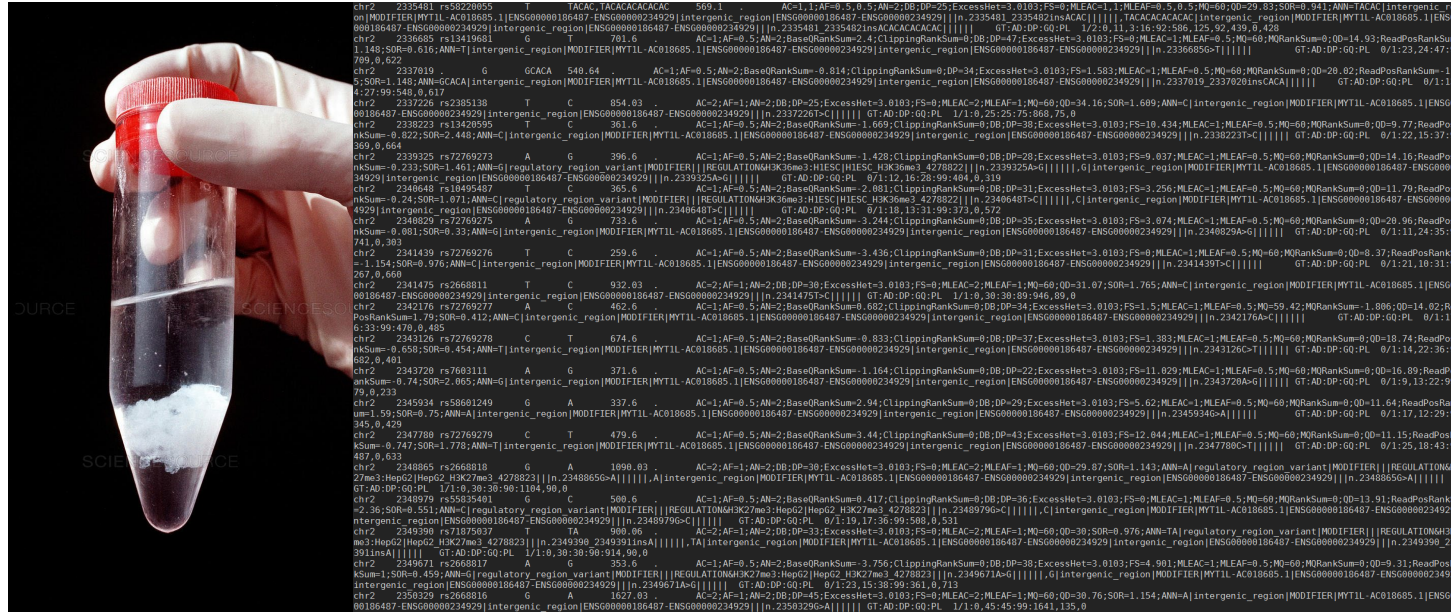
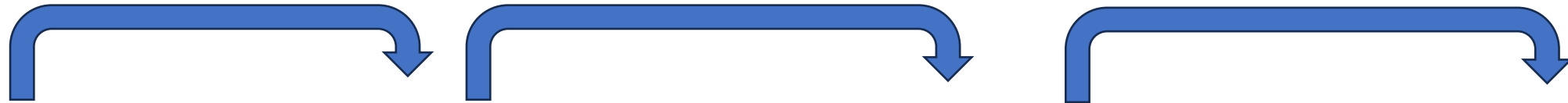


- **Un pionnier** de la médecine personnalisée
- **Un centre historique** pour le partage d'échantillons et données
 - Familles du CEPH
 - Carte physique du génome humain
 - Programme HGDP
- **Un CRB de pointe** soutenu par une forte exigence en assurance qualité
 - (ISO9001/208387)
 - Des millions d'aliquots (RT, - 20,- 80, -150- - 190...)
 - Une garanti de sécurité de conservation/protection des échantillons
- **La plus grande capacité** de stockage nationale
- **Un laboratoire innovant** en « génomique » et sciences du biobanking
- **Une excellence** reconnue en génomique humaine
 - De nombreux projets dont PopGen (+ CNRGH)

...Le voyage de CONSTANCES...



Le parcours des échantillons et des données

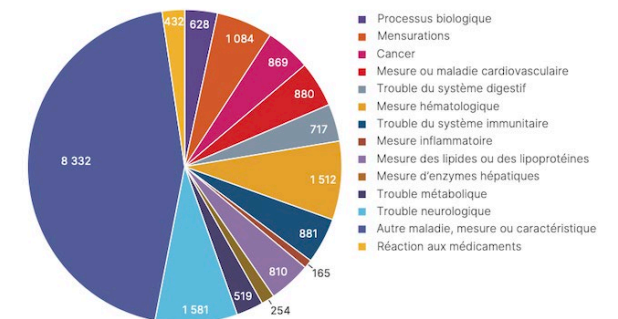
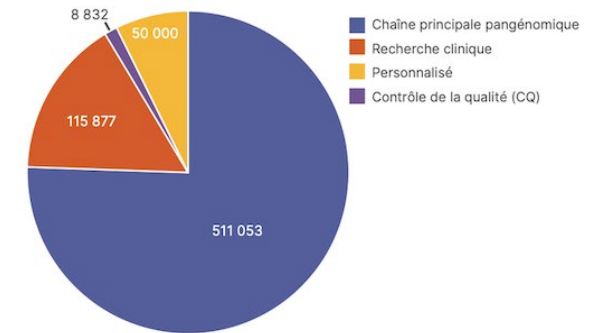
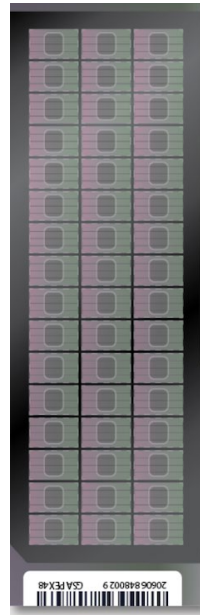


Etat des lieux du génotypage de BioCF

Analyse d'environ 700 000 positions variables (1 toutes les 5000 bases du génome) qui correspondent à des variations anonymes « marqueurs indirects » ou fonctionnelles « marqueurs directs »

Puce GSA-MDV4 d'Illumina

- 48 échantillons par puce
- plateforme Excalibur
- ≈ 700 000 marqueurs



75 000 individus déjà génotypés (dont 44 000 CONSTANCES) . 17 000 en cours de génotypage

Ces données génétiques associées aux métadonnées disponibles vont permettre de tester/répondre à de nombreuses hypothèses/questions d'intérêt biomédical

- Contrôles appariés
- Phénotypes
- Recherche plus fondamentale

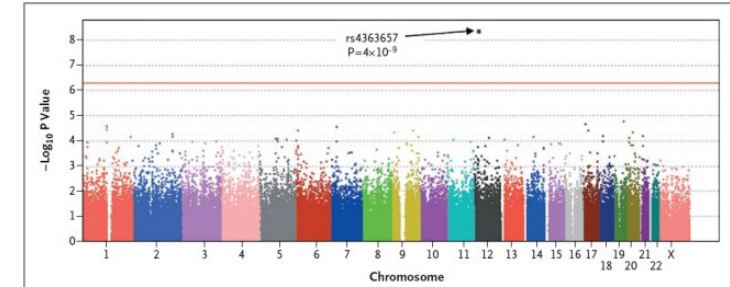
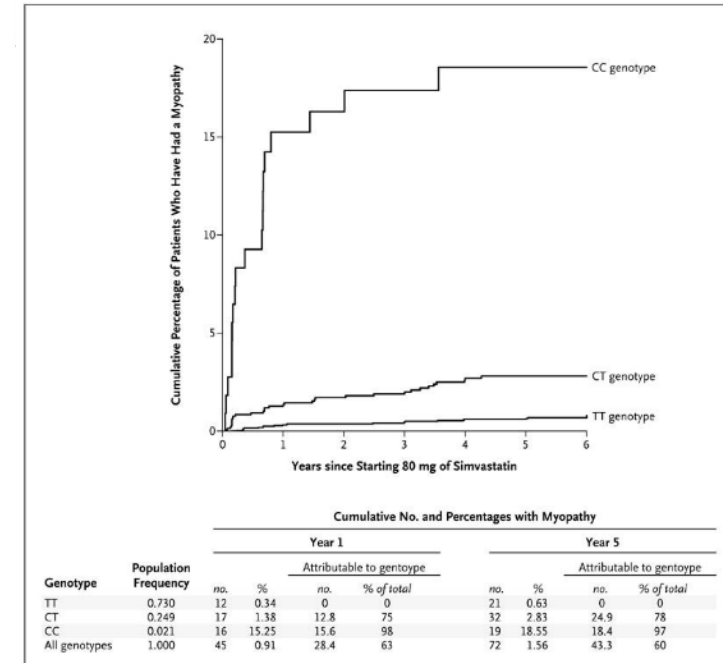


Figure 1. Results of Tests for a Trend in the Association between Myopathy and Each SNP Measured in the Genome-wide Association Study.

P values are shown for each SNP measured among 85 participants with myopathy and 90 matched controls who were taking 80 mg of simvastatin daily. Analyses are based on 316,184 of the 318,237 SNPs (99.4%) on the Sentrix



Prochaines étapes et délais « envisagés »

- Finaliser les extractions d'ADN (salive, sang, leucocytes) Q4 2027
- Finaliser le génotypage Q4 2027
- Analyse control qualité « fin » des données générées en cours
- 1^{er} imputation (de 700 K à 15-20 millions de marqueurs de qualité) Q3 2026
- Obtention des autorisations d'utilisation des données (projets) Q3 2026
- Analyse génétique de la puissance de BIOCF (réplication d'associations connues) Q4 2026-Q1 2027
- Premier article décrivant BioCF Q42027
- Transfert des données au CASD Q1-Q4 2027
- Premiers projets collaboratifs Q4 2026

CONSTANCES, un nom prémonitoire?



- La **plus importante des cohortes** en population générale en France



- Une infrastructure **en construction et en devenir** pour soutenir la recherche biomédicale en France

Merci de votre attention

Rien ne serait possible sans eux: Marie, Marcel, Antoine, Marylène, Gianluca, Pascale, Elodie, Thérèse, Mariel-Aline, Hélène, Jean-Marc, Jean-Christophe, Laetitia, ValérieS, Eric, Annaig, Delphine, Francis , Bertrand...

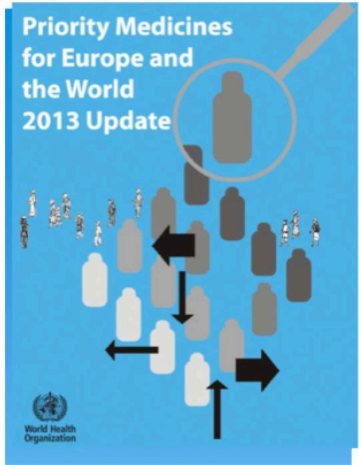
Rien ne serait possible sans vous: les centaines de milliers de volontaires/collaborateurs





Many medical needs that highlight inequalities, some of which are genetic in origin

- No drugs
(Diagnostic)



Antibacterial drug resistance...
Pandemic influenza
Ischaemic heart disease
Diabetes
Cancer
Acute stroke
HIV/AIDS
Tuberculosis
Neglected Tropical Diseases
Malaria
Alzheimer disease and other dementias
Osteoarthritis
Chronic obstructive pulmonary disease
Alcohol use disorders and alcoholic liver disease
Depression
Postpartum haemorrhage
Tobacco use
Obesity
Rare diseases
Diarrhoea
Hearing loss
Pneumonia
Neonatal conditions
Low back pain



- drugs
(Efficacy and safety)

Examples of the Variable Efficacy of Phenotypically Prescribed Drugs

Drug Class	Frequency of Absent or Incomplete Efficacy (%)
Angiotensin-converting enzyme inhibitors	10-30
Beta blockers	15-25
Antidepressants	20-50
Statins	30-70
Beta ₂ -agonists	40-70

