



FAST



KIDS

**DE LA GÉNÉTIQUE AU COVID-19,
IMAGINE MONTRE SON AGILITÉ ET SON EXCELLENCE AU SERVICE DE LA SCIENCE**

.....
PARTICIPEZ À UN PROJET UNIQUE
POUR ACCÉLÉRER LA RECHERCHE SUR
LES MALADIES GÉNÉTIQUES.

.....
**POUR LES ENFANTS ET LEURS FAMILLES :
MOBILISONS NOUS !**

imagine

INSTITUT DES MALADIES GÉNÉTIQUES

Nos innovations technologiques ont permis une accélération sans précédent de la production de données à *Imagine* sur les maladies génétiques, et même face à la pandémie, en découvrant le rôle de l'anomalie de l'interféron dans les formes graves de COVID-19. D'une grande complexité et d'une qualité inégalée, ces données sont un trésor d'enseignements pour les progrès thérapeutiques de demain. L'enjeu est maintenant de les faire parler !

Grâce aux nouvelles technologies et à l'expertise exceptionnelle de nos équipes, nous générons aujourd'hui en 3 semaines les données que nous mettions 3 ans à obtenir auparavant !

DE L'INFINIMENT GRAND, NOTRE GÉNOME...

Ainsi, le séquenceur d'ADN de très haut-débit NovaSeq acquis en 2018 lors soirée Heroes III a décuplé les capacités et la rapidité de production des données génétiques en explorant le génome entier en un temps record.

À L'INFINIMENT PETIT, UNE CELLULE UNIQUE ...

Avec le Single-Cell, l'Institut a aussi choisi la voie totalement innovante de l'exploration des données au niveau des cellules uniques d'un enfant malade.

Ces changements d'échelle révolutionnent les espoirs tant diagnostiques que pronostiques et contribuent à l'essor d'une médecine réellement personnalisée.

Parce que tous les mois près de 50 enfants naissent en France avec une maladie génétique, parce que les maladies génétiques touchent 1 personne sur 20, parce que 85% des maladies génétiques ne disposent toujours pas de traitements, il est urgent que nous nous dotions des plus grandes intelligences, artificielles et surtout humaines, nécessaires pour faire parler plus vite ces données !

Soutenir le projet *FAST-for-KIDS*, c'est permettre la mise en place d'un centre de données de recherche en génétique unique en Europe pour donner plus rapidement un nom à la maladie des enfants en situation d'errance diagnostique et d'ouvrir de nouvelles voies thérapeutiques dans le but d'atteindre ainsi notre ambition de chercher pour chacun et de trouver pour tous.

Mobilisons-nous tous ensemble pour faire de *FAST-for-KIDS* une réalité. Pour les enfants et leurs familles, accélérons la recherche !

Stanislas Lyonnet



Pourquoi les données sont-elles porteuses de tant d'espoir ?

5

nouvelles maladies
génétiques découvertes
chaque mois

3 000 000

de français sont atteints
de maladies génétiques

L'ensemble des données cliniques et génomiques des patients et de leur famille contient les informations qui nous permettent d'identifier la cause de nombreuses maladies génétiques, de réduire l'errance diagnostique de nombreuses familles, et d'ouvrir la voie à de nouvelles stratégies thérapeutiques.

Imagine, leader européen de la recherche sur les maladies génétiques génère chaque jour plusieurs milliards de données dont la qualité et quantité en font un trésor scientifique unique en Europe.



Ces données rares et précieuses sont de plusieurs natures :

DES DONNÉES CLINIQUES :

Grâce à notre proximité avec l'hôpital Necker-Enfants malades, *Imagine* a un accès privilégié à des données de 700 000 patients issues de leurs dossiers médicaux.

DES DONNÉES GÉNÉTIQUES :

- **GRÂCE AU NOVASEQ**, séquenceur d'ADN nouvelle génération, acquis lors de notre dernière soirée Heroes, nous pouvons séquencer simultanément 24 génomes. C'est 144 milliards de données générées en quelques heures. En 1990, il fallait 10 ans pour un seul génome ! C'est ce même NovaSeq qui a permis, en urgence et en quelques semaines, l'analyse de milliers de génomes de patients atteints de formes graves du COVID-19.

- **AVEC DEVODECODE**, nous explorons depuis 2 ans la partie non codante de l'ADN. Cette « matière noire », longtemps considérée comme sans fonction, représente 98 % de notre ADN. Son étude devrait nous permettre de faire des avancées considérables dans la compréhension du génome.

DES DONNÉES CELLULAIRES :

Avec l'ouverture du LabTech Single-Cell en octobre, nous avons maintenant la capacité d'étudier chaque cellule de manière individuelle. Nous pouvons analyser l'expression de milliers de gènes sur plus de 10 000 cellules par individu en une seule fois.

Faire parler les données : une urgence scientifique, médicale, sanitaire.
Mobilisons-nous tous pour FAST-for-KIDS !

Imagine, conscient de disposer de données exceptionnelles, a déjà créé un entrepôt de données unique en Europe, Dr Warehouse, qui rassemble à ce jour 6 millions de documents et 50 millions de données (comptes-rendus, imagerie, analyses...).

Maintenant nous devons aller plus loin pour stocker, sécuriser et interpréter.

Afin de changer d'échelle dans le traitement de l'information pour révéler et accélérer ce qui constitue une richesse scientifique considérable *FAST-for-KIDS* propose de se doter d'une infrastructure à la hauteur des impacts visés s'appuyant autant sur les intelligences artificielles qu'humaines. Les enjeux de ce projet à fort potentiel vont d'ailleurs au-delà des maladies génétiques et permettront aussi de mieux comprendre certaines maladies communes (cancer, alzheimer, autisme...).



« Couplée aux bases de données de l'hôpital, l'Intelligence Artificielle permet des niveaux d'analyse qu'un cerveau humain n'est plus du tout en mesure de concurrencer. Contre les maladies génétiques, c'est certainement là que se jouera l'avenir de la recherche. »

Dr Nicolas Garcelon, responsable de la plateforme Data Science



*I*l est urgent d'accélérer pour les enfants,
pour les familles, pour la science !

Que veut dire faire parler les données ?

- Donner un sens à la partie non codante du génome (98 %)
- Comprendre la variabilité entre personnes malades par l'étude des cellules uniques
- Agréger les données cliniques et de recherche
- Plonger dans les modalités complexes d'hérités notamment multigéniques

Et pourquoi faire parler les données est nécessaire ?

Ces données sont des ressources essentielles car elles permettent de :

- Diagnostiquer
- Créer des cohortes de recherche clinique
- Concevoir des innovations thérapeutiques

Après, 5 ans d'errance de diagnostic entre médecins et examens, *Imagine* a identifié en quelques mois la maladie de notre enfant. Savoir que les meilleurs spécialistes au monde dotés des meilleurs équipements cherchent un traitement pour notre enfant et pour les 40 000 enfants qui consultent chaque année à *Imagine* reste un immense espoir. Ce temps est long, malheureusement trop long.

FAST-for-KIDS est un immense espoir pour nous !

NADIA, maman de Balthazar, 9 ans





*Fast
for Kids* Un potentiel de découvertes
inestimable pour changer la vie des enfants et
des familles touchés par les maladies génétiques.

Participer à ce projet, c'est soutenir les chercheurs d'*Imagine* à d'accélérer la recherche en s'appuyant sur leurs connaissances scientifiques, leurs outils technologiques pour aller plus vite et plus loin afin de :

- **Nommer la maladie** des 20 000 enfants qui naissent chaque année avec une maladie génétique ;
- **Comprendre et guérir** les 8 000 maladies répertoriées à ce jour ;
- **Ne plus laisser aucune famille dans la souffrance** de l'errance diagnostique qui est en moyenne de 4 ans ;
- **Découvrir les traitements** qui soigneront les 85% des maladies génétiques qui n'en disposent pas actuellement ;
- **Trouver des voies thérapeutiques innovantes** pour soigner et guérir les maladies génétiques mais aussi les maladies communes ;
- **Mettre en place des prises en charge adaptées** pour les 30 000 enfants qui consultent chaque année à *Imagine* ;
- **Changer la vie** des 3 millions d'enfants atteints de maladies génétiques en France.

Participer à ce projet, c'est soutenir notre ambition de doubler notre capacité **de diagnostic** (de 40% à 80%) et **d'accès aux traitements** (de 15% à 30%) d'ici 2025.

*U*n projet d'envergure avec
une ambition d'accélération unique dans
la compréhension des maladies génétiques
et la recherche de traitements innovants.



Pourquoi Fast for Kids va accélérer la recherche ?

Grâce à la générosité de nos donateurs, nous avons investi dans des outils de pointe qui nous ont permis de générer des données uniques. Maintenant il est nécessaire d'aller plus loin et d'investir dans des expertises humaines et technologiques qui aideront les chercheurs d'Imagine à stocker, classifier, sécuriser, analyser, modéliser et interpréter les données.



« Dans 5 ans, quand un patient atteint d'une maladie génétique arrivera dans un hôpital, n'importe quel clinicien pourra identifier des marqueurs, rentrer les résultats dans une machine et voir si un traitement a déjà été testé. Les patients gagneront ainsi un temps précieux et pourront bénéficier d'un traitement plus rapidement. Nous allons accélérer la lutte contre l'errance diagnostique et proposer des solutions thérapeutiques personnalisées. »

Ce rêve de Mickaël Ménager, directeur du Single-Cell@Imagine, peut devenir une réalité grâce à vous.

20%

des hospitalisations en service de pédiatrie sont des maladies génétiques

D'ici 2 ans, Imagine doit investir 3 millions d'euros dans :

LE RECRUTEMENT DE 10 EXPERTS : 1,9 M€

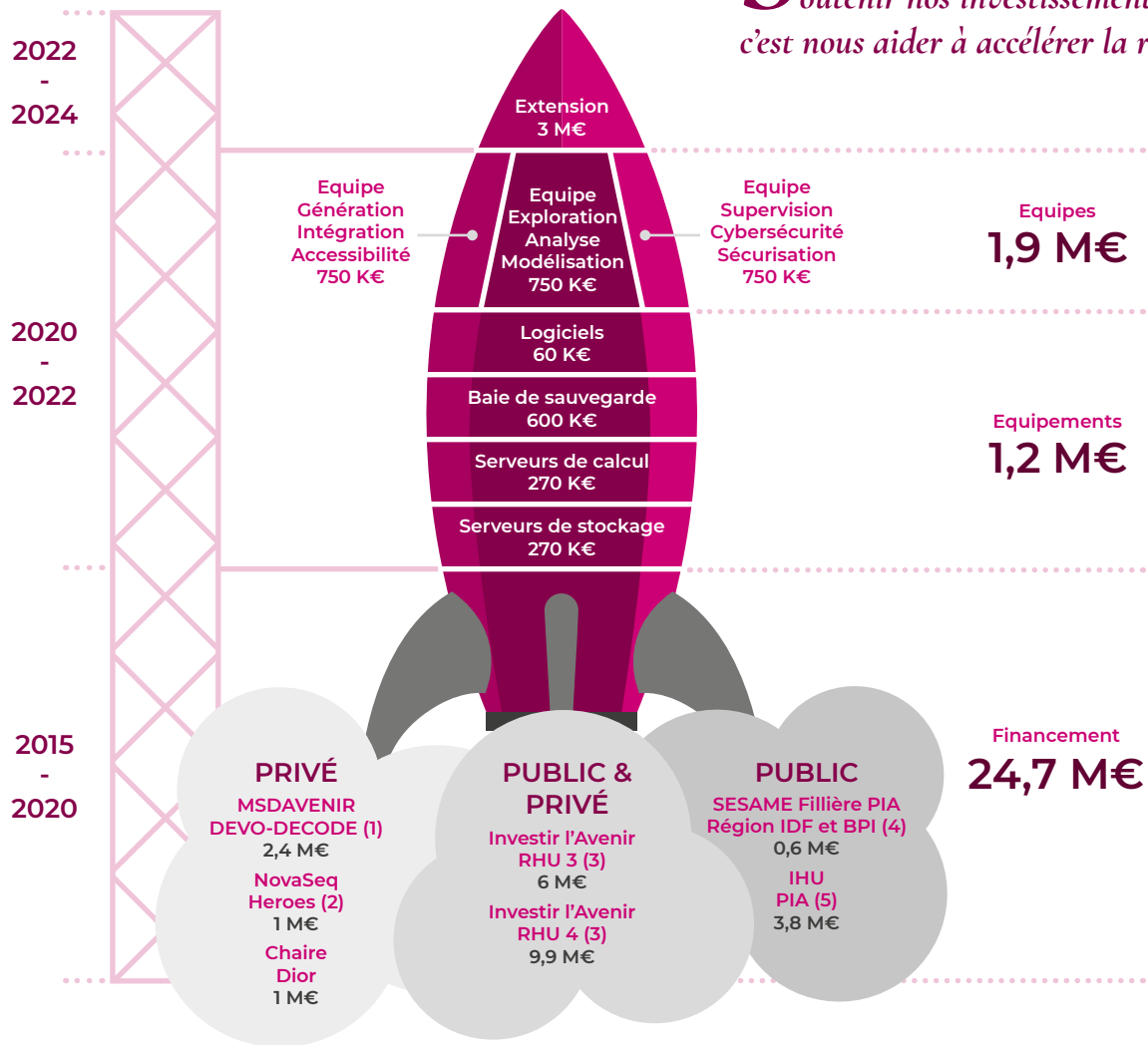
Imagine a besoin de renforcer son équipe de talents par le recrutement de 2 Data Scientists, 2 Développeurs, 4 Bioinformaticiens, 1 Data Manager, 1 Ingénieur Système et Cybersécurité autour de trois missions :

- Générer, intégrer et rendre accessibles les données
- Explorer, analyser et modéliser les données
- Superviser et sécuriser les données

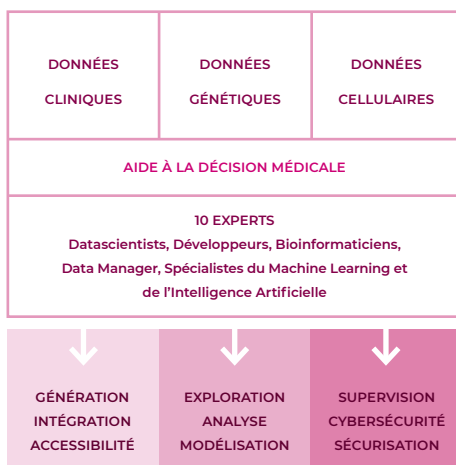
L'ACQUISITION D'ÉQUIPEMENTS TECHNOLOGIQUES DE POINTE : 1,2 M€

Imagine a besoin d'accélérer ses capacités de stockage, ses puissances de calcul tout en garantissant un niveau de performance élevé avec une sécurisation dans la gestion de ces datas hautement sensibles et dans le respect de la RGPD en investissant dans des logiciels de gestion des bases de données, de l'Intelligence Artificielle, du Machine Learning et du Data Mining.

Soutenir nos investissements,
c'est nous aider à accélérer la recherche !



STRUCTURATION DU PROJET



Tout est entre nos mains pour accélérer la recherche sur les maladies génétiques. Nous avons parmi les meilleurs chercheurs au monde, nous détenons des données exceptionnelles, notre enjeu maintenant est de les faire parler. Alors aidez-nous à remplir notre ambition : Chercher pour chacun et trouver pour tous !

Pr Stanislas Lyonnet, Directeur de l'Institut.

(1) Fonds de soutien à la recherche finançant l'exploration de l'ADN non codan (Devo-Decode).

(2) Séquenceur d'ADN nouvelle génération financé intégralement lors de la dernière soirée *Heroes*.

(3) Programmes mis en place par l'Etat pour financer les investissements innovants sur le territoire. 10 dossiers ont été sélectionnés dont 2 sont pilotés par *Imagine*.

(4) Appel à projets scientifiques et technologiques dédié aux établissements de recherche, pour favoriser l'innovation et le transfert de technologie.

(5) Label attribué par un jury international, permettant le financement de projets dont la mission est de développer la recherche translationnelle en lien entre la recherche fondamentale et ses applications cliniques et industrielles pour favoriser le développement de produits et procédés préventifs, diagnostiques ou thérapeutiques innovants.

Pourquoi il est urgent de *se mobiliser* maintenant ?

Toutes les meilleures expertises mondiales sont physiquement rassemblées et mobilisées à *Imagine* autour du patient pour mener un combat majeur qui changera la vie de millions de vie à un moment où les innovations technologiques permettent de faire des avancées inégalées en matière de connaissances et de découvertes.

LES MALADIES GÉNÉTIQUES : UNE CAUSE DE SANTÉ PUBLIQUE

8 000

maladies répertoriées
à ce jour

85 %

des maladies n'ont
pas de traitements

30 000

nouveaux cas
diagnostiqués chaque
année en France

À PROPOS DES PORTEURS DE PROJET



De gauche à droite, Nicolas Garcelon, Mickaël Ménager, Antonio Rausell et Patrick Nitschké.

Nicolas Garcelon est depuis 2012 responsable de la plateforme « Data Science » de l'Institut *Imagine*. Il est concepteur de Dr Warehouse® et co-fondateur de la start-up Codoc, spinoff de l'Institut *Imagine*, dont la mission est de valoriser les développements informatiques créés par la plateforme « Data Science ».

Mickaël Ménager s'est spécialisé en immunologie à l'Université médicale de New York avant de créer le laboratoire Réponses Inflammatoires et Réseaux Transcriptomiques dans les maladies à l'Institut *Imagine* en 2017. Il dirige également la toute nouvelle plateforme Single-Cell dont l'objectif est d'identifier précisément les cellules mises en cause dans les maladies génétiques et de favoriser la découverte de traitements sur-mesure.

Antonio Rausell a travaillé de 2012 à 2016 comme chercheur postdoctoral avec une double affiliation à l'Institut suisse de bio-informatique et à l'Hôpital universitaire de Lausanne. Il a rejoint l'Institut *Imagine* en tant que directeur du nouveau laboratoire de bio-informatique clinique en 2016.

Patrick Nitschké dirige depuis 2007 la plateforme de Bio-informatique de l'Institut *Imagine*. Ingénieur de recherche à l'Université de Paris, il a développé et mis à disposition des scientifiques une suite logicielle complète appelée PolyWeb permettant de gérer, d'analyser et de visualiser les données de séquençage nouvelle génération.

imagine

INSTITUT DES MALADIES GÉNÉTIQUES

CONTACT

INSTITUT *IMAGINE*
24 boulevard du Montparnasse 75015 Paris
WWW.INSTITUTIMAGINE.ORG

MARIE DE BAZELAIRE
marie.de-bazelaire@institutimagine.org
+33 (0)6 23 46 68 12