COMMUNIQUÉ DE PRESSE

Mardi 30 septembre 2025

Dépistage néonatal : le projet de recherche PERIGenoMedS débute dans le Grand Ouest

Le projet de recherche PERIGenoMedS a officiellement commencé au cours du mois de septembre. Celui-ci évalue l'intérêt de l'analyse du génome en première intention dans le dépistage néonatal afin de dépister 349 maladies rares pouvant être traitables ou actionnables*. Zoom sur ce projet qui teste de nouvelles organisations en vue de mieux dépister pour mieux traiter.

Environ huit cents gènes analysés et trois cent quarante-neuf maladies rares détectées

Le dépistage néonatal permet actuellement de détecter et de prendre en soins précocement 16 maladies graves de l'enfant. Ce dépistage nécessite de prélever plusieurs gouttes de sang au niveau du talon du bébé ou par voie veineuse et de les déposer sur un buvard. Les prélèvements sont ensuite analysés en laboratoire, principalement par des approches biochimiques. Grâce à des prélèvements réalisés en parallèle sur un second buvard, le projet PERIGenOMedS propose d'analyser le génome complet du nouveau-né, en particulier 800 gènes d'intérêt, afin de dépister 349 maladies rares traitables ou actionnables. Au-delà du dépistage, il s'agit également dans ce projet de recherche d'évaluer l'acceptabilité et la faisabilité de ces tests et des analyses associées.

Coordonné par le CHU de Rennes, le projet PERIGenOMedS** est intégré au projet pilote national PERIGENOMED – Clinics 1 promu par le CHU Dijon Bourgogne. PERIGenOMedS, déployé aux CHU de Rennes, Nantes et Angers rend possible la participation d'établissements de santé de l'Ouest à ce projet innovant. Ainsi, cinq CHU participent à PERIGENOMED – Clinics 1 (Angers, Besançon, Dijon, Nantes et Rennes). En collaboration avec les centres régionaux de dépistage néonatal, les services de génétique, de gynécologie-obstétrique et de pédiatrie des CHU travaillent de concert pour favoriser les inclusions des nouveau-nés et assurer le dépistage de ces maladies.

« *En tenant compte de l'expérience et du choix des familles de participer ou non au projet PERIGenOMedS, nous voulons mieux comprendre les enjeux sociaux et éthiques que soulève le dépistage néonatal. Nous cherchons aussi à évaluer l'intérêt de proposer des listes de maladies traitables ou actionnables différentes au cours de cette période clé pour le lien entre l'enfant et ses parents.* »

Pr Laurent Pasquier, service de génétique clinique du CHU de Rennes et responsable du projet PERIGenOMedS

« *En s'appuyant sur les avancées de la génomique, PERIGenOMedS explore la possibilité de détecter précocement certaines pathologies génétiques graves afin d'optimiser leur prise en charge médicale. Cette étude représente une étape clé pour orienter les décisions de santé publique sur l'élargissement du dépistage néonatal, dans un cadre éthique, équitable et scientifique.* »

Pr Estelle Colin, cheffe du service de génétique médicale du CHU d'Angers

« *Aujourd'hui, le dépistage néonatal permet de repérer et de prendre en charge précocement, 16 maladies rares mais graves de l'enfant. Grâce au projet de recherche PERIGenOMedS, nous repensons et testons de nouvelles organisations afin de multiplier ce chiffre par 20. Trois cent quarante-neuf maladies détectées, cela serait une véritable révolution dans le dépistage néonatal.* »

Pr Stéphane Bézieau, chef du service de génétique médicale du CHU de Nantes

* Maladies traitables : Maladies apparaissant à l'âge pédiatrique, pour lesquelles un traitement ou une prévention peuvent être mis en place à un stade précoce ou avant l'apparition des symptômes, afin d'éviter ou de limiter considérablement les conséquences négatives de la maladie sur la santé de l'enfant chez la majorité des patients.

Maladies actionnables : Maladies pour lesquelles une intervention pendant la période pédiatrique modifiera l'évolution de la maladie et/ou la qualité de vie de l'enfant, avec un traitement qui peut avoir un effet partiel, ou être limité à une minorité de patients, ou dont l'efficacité est peu éprouvée.

**Le projet PERIGenOMedS est lauréat 2024 de l'appel à projets du programme de mécénat santé des Mutuelles AXA.

Un séquençage qui débute dès le mois d'octobre à Nantes

Au total, ce sont 2 500 bébés en France qui bénéficieront de ce dépistage de pointe dans le cadre du projet PERIGENOMED – Clinics 1, qui a commencé en mai 2025 à la maternité du CHU Dijon Bourgogne. Les analyses génétiques des 1 395 bébés inclus dans le Grand Ouest et faisant également l'objet du projet PERIGenOMedS débuteront au mois d'octobre. Ils seront réalisés à Nantes grâce à la plateforme GenoA qui permet de réaliser le séquençage du génome. Afin de pouvoir visualiser et interpréter les résultats, les équipes pourront s'appuyer sur DIAGHO, le portail d'interprétation génomique du Grand Ouest accessible aux biologistes généticiens des CHU d'Angers, Nantes et Rennes.

Les étapes clés du séquençage génétique

- Extraction de l'ADN du bébé à partir des prélèvements sanguins réalisés sur buvard.
- Traitement de l'ADN pour la réalisation du séquençage du génome en préparant ce que l'on appelle des librairies.
- Séquençage du génome sur séquenceur très haut-débit par séries de 24 à 48 génomes par semaine.
- Analyse bio-informatique des données génomiques sur les 800 gènes étudiés.
- Interprétation par les biologistes avec l'aide de l'outil DIAGHO.

A propos du CHU de Nantes : Au cœur de la Métropole Nantaise, le CHU de Nantes compte près de 13 000 collaborateurs qui contribuent au rayonnement des valeurs du service public hospitalier : égalité, continuité, neutralité et adaptabilité. Avec ses neuf établissements, le CHU de Nantes constitue un pôle d'excellence, de recours et de référence aux plans régional et interrégional tout en délivrant des soins courants et de proximité aux 800 000 habitants de la métropole Nantes/Saint-Nazaire. Situé sur la rive sud de la Loire, un nouvel hôpital verra le jour en 2027. Plus grand projet hospitalier actuellement conduit en France, il sera le socle du futur quartier de la santé, un projet de dimension européenne. Avec 1 417 lits et 296* places ainsi qu'une augmentation de lits en soins critiques (10%), le nouvel hôpital proposera 64% de séjours en ambulatoire dans un environnement plus moderne, connecté, écologique et confortable, tant pour les patients que les professionnels.

*activités de court séjour réparties sur les sites Ile de Nantes et Hôpital Nord Laennec

Le CHU d'Angers est l'un des deux CHU de la région Pays de la Loire, responsable de la subdivision qui couvre les départements du Maine-et-Loire, de la Mayenne et de la Sarthe. Situé au cœur de la ville d'Angers et du Campus santé, le CHU est un acteur économique majeur au sein du département de Maine-et-Loire.
Classée comme « exceptionnelle » par le Haut Conseil de l'Évaluation de la Recherche et de l'Enseignement Supérieur (HCERES), l'activité de recherche du CHU d'Angers est reconnue tant au niveau national qu'international. Fort de plus 1830 projets en cours à ce jour, tous promoteurs confondus, et d'environ 600 publications annuelles dont 61% dans des revues de rang A/B, l'établissement se positionne 12e sur le plan de la promotion et des inclusions et 16e sur celui de la production scientifique par rapport aux autres CHU alors qu'il est le 22e en termes d'effectifs.
Lauréat régulier de la campagne des appels à projets de la DGOS, 1er du Grand Ouest en 2022, porteur de 12 centres de référence maladies rares, coordonnateur, aux côtés du GCS HUGO, d'un essai européen dans le domaine de l'après cancer pédiatrique et membre fondateur du Ouest Data Hub (ODH), le CHU d'Angers se démarque par son dynamisme et sa capacité à remporter des appels d'offre compétitifs.
La structuration de la recherche angevine s'articule étroitement avec le site universitaire, dans la lignée des orientations nationales, ce qui se traduit par une stratégie concertée autour de 4 axes d'excellence (Métabolisme, hémopathie maligne - dysimmunités, vieillissement-mouvement-technologie et neuro-mito-omics) favorisant la recherche translationnelle.
Enfin, le CHU d'Angers est également reconnu pour ses activités de soutien à l'innovation, comme l'a montré sa labellisation dans le cadre du programme France 2030 « Tiers-Lieu d'expérimentation en santé numérique » avec son tiers-lieu « MOBIS » qui porte actuellement 4 projets d'expérimentation d'ampleurs et accompagne une sélection d'entreprises dans le développement de leurs dispositifs numériques en santé.

A propos du CHU de Rennes
Premier CHU de France à avoir été labélisé « Haute qualité des soins » par la HAS en 2021, le CHU de Rennes figure régulièrement parmi les dix premiers CHU nationaux et se classe quatrième dans les choix des internes. Avec 1 927 lits et places répartis sur quatre sites, il assure à la fois soins de proximité et missions de recours régional et interrégional. En 2024, il a accueilli près de 680 000 consultations, 160 000 hospitalisations et 138 000 passages aux urgences. Ses 10 000 professionnels s'investissent au quotidien dans les grands enjeux de santé publique et dans des prises en charge spécialisées de référence nationale, telles que la chirurgie cardiaque, la neuroradiologie ou encore les maladies rares.
Avec 13 unités et 9 plateformes mixtes de recherche, 3 fédérations hospitalo-universitaires, 10 centres de référence maladies rares et 62 centre centres de compétences, le CHU est un acteur majeur de la recherche et de l'innovation en santé. Leader national des entrepôts de données de santé grâce à la technologie eHOP, il développe et évalue en routine clinique des algorithmes d'intelligence artificielle, notamment en imagerie et en monitoring.
Acteur de la transition écologique, l'établissement déploie un plan d'actions global sur l'énergie, les mobilités, les achats responsables et la réduction des déchets. Enfin, son projet #NouveauCHURennes regroupera d'ici 2029 les activités de médecine, chirurgie, obstétrique et pédiatrie sur le site de Pontchaillou pour offrir un espace de soins, de recherche, d'innovation et de formation de nouvelle génération.

Contacts presse

CHU de Nantes
Zakaria Gambert
zakaria.gambert@chu-nantes.fr
07 77 25 95 47

CHU d'Angers
Audrey Capitaine
audrey.capitaine@chu-angers.fr
06 68 96 06 70

CHU de Rennes
Direction de la communication
direction.communication@chu-rennes.fr
02 99 28 42 40