



# Médecine personnalisée

## Mots clés

- **Génome** : informations complètes d'un organisme, codées en ADN, que l'on trouve dans toutes les cellules.
- **ADN** : molécule qui porte les informations génétiques, composée de 4 unités chimiques (A, T, G et C).
- **Gène** : morceau d'ADN qui contient habituellement les informations nécessaires à la production de protéines ou à la régulation des fonctions des cellules.
- **Code génétique** : l'ordre des unités d'ADN est un code des unités chimiques d'une protéine.
- **Mutation** : changement dans la séquence ADN, pouvant avoir un effet positif, négatif ou neutre.
- **Séquençage** : lecture du code d'un génome.
- **Génomique** : étude du fonctionnement du code génétique.

## Quel est le problème ?

Imaginez que des médecins prennent des échantillons de votre salive pour découvrir votre code génétique, en recherchant quelles maladies vous risquez le plus de contracter et en vous prescrivant un traitement préventif personnalisé dosé spécialement pour votre profil médical. Cela pourra être possible à l'avenir grâce aux progrès de la génomique. Plus nous comprendrons le code génétique, mieux nous pourrons en utiliser les informations dans les soins médicaux. Mais cela suscite d'importantes questions d'ordre éthique, social et juridique. Qui pourra avoir accès à nos profils génétiques ? Comment financer la médecine personnalisée ? À quel moment va-t-on trop loin ?

## Statistiques

- **1 mois** : temps nécessaire pour obtenir la séquence génomique complète d'une personne.
- **2 000** : nombre de tests génétiques actuellement disponibles pouvant informer les médecins sur la manière d'utiliser les médicaments pour traiter un patient.
- **25 000** : nombre de gènes estimés d'un être humain.

# Questions et réponses de la science

## Comment notre code génétique affecterait-il notre corps ?

Chaque cellule de notre corps renferme un matériel génétique contenant les instructions pour construire chaque partie de notre corps.

Ces instructions sont codées dans l'ADN qui est composé de quatre unités chimiques (ou bases) représentées par les lettres A, G, T et C. L'ordre dans lequel ces lettres apparaissent dans l'ADN détermine les informations. Un morceau d'ADN contenant des instructions pour produire une protéine ou pour réguler les fonctions cellulaires est un gène.

Ce matériel génétique varie d'une personne à une autre et nous l'héritons de nos parents (50 % de notre mère et 50 % de notre père). C'est ce qui détermine nos différences génétiques, telles que la couleur des yeux. Les vrais jumeaux partagent le même profil génétique, et les différences entre eux démontrent que l'environnement joue également un rôle sur ce que nous sommes.

Certaines combinaisons de code ADN peuvent engendrer des maladies. L'étude du profil d'une personne peut donc permettre de voir quels sont les risques d'une personne de souffrir de certaines maladies. Notre profil génétique détermine également la manière dont nous réagissons à différents types de médicaments.

## En quoi consiste la médecine personnalisée ?

Plusieurs médicaments ne fonctionnent pas de manière efficace chez de nombreux patients. La médecine avait tendance à adopter des « solutions uniques », mais la médecine personnalisée a pour but d'appliquer des traitements individuels qui dépendent des caractéristiques génétiques des patients. Dans cette optique, il est important d'avoir une connaissance élargie de leurs génomes (leurs informations génétiques).

La médecine personnalisée divise les patients en groupes selon le profil génétique de chacun. Par ce biais, il est possible d'adapter les traitements en donnant à chaque patient la dose minimale efficace pour éviter les effets secondaires et empêcher les effets toxiques.

Cela peut être réalisé à travers l'identification des gènes qui rendent les médicaments efficaces ou dangereux, et la mise au point de nouveaux médicaments ou vaccins créés à partir des différences entre les groupes sur leur probabilité de contracter des maladies infectieuses.

## Comment est-il possible de voir si une personne présente des risques de développer une maladie ?

Les tests génétiques peuvent être une manière de savoir si l'on porte une mutation génétique particulière pouvant entraîner une maladie. Ce test est efficace seulement si la recherche a montré qu'une maladie est provoquée par une mutation génétique spécifique.

Nous savons par exemple qu'un gène spécifique provoque l'**atrophie musculaire spinale** (une maladie qui affaiblit les muscles et rend les patients de plus en plus incapables de bouger). Un test génétique sur un échantillon de sang peut montrer si le gène est présent, et par conséquent si la personne est à même de développer la maladie.

## Comment les tests génétiques sont-ils effectués ?

Les tests génétiques peuvent être effectués par exemple sur un échantillon de sang ou de cheveux. On peut également utiliser un coton-tige pour récupérer des échantillons de cellules dans la joue. Un laboratoire reçoit l'échantillon et les laborantins observent l'ADN ainsi que les chromosomes ou les protéines qu'il contient. Le laboratoire fait part des résultats au médecin du patient ; ainsi, les patients peuvent avoir une discussion avec un professionnel de la santé formé en sciences de la génétique humaine afin d'interpréter et de parler des résultats.

Les maladies génétiques ne peuvent pas toutes être diagnostiquées par des tests. On dénombre pour le moment environ 1 000 tests de maladies génétiques. La plupart des tests sont utilisés pour diagnostiquer des maladies rares telles que le syndrome du X fragile ou la myopathie de Duchenne (DMD).

À l'avenir, il se peut que l'on obtienne des résultats instantanés grâce à un test génétique, voire que l'on achète un test génétique à la pharmacie pour le réaliser chez soi.

## Comment les patients peuvent-ils être conseillés sur les maladies génétiques ?

Les patients qui présentent des risques de développer une maladie génétique reçoivent habituellement une forme de consultation génétique.

Les antécédents familiaux sont souvent très importants. Savoir qui peut avoir eu la maladie dans le passé aide à choisir le test

### *Tests génétiques et herceptine*

*L'un des premiers médicaments ayant exigé un test génétique a été l'herceptine. C'est un traitement contre le cancer du sein. Avant de le donner aux patients, les médecins ont d'abord besoin d'effectuer un test génétique afin de vérifier le niveau d'un gène appelé HER2 dans le tissu cancéreux et de voir si l'herceptine est efficace.*

approprié. Les généticiens peuvent expliquer les résultats de n'importe quels test ou examen et peuvent aider les patients à décider comment progresser.

Autrement, un généticien peut être impliqué dans l'évaluation du risque de développer une maladie particulière. Par exemple, si l'on a de lourds antécédents familiaux de cancer, le généticien évaluera le risque et en discutera avec le patient. Il peut aider à décider s'il faut faire un dépistage du cancer ou des tests supplémentaires.

Les professionnels de la santé sont tenus de garder les informations génétiques confidentielles. Elles sont protégées par la loi sur la protection des renseignements personnels, ce qui constitue un droit fondamental, plus particulièrement parce qu'elles peuvent être utilisées pour satisfaire les intérêts de grandes entreprises plus qu'à des fins médicales.

## **Comment utiliser la génétique pour s'assurer qu'un médicament fonctionne correctement ?**

La médecine spécialisée a également un impact sur la manière dont les médicaments sont mis au point. Il est de plus en plus courant qu'un nouveau médicament soit fabriqué en parallèle avec un test génétique associé, développé par les chercheurs. Ce test donnera au médecin des informations sur l'efficacité d'un médicament selon le profil génétique du patient. En cela, lorsque le patient fait un test génétique, le médecin peut avoir une meilleure idée de l'efficacité d'un médicament et peut choisir le traitement le plus approprié.

# Jeu : *Discussion Continuum*

Cette activité a pour but d'encourager le dialogue sur les aspects éthiques, légaux et sociaux de la recherche sur l'obésité. Elle permet à des groupes de 4 à 12 étudiants de discuter des enjeux soulevés par chaque affirmation et de choisir s'ils sont « d'accord » ou « pas d'accord ».

## Contenu:

- Une carte D'ACCORD et une carte PAS D'ACCORD
- 8 cartes de discussion qui présentent chacune un aspect de l'obésité

## Règles du jeu :

1. Les joueurs se rassemblent par petits groupes de 4 à 12 personnes. Chaque groupe reçoit une carte D'ACCORD et une carte PAS D'ACCORD, ainsi que 8 cartes de discussion.
2. Dans chaque groupe, les cartes D'ACCORD et PAS D'ACCORD sont posées sur le sol ou sur la table à un mètre d'intervalle pour représenter les deux extrêmes du continuum. L'espace entre les deux est réservé aux cartes de discussion.
3. Le premier joueur lit la première carte de discussion au reste du groupe. Le joueur doit vérifier que tout le monde a compris la carte et, si nécessaire, utilise les informations présentes dans l'introduction afin de s'assurer que le groupe comprend bien la phrase.
4. Le premier joueur décide alors dans quelle mesure le groupe est d'accord avec la première carte. Chacun pose ensuite la carte, face visible, n'importe où sur le continuum de discussion, en la rapprochant, à sa convenance, de la carte D'ACCORD ou de la carte PAS D'ACCORD. La décision du joueur est entièrement libre et ne doit pas être convenue avec le groupe. Le joueur peut justifier son choix si les autres le souhaitent.
5. Chaque joueur lit à son tour une carte, vérifie que tout le monde a compris et choisit lui-même où la placer sur le continuum de la même manière que précédemment.
6. Une fois que toutes les cartes ont été lues, comprises et placées sur le continuum, le débat peut commencer. L'objectif est de placer les cartes entre D'ACCORD et PAS D'ACCORD dans l'ordre approuvé par le maximum de joueurs. Les joueurs choisissent une carte pour la discussion et décident ensemble s'ils doivent la déplacer ou non.
7. À la fin de la discussion, chaque groupe doit avoir un continuum avec lequel la plupart des membres est d'accord.
8. Si plusieurs groupes jouent en même temps, l'animateur peut rassembler les résultats des différents groupes. Sont-ils similaires ? Un joueur peut-il expliquer les positions de son groupe sur une carte en particulier ?

Limiter le jeu dans le temps ? Ne pas hésiter à réduire le nombre de cartes ou simplement utiliser les cartes comme point de départ de la discussion.

**Discussion continuum mise au point par Ecsite, en collaboration avec le technopôle de Barcelone (Parc Científic) et le Centre de la Cellule (Centre of the Cell) de Londres, dans le cadre du projet Xplore Health. Merci à At-Bristol pour la mise au point du format de la discussion continuum : [www.at-bristol.org.uk](http://www.at-bristol.org.uk)**

**D'accord**

**Pas d'accord**

### Carte de discussion n° 1

« Si je ne veux pas connaître mon profil génétique, **je ne devrais pas être obligé de faire un test.** »

### Carte de discussion n° 2

« Si je ne peux pas financer des **soins privés coûteux**, je devrais avoir **un meilleur accès à la médecine spécialisée** qu'une personne qui reçoit les soins médicaux les plus élémentaires. »

### Carte de discussion n° 3

« Concernant la recherche sur la médecine spécialisée, **plus d'argent devrait être dépensé pour les maladies qui touchent le plus de personnes** dans chaque pays. Plus la maladie est rare, moins la recherche devrait être financée. »



### Carte de discussion n° 4

« La médecine personnalisée devrait être financée par de l'argent public plus que par des entreprises à but lucratif, afin d'en garantir un développement davantage fondé sur le besoin que sur le profit. »

### Carte de discussion n° 5

« Au moment de faire faire des tests aux patients pour connaître quelle maladie ils risquent de contracter plus tard, les médecins ne devraient jamais faire de test pour des maladies qui ne peuvent pas être soignées, telles que la maladie d'Alzheimer. »

### Carte de discussion n° 6

« La police ne devrait pas être autorisée à conserver des bases de données génétiques de tous les citoyens dans le but de rendre les enquêtes plus faciles. »

### Carte de discussion n° 7

« Si l'on identifie un gène lié à une prédisposition pour la calvitie, un couple qui reçoit un traitement pour la fertilité **devrait pouvoir choisir** s'il veut que son enfant hérite de ce gène ou non. »

### Carte de discussion n° 8

« Les tests génétiques destinés à déterminer si les hommes sont stériles **ne devraient jamais être en vente libre** en pharmacie. Ce type de test doit être conseillé par un médecin. »

### Carte de discussion n° 9

« Si un test génétique révèle un risque de contracter une maladie grave, **les médecins devraient être obligés de le communiquer à la famille la plus proche** du patient, car ils partagent des gènes avec le patient et peuvent courir le même risque. »