

La génétique dans la médecine au quotidien – guide pratique

Deborah Bartholdi^{a,*}
Sabina Gallati^{b,*}
Hansjakob Müller^{c,*}

a PD Dr, Institut de Médecine Génétique, Université de Zurich

b Prof. Dr, Génétique Médicale, Clinique des Enfants, Hôpital Universitaire de Berne

c Prof. Dr, Division de Génétique Médicale, UKBB/DBM, Université de Bâle

* Membres de l'équipe de rédaction

Le projet du «génomome humain» a fait de la génétique une discipline clé de la médecine moderne. L'identification de gènes isolés et de leur fonction a permis de mieux comprendre la pathogénèse de maladies héréditaires rares et d'élargir les connaissances sur les mécanismes complexes de l'apparition de la plupart des maladies multifactorielles. Non seulement les mutations des séquences nucléiques, mais également les modifications de l'ADN et des histones ou encore l'état topologique d'une région chromosomique dans le noyau de la cellule agissent sur le phénotype – la manière dont se manifeste la maladie – et donc sur la santé. De tels phénomènes épigénétiques jouent un rôle important dans le développement des cellules souches ou dans l'apparition d'un cancer. Les nouvelles technologies (on parle de «*next generation sequencing*») permettent de générer de plus en plus de données relatives à notre patrimoine génétique à un prix de plus en plus modique. Ces processus trouveront bientôt une application dans la pratique médicale quotidienne, soit pour l'établissement rapide d'un diagnostic, soit pour le choix d'un médicament adapté au patient individuel. Les examens génétiques servent également à la planification familiale et au recensement des personnes présentant des prédispositions à certaines maladies; ils permettent d'introduire à temps des mesures destinées à protéger les personnes concernées.

Cette évolution rapide de la génétique est souvent difficile à suivre, car elle requiert un grand nombre d'informations sur la génétique et le diagnostic génétique, leurs avantages et inconvénients ainsi que sur les conditions cadres juridiques et éthiques. L'Académie Suisse des Sciences Médicales (ASSM) avait rapidement identifié ce besoin et publié en 2004 une brochure intitulée «Les analyses génétiques dans la médecine au quotidien»; son intention était alors d'apporter sa contribution à une meilleure exploitation des nouvelles connaissances en génétique dans la pratique médicale. Cette publication avait été très favorablement accueillie par le corps médical, les

Contenu du guide pratique «La génétique dans la médecine au quotidien»

1. L'importance de la génétique en médecine
2. Evaluation des maladies héréditaires
3. Réalisation d'analyses génétiques
4. Planning familial et génétique
5. Dépistage et diagnostic prénataux
6. Les maladies génétiques chez les enfants et les jeunes
7. Les maladies génétiques chez les adultes
8. Epigénétique
9. Génétique et médecine personnalisée
10. Développements en matière de diagnostic génétique
11. Aspects éthiques des analyses génétiques
12. Bases légales inclus la Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine

étudiants en médecine ou dans la formation des soignants et a été, de ce fait, rapidement épuisée. Elle paraît maintenant dans une deuxième édition révisée et élargie. Plusieurs auteurs ont participé à cette édition et une équipe de rédaction s'est attachée à y intégrer non seulement leurs textes, mais également les suggestions émanant de personnes isolées et de sociétés de discipline médicale – tout particulièrement celles de la Société suisse de génétique médicale.

Cette brochure se veut une source d'informations utile et un soutien à la réflexion concrète sur des questions médicales, éthiques, juridiques et psychosociales liées à la génétique moderne. Nous espérons être à la hauteur d'une telle exigence; il va de soi que nous sommes intéressés par vos réactions, qu'il s'agisse de remarques critiques ou de suggestions pour améliorer ou compléter ce document.

Le guide pratique pourra être commandé chez l'ASSM et est disponible sur le site Web: www.samw.ch/fr/Publications/Memento

Correspondance:
L'Académie Suisse des Sciences Médicales (ASSM)
Petersplatz 13
CH-4051 Bâle
[mail\(at\)samw.ch](mailto:mail(at)samw.ch)