Activité 2 : Donne-moi ton ADN et je te dirai qui tu es...ou presque

Qu'est-ce que la médecine personnalisée ?

Selon l'Office fédéral de la santé publique OFSP (2018) :

La médecine personnalisée (aussi appelée médecine de précision ou médecine individualisée) regroupe en général les mesures diagnostiques, préventives et thérapeutiques ajustées en fonction d'un individu donné. L'examen de la personne vise en particulier à déterminer ses caractéristiques génétiques. Les résultats de cet examen sont ensuite pris en compte dans le processus décisionnel pour choisir les mesures thérapeutiques et préventives adaptées à cette personne.

Angelina Jolie : un exemple de prédisposition génétique au cancer du sein.



Le 14 mai 2013, une actrice connue dans le monde entier, Angelina Jolie, annonce dans une tribune du New York Times qu'elle s'est soumise à une mastectomie bilatérale (ablation des deux seins) dans le but de prévenir la survenue du cancer du sein. Elle justifie cette décision par le fait qu'elle est porteuse d'une prédisposition héréditaire à cette maladie. L'existence de sa prédisposition lui a été suggérée par des antécédents

médicaux dans sa famille, et ensuite confirmée par un test génétique auquel elle s'est volontairement soumise, un test de détection des mutations dans les gènes BRCA 1 et 2 (pour BReast CAncer, cancer du sein). Par la publicité donnée à ses choix médicaux, elle explique vouloir sensibiliser les femmes au fait que le dépistage génétique et la mastectomie préventive sont des options envisageables, dont on ne doit avoir ni honte ni peur. Reconnaissant à chaque femme la liberté de choisir comment confronter la question difficile de la prévention du cancer en fonction de situations personnelles toutes uniques, l'actrice décrit comment elle-même a pu être rassurée par l'opération : elle se dit désormais qu'elle pourra assurer une présence maternelle auprès de ses enfants sans risquer d'être emportée prématurément par la maladie.

Modifié d'après MARICHALAR, P. L'invention du pré-cancer du sein. Publié dans laviedesidees.fr, le 8 juillet 2013.





Il est important de savoir que le cancer des seins touche également les garçons ! Par ailleurs, des mutations de BRCA1 et BRCA2, ont été fortement reliées	
au développement de cancers des ovaires et des testicules. Et toi qu'aurais-tu fais à la place d'Angelina Jolie ?	
Certaines maladies peuvent être détectées facilement lorsque l'on regarde dans l'ADN des	
patients. Dans la myopathie de Duchenne, une maladie liée aux muscles, une instruction génétique	
(une sorte de recette) nécessaire pour fabriquer une des protéines* utiles au bon fonctionnement	
des muscles est changée (mutée) et le patient est alors malade.	
Dans le cas des cancers, plusieurs instructions responsables de la fabrication de protéines qui	
jouent des rôles dans la régulation de la division des cellules peuvent être modifiées (mutées). La	
division des cellules devient alors anormale et une tumeur se développe.	
Seuls 5 à 10 % des cancers ont des causes <mark>héréditaires</mark> . Le plus souvent, le développement d'un	
cancer est lié à l'environnement qui nous entoure. Par exemple une surexposition au soleil peut	
modifier les informations génétiques et engendrer un cancer de la peau.	
Tu l'auras compris, lorsque nous parlons de prédisposition au cancer, nous ne sommes jamais sûrs	
à 100% de ce qui arrivera.	
*Les protéines sont des molécules qui sont à la base de la construction et du fonctionnement de chaque organisme	
Qu'en penses-tu ? Est-il mieux de vivre sans savoir ? Ou de savoir pour éventuellement préventuellement prév	
encore de remèdes	
	••••
	••••







Activité 2 - prolongations...



 Lis l'article ci-dessous. Surligne les arguments « pour » et les arguments « contre » l'analyse de l'ADN dans le sport.

Plongée dans l'ADN du Lausanne-Sport

Le club a fait tester les prédispositions de ses joueurs. Niveau puissance, le potentiel génétique de l'équipe est plutôt bon. On ne peut pas en dire autant pour l'endurance

Le Lausanne-Sport (LS) a testé les prédispositions génétiques au sport de ses joueurs afin de d'optimiser l'entraînement. Les scientifiques demeurent toutefois sceptiques, car dans le sport, on estime que les parts de génétique et d'apprentissage, sont chacune de 50%. Patrick Legain, le préparateur physique de l'équipe, s'interroge sur l'impact psychologique que peut avoir sur un sportif qui sait qu'il a plus de risques de se blesser.

De plus, les tests pourraient être utilisés pour sélectionner les athlètes. «On peut imaginer arriver un jour à des tests dans les écoles », souligne Martial Saugy, directeur du Laboratoire d'analyse du dopage du CHUV.

Jacques Fellay, médecin et généticien à l'EPFL, ajoute que mieux on comprendra les liens entre les gènes et la performance sportive, plus les risques de dopages génétiques seront grands. «On pourrait imaginer introduire chez les gens un gène qui augmente l'endurance», poursuit Martial Saugy.

> Adapté, Le Temps, Lucia Sillig, Publié vendredi 13 décembre 2013 à 22:11.

https://www.letemps.ch/sciences/plongeeladn-lausannesport, consulté le 14 mars 2019.

Si on peut vraiment prévoir des performances sportives à partir de l'ADN, ne peuton imaginer que l'on utilise un jour cette technique pour sélectionner d'autres caractéristiques humaines plus complexes encore?

prédisposition génétique = qualité inscrite dans le génome endurance = résistance à l'effort dopage = substance qui augmente l'activité physique

sceptique = qui doute, qui ne croit pas





LA GENETIQUE AUTREMENT





2. Note ici les arguments « pour » et « contre » que tu as surlignés dans le texte. Rajoute ensuite des arguments personnels.

POUR	CONTRE

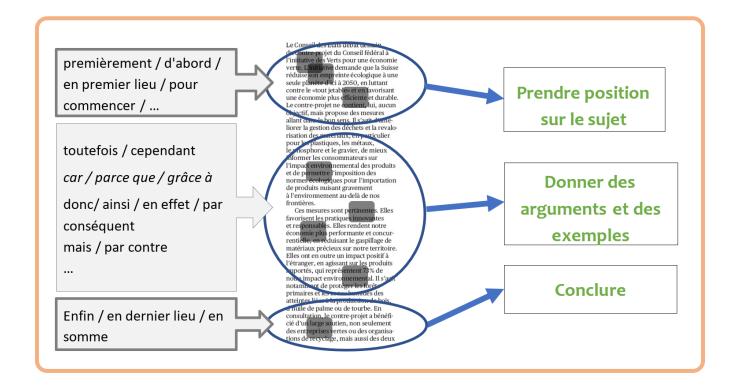
3. Et toi, qu'en penses-tu ? Es-tu pour ou contre l'analyse de l'ADN dans le sport ? Rédige
un petit texte en t'aidant du rappel sur la structure d'un texte argumentatif (voir page
suivante).







Rappel sur la structure d'un texte argumentatif











Lettre d'information

Consentement éclairé en vue d'analyses génétiques

Le but d'une analyse génétique est de déceler ou d'exclure une maladie génétique ou une prédisposition génétique à une maladie au moyen d'une analyse du patrimoine héréditaire. Vous trouverez ci-dessous quelques éléments d'information auxquels vous devriez réfléchir avant de procéder à l'analyse génétique. Vous trouverez également quelques informations sur les méthodes d'analyses et leurs applications.

Bases de génétique et méthodes d'analyse

Le patrimoine génétique humain (ADN) est présent dans le noyau de toute cellule du corps. Il consiste en 23 paires de chromosomes dont une paire de chromosomes sexuels (XX chez la femme, XY chez l'homme). Environ 20'000 paires de gènes sont alignés sur les chromosomes. L'ensemble de nos gènes constitue le plan qui détermine la structure et le métabolisme du corps humain. Des modifications (mutations) de ce plan peuvent être à l'origine de maladies. Certains changements génétiques causent une maladie alors que d'autres ne sont que des facteurs de risque pour une pathologie.

Avant de procéder à une analyse génétique

Les analyses génétiques sont réalisées à titre volontaire et **nécessitent votre consentement éclairé** car elles révèlent des résultats très personnels. Avant de procéder à une analyse génétique, nous recommandons que les conséquences et les limites du test proposé soient discutés lors d'un entretien avec le médecin.

Il est important que vous preniez le temps de poser toutes vos questions afin de pouvoir décider de la meilleure option pour vous. Voici quelques notions qui devraient être discutées avant de prendre votre décision quant à procéder ou non à un test génétique :

- Importance du test génétique pour le diagnostic, l'évolution clinique de la maladie testée et les mesures préventives et thérapeutiques à disposition pour la traiter.
- Fiabilité du test génétique et possibilité d'un résultat non concluant ou inattendu.
- · Risque de résultat défavorable ainsi que les décisions et conséquences en découlant
- Votre droit de refuser l'analyse génétique proposée.
- Décision concernant le matériel génétique restant après le test : conservation pour de futures analyses éventuelles, utilisation dans le cadre de la recherche ou bien destruction.

En Suisse, les tests génétiques sont soumis à la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH RS 810.12).







Consentement éclairé en vue d'une ou plusieurs analyses génétiques



(version adaptée) Prénom : ___ Je confirme avoir reçu un conseil génétique qui m'a informé(e) sur les différents aspects des analyses génétiques, et que j'ai eu suffisamment de temps pour poser des questions et prendre ma décision. Je donne mon consentement pour l'analyse (les analyses) génétique(s) prédictive(s) Relative à la maladie suivante : ___ Sur le **prélèvement** suivant (p.ex. sang, cellules buccales, ...) : ______ Ma décision concernant la transmission d'éventuels résultats supplémentaires non prévus dans l'analyse génétique : Je désire être informé(e) d'une éventuelle modification génétique lorsqu'elle appartient à la catégorie suivante : • Prédisposition à une maladie dont les symptômes peuvent être traités, et dont l'apparition et l'évolution peuvent être surveillées et/ou influencées médicalement : □ OUI Prédisposition à une maladie pour laquelle il n'existe actuellement pas de traitement : □ OUI □ NON • Etat de porteur (sain) pour une maladie pouvant survenir dans ma descendance Conservation et utilisation de l'excédent de(s) échantillon(s) et des données d'analyse génétique • Je suis d'accord que mes échantillons et mes données des analyses soient conservés pour une éventuelle analyse ultérieure. Cocher « Non » implique que vos échantillons seront détruits après l'analyse. □ OUI □ NON Je suis d'accord avec la conservation et l'utilisation anonyme de mes échantillons et mes données à des fins d'amélioration de la qualité des analyses génétiques. □ OUI □ NON En principe, je suis d'accord que mon échantillon et mes données soient conservés et utilisés pour un projet de recherche ultérieur. □ OUI □ NON _____ Lieu et date : _____ Signature: ___ Médecin demandeur : Conformément à la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH), j'ai dûment expliqué la procédure de l'analyse génétique y compris les limites à la personne nommée ci-dessus et répondu aux questions qu'elle souhaitait poser. ______Prénom : _____ Signature : _____ Lieu et date : _____



