

## Transparent 11: Diagnostic génétique

Les caractères héréditaires individuels sont partiellement, voire entièrement responsables de l'apparition et de l'évolution de la plupart des maladies. Les gènes influent même sur la réceptivité aux germes pathogènes et sur la réactivité aux médicaments. Le déchiffrement du génome humain permet aux scientifiques de mieux appréhender la complexité des interactions entre facteurs héréditaires et facteurs environnementaux ainsi que d'affiner leur conception de la santé et de la maladie. Les examens génétiques prennent une place de plus en plus importante en médecine. Les tests génétiques permettent aujourd'hui de diagnostiquer bien des maladies et de détecter une prédisposition à certaines maladies. L'éventail de leurs possibilités d'application est immense:

### **Diagnostic présymptomatique**

Bien que le gène défectueux soit déjà présent à la naissance, de nombreuses maladies héréditaires n'apparaissent que tard dans la vie. Les tests génétiques permettent de déceler ces maladies bien avant qu'elles ne se manifestent cliniquement. Certains cancers (p.ex. le cancer héréditaire du côlon) peuvent être dépistés et opérés à un stade précoce de leur évolution. De même, il est possible d'éviter la survenue de certaines maladies héréditaires (p.ex. anomalies du métabolisme) par l'application précoce de mesures préventives (p.ex. changement du mode de vie ou des habitudes alimentaires).

### **Planning familial**

Les examens génétiques sont souvent effectués à des fins de planning familial. Un couple désireux d'avoir des enfants peut consulter pour vérifier si l'un d'eux ou les deux sont porteurs d'une maladie héréditaire. Mais être porteur ne signifie pas forcément que l'enfant sera malade. Il est très important pour un tel couple de savoir quelle est la probabilité de transmettre une maladie génétique afin de pouvoir estimer le risque et décider s'il veut avoir des enfants ou non.

### **Diagnostic prénatal**

Les examens prénatals permettent d'infirmer ou de confirmer la présence chez le fœtus d'une maladie liée en partie ou entièrement à une anomalie génétique. Le recours au diagnostic prénatal est indiqué en cas de maladie héréditaire grave parmi la parenté du couple ou lorsque le résultat d'un examen de grossesse (ultrason, analyse du sang) laisse supposer que le fœtus pourrait être atteint de la maladie génétique en question.

### **Diagnostic préimplantatoire**

Le diagnostic préimplantatoire est la recherche de maladies génétiques (ou partiellement génétiques) effectuée sur un embryon obtenu par insémination artificielle avant que ce dernier ne soit introduit dans l'utérus. Le but est d'éviter le transfert d'un embryon porteur d'une aberration chromosomique et par conséquent un éventuel avortement en cours de grossesse chez les couples stériles ou à haut risque génétique.

### **Maladies infectieuses**

Les agents infectieux tels que les virus, les bactéries et les parasites peuvent être détectés rapidement et fidèlement par l'analyse de leur matériel génétique. Cette technique est généralement moins compliquée et plus rapide que la culture de germes provenant des liquides corporels du patient ou que l'identification d'anticorps dirigés contre le germe dans le sang.

### **Confirmation ou infirmation du diagnostic clinique**

Le diagnostic de maladie génétique ou partiellement génétique établi sur la base des symptômes cliniques peut être rapidement et fiablement vérifié à l'aide des tests génétiques.

### **Médecine légale**

La méthode PCR (*polymerase chain reaction*, réaction en chaîne par polymérase) permet de détecter des traces infimes d'ADN et de les amplifier jusqu'à l'obtention d'une quantité suffisante pour l'analyse. Une empreinte génétique, tout aussi unique que l'empreinte digitale, peut être obtenue à partir de ces traces. La méthode PCR est utilisée en médecine légale pour prouver l'innocence ou la culpabilité d'un accusé, identifier les victimes de catastrophes et pour la recherche en paternité.

### **Dépistage systématique (screening)**

On parle de dépistage systématique, lorsqu'on analyse le matériel génétique de populations entières ou de certains groupes de personnes pour y rechercher des modifications génétiques. La science espère que ces dépistages systématiques apporteront de nouvelles informations sur la relation entre certaines mutations génétiques et leur incidence sur l'apparition et l'évolution de certaines maladies.

### **Pharmacogénétique**

Les caractères héréditaires du patient peuvent avoir une certaine influence tant sur l'efficacité que sur les effets secondaires d'un médicament. C'est pourquoi la recherche pharmaceutique s'emploie maintenant à développer des médicaments qui tiennent compte des caractères héréditaires individuels des patients. Grâce aux tests génétiques, il sera possible d'adapter plus finement les médications et posologies, ce qui permettra d'améliorer l'efficacité des médicaments et de diminuer leurs effets secondaires.