



7.1.6 Tests de dépistage génétique : le séquençage complet du génome humain



Crédit photographique : Shutterstock

Le génome d'une personne est l'ensemble de l'information génétique portée par son ADN. Chaque génome humain contient toute l'information nécessaire pour créer cet être humain et maintenir ses fonctions. Une copie du génome complet – qui comporte plus de trois milliards de paires de base d'ADN – se trouve dans toutes les cellules d'un être humain qui possèdent un noyau.

Le séquençage complet du génome humain compare de grandes quantités de données génétiques afin de déterminer des variations dans l'ADN associées à des maladies particulières. Une fois les associations génétiques déterminées, les chercheurs peuvent utiliser cette information pour élaborer de meilleures stratégies pour dépister, traiter et prévenir des maladies.¹

Pour consulter une description exhaustive du séquençage complet du génome humain, [cliquez ici](#) (anglais).

¹ National Genome Research Institute. National Institutes of Health. <http://www.genome.gov/20019523>

Signification

L'utilisation du séquençage complet du génome humain dans les cliniques soulève plusieurs questions. Analyser l'ensemble du génome en une seule fois peut mener à des découvertes dites « fortuites ». Ces découvertes sont des éléments d'information appris lors de tests de dépistage génétique qui ne concernent pas le problème clinique pour lequel le test est effectué. De plus, de nombreuses mutations génétiques ne sont pas bien comprises et ne peuvent être interprétées. Cette situation soulève des débats au sujet du séquençage complet du génome humain : son utilité en clinique, la communication des résultats aux familles, les stipulations relatives au consentement éclairé, et le droit de savoir ou de ne pas savoir.

- Le séquençage complet du génome humain défie les politiques actuelles en matière de dépistage génétique chez les enfants. Traditionnellement, les directives concernant les tests de dépistage chez les enfants recommandent que les résultats révélant des affections se déclarant à l'âge adulte ne soient pas communiqués à moins que leur divulgation n'aide à prévenir l'apparition de maladies graves chez les parents de l'enfant ou des membres de sa famille.²
- Le séquençage complet du génome humain soulève des questions au sujet des risques potentiels, de la stigmatisation et de la discrimination. Par exemple, l'utilisation possible de cette information par les compagnies d'assurance.
- L'évolution rapide du volume de nouvelles informations est conjuguée actuellement au manque d'expertise pour interpréter et communiquer ces informations. Il est important que les enfants ne soient pas les victimes de l'incertitude entourant actuellement le séquençage complet du génome humain et la communication des résultats de la recherche génétique et des découvertes fortuites.

² Arbour L. Des directives sur le dépistage génétique des enfants en santé. Document de principes conjoint avec le Collège canadien de généticiens médicaux, Comité de bioéthique, Société canadienne de pédiatrie, Comité d'éthique et de politiques publiques, Collège canadien de généticiens médicaux. Paediatrics & Child Health. 2003;8(1): 42–5. No de référence B03-01. Directives réaffirmées en janvier 2011. Addenda (avril 2008). <http://www.cps.ca/fr/documents/position/directives-depistage-genetique-des-enfants>

