

Ainsi il est possible d'identifier le réel potentiel, les limites et les nouveaux enjeux, de poursuivre le progrès médical de manière ciblée et de développer les stratégies les plus pertinentes pour les personnes bien portantes et pour les malades.

Chapitre 3

Concept de la prévention

La médecine personnalisée met de grands espoirs dans la prévention. Angelina Jolie est sans doute le cas le plus connu de prévention primaire respectivement de prévention indiquée sur la base d'une analyse génétique: elle a subi une ablation des seins et des ovaires en raison du risque très élevé de cancer dans ces deux organes. Sa mère et d'autres femmes de sa famille sont décédées relativement jeunes des suites de ces types de cancers.

Exemple: Comme Angelina Jolie, environ une personne sur 200 présente des mutations dans les gènes BRCA1 ou BRCA2. Ces gènes, impliqués dans la suppression des tumeurs (c'est-à-dire dans la réparation des lésions cellulaires), sont souvent appelés «gènes du cancer du sein». La science est actuellement confrontée au fait que des mutations, évaluées comme neutres ou inoffensives, peuvent également être trouvées dans les gènes et que celles-ci ne peuvent pas toujours être clairement identifiées comme telles. La probabilité de contracter un carcinome mammaire (cancer du sein) ou un carcinome ovarien (cancer de l'ovaire), en cas de mutation génétique pathogène du gène BRCA1 ou BRCA2, peut atteindre 85 % respectivement 53 % et est donc nettement supérieure à celle de la population générale.

La prévention est un élément important dans la prise en charge médicale d'une population. La classification de la prévention est établie soit selon l'évolution temporelle des maladies en prévention primaire, secondaire et tertiaire, soit selon le groupe cible en prévention universelle, sélective et indiquée.

La mise en œuvre de la médecine personnalisée dans la prévention ouvre de nouvelles possibilités, mais nous confronte également à de nouveaux dilemmes éthiques et à des questions juridiques non résolues. Les possibles répercussions financières, c'est-à-dire la diminution ou l'augmentation des coûts, ne peuvent être évaluées que de manière isolée pour chaque mesure préventive et chaque groupe cible.

3.1. Prévention primaire, secondaire et tertiaire

Actuellement, chez les porteuses d'une mutation BRCA1, l'amputation des seins est recommandée comme prévention primaire d'une tumeur et, à environ 40 ans, l'ablation des ovaires et des trompes de Fallope. Les femmes concernées doivent toutefois être conscientes que ces interventions ne permettent «que» de réduire le risque au maximum. Des médicaments préventifs sont, en outre, testés dans le cadre de diverses études. Comme prévention secondaire du cancer du sein, un programme intensifié de dépistage du cancer du sein est recommandé à partir de l'âge de 25 ans.

La prévention primaire comprend la préservation de la santé et la prévention des maladies. Elle s'adresse à des personnes en bonne santé. Le diagnostic précoce et la prévention de la progression de la maladie relèvent de la prévention secondaire. La prévention tertiaire consiste, quant à elle, à prévenir les séquelles, les complications ou les rechutes d'une maladie existante.

3.2. Prévention universelle, sélective et indiquée

Les programmes de prévention universelle s'adressent à l'ensemble d'une population ou d'un groupe de population (par exemple des programmes d'exercices pour les retraités), tandis que la prévention sélective se concentre sur les groupes présentant un risque accru (par exemple les enfants de familles toxicomanes).

La prévention indiquée est adaptée aux personnes qui présentent les premiers symptômes d'une maladie ou dont le comportement attire l'attention, comme par exemple les adolescents ayant une consommation excessive d'alcool pendant les weekends.

La classification de la prévention selon les groupes cibles peut être appliquée à la médecine personnalisée qui, elle aussi, se définit selon les groupes cibles, par exemple l'adaptation d'une thérapie sur la base de caractéristiques telles que les protéines de surface cellulaire (administration d'Abacavir uniquement à des patients VIH dont le test HLA-B*5701 a été négatif). Ainsi, les personnes appartenant à ce groupe bénéficient d'un traitement différent. Les groupes cibles peuvent être définis au moyen de données concernant les caractéristiques individuelles telles que le profil génétique, microbiotique ou protéomique, ainsi que le comportement et l'environnement, et peuvent être atteints par des mesures sélectives et indexées. En particulier pour la prévention indiquée au sens de la

médecine personnalisée, certaines procédures sont adaptées pour trouver des porteurs de risque. En plus du dépistage néonatal et du dépistage en population, le dépistage en cascade est de plus en plus utilisé pour identifier les porteurs en examinant systématiquement les membres de la famille d'un patient index.

3.3. Dépistage néonatal et dépistage en cascade

Le dépistage systématique des maladies métaboliques congénitales chez les nouveau-nés est aujourd'hui aussi incontesté que la vaccination, car il a permis le traitement clinique précoce de maladies aux symptômes peu visibles, comme la phénylcétonurie par exemple. Compte tenu de l'amélioration significative de la technologie de séquençage de l'ADN (cf. chapitre 8), dont les coûts ont largement diminué au cours de la dernière décennie, l'analyse universelle du génome chez les nouveau-nés bénéficie d'un soutien croissant (cf. *Newborn Sequencing in Genomic Medicine and Public Health Program*, soutenu par les National Institutes of Health aux États-Unis). Des critiques dénoncent néanmoins que ces examens peuvent également révéler des polymorphismes à la pertinence clinique douteuse; les parents de ces enfants, par ailleurs en bonne santé, sont alors souvent déstabilisés et attendent d'autres examens, ce qui n'est pas sans poser problème.

L'analyse diagnostique du génome chez les nouveau-nés à risques se distingue du dépistage général. En plus des analyses portant sur l'ensemble du génome ou de l'exome (régions géniques au sens étroit du terme), il est également possible d'effectuer un séquençage ciblé, qui consiste à examiner (uniquement) des locus sélectionnés du génome.

Actuellement les connaissances sur le génome humain n'en sont encore qu'à leurs prémises: en particulier, le lien entre les modifications du génome et l'apparition ultérieure d'une maladie est encore souvent flou. Outre le génome, il existe des influences externes et épigénétiques (cf. chapitre 8) – c'est-à-dire des modifications de l'ADN par les protéines – et des influences environnementales ainsi que des facteurs liés au mode de vie, qui rendent impossible tout pronostic précis. Cela soulève de sérieuses questions éthiques, juridiques et psychologiques (cf. chapitres 14 et 15) liées, par exemple, à l'obligation de transmettre les résultats à d'autres membres de la famille ou au fait d'être un «patient en attente» avec une variante plus ou moins pathogène de l'ADN.

Le dépistage en cascade recherche systématiquement les porteurs de risques: en partant d'une personne indexée atteinte d'une maladie, les membres de sa famille sont testés graduellement en cercles concentriques pour leur risque individuel. Le processus continue aussi longtemps que des personnes ou des nouvelles variantes pathogènes sont découvertes. Cette stratégie a toutefois aussi des limites, car tout particulièrement les patients atteints de cancer peuvent avoir du mal à parler de leur propre prédisposition génétique avec leur famille, par crainte d'être stigmatisés.

Exemple: Dans le cas d'une hypercholestérolémie familiale, le cholestérol des lipoprotéines de basse densité (LDL) est particulièrement élevé. Les personnes présentant une anomalie génétique au sein d'un groupe familial peuvent être détectées grâce au dépistage en cascade. Actuellement le dépistage en cascade de l'hypercholestérolémie familiale n'est pas remboursé par les assurances-maladie en Suisse (situation en décembre 2018), bien qu'il soit recommandé de tester une famille avec ce procédé au cas où une mutation causale est décelée. Au Royaume-Uni, ce procédé est intégré dans la directive correspondante du NICE; depuis 2008 il est recommandé aux parents des premier, deuxième et troisième degrés et financé, son bénéfice pour le pays ayant été démontré. Pour certaines maladies cancéreuses héréditaires, le dépistage en cascade est, en revanche, couvert par l'assurance de base suisse.

Chapitre 4

Organisations de patients et d'entraide

La relation entre les professionnels de la santé et les patients a évolué. Alors qu'autrefois le corps médical privilégiait une approche paternaliste qui laissait au médecin le soin de déterminer ce qui était bon pour le patient, l'accent est de plus en plus mis sur la concertation et la prise de décision partagée entre le médecin et le patient informé. Tous deux sont experts dans leur domaine respectif: le médecin dans son domaine professionnel et le patient dans tout ce qui concerne ses valeurs, sa qualité de vie et sa compréhension de la maladie et de la santé. Il faut toutefois garder à l'esprit que l'information des patients n'est pas toujours aisée, car les sujets abordés ont atteint un tel degré de complexité que de nombreux patients sont dépassés.

Editrice

Académie Suisse des Sciences Médicales (ASSM)
Maison des Académies, Laupenstrasse 7, CH-3001 Bern
mail@samw.ch, www.assm.ch

Conception

Howald Fosco Biberstein, Basel

Traduction

Domíniqúe Nickel, Bern
CVB International, Lausen

Photo de couverture

adobestock – joyt; istock – teekid

Les versions allemandes et françaises (pdf) sont disponibles en ligne sous assm.ch/bases-medicine-personnalisee



Copyright: ©2019 Académie Suisse des Sciences Médicales. Ceci est une publication Open Access, distribuée sous les termes de la licence Creative Commons Attribution (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Le contenu de cette publication peut donc être utilisé, distribué et reproduit sous toute forme sans restriction, à condition que l'auteur et la source soient cités de manière adéquate.

Recommandation pour citer le texte:

Académie Suisse des Sciences Médicales (2019)
Médecine personnalisée. Bases pour la formation interprofessionnelle prégraduée, postgraduée et continue des professionnels de la santé.
Swiss Academies Communications 14 (6).

ISSN (en ligne): 2297-1823

DOI: <http://doi.org/10.5281/zenodo.3271401>



ODD: Les objectifs internationaux de l'ONU en matière de développement durable

Avec cette publication, l'Académie Suisse des Sciences Médicales apporte une contribution à l'ODD 3: «Permettre à tous de vivre en bonne santé et promouvoir le bien-être de tous à tout âge.»

sustainabledevelopment.un.org
www.eda.admin.ch/agenda2030 → français → agenda 2030
→ 17 objectifs de développement durable