

Préface	7
----------------	---

I Introduction à la médecine personnalisée

Chapitre 1	
Définitions et concepts de la médecine personnalisée	10
1.1. La médecine personnalisée comme partie des sciences de la vie	11
1.2. Domaines d'application	11
1.3. Le concept de la «santé personnalisée»	12
1.4. Le concept du «risque personnel»	13
1.5. Le concept du «traitement ciblé»	14
Chapitre 2	
Possibilités et limites de la médecine personnalisée	15
2.1. Diagnostic	15
2.2. Prévention	16
2.3. Thérapie	18
2.4. Perspective	18
Chapitre 3	
Concept de la prévention	19
3.1. Prévention primaire, secondaire et tertiaire	20
3.2. Prévention universelle, sélective et indiquée	20
3.3. Dépistage néonatal et dépistage en cascade	21
Chapitre 4	
Organisations de patients et d'entraide	22
4.1. Besoins nouveaux et anciens des patients	23
4.2. Les organisations de patients en tant qu'organes d'information et de conseil indépendants	23
Chapitre 5	
Direct-to-Consumer Testing	26
5.1. Pertinence	27
5.2. Chances et risques	29
5.3. Recommandations de la CEAGH et de la SSMG	29
Chapitre 6	
La médecine personnalisée du point de vue de l'économie de la santé	30
6.1. Comparaison entre l'utilité et les coûts	30
6.2. Preuve du rapport coûts-efficacité comme partie du Health Technology Assessment	31
6.3. Défis méthodologiques	32

II Aspects médicaux et de santé de la médecine personnalisée

Chapitre 7

Génétique médicale	36
7.1. Anatomie du génome	36
7.2. Variabilité du génome	38
7.3. Variantes pathogènes au sein du génome	39
7.4. Les maladies génétiques: principes généraux	42
7.5. Maladies génétiques: catégories	46
7.6. Analyses de diagnostic du génome en laboratoire	57
7.7. Bases de données sur les gènes humains et ressources en ligne	59

Chapitre 8

Technologies dites «omics»	60
8.1. Analyse du génome par séquençage d'ADN	60
8.2. Épigénétique	62
8.3. Analyse transcriptomique	63
8.4. Analyse protéomique	64
8.5. Analyse métabolomique	66
8.6. Analyse du microbiome	67
8.7. Biomarqueurs	69

Chapitre 9

Pharmacogénétique: les effets des gènes sur les médicaments	70
9.1. Définition	71
9.2. Variabilité génétique	72
9.3. Companion Diagnostics	72
9.4. Enzymes du cytochrome P450	73
9.5. Autres médicaments influencés par des effets pharmacogénétiques	74

Chapitre 10

La médecine personnalisée en oncologie	77
10.1. Thérapies ciblées	79
10.2. Immunothérapies en oncologie	80
10.3. Nouveaux domaines d'application de la médecine personnalisée en oncologie	82

Chapitre 11

Sciences des données dans la médecine personnalisée	83
11.1. Signatures de biomarqueurs	84
11.2. Dérivation de modèles prédictifs	85
11.3. Validation	86
11.4. Besoins infrastructurels	87
11.5. Limites des sciences des données	87

Chapitre 12

Médecine personnalisée et santé publique	88
12.1. Études d'association du génome illustrées par l'exemple du cancer du sein non familial	89
12.2. Études à long terme et recherche sur le concept de l'exposome en rapport avec les risques modifiables pour la santé	90
12.3. Cohortes de citoyens et médecine personnalisée	91

Chapitre 13

Conseil génétique	92
13.1. Déroulement du conseil génétique	93
13.2. Domaines d'application	93
13.3. Health risk counseling	94

III Aspects légaux, éthiques et psychosociaux de la médecine personnalisée

Chapitre 14

Bases juridiques de la médecine personnalisée	98
14.1. Loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH)	98
14.2. Loi sur l'assurance-maladie (LAMal)	102
14.3. Loi relative à la recherche sur l'être humain (LRH)	103
14.4. Loi sur la protection des données (LPD)	104
14.5. Règles internationales	104

Chapitre 15

Aspects éthiques de la médecine personnalisée	105
15.1. Discrimination	106
15.2. Information et communication des résultats	106
15.3. Découvertes fortuites	107
15.4. Autodétermination informationnelle	109
15.5. Être informé ou ne pas être informé	109
15.6. Aspects d'équité	110

Chapitre 16

Communication avec les patientes et les patients	111
16.1. Différence entre la communication privée et la communication professionnelle	111
16.2. Communication ouverte et communication fermée	112
16.3. Communication monologique et dialogique	115
16.4. Exigences particulières	116

Chapitre 17

Collaboration interprofessionnelle dans le cadre de la médecine personnalisée	119
17.1. Shared decision making	119
17.2. Formation de l'équipe	120
17.3. Collaboration interprofessionnelle	121

ANNEXES	123
Groupe rédactionnel	123
Reviewers	123
Auteurs	123
Littérature	124
Glossaire	124

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