

ANNEXES

Groupe rédactionnel

Prof. Anita Rauch, Zürich (Présidente)
 lic. iur. Simone Abt, Basel
 Dr Samuel Allemann, Bern
 Dr Hermann Amstad, Basel
 Aline Descloux, Villars-sur-Glâne
 Prof. Manuela Eicher, Lausanne
 PD Dr Siv Fokstuen, Genève
 Prof. Sabina Gallati, Bern
 Prof. Andreas Gerber-Grote, Winterthur
 Andrea Kern, MSc, Bern
 Dr Marc Müller, Grindelwald
 Prof. Birgit Vosseler, St. Gallen

Reviewers

Prof. Nikola Biller-Andorno, Zürich
 Prof. Klaus Bally, Basel
 Prof. Urs Brügger, Bern
 Prof. Urs Frey, Basel
 Prof. Paul Hoff, Zürich
 Prof. Bernhard Rüttsche, Luzern
 Prof. Effy Vayena, Zürich

Auteurs

Prof. Anita Rauch, Zürich (chap. 1)
 lic. iur. Simone Abt, Basel (chap. 4)
 Dr Samuel Allemann, Bern (chap. 5)
 Dr Hermann Amstad, Basel (chap. 4)
 Prof. Stylianos Antonarakis, Genève (chap. 7)
 Prof. Niko Beerenwinkel, Basel (chap. 11)
 Dr Christian Britschgi, Zürich (chap. 1)
 Dr Sara Colomer-Lahiguera, Lausanne (chap. 10)
 Prof. George Coukos, Lausanne (chap. 10)
 Prof. Manuela Eicher, Lausanne (chap. 10)
 PD Dr Siv Fokstuen, Genève (chap. 13)
 Prof. Sabina Gallati, Bern (chap. 14 et 15)
 Prof. Andreas Gerber-Grote, Winterthur (chap. 3 et 6)
 PD Dr Lars Hemkens, Basel (chap. 2)
 Prof. Kurt E. Hersberger, Basel (chap. 9)
 Prof. Sabina Hunziker, Basel (chap. 16)
 Prof. Lana Kandalajt, Lausanne (chap. 10)
 Prof. Wolf Langewitz, Basel (chap. 16)
 Prof. Henriette E. Meyer zu Schwabedissen, Basel (chap. 9)
 Prof. Olivier Michielin, Lausanne (chap. 10)
 Dr Marc Müller, Grindelwald (chap. 17)
 Prof. Solange Peters, Lausanne (chap. 10)
 Prof. Nicole Probst-Hensch, Basel (chap. 12)
 Prof. Thomas D. Szucs, Basel (chap. 6)

Littérature

Le portail thématique «Santé personnalisée» de l'Académie suisse des sciences naturelles (cf. https://sciencesnaturelles.ch/sante_personnalisee) fournit des informations de bases compréhensibles, présente les possibles domaines d'application et les travaux de recherche actuels et est régulièrement complété.

Glossaire

Acides aminés

Classe de composés chimiques (acides aminocarboxyliques) qui sont les éléments constitutifs des protéines.

ADN (acide désoxyribonucléique)

Support de l'information génétique des organismes vivants. Les longues molécules en chaîne sont organisées sous la forme de doubles hélices composées de quatre éléments constitutifs (nucléotides) agencés selon une séquence spécifique. Chaque nucléotide contient l'une des quatre bases organiques (adénine, thymine, guanine et cytosine) en plus d'un résidu de phosphate et de sucre.

Allèle

Variante d'un gène ou, au sens large, d'une séquence d'ADN. Bien qu'il puisse y avoir de nombreux allèles différents dans la population, chaque être humain normal possède au plus deux allèles: l'un hérité de la mère, l'autre du père.

Anamnèse

Interrogatoire systématique du patient concernant toute son histoire personnelle liée à la santé.

Aneuploïdie

Anomalie du nombre normal de chromosomes, utilisée également comme notion générique pour désigner les anomalies de segments de chromosomes.

Anticorps (immunoglobulines)

Protéines synthétisées par les globules blancs (lymphocytes B et plasmocytes) en réponse à un antigène. Les anticorps sont également utilisés dans le diagnostic et la recherche pour la détection

spécifique de composants de tissus et de fluides corporels (par exemple immunohistochimie ou immunocytochimie).

Antigène

Groupements caractérisés chimiquement (déterminants) d'une substance qui sont reconnus par l'organisme comme étrangers et qui sont capables de déclencher une réponse immunitaire.

ARN (acide ribonucléique)

Macromolécule similaire à l'ADN issue de la transcription de l'ADN. Les ARN messagers (ARNm) sont traduits en protéines à l'intérieur de la cellule. D'autres ARN non codants sont impliqués dans la régulation de l'expression génétique ou dans les processus catalytiques.

Autosomal

On appelle autosomal un mécanisme d'hérédité dans lequel le gène concerné se trouve sur un autosome.

Autosome

L'un des 22 chromosomes non-sexuels (voir «gonosome»).

Biobanque

Collection ordonnée d'échantillons biologiques (par exemple de fluides corporels ou d'échantillons de tissus) comprenant des données associées qui sont gérées par des banques de données aux fins de recherche, de diagnostic et de thérapie.

Biomarqueur

Grandeur de mesure objective (par exemple séquence nucléotidique, protéine ou métabolite, paramètre morphologique) utilisée pour décrire des processus biologiques normaux ou dus à une maladie.

Carcinome

Tumeur maligne se développant à partir de cellules de phénotype épithélial (par exemple des cellules cutanées ou des muqueuses). Les carcinomes représentent la majorité de toutes les tumeurs malignes.

Chromosomes

Éléments du noyau cellulaire composés de chromatine (protéines et ADN) qui contiennent le matériel génétique. On fait une distinction entre autosomes et gonosomes (chromosomes sexuels).

Classificateur

Règle de décision générale basée sur la modélisation qui propose un protocole clinique pour un patient en se basant sur des données (par exemple les issues d'une détermination par biomarqueur).

Code génétique

Système de codage d'acides aminés au moyen d'une séquence de 3 nucléotides (triplets) chacun.

Codon

Séquence de trois nucléotides qui contiennent l'information pour un acide aminé ou un signal traductionnel (start/stop).

Cohorte

Groupe constitué avec méthode comprenant des personnes saines ou des patients qui sont examinés à des intervalles réguliers quant à l'apparition d'une caractéristique ou d'une maladie, éventuellement en fonction d'influences externes.

Companion Diagnostics

Test diagnostique dont le but est de démontrer si, dans une situation spécifique, la thérapie prévue est susceptible de réussir. Souvent, ces tests accompagnant une thérapie sont mis au point en même temps qu'un médicament ou pour accompagner une thérapie déjà existante.

Criblage («screening»)

Dépistage systématique d'un phénotype chez toutes les personnes d'un âge ou d'un sexe déterminé d'une maladie ou d'un risque de maladie, par exemple dépistage par mammographie ou dépistage néonatal de maladies métaboliques.

Cytogénétique

Science et technologie de l'analyse chromosomique.

Diagnostic in-vitro

Dispositif médical pour l'analyse médicale en laboratoire d'échantillons provenant du corps.

Diploïdie

Double jeu de chromosomes (23 paires de chromosomes chez l'être humain), état génétique normal des cellules somatiques.

Dominant

Expression phénotypique d'un allèle (muté), également sous forme hétérozygote, c'est-à-dire en présence d'un allèle encore intact (voir «récessif»).

Enzyme

Biomolécule – généralement une protéine – qui est capable de catalyser une ou plusieurs réactions biochimiques (à savoir qui accélère la vitesse de la réaction). Les enzymes ont des fonctions essentielles pour certains processus métaboliques.

Épigénétique

Domaine scientifique qui étudie les mécanismes moléculaires qui entraînent une lecture plus forte ou plus faible de certains gènes sans que l'information stockée dans l'ADN ne soit modifiée.

Épigénome

Niveau d'information supérieur au génome qui commande l'expression différentielle de gènes dans différents types de cellules. Dans un premier temps, l'épigénome est déterminé par la différenciation génétique des cellules souches, mais il reste flexible et peut réagir aux influences environnementales.

Épissage (Splicing)

Transformation ultérieure (maturation) de l'ARN immature à l'intérieur du noyau cellulaire. L'ARNm initialement formé lors de la transcription contient généralement encore des introns et des exons. Les introns sont supprimés et les exons adjacents sont reliés pour former l'ARNm fini.

Études d'association pangénomique (GWAS)

Procédé statistique mené sur de grands collectifs de personnes concernées et de contrôles pour identifier les associations d'une maladie complexe ou multifactorielle ou d'une caractéristique possédant des variantes d'ADN fréquentes dans tout le génome.

Exome

Totalité des segments de génome codant pour des protéines (environ 1.5 % du génome).

Exon

Séquence d'un gène eucaryote présent dans l'ARN mature après épissage qui est traduite en une protéine ou intégrée dans un ARN (voir «intron, épissage»).

Exposome

Totalité des facteurs endogènes et exogènes non génétiques auxquels un individu est exposé au cours de sa vie.

Expression

Type ou degré des manifestations d'une mutation génétique ou d'une maladie.

Expression génétique

Processus pendant lequel l'information d'un gène est transformée en un produit. Le produit génique peut être un ARN ou une protéine.

Gène

Habituellement défini comme la plus petite unité d'information génétique biologique qui code pour un produit génique (ARN ou protéine). Le génome humain contient environ 21'000-23'000 gènes qui codent pour une protéine. Ils ne représentent qu'environ 1.5 % de la séquence totale.

Gènes suppresseurs de tumeurs

Gènes codant pour des protéines qui agissent comme des régulateurs négatifs sur la transmission de signaux dans les cellules ou sur le cycle cellulaire et qui préviennent un emballement de la division cellulaire, qui compte parmi les causes de la formation de tumeurs.

Génome (patrimoine héréditaire)

Ensemble des informations héréditaires d'un organisme généralement présentes dans la totalité de ses cellules (génome constitutionnel).

Génotype

Totalité de l'information génétique d'un individu ou d'une cellule.

Gonosome

Chromosomes sexuels X et Y (voir «autosome»).

Haploïdie

Simple jeu de chromosomes (23 chromosomes différents), condition génétique normale des gamètes.

Hétérogénéité

Deux ou plusieurs génotypes différents engendrant un phénotype d'apparence homogène.

Hétérozygote

Présence de deux allèles différents sur les deux chromosomes homologues. Des allèles comprenant différentes mutations responsables de maladies (hétérozygotie composite) peuvent être à l'origine de maladies transmises sur le mode autosomique récessif.

Histones

Protéines fortement basiques associées étroitement à l'ADN dans le noyau cellulaire et servant d'enveloppe pour le patrimoine héréditaire. Les histones jouent souvent un rôle particulier lors de l'expression génétique différentielle.

Homozygotie

Présence d'allèles identiques sur un même locus.

Hybridation

Technique de génétique moléculaire qui consiste à appairer de simples brins d'ADN ou d'ARN complémentaires (sondes) marqués par liaisons hydrogène entre des bases organiques complémentaires.

Hybridation in situ

Technique de biologie moléculaire pour la mise en évidence spécifique d'un ADN ou d'un ARN déterminé présent dans des tissus ou des cellules intacts. Pour cela, on utilise un ADN ou ARN de synthèse comme une sonde spécifique (voir «hybridation»).

Indication

Motif ou circonstance précédant la prise d'une certaine mesure médicale qui a du sens après avoir estimé le bénéfice et le risque possibles pour le patient, en tenant compte de sa situation globale.

Intron

Segment d'un gène intercalé entre des exons qui ne contient aucune information codant pour le produit génique. Cette séquence nucléotidique est transcrite, mais découpée avant la traduction du gène.

Lois de Mendel

Règles sur l'hérédité de caractéristiques transmises par un seul gène (monogénique) nommées d'après leur découvreur Gregor Mendel.

Maladie monogénique

Maladie provoquée par la mutation d'un seul gène.

Maladie multifactorielle

Phénotype causé par une combinaison de facteurs génétiques et d'influences environnementales.

Marqueur génétique

Polymorphisme dont la position chromosomique exacte est connue et dont les différents allèles sont si fréquents qu'ils sont appropriés pour les analyses de populations.

Médecine factuelle

La médecine factuelle (de l'anglais EBM pour Evidence-Based Medicine) correspond à l'utilisation des meilleures preuves scientifiques actuelles existantes pour la prise de décision concernant les soins de santé d'un patient individuel.

Médecine translationnelle

Transfert de connaissances issues de la recherche fondamentale vers la recherche clinique et la pratique.

Métabolisme

Ensemble des processus métaboliques dans l'organisme. Les produits intermédiaires et finaux du métabolisme sont appelés métabolites. Ils dépendent de l'absorption, des transformations enzymatiques ou du rejet dans l'environnement par l'organisme.

Méthylation

Transmission de groupes méthyle. Le plus souvent se référant à la méthylation de la cytosine, élément constitutif de l'ADN, ou d'acides aminés individuels d'histones dans le cadre de l'inactivation épigénétique d'un gène.

Microaneusomie

Petite aberration chromosomique non décelable au microscope optique.

Microarray

Technique de détection d'un nombre souvent très élevé de variantes génétiques (ADN ou ARN) selon le principe de l'hybridation. Également utilisée pour détecter des microdélétions et des microduplications.

Microbiome

Ensemble des micro-organismes colonisant l'être humain ou l'une de ses niches anatomiques (cavité buccale, peau, intestin, etc.).

Microdélétion

Petite perte d'un segment au sein d'un chromosome.

Morphologie

En biologie, ce terme désigne la science qui étudie l'apparence et la structure de l'être humain, des animaux et des plantes.

Mosaïcisme

Coexistence chez un individu d'au moins deux lignées de cellules toutes issues du même zygote présentant des différences génétiques.

Multimorbidité

Existence simultanée de plusieurs maladies chez un même individu.

Mutation

Modification de la séquence d'ADN dans le génome d'une cellule ou de toutes les cellules d'un individu, soit au niveau de l'ADN (par exemple substitution de bases, insertion, délétion, réarrangement, modification du nombre de copies) soit au niveau chromosomique (par exemple une aberration chromosomique numérique telle qu'une trisomie libre ou une aberration chromosomique structurelle telle qu'une trisomie de translocation).

Nucléotide

Élément constitutif de l'ADN qui contient l'une des quatre bases organiques (adénine, thymine, guanine et cytosine) en plus d'un résidu de phosphate et de sucre (voir «ADN»).

Oncogène

Allèle muté ou dérégulé d'un gène normal (proto-oncogène) lequel, par l'intermédiaire de son produit génique (protéine), induit la croissance tumorale. Agit généralement par transmission dominante (voir «proto-oncogène»).

Orphan disease (maladie orpheline)

Maladie rare, le plus souvent génétique, dont la prévalence cumulative (fréquence au sein de la population générale) est inférieure à 1 pour 2000 personnes.

Orphan drug (médicament orphelin)

Médicament destiné au traitement de maladie rare.

Paire de bases (pb)

Deux bases purines ou pyrimidines se trouvant face à face dans l'ADN. La taille d'une séquence d'ADN est exprimée en pb (kb = kilobase = 1000 pb).

Panel de gènes

Ensemble d'un groupement de gènes dont les mutations peuvent être responsables d'une maladie génétique hétérogène (exemple la rétinite pigmentaire). Souvent utilisé dans le cadre du séquençage diagnostique à haut débit.

Pénétrance

Proportion de porteurs d'une mutation (dans le cas d'une transmission héréditaire dominante) chez lesquels une mutation s'exprime sur le plan du phénotype.

Peptide

Petite protéine ou fragment de protéine composé de moins de 100 acides aminés.

Pharmacogénétique

Domaine scientifique qui étudie l'influence du patrimoine génétique sur l'efficacité de médicaments.

Phénotypage

1. Détermination du phénotype par analyse histologique et/ou immunocytochimique et biomoléculaire, par exemple dans des prélèvements de tissus en cas de tumeurs. 2. Détermination du phénotype de l'individu entier au moyen d'un examen médical complet.

Phénotype

Expression décelable d'un génotype à la place de l'expression d'un autre génotype.

Polygénique

Plusieurs gènes qui déterminent le phénotype.

Polymorphisme

Variation génétique fréquente. Position au sein de la séquence d'ADN où existe deux allèles ou plus; utilisé le plus souvent pour des variantes sans signification fonctionnelle.

Prédiction

Prédiction de la manifestation d'un phénotype (maladie) qui n'est pas encore décelable au moment de l'examen.

Prévention

Mesures préventives destinées à éviter une maladie. Selon le moment, on distingue entre prévention primaire (élimination / évitement de facteurs de risque), prévention secondaire (détection et traitement aussi précoce que possible de précurseurs d'une maladie) et prévention tertiaire (évitement de troubles consécutifs à des maladies existantes).

Pronostic

Estimation de la future évolution d'une maladie basée sur un examen approfondi des symptômes déjà présents d'une maladie.

Protéine

Enchaînement d'acides aminés.

Proto-oncogène

Gène normal qui peut devenir tumorigène sous l'effet d'une mutation (voir «oncogène»).

Récessif

Expression phénotypique qui ne se manifeste qu'en cas de mutation des deux allèles d'un locus autosomal, à savoir le phénotype n'est décelable qu'en cas d'une homozygotie ou d'une hétérozygotie composite (voir «dominant»). Dans le cas d'une transmission héréditaire récessive d'un allèle codé par un chromosome X, le phénotype n'est décelable que chez les sujets masculins.

Séquençage

Détermination de l'ordre des acides nucléiques (ADN ou ARN) au sein d'un échantillon.

Séquençage de l'ADN de nouvelle génération

Procédé à haut débit qui permet de déchiffrer simultanément des milliers, voire des millions de fragments d'ADN.

SNP

Polymorphisme d'un seul nucléotide (en anglais: Single Nucleotide Polymorphism). Variation d'une seule paire de bases au sein d'un brin d'ADN.

Sonde ADN

ADN simple brin, radioactif ou marqué avec un colorant fluorescent qui se fixe sur un ADN complémentaire et le rend ainsi visible (mise en évidence de segments de gènes ou de segments de chromosomes).

Stratification

Classement de personnes saines ou de patients en groupes (à risque) définis comme base pour une prévention ciblée ou une intervention médicale.

Taxonomie

Théorie et pratique de la classification. En biologie, il s'agit d'une classification hiérarchique des êtres vivants basée sur des relations de parenté.

Technique d'hybridation fluorescente in situ (FISH)

Technique permettant l'identification de chromosomes ou de segments de chromosomes pendant la division cellulaire ou pendant l'interphase au moyen de sondes marquées avec un colorant fluorescent.

Technologies dites «omics»

Procédés bioanalytiques à haut débit utilisés pour la détermination de la structure de l'ADN, de l'ARN, de protéines, de glucides, de lipides, de produits métaboliques ou de micro-organismes.

Télomère

Extrémité d'un chromosome.

Traduction (en biologie moléculaire)

Synthèse enzymatique des protéines basée sur l'information génétique contenue dans la matrice d'un ARNm.

Transcription

Synthèse enzymatique d'ARN basée sur une matrice d'ADN à l'aide de laquelle l'information génétique est transcrite en une séquence de bases complémentaire.

Trisomie

Présence en trois exemplaires d'un chromosome particulier dans chacune ou une partie des cellules d'un individu.

Variabilité

Distribution de fréquence de certains génotypes dans la population.

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