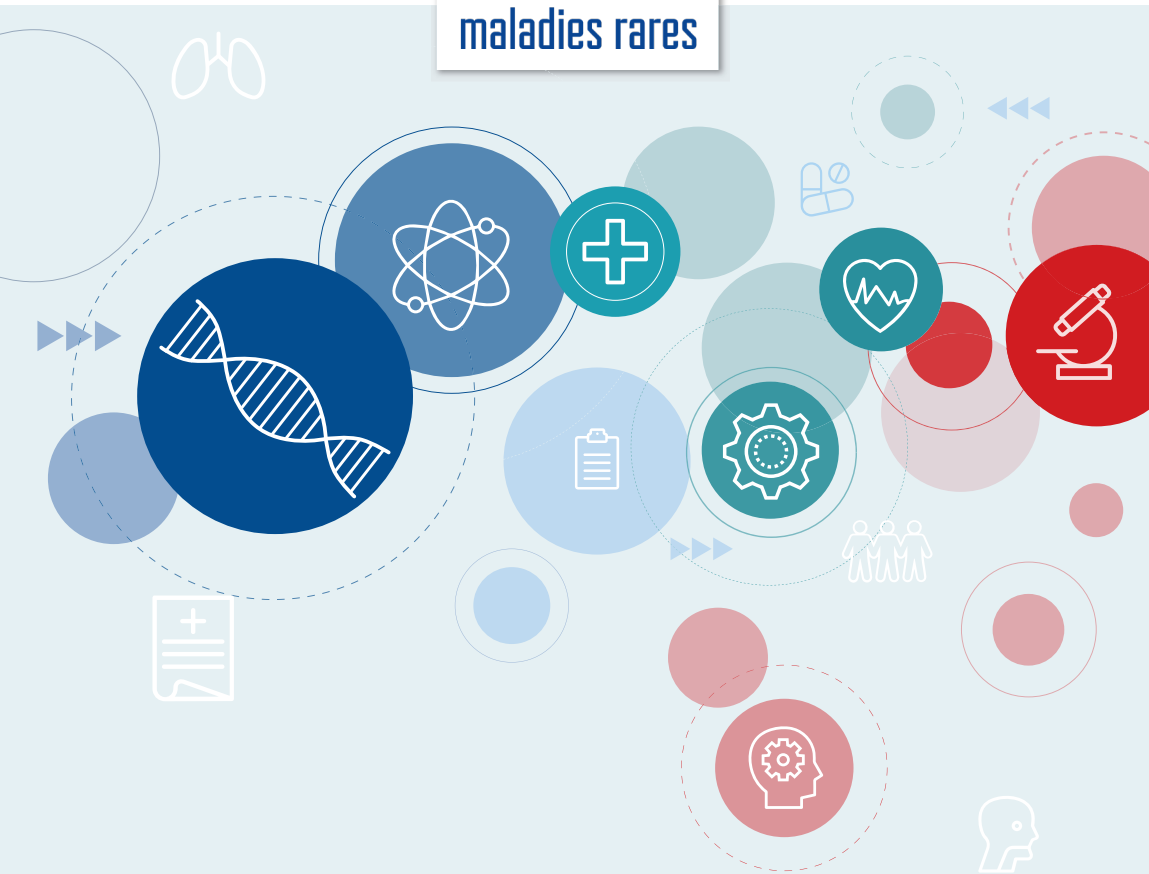


filères de santé



maladies rares



# LE SÉQUENÇAGE DU GÉNOME

Qu'est-ce que c'est et à quoi ça sert  
pour les maladies rares ?

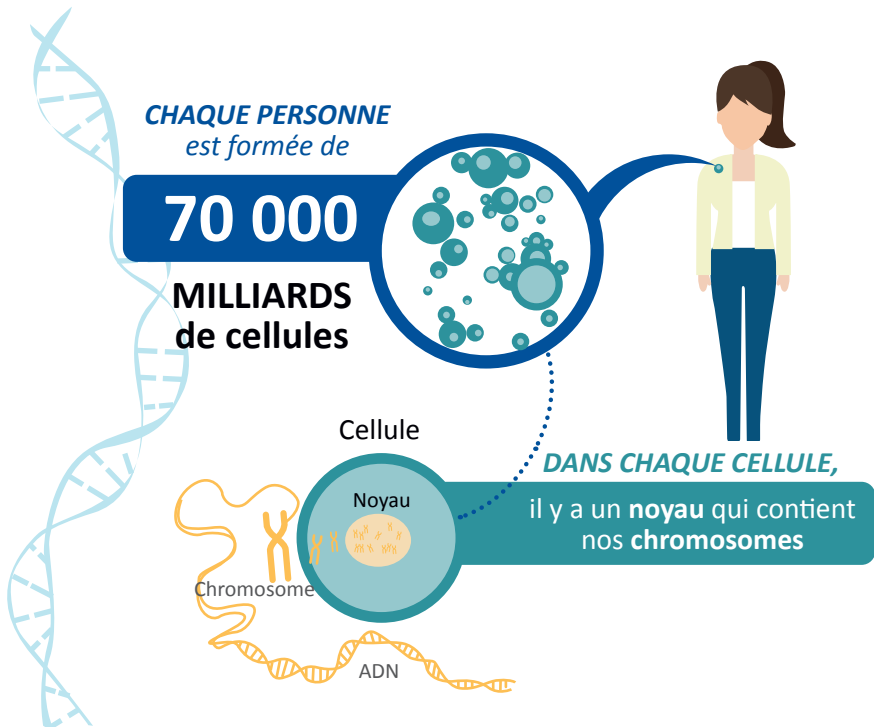
# CE LIVRET EST POUR VOUS !

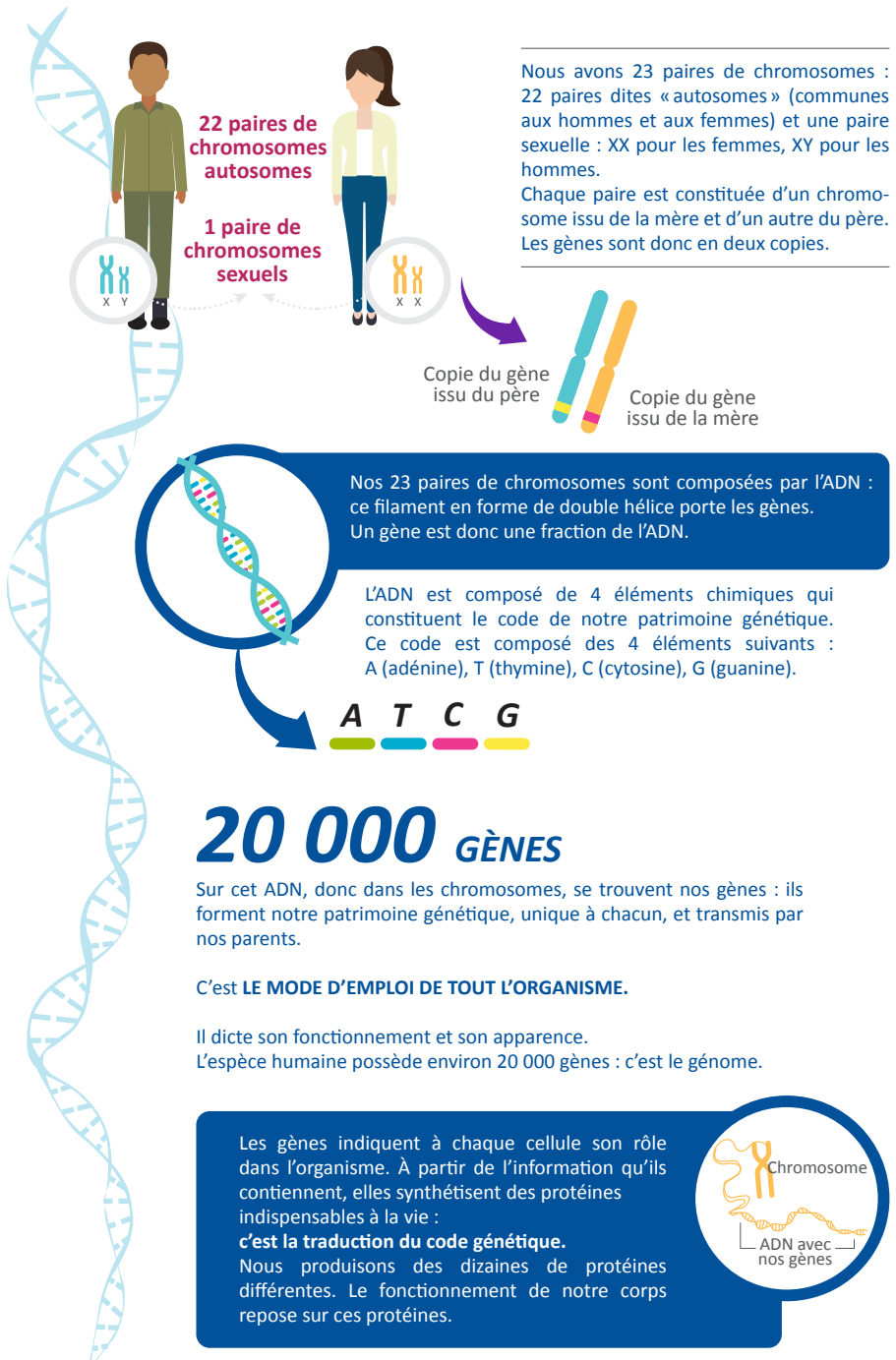
Vous êtes atteint d'une maladie rare et on vous propose un séquençage du génome, pourquoi ? À travers ce livret, les filières de santé maladies rares vous expliquent en quoi ça consiste et à quoi ça sert. En cas de questions, n'hésitez pas à contacter votre médecin traitant ou un centre de référence maladies rares.

## 1. LE SÉQUENÇAGE DU GÉNOME EN THÉORIE



ADN, gène, génome...de quoi parle-t-on ?





Source : <https://www.genetique-medicale.fr/en-chiffres-et-en-images/article/les-notions-pour-mieux-comprendre-la-genetique>

**Nos gènes sont donc au cœur du bon fonctionnement de notre organisme : ils sont comme des « modes d'emploi » qui permettent de produire les bonnes protéines au bon moment**, remplissant ainsi une fonction spécifique de notre organisme (réponse immunitaire, reproduction, respiration, circulation sanguine, digestion, etc.).

Parfois, ce « mode d'emploi » de l'organisme (chromosome, ADN, gène) présente des variations : de l'ADN « en trop », ou « en moins », ou avec des modifications. Cela peut conduire

à une mauvaise synthèse des protéines (trop de protéines, ou pas assez ou des protéines modifiées) et donc provoquer des dysfonctionnements dans notre organisme : on parle alors de maladie génétique (héréditaire ou non).

## **ET LE GÉNOME ?**

Contraction des termes « gènes » et « chromosomes », il constitue l'ensemble du patrimoine génétique de l'individu contenu dans chacune de ses cellules, il en représente sa carte d'identité.



### **Qu'est-ce que le séquençage génomique ?**

**Le séquençage du génome consiste à lire et à décrypter l'intégralité de l'ADN d'un individu, afin de repérer d'éventuelles variations pouvant expliquer sa maladie.**

Depuis les années 2000, les progrès fulgurants des technologies de séquençage permettent aujourd'hui une analyse du génome entier, qui

repose sur de puissants outils informatiques, combinés à l'expertise de bio-informaticiens, de biologistes et généticiens cliniciens.

**Dans le cas d'une maladie génétique, l'enjeu réside dans l'interprétation des résultats, plus précisément l'identification de la variation responsable de cette maladie.**



## Pourquoi parle-t-on de séquençage très haut débit ?

Auparavant, on ne pouvait tester qu'un ou plusieurs gènes à la fois. Donc, plusieurs années pouvaient être nécessaires pour identifier le gène ou les gènes responsables d'une maladie. **Aujourd'hui, il est possible d'analyser les 20 000**

**gènes en même temps par le biais du séquençage du génome.** Mais bien que la lecture d'un génome complet soit aujourd'hui possible, son interprétation reste difficile et limitée aux connaissances actuelles.



## De quoi a-t-on besoin pour faire le séquençage ?

**Dans le cadre d'un test génétique, on prélève un échantillon de sang pour l'extraction de l'ADN.** Dans la plupart des cas, il pourrait s'avérer nécessaire de réaliser également des prélèvements de sang de vos apparentés. L'échantillon d'ADN restant sera stocké en conformité avec les exigences légales. Il

**est nécessaire de donner votre consentement éclairé écrit** avant tout test génétique. Vous avez le droit à tout moment de retirer votre consentement, sans aucune conséquence sur la qualité de votre prise en charge.



## Quelles sont les issues possibles de l'examen génomique ?

Il existe trois issues possibles après un séquençage :

1

**Une ou plusieurs variations génétiques sont identifiées qui pourraient expliquer la maladie.** Dans cette situation, un généticien ou un conseiller en génétique vous expliquera ces résultats.

2

**Une ou plusieurs variations génétiques sont identifiées mais l'impact de celles-ci sur votre maladie n'est pas complètement établi.** Dans ce cas, il peut s'avérer utile de poursuivre les tests chez d'autres membres de votre famille.

3

**Aucune variation pouvant expliquer votre maladie n'est décelée.** Dans cette situation, les données seront conservées et pourront être réanalysées au fur et à mesure de la découverte de nouvelles informations concernant des gènes impliqués dans votre maladie.

## 2. LE SÉQUENÇAGE DU GÉNOME EN FRANCE



### Qu'est-ce que le Plan France Médecine Génomique ?

La médecine génomique est en train de changer profondément la prise en charge des personnes atteintes de maladies génétiques. Cependant, pour **s'assurer que chacun puisse accéder aux nouvelles technologies de la médecine génomique de**

**manière équitable sur tout le territoire, la France a mis en place un plan : le Plan France Médecine Génomique 2025.** Il vise à faire évoluer à l'horizon de 2025 la façon de diagnostiquer, prévenir et soigner les personnes atteintes de maladies rares.



### Quels seront les bénéfices pour le patient ?

Le Plan France Médecine Génomique 2025 a pour but **d'intégrer le séquençage génomique à très haut débit dans le parcours de soin du patient.**



**Les objectifs de ce plan visent notamment à :**



#### **Optimiser le parcours de soin des patients**

Pour une prise en charge diagnostique et thérapeutique plus personnalisée, diminuer l'errance diagnostique, éviter les examens inutiles.



#### **Améliorer les connaissances**

Comprendre les liens entre les variations du génome et les maladies génétiques concernées, pour un bénéfice thérapeutique pour le patient.

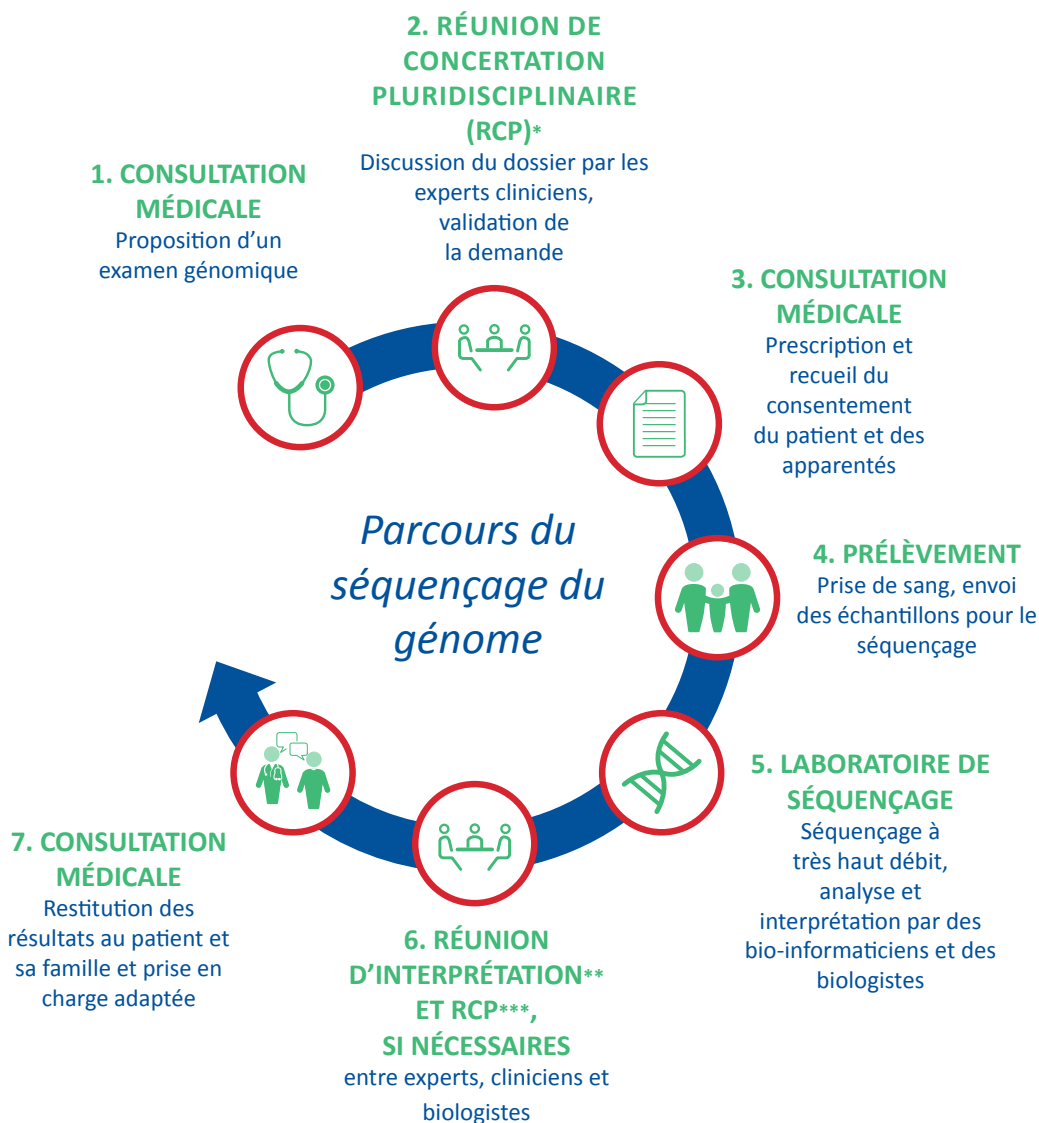


#### **Accéder à un développement technologique**

Renforcer la capacité à acquérir, stocker, distribuer, apparier, et interpréter ces données génomiques massives et multiples.



## Et concrètement, comment cela se passe ?



\* RCP-FMG d'amont

\*\* RICB-FMG

\*\*\* RCP-FMG d'aval



- 1** Le médecin propose un examen génomique au patient. C'est le médecin prescripteur.
- 2** Lors de la réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP\*), un collège de médecins valide ou non l'entrée du patient dans le parcours de diagnostic génomique.
- 3** Le patient et sa famille sont informés de ce qu'implique un examen génomique et signent le consentement. Le patient entre alors dans le parcours de diagnostic génomique par la prescription du séquençage de son génome.
- 4** L'infirmier procède au(x) prélèvement(s) nécessaire(s) à l'analyse (patient et apparentés), et envoie les échantillons pour le séquençage.
- 5** Le laboratoire de biologie médicale reçoit le(s) prélèvement(s), réalise le séquençage et l'analyse du génome entier en lien avec les experts du domaine.
- 6** Les données sont traitées informatiquement : elles vont pouvoir être interprétées. Une réunion d'interprétation\*\* et une RCP\*\*\* sont organisées si nécessaire par les experts de la pré-indication **pour discuter des résultats et de la meilleure prise en charge à proposer.**
- 7** Le médecin prescripteur restitue les résultats au patient et à sa famille en lui proposant une prise en charge adaptée.

\* RCP-FMG d'amont

\*\* RIB-FMG

\*\*\* RCP-FMG d'aval

# NOTES

---

A series of horizontal dotted lines for writing notes.

# NOTES

---

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....



## LIENS UTILES

### **Filières de Santé Maladies Rares**

[www.filièresmaladiesrares.fr](http://www.filièresmaladiesrares.fr)

### **Plan France Médecine Génomique (PFMG)**

[pfm2025.aviesan.fr](http://pfm2025.aviesan.fr)

**filières de santé**



**maladies rares**