

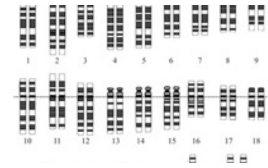
GÉNOME,
MOTE FORMÉ DE
«GÈNE» ET DE
«CHROMOSOME»



LE GÉNOME HUMAIN,
UN LIVRE
D'INSTRUCTION POUR
NOTRE CORPS?

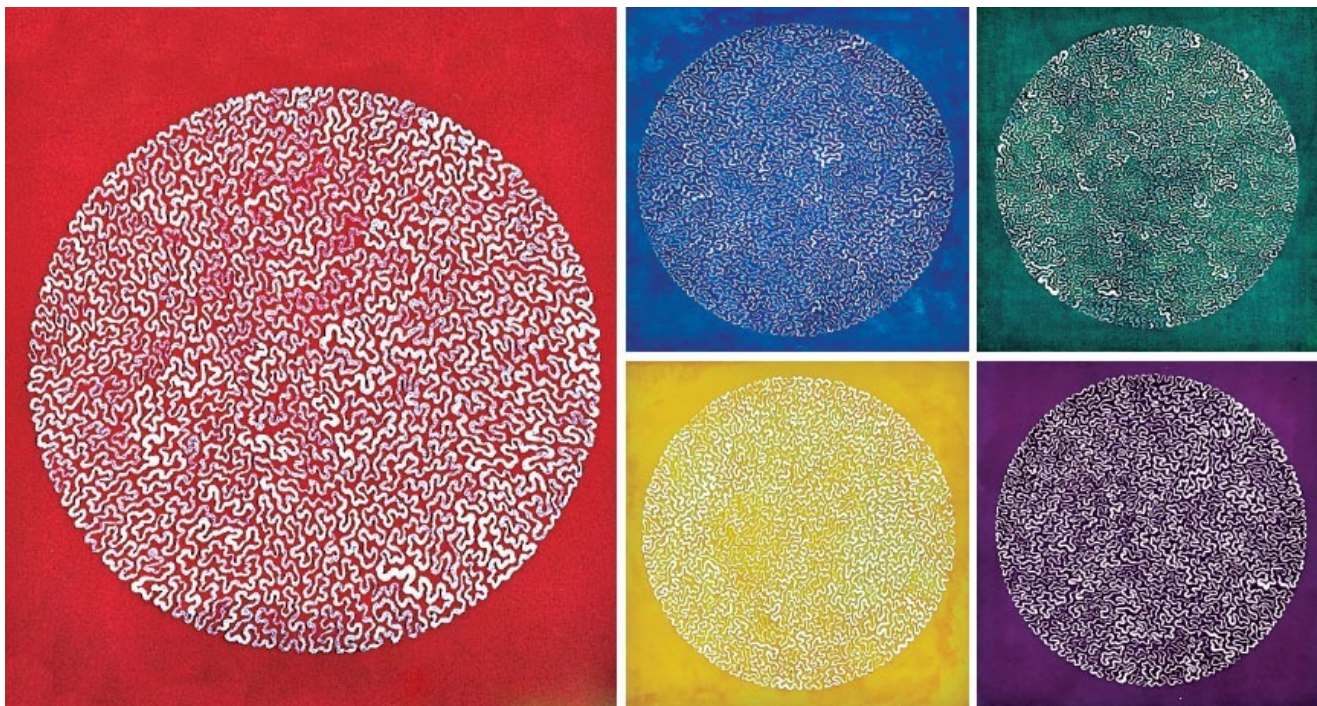


LA CARTOGRAPHIE
COMPLÈTE DE
L'ADN HUMAIN



LES 23 PAIRES DE
CHROMOSOMES
HUMAINS

LE GÉNOME HUMAIN



La génomique¹

La génomique se décrit comme étant l'étude de la génétique d'un être vivant, que ce soit celle d'une simple plante, d'un virus microscopique ou bien d'un animal. Les génomes de ces organismes sont tous bien distincts et sont analysés en fonction de leur anatomie, c'est-à-dire leur organisation, et de

leur physiologie, soit leur expression. Une comparaison bien simple peut-être faite entre la génétique et les livres afin de mieux comprendre les subdivisions du génome d'un vivant.

Un génome → Un livre

Un chromosome → Un chapitre d'un livre

Un gène → Une phrase d'un livre

Un ADN → Les lettres qui forment les phrases

Une mutation → Une erreur typographique

Une variante → Une variation orthographique

¹Génome Québec, <http://www.genomequebec.com/genomique-101.html>

Le projet génome humain

En 1990, une collaboration scientifique débute dans le but d'établir le séquençage complet de l'ADN qui forme le génome humain. Celui-ci comporte des données importantes en ce qui concerne nos 23 paires de chromosomes. Durant un long processus de 13 ans, l'équipe a réussi à identifier et à effectuer la cartographie des gènes euchromatiques à 90 %. Ces derniers sont caractérisés par leur localisation intranucléaire et leur forte concentration active en gènes. Le projet d'un coût évalué à plus de 3 milliards \$ a été finalisé en 2003. Malgré le statut incomplet des recherches et l'incertitude relié aux données, la connaissance du génome humain permettra des avancées faramineuses en médecine moléculaire, en immunologie, sans toutefois se limiter au domaine de la santé.

Son impact sur la santé humaine

Suite à la complétion de la cartographie du génome humain, des experts se sont penchés sur diverses maladies génétiques et leurs traits sur les paires de chromosomes. Ces nouvelles découvertes permettront le développement du futur de la science dans le 21^e siècle: la médecine moléculaire. Au lieu de traiter les symptômes des patients, on accordera davantage d'importance aux causes fondamentales de la maladie et comment l'éliminer. Les possibilités pour l'amélioration de la pratique médicale sont nombreuses et surtout très prometteuses. Les diagnostics de maladies seront améliorés dû à l'augmentation

L'ADN (acide désoxyribonucléique) contient le code génétique qui renferme toute l'information héréditaire d'un individu. Cette molécule, ayant la forme d'une double hélice, est l'unité de base des gènes.



de la précision. De plus, les prédispositions génétiques d'une personne par rapport à une maladie seront identifiables ayant même que des symptômes se présentent. De plus, le concept de « santé personnalisée » apparaîtra où le patient recevra des soins individualisés en fonction des spécificités génétiques et biologiques de sa maladie, mais également en tenant compte de l'environnement du patient et de son mode de vie. La médecine personnalisée est déjà une réalité dans plusieurs cas et les progrès amorcés en génétique, en protéomique, en métabolomique.

Les problèmes légaux

Suite à l'arrivée du projet génome humain, plusieurs préoccupations ont vu le jour concernant les connaissances plus développées du génome humain et comment elles pourraient être utilisées afin de discriminer un tiers. La plus grande problématique était la peur que les assureurs ainsi que les employeurs pouvaient refuser de fournir des assurances ou d'engager quelqu'un en fonction de leurs gènes et des maladies qu'ils pourraient comporter. De ce fait, le congrès américain a voté pour passer l'H.I.P.P.A, acronyme anglais de *Health Insurance Portability and Accountability Act*. Cet acte protège contre la publication non-consensuelle et non-autorisée de dossiers médicaux de quelconque individu.