

Dans le cadre du cycle de conférences organisées par l'AGRUS

Éthique de la Génomique

Les conséquences du séquençage à très haut débit et à faible coût

Jeudi 03 février 2022 - 18h30

En visioconférence
Via Zoom

Cette conférence est donnée par

Julien Thévenon

Pierre-Simon Jouk

Professeurs de Génétique médicale
CHU Grenoble Alpes



Éthique de la Génomique

Les conséquences du séquençage à très haut débit et à faible coût

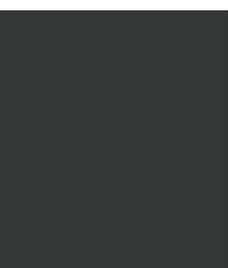
Le plan France médecine génomique 2020-2025 a mis en place 2 plateformes de production de séquences de génome entier à très haut débit (STHD), l'une Sequoia en région parisienne, l'autre AURAGEN dans notre région. Dès aujourd'hui on peut séquencer le génome entier d'un individu pour 1500 euros. Le premier génome complet a coûté plus de trois Milliards de dollars en 2001, il coûtait encore 100 000 dollars en 2009.

Les indications principalement définies sont le séquençage du génome des patients atteints de maladies rares et des patients atteints de certaines formes de tumeurs cancéreuses. Dans ces indications, il y a une franche augmentation de la sensibilité de l'identification des variants pathogènes. La rapidité avec laquelle sont rendus ces résultats réduit la durée de l'odyssée diagnostique évoquée souvent par les patients antérieurement.

Dans le cadre du séquençage du génome entier, les problèmes éthiques sont liés :

- à la mise en évidence de variants de signification inconnue (VSI) dont le rendu au prescripteur et au patient pose problème
- à l'identification de données secondaires non sollicitées (DSNS), qui peuvent être d'intérêt médical mais sans lien avec la prescription initiale. Quelle information donner ?

Mais le STHD ne se limite pas au séquençage du génome entier, il peut permettre le séquençage d'anomalies géniques à très faible coût pour des populations entières. L'Australie, la Nouvelle Zélande, Israël ont déjà mis en œuvre de telles politiques de dépistage préconceptionnel et ont démontré l'intérêt médico-économique de ces politiques de dépistage. Le barrage économique étant levé, les seules limitations au développement de ces dépistages qui concernent aussi d'autres situations : diagnostic préimplantatoire, diagnostic prénatal, diagnostic néonatal seront légales et éthiques.



FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025



Auvergne Rhône Alpes
GENomique