

EDITORIAL

La génétique humaine : plus qu'un simple engouement, une nécessité !

Correspondance à :

Ghania BELAALOU

contact_genetique@yahoo.frDOI : <https://doi.org/10.48087/BJMS tfe.2015.2109>

Il s'agit d'un article en libre accès distribué selon les termes de la licence Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0), qui autorise une utilisation, une distribution et une reproduction sans restriction sur tout support ou format, à condition que l'auteur original et la revue soient dûment crédités.

Depuis l'élaboration des premières lois de l'hérédité par Gregor Mendel vers la fin du 19^{ème} siècle, passant par la découverte, en 1953, de la structure de l'ADN, support de cette hérédité, l'enthousiasme des chercheurs et des médecins pour l'exploration génétique en pathologie humaine n'a pas cessé de croître, avec une accélération encore plus prononcée depuis l'annonce, en 2003, de la fin du séquençage du génome humain entier. En effet, l'implication des facteurs génétiques en pathologie humaine est indéniable, qu'il s'agisse de certaines maladies rares, souvent lourdes et handicapantes, ou bien de maladies multifactorielles et largement répondeuses qui constituent des problèmes de santé publique (maladies chroniques non transmissibles : cancer, diabète, hypertension artérielle, asthme, etc.).

Ainsi, la meilleure connaissance des profils génétiques de ces maladies a permis le développement de tests génétiques précieux permettant le diagnostic, le dépistage et/ou le suivi de certaines d'entre elles. Ceci a été rendu possible grâce à l'utilisation des outils de biologie moléculaire et de cytogénétique dont l'apport en pathologie humaine est inestimable. La recherche des mutations *BCR-ABL* dans un but de diagnostic et de suivi de la leucémie myéloïde chronique (LMC), ou celles du proto-oncogène *RET* dans un but de réaliser des thyroïdectomies prophylactiques, de même que les tests de dépistage prénataux ou préimplantatoires de certaines maladies génétiques comme la trisomie 21, sont des exemples, parmi tant d'autres, qui peuvent être cités dans ce contexte.

De plus, certaines pathologies multifactorielles ont bénéficié du développement de thérapies dites personnalisées (ou plus correctement, des thérapies de précision, le traitement d'un patient étant pratiquement toujours personnalisé par le thérapeute !). Elles sont basées sur la recherche de certaines mutations chez chaque patient. Ces thérapies visent une meilleure efficacité avec des effets secondaires amoindris. C'est le cas, notamment, de certains inhibiteurs de récepteurs de tyrosines kinases comme l'Imatinib dans la LMC ou le Crizotinib dans le cancer du poumon non à petites cellules, ou bien des anti-récepteurs à l'EGF (Panitumumab ou Cetuximab) dans les cancers colorectaux et pulmonaires. D'un autre côté, certaines thérapies qui, à la base, n'étaient pas considérées comme des thérapies ciblées, le sont devenues par la recherche des meilleurs répondeurs, 'pharmacologiquement' parlant, et ceci grâce aux progrès de la biologie moléculaire qui permettent de détecter ces derniers. On citera, à titre d'exemple, l'intérêt d'étudier le gène *CYP2C19* lors de la prescription du Clopidogrel dans les maladies coronariennes. Il ne faudrait pas oublier également que la recherche de certaines mutations, non pas dans l'ADN des patients mais dans celui de certains agents pathogènes qui les ont agressés, comme c'est le cas avec le virus de l'hépatite C, a permis un meilleur ciblage de ces derniers.

Outre ce que l'on vient d'exposer quand l'utilisation des données génétiques dans le diagnostic, le dépistage, le suivi ou le meilleur ciblage thérapeutique, la possibilité de manipuler l'ADN humain à des fins thérapeutiques s'est montrée comme une piste d'étude très attrayante. Ainsi est née la thérapie génique qui, contrairement à ce qu'on pourrait le penser, n'est plus considérée comme une thérapie futuriste mais bel et bien une réelle possibilité thérapeutique pour certaines maladies rares comme le déficit immunitaire combiné sévère lié à l'X (X-SCID), l'adrénoleucodystrophie liée à l'X, l'hémophilie B, ou bien même une maladie multifactorielle plus répondue comme la maladie de Parkinson.

Aussi, on n'omettra surtout pas de noter, qu'au-delà des études génétiques, de plus en plus d'enthousiasme se développe autour de l'« épigénétique » : une possibilité très séduisante de modifier ce que l'on pensait, jusque-là, être l'information immuable et la prédestinée inévitable portée par le génome humain. En effet, les modifications épigénétiques font partie des moyens *via* lesquels les facteurs environnementaux exercent un effet sur la prédisposition à certaines maladies, leur développement et leur devenir dans le temps, ce qui ouvre des perspectives très intéressantes quant à leur utilisation à des fins thérapeutiques ou bien même prophylactiques.

En Algérie, l'état des lieux dans le domaine de la génétique humaine est loin d'être satisfaisant, et bien qu'il suscite un intérêt croissant parmi les praticiens, beaucoup reste encore à faire dans ce domaine qui est devenu une vraie nécessité et non pas un simple phénomène 'en vogue' dans la médecine. En effet, la fréquence des maladies génétiques dites 'rares', causée par l'important taux de consanguinité dans notre société, et celle des maladies multifactorielles, finissent par créer des problèmes de santé publique dont les répercussions, à la fois médico-sociales et économiques, sont énormes. Les études génétiques et épigénétiques chez l'Homme progressent à un rythme sans précédent, et la mise à jour de nos connaissances dans ce domaine est indispensable. De plus, l'instauration des investigations génétiques pratiques est une autre nécessité qui s'impose inéluctablement, et œuvrer dans le sens de son développement est devenu également un vrai devoir afin d'offrir à nos patients ce qui existe de mieux pour leur santé !

Pour citer l'article :

Belaaloui G. La génétique humaine : plus qu'un simple engouement, une nécessité !
Batna J Med Sci 2015;2(1):39.
<https://doi.org/10.48087/BJMS tfe.2015.2109>

Pr Ghania Belaaloui
Faculté de Médecine, Université Hadj Lakhdar,
Batna - Algérie