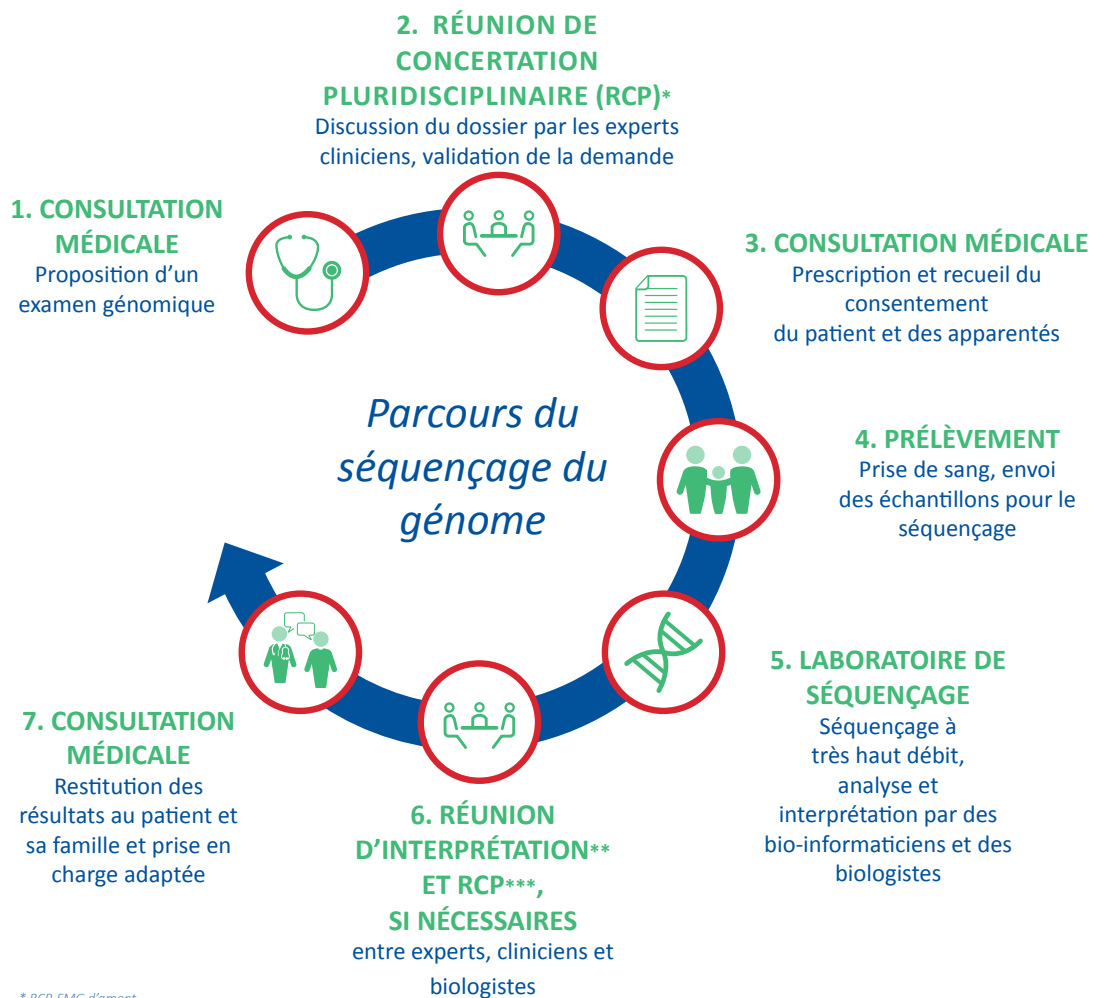


LE SÉQUENÇAGE DU GÉNOME

Comment cela se passe en France ?

Les étapes de l'examen génomique



* RCP-FMG d'amont
** RCB-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.

LE SÉQUENÇAGE DU GÉNOME

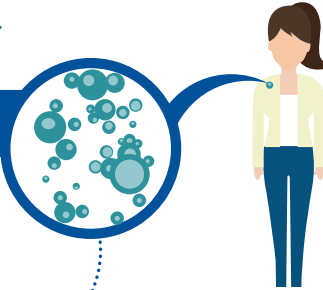
Quelques éléments de compréhension



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

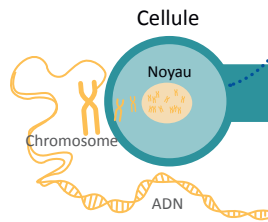
CHAQUE PERSONNE
est formée de

70 000
MILLIARDS
de cellules



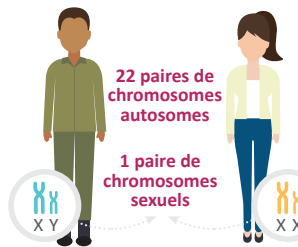
DANS CHAQUE CELLULE,

il y a un **noyau** qui contient nos **chromosomes**



Nous avons 23 paires de chromosomes :
22 paires dites « autosomes » (communes aux hommes
et aux femmes) et une paire sexuelle : XX pour les
femmes, XY pour les hommes.

Chaque paire est constituée d'un chromosome issu de
la mère et d'un autre du père. Les gènes sont donc en
deux copies.



22 paires de
chromosomes
autosomes

1 paire de
chromosomes
sexuels

Copie du gène
issu du père

Copie du gène
issu de la mère



Nos 23 paires de chromosomes sont composées par l'ADN :
ce filament en forme de double hélice porte les gènes.
Un gène est donc une fraction de l'ADN.

L'ADN est composé de 4 éléments chimiques qui constituent le code de notre
patrimoine génétique.
Ce code est composé des 4 éléments suivants : A (adénine), T (thymine), C
(cytosine), G (guanine).

A T C G

20 000 GÈNES

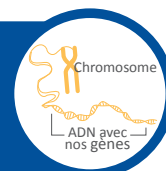
Sur cet ADN, donc dans les chromosomes, se trouvent nos gènes : ils forment
notre patrimoine génétique, unique à chacun, et transmis par nos parents.

C'est **LE MODE D'EMPLOI DE TOUT L'ORGANISME.**

Il dicte son fonctionnement et son apparence.

L'espèce humaine possède environ 20 000 gènes : c'est le génome.

Les gènes indiquent à chaque cellule son rôle dans l'organisme.
À partir de l'information qu'ils contiennent, elles synthétisent
des protéines
indispensables à la vie : **c'est la traduction du code génétique.**
Nous produisons des dizaines de protéines différentes. Le
fonctionnement de notre corps repose sur ces protéines.



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