

Rencontres de la Biomédecine

Table Ronde : La génétique de demain : Regards croisés, Jeudi 2 Octobre 2025

Regards, de l'Alliance Maladies Rares

Gilles Brabant, Conseiller National

Le jeudi 2 Octobre 2025 l'Alliance Maladies Rares participe à la table ronde sur la génétique de demain qui est au programme des Rencontres de la Biomédecine (<https://www.rencontres-biomedecine.fr/>) . Une belle occasion de réfléchir aux attentes des patients que nous synthétisons dans cette tribune.

En génétique comme dans de nombreux domaines, l'avenir, bien qu'il promette des avancées significatives, suscite de nombreuses inquiétudes. La méconnaissance des usages et la spécialisation des outils sont les principaux déterminants de nos craintes. La dimension éthique se pose souvent comme une limite à l'intervention humaine. Enfin, la collecte de nos données les plus personnelles questionne sur l'accès inégal aux diagnostics et aux traitements qui risque d'accentuer les disparités sociales. Autant de notions autour de la génétique, qui peuvent créer confusion et anxiété.

Cependant, lorsque nos connaissances se renforcent, ces innovations soulignent l'espoir de réduire l'errance diagnostique et de découvrir de nouvelles thérapies pour des maladies aujourd'hui incurables. Des traitements ciblés, qui améliorent la qualité de vie des patients et transforment le paysage des parcours de soins. En renforçant nos connaissances en toute transparence et, nous pouvons avancer avec prudence, et tirer parti de ces progrès tout en apaisant les craintes qui les accompagnent.

Pour les patients, l'errance n'est pas une notion floue.

Aujourd'hui, 25 % des personnes atteintes d'une maladie rare attendent plus de cinq ans pour obtenir un diagnostic. Cinq années d'attente anxieuse, marquées par l'incertitude et la souffrance. J'ai été témoin de cette réalité bouleversante avec mon épouse, alors que nous parcourions les couloirs des hôpitaux à la recherche d'une explication pour notre fils. Un parcours du combattant. Ce vagabondage médical est une épreuve que trop de familles connaissent.

Aujourd'hui, environ 7 000 maladies rares sont recensées, mais seules 16 d'entre elles bénéficient d'un dépistage à la naissance, un chiffre alarmant qui nous place à la traîne par rapport à de nombreux autres pays européens. Les maladies rares, dont 75 % sont d'origine génétique, se manifestent souvent dès l'enfance, et leur gravité soulève une question essentielle : y a-t-il une injustice plus criante que celle de voir des enfants privés d'un diagnostic et d'un traitement à temps ? L'errance nourrit le retard diagnostic.

Les tests biologiques classiques ne suffisent pas à combler ce vide. La génétique médicale, avec le séquençage très haut débit, émerge aujourd'hui comme une solution accessible et raffinée, capable de dépister une multitude de maladies. Le coût du séquençage du génome, qui a chuté de 3 milliards d'euros à seulement 400 euros, témoigne des avancées de la science et de la technologie. Nous pouvons espérer que cette tendance à la baisse se poursuive, rendant le dépistage de ces maladies encore plus accessible.

Il est temps d'agir, de faire converger les forces pour réduire cette errance diagnostique, améliorer les méthodes de dépistage et garantir que chaque enfant puisse bénéficier des soins dont il a besoin, sans attendre. Les vies en dépendent.

Les outils que la génétique nous promet signent un tournant décisif dans cette lutte. Un test rapide ouvre la voie à un diagnostic éclair, permettant une orientation vers un centre de référence ou de compétence, et parfois même l'accès à un traitement ciblé. De plus, cette démarche peut offrir aux familles la possibilité d'adhérer à une association ou d'entrer dans un programme de recherche.

Le projet Perigenomed, ambitionne de dépister 400 maladies rares dans un premier temps, et 800 par la suite, brisant ainsi le compte-goutte de la démarche actuelle. Les premiers tests ont déjà été lancés, en veillant à respecter toutes les précautions nécessaires en santé humaine. L'Alliance Maladies Rares soutient fermement cette initiative, dont le coût mérite l'attention des décideurs financiers.

La période néonatale représente une opportunité en or pour étendre le dépistage de la population, avec un taux d'acceptation proche de 100 %, mais d'autres périodes de la vie bénéficient également des avancées génomiques. Le diagnostic prénatal utilise des techniques non invasives (DPNI) et invasives, permettant de détecter des anomalies fœtales tout en réduisant les risques associés à des procédures invasives comme la biopsie de trophoblaste. L'exploitation de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel est prometteuse et pourrait transformer notre approche du dépistage. Le diagnostic préimplantatoire (DPI) permet aussi aux couples à risque de concevoir un enfant indemne de maladies héréditaires. De plus, le diagnostic préconceptionnel (DPC), bien que souvent négligé, montre des résultats encourageants dans des études comme celle de Mackenzie, où 76 % des couples ont pu modifier leurs choix reproductifs grâce à un accès amélioré à ce dépistage.

En somme, l'accès au DPC, bien qu'encore restreint en France, est une question d'urgence que nous devons aborder. Lors du dernier congrès annuel de l'Alliance Maladies Rares, le DPC a suscité un vif intérêt, soulignant le besoin d'élargir les discussions autour de la prévention des maladies. L'idée d'un projet pilote autour d'une Consultation axée sur la prévention chez les jeunes (20 ans ?) avec proposition d'un DPC séduit l'Alliance Maladies Rares.

Traitement et diagnostic, les deux faces d'une même pièce.

Tous les traitements sont les bienvenus pour qui souffre d'une maladie rare. La progression des connaissances dévoile de nouvelles indications pour d'anciennes molécules, en même temps qu'elle stimule le développement de nouveaux traitements.

La thérapie génique est en pleine expansion et représente l'étape ultime de cette démarche diagnostique. Les avancées dans l'édition du génome humain laissent entrevoir des possibilités de réparations qui pourraient prévenir l'expression des gènes responsables de maladies. Cependant, cette avancée soulève des préoccupations légitimes qui peuvent effrayer.

L'annonce d'une maladie rare est souvent un choc dévastateur avant de devenir, pour certains, un soulagement, mais pour d'autres, une source d'inquiétude quotidienne face à un pronostic incertain. La simple notion de test génétique effraie encore de nombreuses personnes. Bien que 81 % des professionnels de la périnatalité et 88 % des parents soutiennent le dépistage génomique néonatal, des questions demeurent.

Quelles informations devons-nous fournir avant un test, et comment ? Comment gérer les trouvailles fortuites, ou données incidentes, qui pourraient surgir de ces analyses ? Que faire des variations d'intérêt clinique (VIS) ? Quelle certitude pouvons-nous avoir quant à la fiabilité des résultats, face à d'éventuelles mosaïques ? L'influence des technologies OMICS soulève parfois plus d'interrogations

sur leur impact et leur utilisation, qu'elle n'apporte de réponses. Enfin, la sécurité de la confidentialité des données génétiques est une préoccupation essentielle, surtout dans un monde où le partage des informations est de plus en plus courant.

Quand le diagnostic devient traitement.

Le DPI pose également des défis spécifiques, notamment l'accès à ces tests, un parcours souvent complexe impliquant des procédures de fécondation in vitro (FIV), un faible taux de réussite, et des erreurs potentiellement graves. Ces éléments doivent être pris en compte pour garantir que les avancées dans le domaine de la génétique soient mises en œuvre avec prudence et éthique, afin de rassurer les familles tout en leur offrant les meilleures chances possibles. Nous devons avancer avec soin, en équilibrant l'espoir que ces technologies apportent avec la nécessité d'une communication claire et d'un soutien adéquat pour tous.

Concevoir un enfant pour en sauver un autre, le bébé médicament nécessite un double DPI et pose des problèmes majorés, les banques de sang de cordon ont fait reculer cette pratique.

Créons dès aujourd'hui les conditions pour offrir à chacun les soins les plus adaptés

La mise en œuvre de ces innovations pose des défis en matière de soutenabilité financière et organisationnelle. La communication en amont devra être claire, compréhensible et appropriée.

Les coûts financiers de ces technologies doivent également être justifiés par le bénéfice qu'ils promettent. Tous les coûts, sans oublier les aspects humains de ressources soignantes et de formation des acteurs, même lorsqu'ils impliquent aujourd'hui, comme le DPI, un parcours complexe et un faible taux de réussite.

Ces perspectives pourraient transformer notre approche du parcours de santé, avec prudence, en gardant l'équilibre entre l'espoir et la crainte.

Les travaux concernant la gamétogenèse in Vitro avancent à grands pas, une autre dimension à réfléchir en raison des enjeux éthiques et sociétaux spécifiques.

La génétique va contribuer à créer le cadre qui intègre ces avancées tout en répondant aux préoccupations des patients et des professionnels. En unissant nos efforts, nous pouvons espérer réduire l'errance diagnostique et offrir un avenir où chaque enfant bénéficiera des soins nécessaires, sans attendre. Les vies en dépendent.