

## Médecine génomique

# Passer la génomique de la recherche à la clinique

Vincent Mooser

Département de Génétique Humaine, Faculté de Médecine et de Sciences de la Santé, Université McGill, Montréal, Canada

Aujourd'hui, des millions de variants du génome humain peuvent être analysés pour quelques dizaines de francs. Ce type d'analyses a déjà révélé des centaines d'association avec des maladies rares et communes.

Qu'est-ce que cela signifie pour la prise en charge de nos patients? La génomique peut-elle réduire l'imprécision et améliorer la qualité des soins? Quels sont les défis associés à la médecine génomique?

Telles sont les questions qu'aborde, dans sa présentation au congrès de printemps de la SSMIG, le Professeur Vincent Mooser, de l'Université McGill à Montréal. Il offre un aperçu du sujet dans le *Primary and Hospital Care*.

## Les opportunités de la Médecine génomique

Les bénéfices du séquençage du génome humain dans le cadre des maladies rares ne fait plus aucun doute tant cette approche a permis de réduire l'odyssée diagnostique et d'améliorer la prise en charge de certains patients. La question du profilage génomique reste ouverte pour les maladies communes. Aujourd'hui, pour un montant équivalent à un dosage de la vitamine D, il est possible d'analyser par génotypage des millions de variants génétiques d'un individu. Ce type de profilage génomique a permis d'identifier des centaines d'associations entre des régions du génome et des maladies communes, des caractéristiques spécifiques d'un individu, des mesures de laboratoire ou la réponse à des médicaments. Grâce à l'agrégation de ces variants sous forme de score de risque polygénique, il est possible de prédire l'occurrence de certaines maladies au-delà des facteurs prédictifs cliniques habituels. La question est donc de savoir dans quelle mesure un tel profilage devrait faire partie du dossier médical et pourrait améliorer la prise en charge de nos patients.

## Un exemple d'actualité: COVID-19

La mise en commun au niveau international des données génomiques a permis l'identification de nombreuses régions du génome humain associées à la sus-

## Sur la personne



Vincent Mooser est médecin interniste et chercheur. Il détient depuis 2019 la Chaire d'Excellence en Recherche du Canada en Médecine Génomique au sein de l'Université McGill à Montréal. Il est également le Directeur de la Biobanque Québécoise de la COVID-19 qu'il a fondée. Auparavant, il était chef du Département des Laboratoires du CHUV, Vice-Doyen de la Faculté de Médecine de l'UNIL et membre du Comité Directeur de l'ASSM. Plus d'informations: [www.genomic-medicine-cerc.online](http://www.genomic-medicine-cerc.online) ou <https://bqc19.ca>

ceptibilité et la sévérité de la COVID-19. En particulier, un marqueur sur le chromosome 3, présent dans 14% de la population eurasiennne, est associé à un risque 2 à 4 fois augmenté de développer une COVID-19 sévère ou mortelle. Devrait-on effectuer un profil génomique et analyser ce variant chez nos patients pour mieux prédire le risque de maladie sévère?

Le professeur Mooser a donné une présentation plus détaillée dans le cadre de la conférence Rath-Steiger lors du congrès de printemps de la SSMIG, du 19 au 21 mai 2021. Les participants peuvent consulter la présentation en ligne.

**Vous avez manqué une session au Congrès de printemps de la SSMIG? Aucun problème grâce à la fonction «On Demand».** Toutes les sessions seront disponibles pour les participants dans la «On Demand Gallery» jusqu'à 30 jours après le 5e congrès virtuel de printemps de la SSMIG. Vous pouvez donc facilement rechercher les sessions intéressantes que vous avez manquées ou qui sont particulièrement pertinentes pour votre quotidien!

Plus d'informations sur [www.ssmig.ch/cp21](http://www.ssmig.ch/cp21)



Responsabilité  
rédactionnelle:  
Claudia Schade, SSMIG

Correspondance:  
Claudia Schade  
Responsable communica-  
tion et secrétaire générale  
adjoite Société Suisse de  
Médecine Interne Générale  
(SSMIG)  
Monbijoustrasse 43  
Postfach  
CH-3001 Berne  
[claudia.schade\[at\]sgaim.ch](mailto:claudia.schade[at]sgaim.ch)