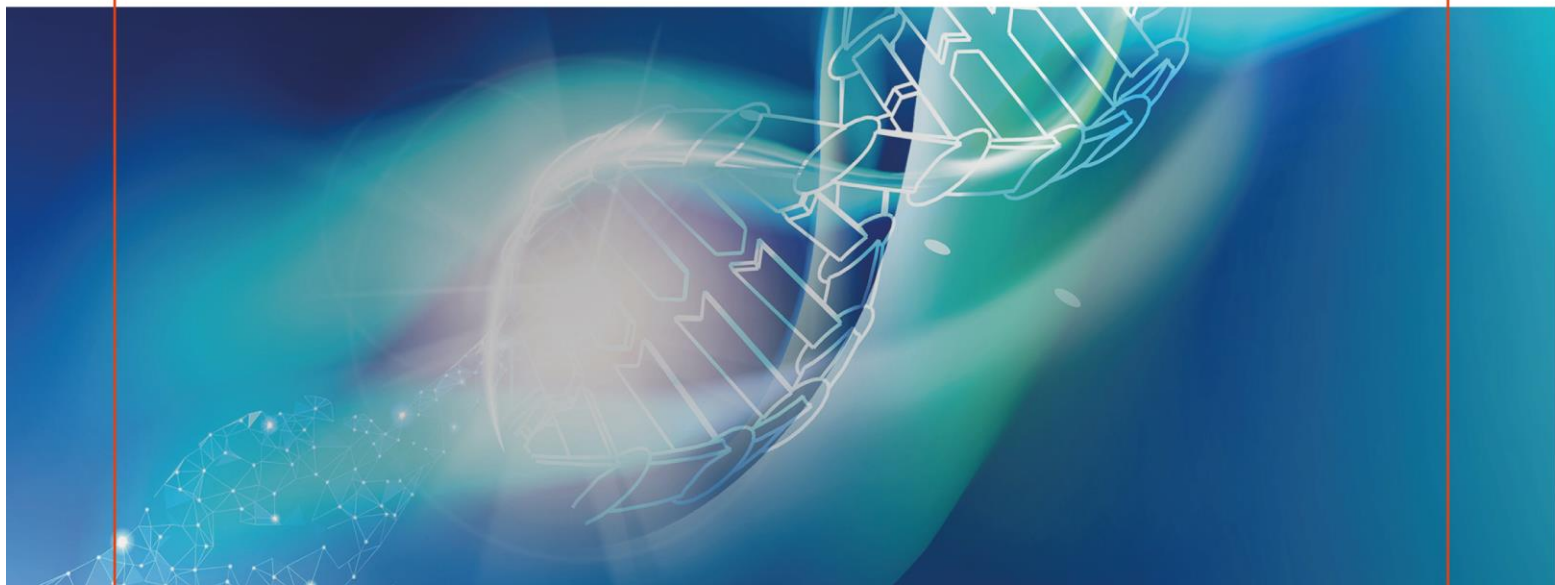


FRANCE MÉDECINE  
GÉNOMIQUE 2025

aviesan

# Notice d'information pour les examens de génétique constitutionnelle



Au cours d'une consultation, et en fonction de votre histoire familiale, médicale et de vos antécédents, votre médecin a prescrit le séquençage de votre génome.

Cette notice d'information a pour objet de vous expliquer la nature de cet examen génétique ainsi que ses conséquences possibles pour vous et, dans certaines situations, votre famille, en apportant une réponse aux questions suivantes :

1	Qu'est-ce qu'un examen génétique ? .....	1
2	Qu'est-ce que l'ADN, un gène, un chromosome et un génome ?.....	1
3	Qu'est-ce qu'une maladie génétique ? .....	2
4	Comment survient une maladie génétique ? .....	3
5	Qu'est-ce que le séquençage du génome ?.....	5
6	Quels sont les résultats possibles de l'examen génétique ? .....	5
7	Devez-vous informer votre famille et comment ? .....	6
8	Êtes-vous obligé d'effectuer cet examen ?.....	7
9	Quelles sont les possibles utilisations ultérieures des prélèvements et des données issues de cet examen ? .....	7

Cette notice complète les explications fournies par votre médecin ou conseiller en génétique qui reste votre interlocuteur privilégié pour poser toutes les questions qui vous aideront à prendre votre décision. Si vous souhaitez bénéficier de cet examen, le médecin vous fera alors signer un formulaire de consentement.

Vous pouvez également consulter le site [www.genetique-medicale.fr](http://www.genetique-medicale.fr), conçu par l'Agence de la biomédecine, pour des informations très complètes sur le sujet.

## 1 Qu'est-ce qu'un examen génétique ?

*Un examen génétique est un examen de biologie médicale. Son objectif est d'établir le diagnostic d'une maladie génétique, trouble ou handicap, ou de savoir, dans un contexte particulier, si une personne à risque peut transmettre cette maladie à ses enfants.*

L'examen génétique qui vous est proposé et qui fait l'objet de cette notice d'information consiste à séquencer (c'est-à-dire décoder) l'ADN - acide désoxyribonucléique - qui se trouve dans vos cellules.

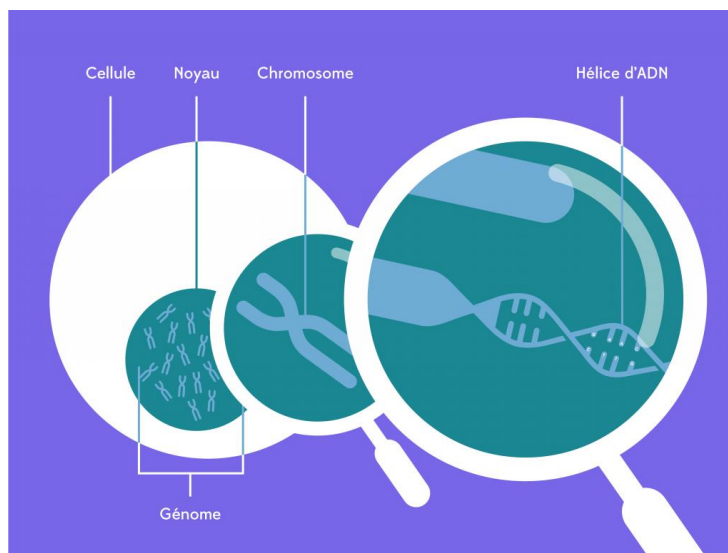
Le plus souvent l'analyse est réalisée à partir d'une prise de sang. C'est votre prélèvement. Certaines situations particulières nécessitent un autre type de prélèvement comme par exemple de salive, de cellules de la peau ou de cellules musculaire.

## 2 Qu'est-ce que l'ADN, un gène, un chromosome et un génome ?

Le corps humain est composé de milliards de cellules, imbriquées les unes avec les autres et ayant chacune une fonction précise. Chaque cellule de votre corps contient de l'ADN, rangé sous forme de chromosomes. Tout le matériel génétique d'un individu constitue son génome, l'ensemble de son ADN. Le génome est totalement spécifique à chaque individu : personne dans le monde n'a un génome identique au vôtre (sauf si vous avez un frère ou une sœur jumeau véritable).

L'ADN est composé d'une succession de 4 briques élémentaires, symbolisées par les lettres : A, T, G et C (A pour Adénine, C pour cytosine, T pour thymine et G pour guanine). La séquence d'ADN, ou séquence génétique, forme « le plan détaillé » contenant toutes les informations nécessaires au développement et au fonctionnement du corps.

Le génome est organisé en blocs d'informations appelés des gènes. Ceux-ci correspondent à une information génétique particulière qui aboutit à la production dans la cellule d'un composant nécessaire à son fonctionnement : une protéine. On dénombre environ 23 000 gènes codant des protéines.



Chaque protéine a une fonction différente. Par exemple, l'hémoglobine est la protéine qui sert à transporter l'oxygène dans le sang. D'autres protéines encore interviennent pour définir la couleur des yeux.

### 3 Qu'est-ce qu'une maladie génétique ?

Une maladie génétique est une maladie dans laquelle les gènes jouent un rôle majeur. Elle est provoquée par un ou plusieurs variants de l'ADN.

Il y a 0,1% de différences entre votre génome et celui d'une personne qui n'est pas de votre famille. Ces différences sont appelées variants. Ces variants, ainsi que l'interaction de la personne avec son environnement de vie (alimentation, tabac, sport...), sont responsables du caractère unique de chaque être humain. Les variants peuvent être fréquents ou rares, allant du changement d'une seule lettre de l'ADN jusqu'à l'ajout ou la suppression d'un chromosome.

La plupart des variants génétiques dans le génome n'aboutit pas à une maladie ; certains peuvent passer totalement inaperçus ou ne s'exprimer qu'en fonction de l'environnement de vie. La présence d'un tel variant peut être associée à un risque plus élevé de développer une maladie.

*Plus rarement, certains variants génétiques peuvent perturber la fabrication des protéines. Ces variants génétiques sont dits pathogènes.*

Le « plan de construction » de la protéine est en quelque sorte faussé, avec pour conséquence l'absence ou l'excès de production de cette protéine ou une fabrication anormale. La protéine ne peut donc plus jouer correctement son rôle, ce qui peut provoquer une maladie génétique.

Le caractère généralement rare des variants pathogènes explique pourquoi la plupart des maladies génétiques sont rares. Le grand nombre de gènes dans le génome (23 000) explique pourquoi le nombre de maladies est important (actuellement plus de 6 000 maladies rares d'origine génétique).

La maladie peut se déclarer à des âges différents.

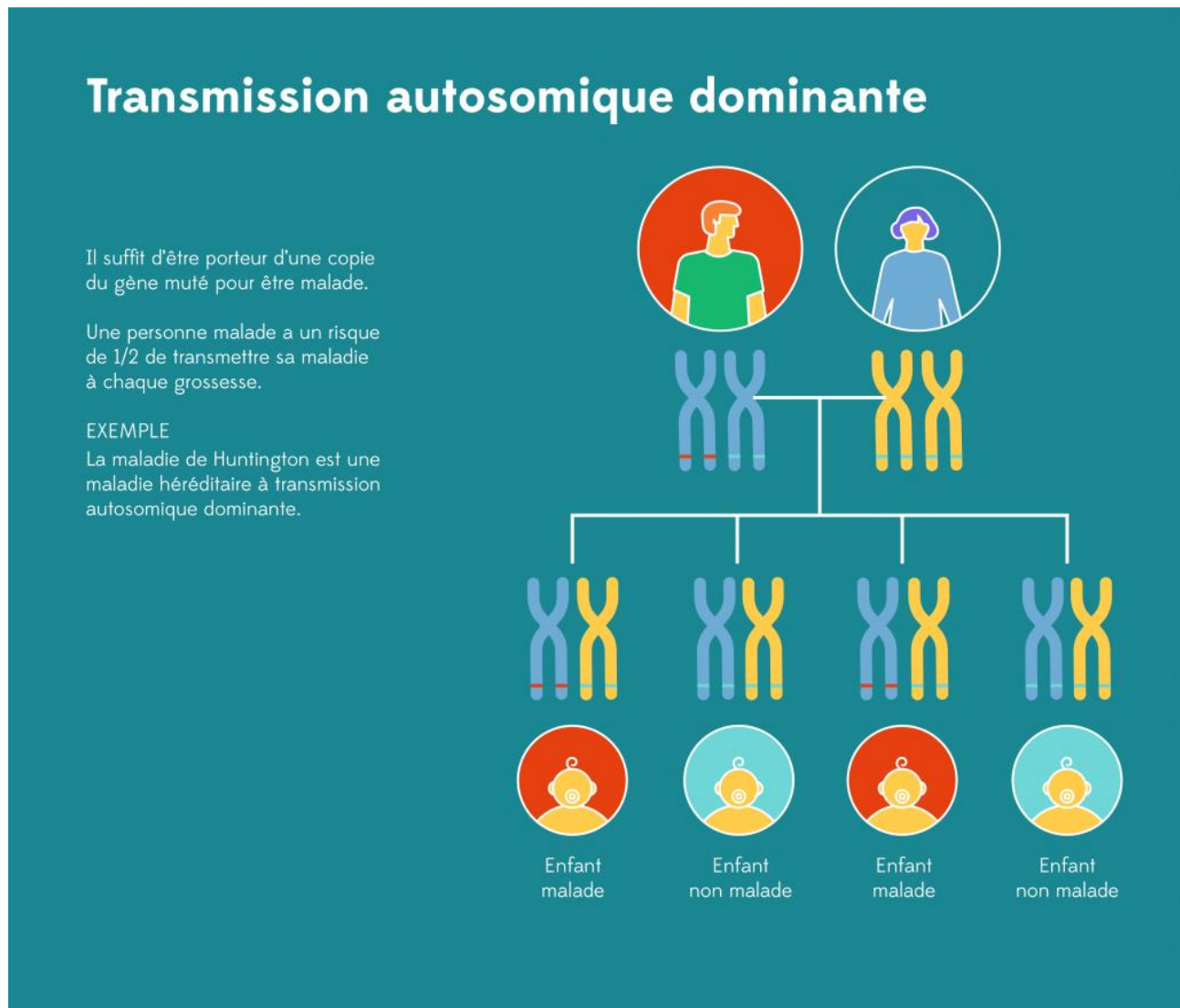
## 4 Comment survient une maladie génétique ?

La grande majorité des gènes sont présents chez un individu en 2 copies, appelées allèles, le plus souvent différentes : un allèle issu de l'ovule de la mère et un allèle issu du spermatozoïde du père. Un variant génétique pathogène peut être transmis d'une génération à une autre et/ou être présent chez plusieurs membres d'une même famille. Les maladies concernées sont qualifiées de maladies héréditaires.

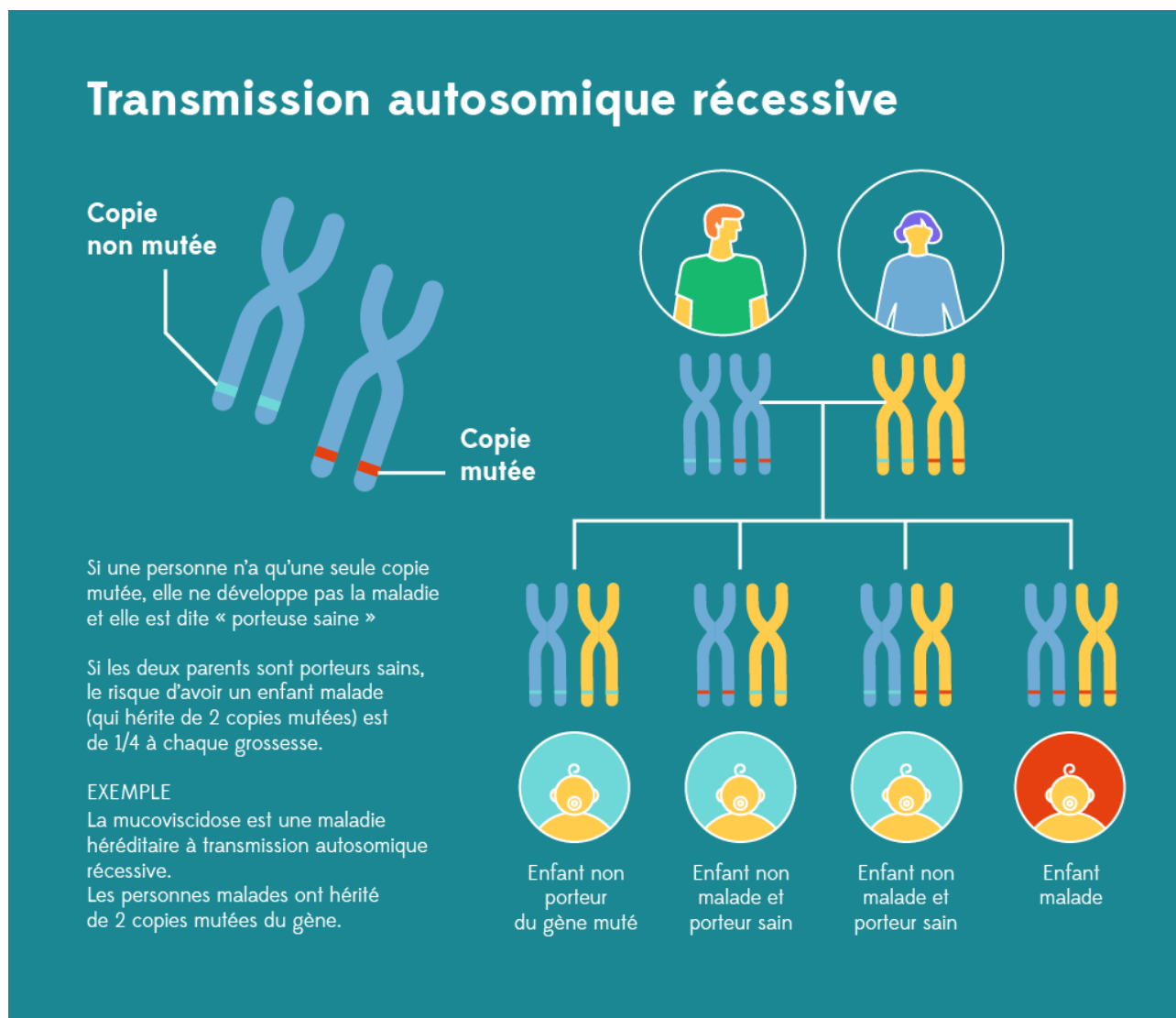
En fonction du mécanisme génétique, la maladie ne se transmet pas selon le même mode.

Il existe plusieurs modes de transmission :

- Pour certaines maladies, une copie (allèle) du gène pathogène héritée d'un des parents suffit pour que la maladie se développe. On parle dans ce cas de transmission dominante autosomique.



- Pour d'autres maladies, une copie (allèle) du gène pathogène doit être héritée de chacun des parents pour que la maladie se développe. On parle dans ce cas de transmission récessive autosomique. Seuls les enfants porteurs des 2 copies du gène présentant le variant sont malades.



Le variant génétique qui provoquera la maladie peut survenir de façon accidentelle lors de la fabrication des gamètes (spermatozoïde, ovocyte), ou bien très tôt après la fécondation, on parle de variant de novo. Dans ce cas, la personne issue de ces gamètes ou de cette fécondation peut porter ce variant génétique dans toutes ses cellules (y compris dans ses cellules reproductrices) et la maladie pourra concerner ses éventuels descendants.

Pour d'autres maladies, le variant est situé sur le chromosome X. Les femmes possèdent deux chromosomes X tandis que les hommes possèdent un chromosome X et un chromosome Y. On parle dans ce cas de transmission liée à l'X.

**Votre médecin ou conseiller en génétique vous expliquera le mode de transmission qui vous concerne. Dans tous les cas, il est possible que le variant génétique pathogène soit transmis à vos enfants. Vous pourrez en discuter avec votre médecin.**

## 5 Qu'est-ce que le séquençage du génome ?

L'examen génétique qui vous est proposé consiste à lire votre ADN : on parle de séquençage. L'objectif est de repérer les variants génétiques qui pourraient expliquer votre maladie, trouble ou handicap.

Bien que la lecture d'un génome complet soit aujourd'hui possible, son interprétation reste difficile et limitée aux connaissances actuelles. Les grandes quantités de données produites par ces nouvelles technologies sont analysées grâce à des outils informatiques puissants, combinés à l'expertise de spécialistes. Étant donné le grand nombre de variants de chaque individu, le défi dans le cas d'une maladie génétique consiste à identifier ceux qui sont en cause de cette maladie, trouble ou handicap. Cela revient à chercher une aiguille dans une botte de foin. Afin de faciliter cette interprétation, il est souvent nécessaire d'étudier l'ADN des parents, et plus rarement celui d'autres membres de la famille.

## 6 Quels sont les résultats possibles de l'examen génétique ?

Vous pouvez choisir de connaître ou non vos résultats. Vous pouvez faire ce choix lors de la signature du consentement.

Il existe trois types de résultats possibles après un examen de génétique :

1

On identifie un ou plusieurs variants génétiques pathogènes, qui pourraient expliquer votre maladie, trouble ou handicap.

2

On identifie un ou plusieurs variants génétiques mais l'impact de ceux-ci sur votre santé n'est pas établi de façon certaine. Dans ce cas, il peut s'avérer utile de compléter votre analyse par d'autres examens de génétique, voire de les poursuivre chez d'autres membres de votre famille – ce qui implique leur accord.

3

Aucun variant pouvant expliquer votre maladie, trouble ou handicap, n'est décelé à ce jour.

Dans cette situation, si vous êtes d'accord, les données générées par l'examen seront conservées et pourront être réutilisées dans le cadre de la même démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances. Auquel cas, votre médecin généticien vous en informera.

Dans tous les cas, le résultat vous sera communiqué par votre médecin. Votre médecin ou conseiller en génétique vous expliquera et commentera les résultats pour vous guider dans la suite de votre démarche médicale.



## 7 Devez-vous informer votre famille et comment ?

*Si l'on découvre que vous êtes porteur d'un variant génétique, d'autres membres de votre famille sont susceptibles de l'être également.*

En effet, le patrimoine génétique d'une personne est en partie partagé par différents membres de sa famille (parents, frère, sœur, cousin, cousine, oncle, tante...).

*Si les conséquences de ce variant génétique peuvent être graves et peuvent conduire à un suivi médical particulier, la loi impose d'informer les membres de votre famille concernés, aussi appelés « la parentèle ».*

Ils pourront alors rencontrer en consultation un médecin généticien qui les conseillera sur l'utilité ou non d'effectuer un examen génétique. Le résultat de l'examen conduira à adapter, au besoin, le suivi médical de cette personne.

**C'est le rôle du médecin prescripteur ou du conseiller en génétique de définir qui, dans la famille, présente ou non un risque d'être porteur d'un variant génétique familial. Ce risque est évalué en tenant compte du variant génétique et du degré de parenté.**

Vous pourrez informer directement les membres concernés de votre famille. Si vous ne souhaitez pas le faire, vous pouvez demander au médecin de les informer pour vous.

*Ce choix est fait lors de la signature du formulaire de consentement.*

Si vous choisissez de les informer vous-même, votre médecin ou votre conseiller en génétique peut vous aider, par exemple à l'aide d'un document expliquant la maladie, le trouble ou le handicap et son mode d'hérédité. Si vous en ressentez le besoin, un psychologue pourra aussi vous accompagner dans cette démarche. Enfin, les coordonnées d'associations de patients peuvent vous être utiles pour échanger et bénéficier de leur expérience. Votre médecin pourra vous orienter.

**Si vous demandez à votre médecin d'informer les membres de votre famille, il leur enverra une lettre qui ne mentionnera ni votre identité, ni le diagnostic de la maladie, trouble ou handicap. Elle recommandera de prendre rendez-vous pour une consultation de génétique.**

Cette solution, qui permet d'aider certaines familles, n'est toutefois pas la plus appropriée : la communication familiale est à favoriser.

*Si vous refusez que l'information soit transmise par vous-même ou par votre médecin, votre responsabilité civile pourrait être engagée.*

En effet, les membres de votre famille concernés pourraient demander réparation en justice pour ne pas avoir reçu les soins nécessaires.

Il est par ailleurs prévu que :

- Vous puissiez demander à ne pas connaître les résultats de votre propre examen et déléguer au médecin la transmission des informations aux autres membres de la famille (ce choix peut être fait lors de la signature du formulaire de consentement).
- Vous puissiez demander à ce que ces informations soient transmises anonymement.
- Si vous avez fait un don de spermatozoïdes ou d'ovules pour des couples stériles, vous pouvez autoriser le médecin à informer le responsable du centre d'Assistance médicale à la procréation, afin de faire le nécessaire pour les enfants qui seraient nés de ce don.



## 8 Êtes-vous obligé d'effectuer cet examen ?

Vous êtes libre d'accepter ou de refuser cet examen génétique. Si vous l'acceptez, nous vous demanderons de compléter et de signer le formulaire de consentement.

## 9 Quelles sont les possibles utilisations ultérieures des prélèvements et des données issues de cet examen ?

### Prélèvements

Grâce à l'évolution des techniques de séquençage, la quantité de matériel biologique (nombre de cellules) nécessaire à la réalisation de l'examen est de plus en plus minime. Il se peut donc qu'une partie du prélèvement soit encore disponible et puisse être réutilisée à des fins de recherche.

*Vous pouvez, à travers le formulaire de consentement, accepter ou refuser cette conservation et réutilisation.*

Si vous acceptez, la loi prévoit que ce prélèvement puisse être réutilisé :

- Soit dans le cadre de la même démarche de soin (utilisation d'une autre technique, confirmation des résultats) : aucun nouveau consentement ne vous sera demandé.

Soit dans le cadre de projets ou programmes de recherche. Ces recherches peuvent concerner directement la maladie pour laquelle vous êtes venu consulter, une autre maladie d'origine génétique ou une autre recherche. Vous avez toujours la possibilité de vous opposer à l'utilisation de vos prélèvements à ces fins de recherche, sans avoir besoin de vous justifier et sans que cette décision n'emporte de conséquence sur votre prise en charge médicale. Vous pouvez exercer votre droit auprès de votre médecin référent/généticien. Un formulaire d'opposition est également disponible sur le site du PFMG2025 (<https://pfm2025.aviesan.fr/protection-des-donnees-et-exercice-vos-droits/>).

Vous pouvez consulter les informations concernant les projets de recherche menés à partir de prélèvements sur le site du PFMG2025 :

<https://pfm2025.aviesan.fr/projets-de-recherche/>

### Données

De même, les données issues de l'examen génétique (la séquence de votre génome) sont des données à caractère personnel sensibles pour lesquelles une législation particulière s'applique :

- Dans le cas où l'analyse de votre séquence ne livre pas d'informations sur votre maladie, trouble ou handicap, les données seront conservées et pourront être réanalysées au fur et à mesure de la découverte d'autres informations concernant des gènes potentiellement impliqués dans la maladie, le trouble ou le handicap.

*Aucun nouveau consentement ne vous sera demandé.*

- Comme pour les prélèvements, les données issues du séquençage peuvent être réutilisées par la communauté des chercheurs pour permettre de faire avancer les connaissances au travers de protocoles de recherche, en particulier sur la génétique.

*Aucun nouveau consentement ne vous sera demandé.*

Pour que les données issues du séquençage puissent être réutilisées à des fins de recherche par la communauté des chercheurs, il a été décidé de créer un entrepôt de données de santé français dénommé « Collecteur Analyseur de Données » (« CAD ») rassemblant à un niveau national l'ensemble des données génomiques et des données cliniques associées résultant des séquençages produits dans le cadre du PFMG2025.

Dans la mesure où le CAD a vocation à mettre les données qu'il contient à la disposition des chercheurs pour les besoins de leurs projets de recherche, vos données issues de l'examen génétique et les données cliniques associées ne seront transférées au sein du CAD, dans le cadre de la recherche uniquement, que si vous avez préalablement consenti à la réutilisation de vos données à des fins de recherche.

Votre choix est libre et le présent document est destiné à vous permettre de prendre votre décision en toute connaissance de cause. Quelle que soit votre décision, elle sera sans conséquence sur votre prise en charge médicale.

Si vous avez des difficultés pour comprendre les informations qui vont être transmises et/ou si vous avez des questions, n'hésitez pas à interroger votre médecin ; les équipes médicales sont là pour y répondre.

La mise en œuvre du CAD est un traitement de données personnelles dont le responsable de traitement est le Groupement d'intérêt public « Collecteur Analyseur de Données » (« GIP CAD ») dont les ministères de la santé et de la recherche, représentant l'Etat, sont membres. Le traitement est fondé sur la base légale de l'exercice d'une mission d'intérêt public confiée au GIP-CAD par les autorités publiques et est réalisé dans le respect de la réglementation applicable et en particulier du RGPD et de la loi Informatique et Libertés du 6 janvier 1978.

En tant que responsable de traitement, le GIP-CAD s'assure de la mise en œuvre des mesures techniques et organisationnelles appropriées et adaptées garantissant la sécurité, l'intégrité et la confidentialité de vos données dans le respect de la réglementation applicable, et empêchant qu'elles soient déformées, endommagées ou que des personnes non autorisées y aient accès. Vos données seront conservées au sein du CAD

pendant une durée de 20 ans maximum à compter de leur collecte dans le cadre de votre prise en charge médicale. Vos données seront préalablement pseudonymisées avant d'être transférées dans le CAD, c'est à dire que vos données ne permettront plus de vous identifier directement. Votre nom ne sera ainsi jamais divulgué aux chercheurs dans le strict respect du secret médical qui s'applique à toutes vos données. Dans l'hypothèse où les chercheurs font une découverte relative à votre santé grâce à l'analyse de vos données, ils en informeront le médecin prescripteur qui vous contactera pour vous en informer sauf opposition de votre part. Vous pouvez donc à tout moment faire part à votre médecin prescripteur de votre souhait de ne pas être recontacté en cas de découverte par les chercheurs.

Comme expliqué ci-dessus, vos données pourront être mises à la disposition d'équipes de recherche, privées ou publiques, nationales ou internationales pour les besoins de projets de recherche préalablement autorisés et selon des garanties préalablement définies et contractuellement prévues. A cet égard, le CAD dispose d'une gouvernance propre qui s'assure que les données personnelles sont mises à disposition des chercheurs et traitées, dans le respect des principes d'accès aux données fixés dans le cadre du PFMG 2025 et de la réglementation applicable. Chaque projet de recherche est ainsi soumis à l'examen d'un comité scientifique et éthique qui évalue le projet selon des principes éthiques, juridiques et scientifiques dont il est le garant. Seuls les projets de recherche ayant reçu l'avis favorable de ce comité et les autorisations réglementaires requises pourront bénéficier des données du CAD.

Vos données seront mises à disposition des chercheurs dans un environnement informatique sécurisé du CAD. Le CAD est hébergé sur des serveurs situés en France par un hébergeur de données de santé certifié conformément aux dispositions du Code de la santé publique. L'hébergeur agit en tant que sous-traitant du GIP-CAD aux seules fins d'exécution des prestations d'hébergement et de gestion technique du CAD dans le strict cadre des instructions et sous le contrôle du GIP-CAD. Il ne dispose d'aucun droit d'accès et d'utilisation de vos données à des fins autres que celles précitées.

Vos données ne feront l'objet d'aucun transfert en dehors de l'entrepôt de données CAD. Seuls les résultats des projets de recherche, ne contenant aucune donnée personnelle, peuvent être exportés du CAD par les chercheurs. Vos données ne feront donc l'objet d'aucun transfert en dehors de l'Union européenne. Vous trouverez l'ensemble des informations spécifiques à ces projets de

recherche sur le site internet du Plan France Médecine Génomique 2025 (<https://pfm2025.aviesan.fr/projets-de-recherche/>). Vous pourrez notamment être informé du type de données utilisées, de l'identité du responsable de traitement et de la finalité du traitement de vos données.

## ➔ Rappel de vos droits

- **Droit d'accès aux données personnelles** vous concernant contenues dans le CAD, ainsi qu'aux informations relatives à leur traitement.
- **Droit de rectification des données personnelles** vous concernant, incomplètes, inexactes ou équivoques.
- **Droit à l'effacement des données** : vous avez le droit à ce que vos données qui ne seraient plus nécessaires au regard de la finalité de traitement soient effacées, par exemple si l'entrepôt de données CAD venait à disparaître, ou lorsque vous vous opposez au traitement de vos données au sein du CAD, à l'exception de leur archivage pour la constatation, l'exercice ou la défense d'un droit en justice.
- **Droit à la limitation du traitement des données** : vous avez le droit de demander de geler temporairement l'utilisation de certaines de vos données.
- **Droit d'opposition** : vous pouvez, sans avoir à vous justifier, changer d'avis et/ou décider de vous opposer à ce que vos données personnelles soient traitées dans le cadre du CAD. Dans ce cas, vos données ne pourront plus être mises à la disposition de la communauté des chercheurs quand bien même vous y aviez initialement consenti. Exercer votre droit d'opposition revient à retirer votre consentement à la réutilisation de vos données à des fins de recherche. Pour chaque projet de recherche utilisant vos données personnelles issues du CAD, vous avez également la possibilité de vous opposer à leur traitement auprès du CAD.
- **Droit de définir des directives relatives à la conservation, à l'effacement et à la communication de vos données à caractère personnel après votre décès**. Ces directives doivent être enregistrées auprès d'un tiers de confiance numérique certifié par la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL).

Vous pouvez exercer vos droits à tout moment en justifiant de votre identité et en précisant l'objet de la demande auprès de votre médecin référent/généticien, ou en envoyant une demande au Délégué à la Protection des Données (DPO) du CAD ([dpo-cad@aviesan.fr](mailto:dpo-cad@aviesan.fr)), ou en écrivant à : «Fresk, Collecteur Analyseur de Données (CAD), DPO, 10 rue Eliane Jeannin-Garreau, 75015 Paris", ou en vous rendant sur le site internet du PFM2025 (<https://pfm2025.aviesan.fr>).

Vous pouvez adresser une réclamation à la CNIL si vous considérez que le traitement des données effectué par le CAD constitue une violation de vos données personnelles, en vous rendant sur son site internet (<https://www.cnil.fr>), ou en écrivant par

courrier postal à l'adresse suivante : « Commission nationale de l'informatique et des libertés, Service des plaintes, 3 Place de Fontenoy, TSA80715, 75334 PARIS CEDEX 07 ».

L'ensemble des informations sur le CAD et les projets de recherches qui peuvent réutiliser vos données ainsi que sur vos droits sont consultables à tout moment sur le site internet du PFM2025 (<https://pfm2025.aviesan.fr>).

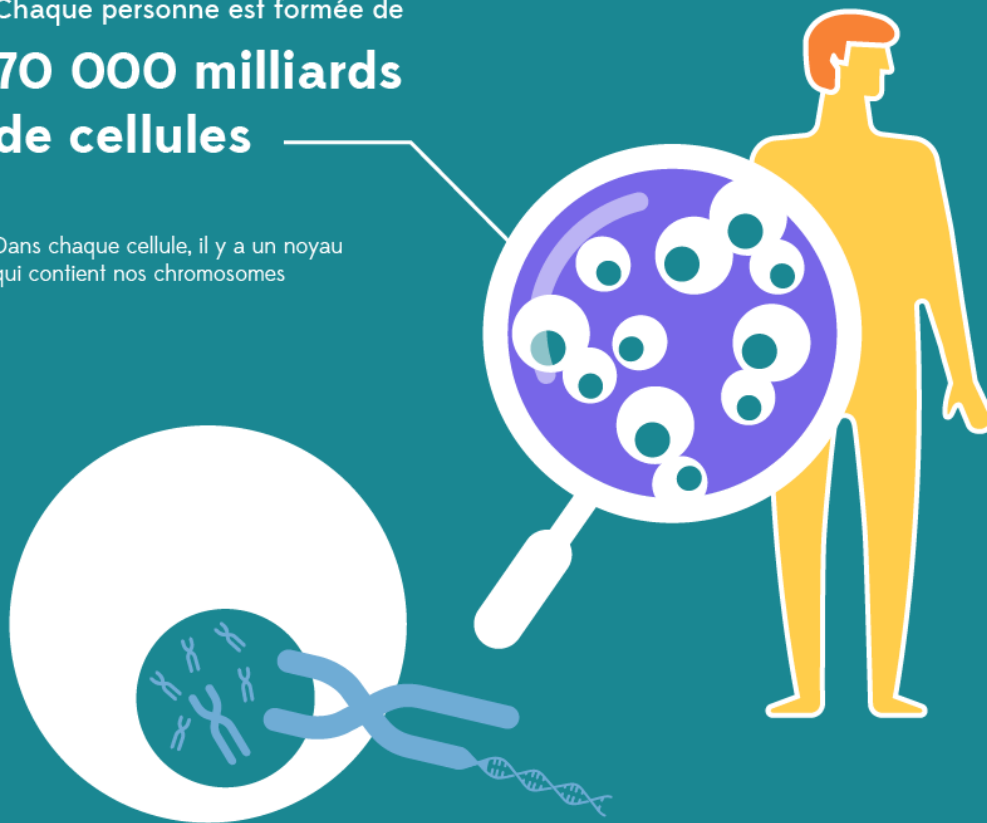
Vous êtes également informé que les résultats des examens génétiques vous concernant et réalisés dans le cadre de votre prise en charge médicale seront, sauf opposition de votre part auprès du médecin référent, destinés à alimenter la Banque Nationale de Données des Maladies Rares (BNDMR) dans le respect de la sécurité et de la confidentialité. Cette base de données a comme responsable de traitement l'AP-HP « sis 55 Boulevard Diderot, CS 22305, 75610 Paris CEDEX 12 ». Cette base de données de santé sert à réaliser des indicateurs (ou descripteurs) nécessaires au suivi de l'efficacité des mesures du Plan National Maladies Rares, ainsi que des études, pouvant

générer de nouvelles connaissances sur les maladies rares, la prise en charge thérapeutique, les pratiques professionnelles ou la faisabilité d'essais cliniques.

**Vous pouvez vous opposer spécifiquement à l'usage de vos données à des fins de recherche dans cette base en vous adressant au médecin qui vous a pris en charge ou en vous reportant aux formulaires d'exercice de vos droits : [www.bndmr.fr/espace-patients/mes-droits/](http://www.bndmr.fr/espace-patients/mes-droits/). Vous pouvez également retrouver les recherches réalisées ou en cours sur ces données : [www.bndmr.fr/espace-patients/transparence/](http://www.bndmr.fr/espace-patients/transparence/)**

Chaque personne est formée de  
**70 000 milliards  
de cellules**

Dans chaque cellule, il y a un noyau  
qui contient nos chromosomes



22 paires de chromosomes autosomes  
1 paire de chromosomes sexuels

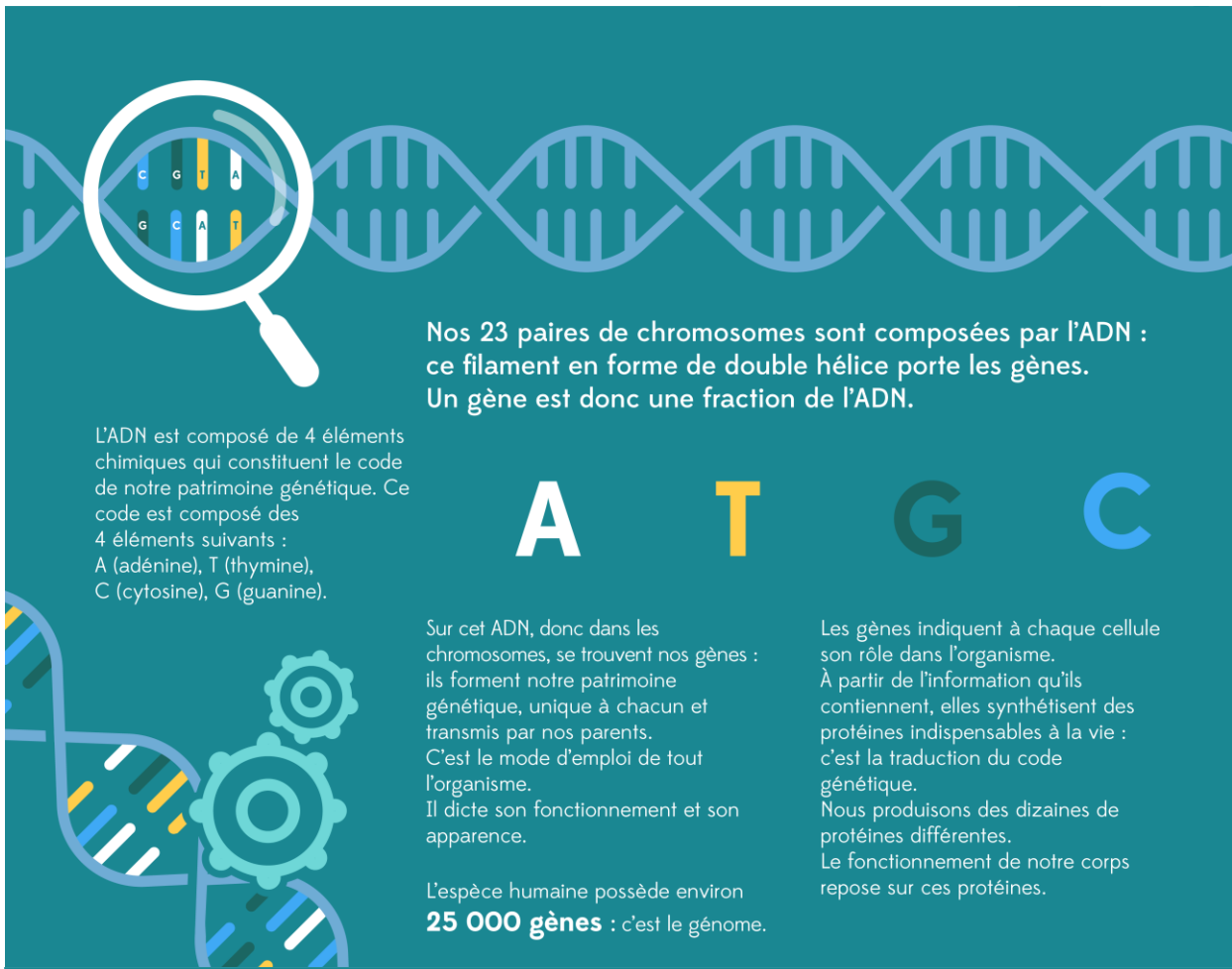


Nous avons 23 paires de chromosomes :  
22 paires dites « autosomes » (communes aux  
hommes et aux femmes) et une paire sexuelle :  
X-X pour les femmes, X-Y pour les hommes.  
Chaque paire est constituée d'un chromosome  
issu de la mère et d'un autre  
du père. Les gènes autosomes sont donc en  
deux copies.

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**      **G**      **C**

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.


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.

L'espèce humaine possède environ **25 000 gènes** : c'est le génome.

Quand un gène ou un chromosome est modifié ou supprimé : les protéines concernées sont alors mal ou pas du tout produites.


Par exemple, la myosine est une protéine qui sert à la contraction des muscles.

Quand la myosine est mal produite à cause d'un gène muté, la personne développe une maladie génétique appelée myopathie qui entraîne un dysfonctionnement des muscles.



myosine

Quand le mode d'emploi de l'organisme (chromosome ou ADN) comporte des erreurs qui provoquent une mauvaise synthèse des protéines et donc des dysfonctionnements, c'est une **maladie génétique héréditaire**.





FRANCE MÉDECINE  
GÉNOMIQUE 2025



Alliance nationale pour les sciences de la vie et de la santé

8 rue de la Croix Jarry - 75013 Paris  
[www.pfm2025.aviesan.fr](http://www.pfm2025.aviesan.fr)