

Le génome, une « donnée personnelle » d'un nouveau genre : nouvelles questions posées par la généralisation du séquençage de l'ADN

Hervé Seitz

IGH (unité mixte n°9002, CNRS et université de Montpellier)

28 novembre 2019

Diaporama disponible sur
<http://www.igh.cnrs.fr/equip/Seitz/Sequencage.pdf>

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la génétique

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la génétique

Chaque être vivant contient une information qui lui permet de se construire et de se préserver (à peu près) à l'identique.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la génétique

Chaque être vivant contient une information qui lui permet de se construire et de se préserver (à peu près) à l'identique.

L'information génétique permet de fabriquer un être vivant, à partir de matière prélevée dans l'environnement.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la génétique

Chaque être vivant contient une information qui lui permet de se construire et de se préserver (à peu près) à l'identique.

L'information génétique permet de fabriquer un être vivant, à partir de matière prélevée dans l'environnement.

Elle est transmise à la descendance.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la génétique

Chaque être vivant contient une information qui lui permet de se construire et de se préserver (à peu près) à l'identique.

L'information génétique permet de fabriquer un être vivant, à partir de matière prélevée dans l'environnement.

Elle est transmise à la descendance.

Matériellement : l'information génétique est une succession de groupements d'atomes le long de la molécule d'ADN, dans les chromosomes.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

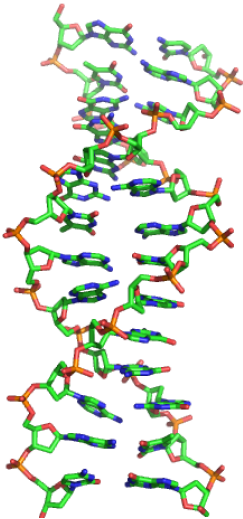
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la génétique



Le génome, une donnée personnelle

Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

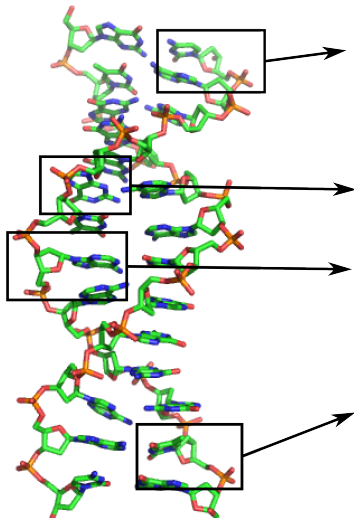
L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

Rappels : la génétique



Le génome, une donnée personnelle

Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

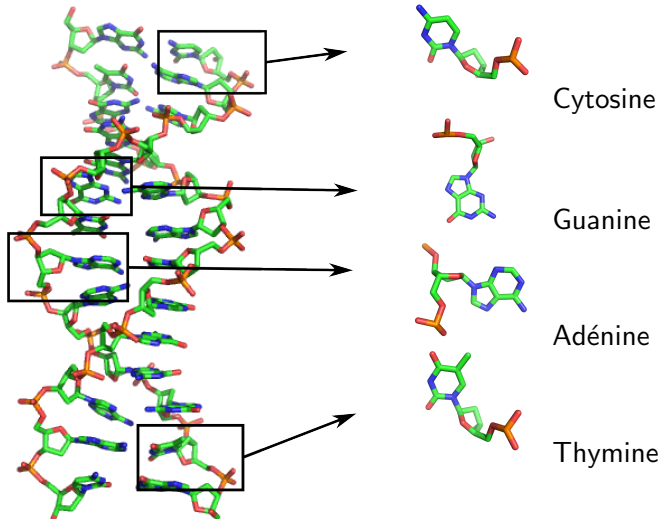
L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

Rappels : la génétique



Le génome, une donnée personnelle

Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

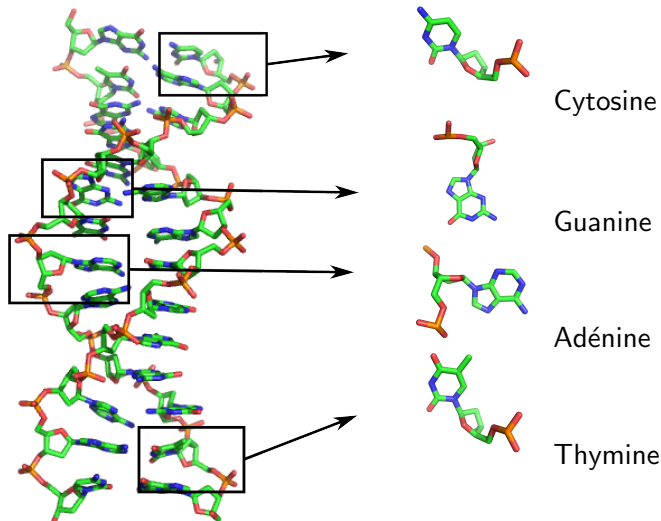
L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

Rappels : la génétique



Dans les cellules, l'ADN est couvert de protéines, ce qui forme les « chromosomes ».

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction

Il existe deux modes de reproduction :

- ▶ la reproduction asexuée ;
- ▶ la reproduction sexuée.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction

Il existe deux modes de reproduction :

- ▶ la reproduction asexuée ;
- ▶ la reproduction sexuée.

La reproduction asexuée : un « bourgeonnement » qui fabrique un individu génétiquement identique à son unique parent (bouture, division bactérienne, ...).

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

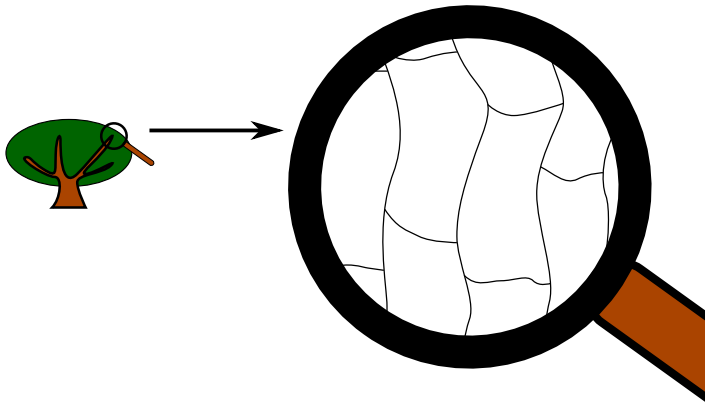
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

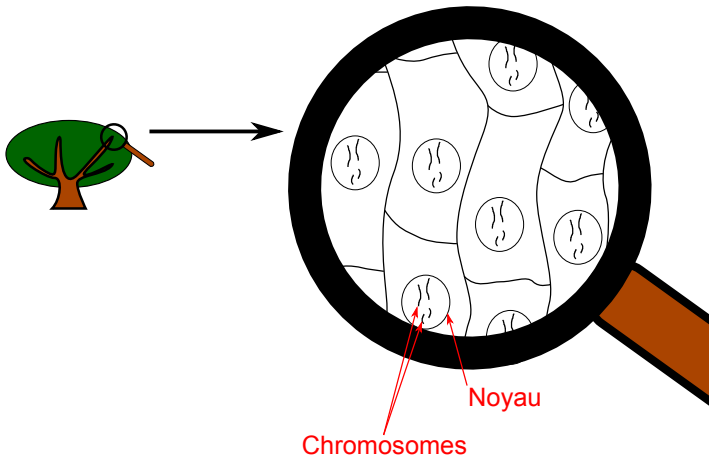
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction

Il existe deux modes de reproduction :

- ▶ la reproduction asexuée ;
- ▶ la reproduction sexuée.

La reproduction asexuée : un « bourgeonnement » qui fabrique un individu génétiquement identique à son unique parent (bouture, division bactérienne, ...).

La reproduction sexuée : implique deux individus de sexes différents (les parents), pour fabriquer un individu (l'enfant) au patrimoine génétique original.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

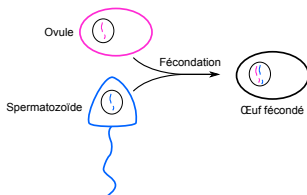
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

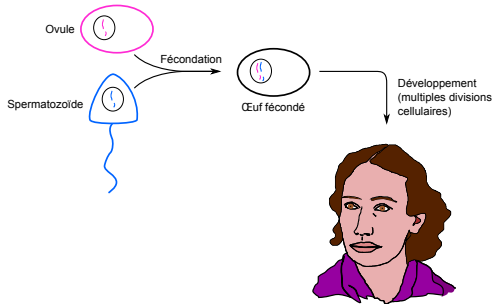
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction



Le génome, une donnée personnelle

Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

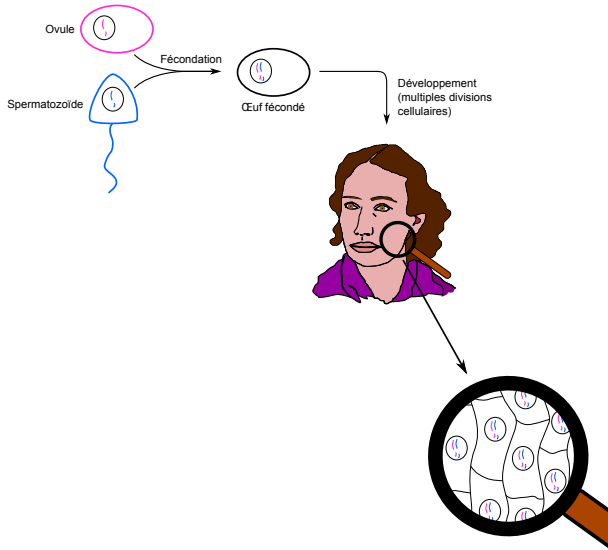
L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction



Le génome, une donnée personnelle

Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

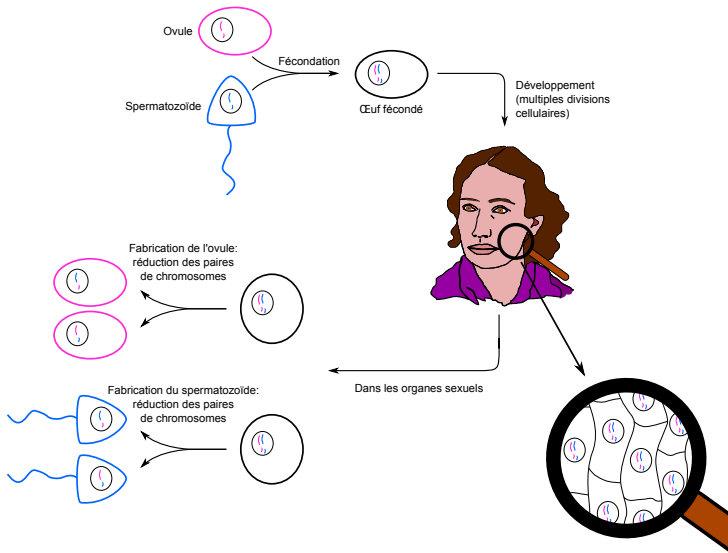
L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

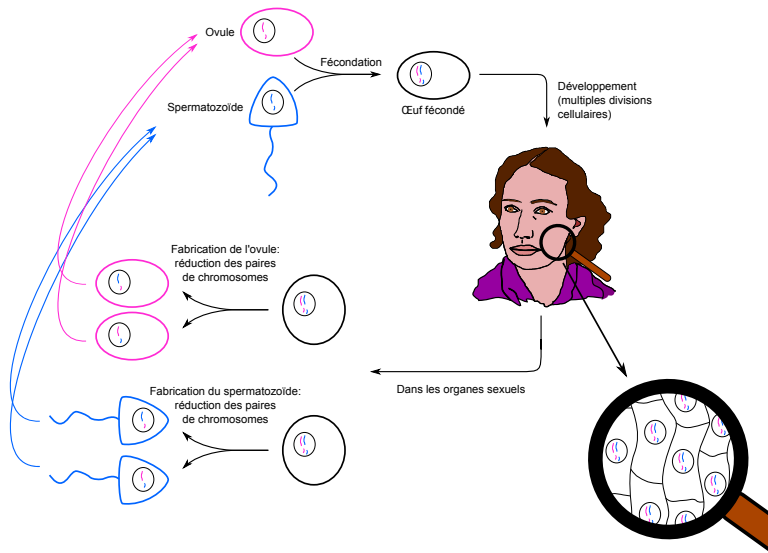
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction



Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction

- Chez les Animaux, les Plantes, les Champignons : le génome d'un individu est constitué à parts égales de chromosomes hérités de sa mère, et de chromosomes hérités de son père.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction

- ▶ Chez les Animaux, les Plantes, les Champignons : le génome d'un individu est constitué à parts égales de chromosomes hérités de sa mère, et de chromosomes hérités de son père.
- ▶ Les gènes portés par ces chromosomes, qui gouvernaient déjà certaines caractéristiques des parents, contrôlent des caractéristiques de l'enfant.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction

- ▶ Chez les Animaux, les Plantes, les Champignons : le génome d'un individu est constitué à parts égales de chromosomes hérités de sa mère, et de chromosomes hérités de son père.
- ▶ Les gènes portés par ces chromosomes, qui gouvernaient déjà certaines caractéristiques des parents, contrôlent des caractéristiques de l'enfant.
- ▶ C'est la base biologique de l'hérédité : similitude entre parents et enfants.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Rappels : la reproduction

- ▶ Chez les Animaux, les Plantes, les Champignons : le génome d'un individu est constitué à parts égales de chromosomes hérités de sa mère, et de chromosomes hérités de son père.
- ▶ Les gènes portés par ces chromosomes, qui gouvernaient déjà certaines caractéristiques des parents, contrôlent des caractéristiques de l'enfant.
- ▶ C'est la base biologique de l'hérédité : similitude entre parents et enfants.
- ▶ D'autres formes d'héritabilité : éducation, habitudes alimentaires, ...

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

L'organisation du génome

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

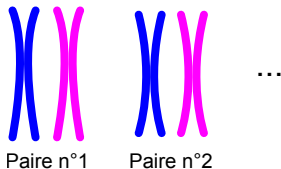
L'organisation du
génom

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

L'organisation du génome



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

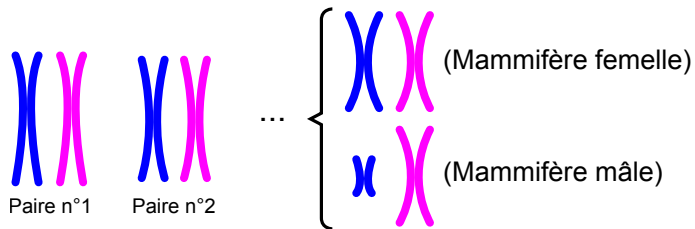
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

L'organisation du génome



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

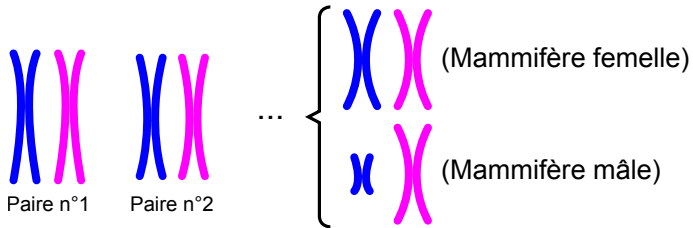
L'organisation du
génom

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

L'organisation du génome



Une Mammifère femelle transmet toujours un chromosome X.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

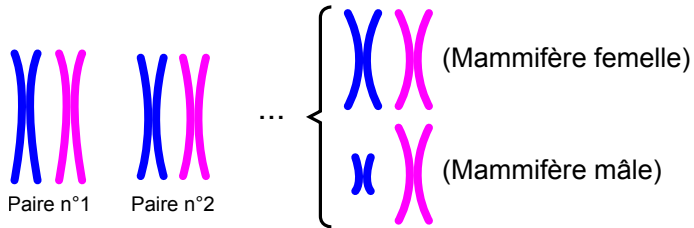
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

L'organisation du génome



Une Mammifère femelle transmet toujours un chromosome X. Un mâle transmet (avec des probabilités très voisines) un X (→ l'enfant est femelle) ou un Y (→ l'enfant est mâle).

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génom

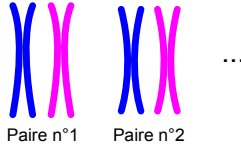
La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

La recombinaison

Génération n°N :



Le génome, une donnée personnelle

Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

L'organisation du génome

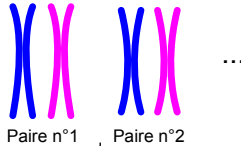
La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

La recombinaison

Génération n°N :



Génération n°N+1 :



Le génome, une donnée personnelle

Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

L'organisation du génome

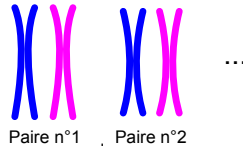
La recombinaison

La carte d'identité génétique

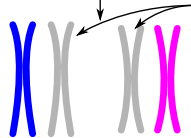
Conclusion

La recombinaison

Génération n°N :



Génération n°N+1 :



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

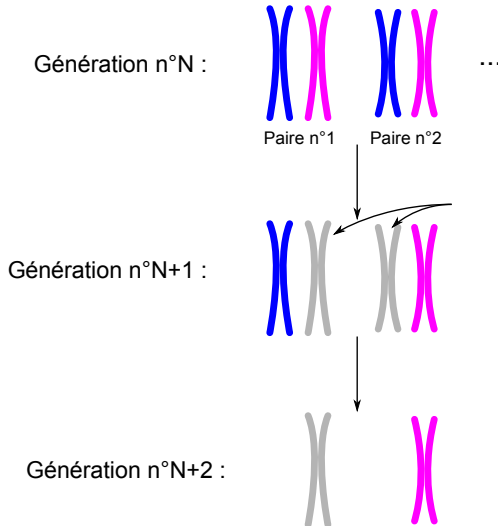
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

La recombinaison



Le génome, une donnée personnelle

Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

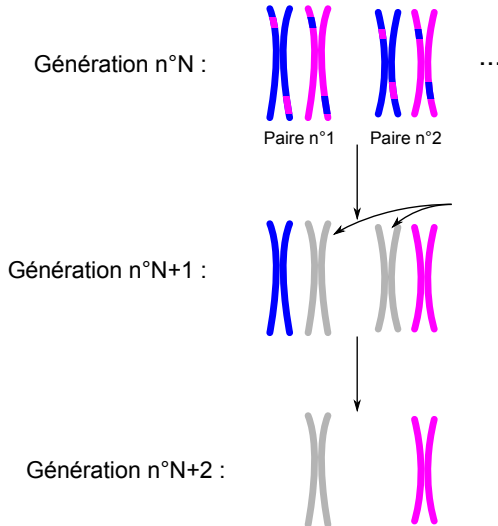
L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

La recombinaison



Le génome, une donnée personnelle

Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

La recombinaison

Le génome, une donnée personnelle

Rappels : la génétique

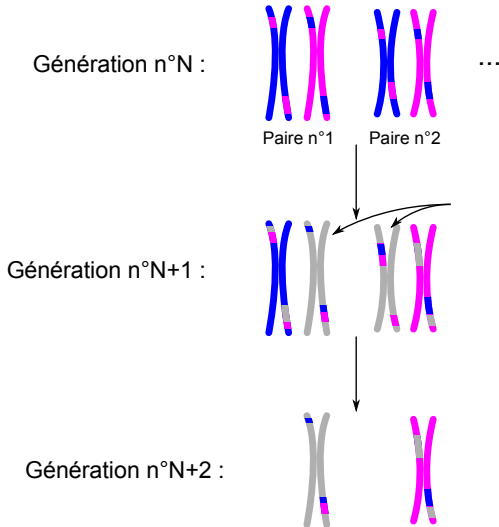
Rappels : la reproduction

L'organisation du génome

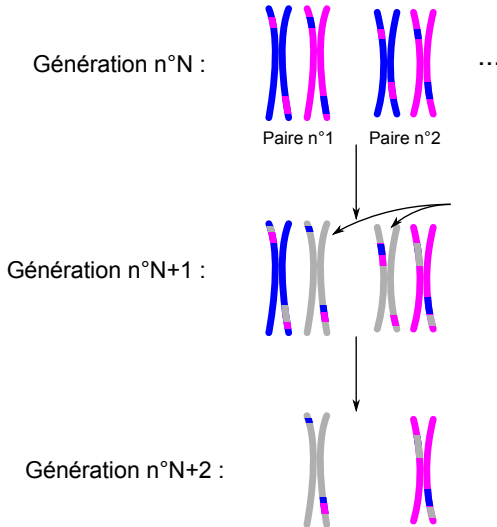
La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion



La recombinaison



→ Des chromosomes originaux à chaque génération.

Le génome, une donnée personnelle

Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

La carte d'identité génétique

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

La carte d'identité génétique

Les mutations sont rares : l'information génétique est généralement transmise très fidèlement.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

La carte d'identité génétique

Les mutations sont rares : l'information génétique est généralement transmise très fidèlement.

Mais certaines régions (séquences répétées) mutent à très haute fréquence.

⇒ rarement partagées entre individus sans lien de parenté ; certaines sont même uniques pour chaque individu humain.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

La carte d'identité génétique

Les mutations sont rares : l'information génétique est généralement transmise très fidèlement.

Mais certaines régions (séquences répétées) mutent à très haute fréquence.

⇒ rarement partagées entre individus sans lien de parenté ; certaines sont même uniques pour chaque individu humain.

Applications :

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

La carte d'identité génétique

Les mutations sont rares : l'information génétique est généralement transmise très fidèlement.

Mais certaines régions (séquences répétées) mutent à très haute fréquence.

⇒ rarement partagées entre individus sans lien de parenté ; certaines sont même uniques pour chaque individu humain.

Applications :

- ▶ une « empreinte digitale génétique », qui identifie la personne (comparaison d'un échantillon avec une base de données) ;

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

La carte d'identité génétique

Les mutations sont rares : l'information génétique est généralement transmise très fidèlement.

Mais certaines régions (séquences répétées) mutent à très haute fréquence.

⇒ rarement partagées entre individus sans lien de parenté ; certaines sont même uniques pour chaque individu humain.

Applications :

- ▶ une « empreinte digitale génétique », qui identifie la personne (comparaison d'un échantillon avec une base de données) ;
- ▶ tests de parentalité.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

La carte d'identité génétique

Les mutations sont rares : l'information génétique est généralement transmise très fidèlement.

Mais certaines régions (séquences répétées) mutent à très haute fréquence.

⇒ rarement partagées entre individus sans lien de parenté ; certaines sont même uniques pour chaque individu humain.

Applications :

- ▶ une « empreinte digitale génétique », qui identifie la personne (comparaison d'un échantillon avec une base de données) ;
- ▶ tests de parentalité.

Chromosomes qui échappent à la recombinaison chez l'Homme : Y des mâles ; chromosome mitochondrial.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie

Le génome, une
donnée personnelle

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

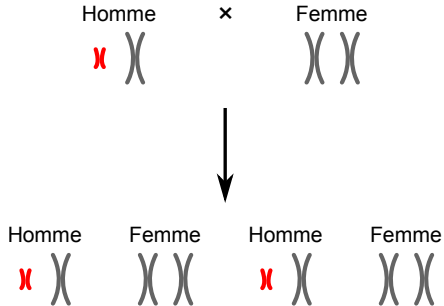
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

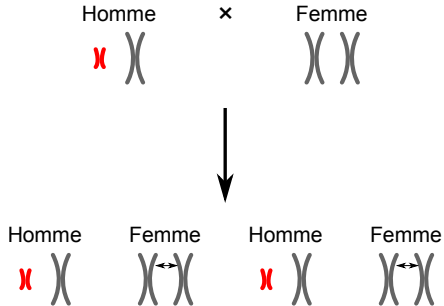
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

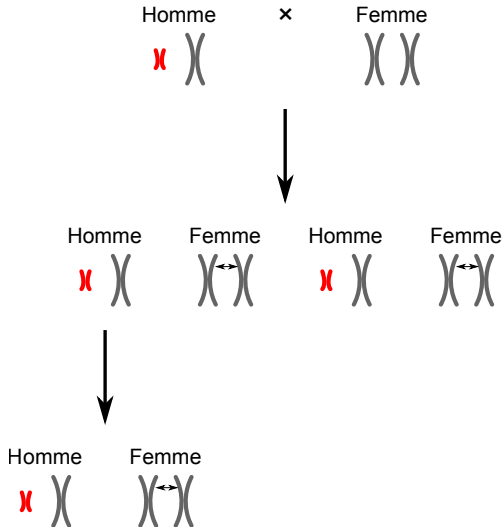
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie

Le génome, une
donnée personnelle

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie

Homme



×

Femme



Le génome, une
donnée personnelle

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

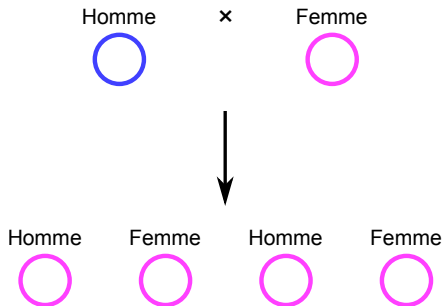
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

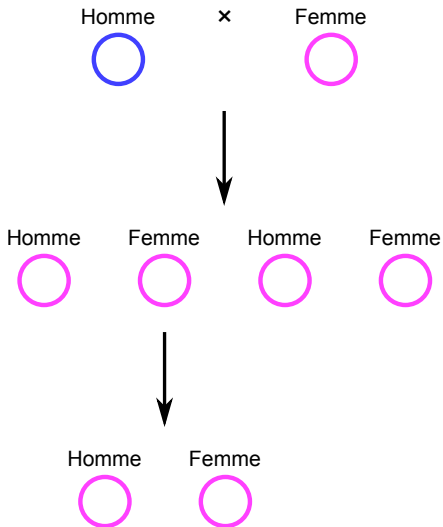
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie

Le génome, une
donnée personnelle

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie

La tête momifiée d'Henri IV, le sang de Louis XVI ? Ils devraient partager le même chromosome Y.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie

La tête momifiée d'Henri IV, le sang de Louis XVI ? Ils devraient partager le même chromosome Y.
Il a semblé que oui, mais ... probablement à cause de la mauvaise qualité de l'ADN (des descendants de la même lignée mâle n'ont pas le même chromosome Y).

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie

La tête momifiée d'Henri IV, le sang de Louis XVI ? Ils devraient partager le même chromosome Y.

Il a semblé que oui, mais ... probablement à cause de la mauvaise qualité de l'ADN (des descendants de la même lignée mâle n'ont pas le même chromosome Y).

Le squelette retrouvé en août 2012 à Leicester est-il celui de Richard III ?

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie

La tête momifiée d'Henri IV, le sang de Louis XVI ? Ils devraient partager le même chromosome Y.

Il a semblé que oui, mais ... probablement à cause de la mauvaise qualité de l'ADN (des descendants de la même lignée mâle n'ont pas le même chromosome Y).

Le squelette retrouvé en août 2012 à Leicester est-il celui de Richard III ?

Ambiguïté dans la lignée mâle.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie

La tête momifiée d'Henri IV, le sang de Louis XVI ? Ils devraient partager le même chromosome Y.

Il a semblé que oui, mais ... probablement à cause de la mauvaise qualité de l'ADN (des descendants de la même lignée mâle n'ont pas le même chromosome Y).

Le squelette retrouvé en août 2012 à Leicester est-il celui de Richard III ?

Ambiguïté dans la lignée mâle. Lignée femelle (descendance de la sœur aînée de Richard III) : le même chromosome mitochondrial !

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

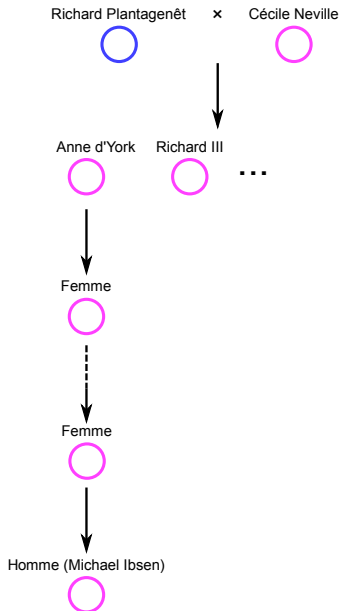
L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie



Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie

Des informations sur la vie privée des anciennes familles royales ... et de M. et Mme Tout le monde (adultères).

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie

Des informations sur la vie privée des anciennes familles royales ... et de M. et Mme Tout le monde (adultères).

Faire séquencer son génome par curiosité = confier des données personnelles.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie

Des informations sur la vie privée des anciennes familles royales ... et de M. et Mme Tout le monde (adultères).

Faire séquencer son génome par curiosité = confier des données personnelles. Il est parfois possible d'identifier une personne à partir de son génome, et de données publiques (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23329047>).

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Apport pour la généalogie

Des informations sur la vie privée des anciennes familles royales ... et de M. et Mme Tout le monde (adultères).

Faire séquencer son génome par curiosité = confier des données personnelles. Il est parfois possible d'identifier une personne à partir de son génome, et de données publiques (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23329047>).

Il est illusoire d'essayer d'anonymiser un génome (scientifiques et cliniciens doivent contrôler ces données).

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Conclusion

Le génome, une donnée personnelle

Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

Conclusion

Le génome, une donnée personnelle :

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Conclusion

Le génome, une donnée personnelle :

- ▶ contient des données médicales (prédispositions, infections virales, ...);

Le génome, une donnée personnelle

Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

Conclusion

Le génome, une donnée personnelle :

- ▶ contient des données médicales (prédispositions, infections virales, ...);
- ▶ contient des informations sur l'ascendance biologique (potentiellement différente de l'ascendance officielle).

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Conclusion

Le génome, une donnée personnelle :

- ▶ contient des données médicales (prédispositions, infections virales, ...);
- ▶ contient des informations sur l'ascendance biologique (potentiellement différente de l'ascendance officielle).

On « sème » des échantillons de son génome en permanence.

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génome

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion

Conclusion

Le génome, une donnée personnelle :

- ▶ contient des données médicales (prédispositions, infections virales, ...);
- ▶ contient des informations sur l'ascendance biologique (potentiellement différente de l'ascendance officielle).

On « sème » des échantillons de son génome en permanence.

Pour le moment, il n'identifie le donneur que par comparaison à une banque de données (prélèvements judiciaires); mais pour combien de temps ?

Rappels : la
génétique

Rappels : la
reproduction

L'organisation du
génom

La recombinaison

La carte d'identité
génétique

Conclusion