

# 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

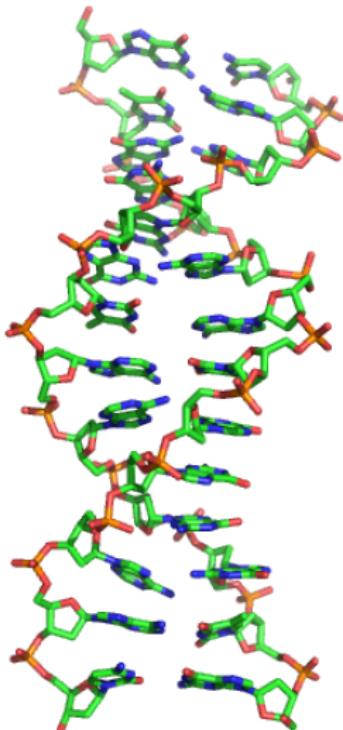
L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

# Rappels : la génétique



Rappels : la  
génétique

Rappels : la  
reproduction

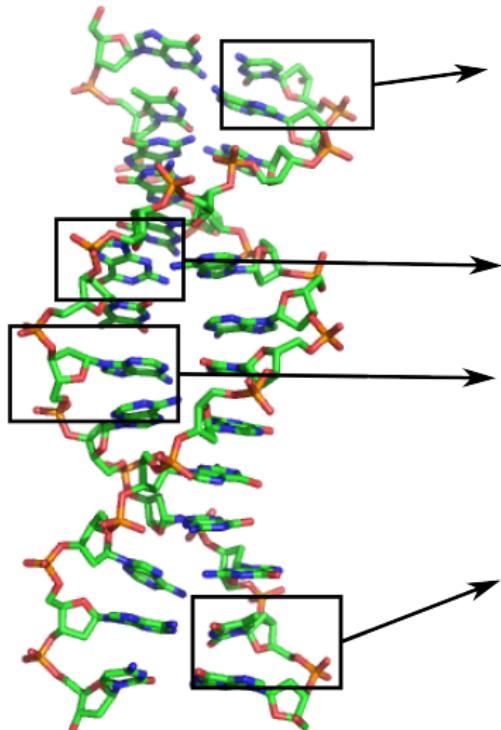
L'organisation du  
génome

La recombinaison

La carte d'identité  
génétique

Conclusion

# Rappels : la génétique



Rappels : la  
génétique

Rappels : la  
reproduction

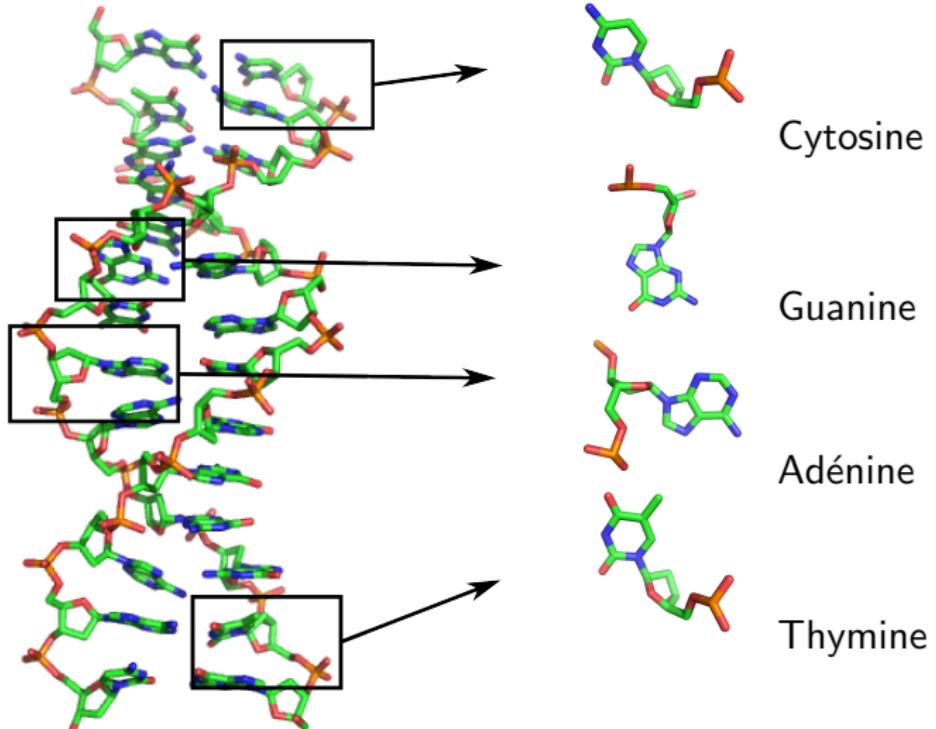
L'organisation du  
génome

La recombinaison

La carte d'identité  
génétique

Conclusion

# Rappels : la génétique



Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

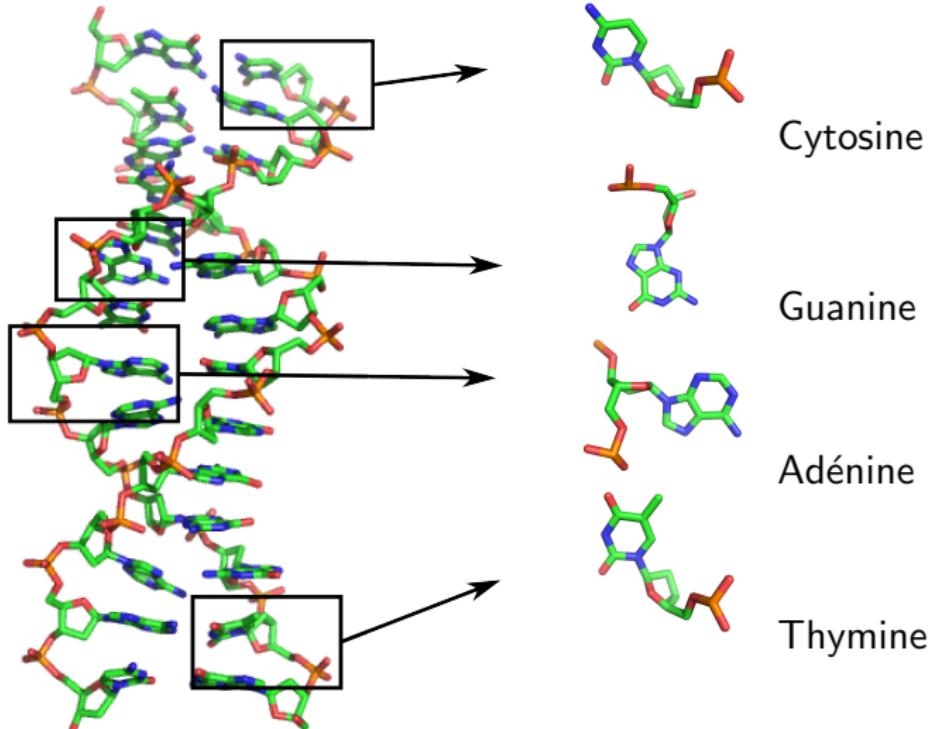
L'organisation du génome

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

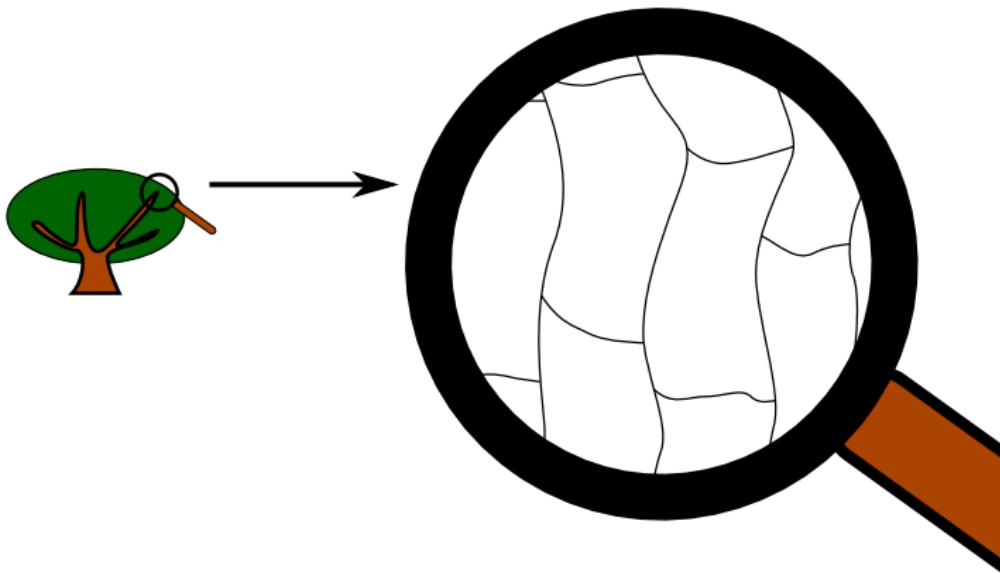
L'organisation du  
génome

La recombinaison

La carte d'identité  
génétique

Conclusion

# Rappels : la reproduction



Rappels : la  
génétique

Rappels : la  
reproduction

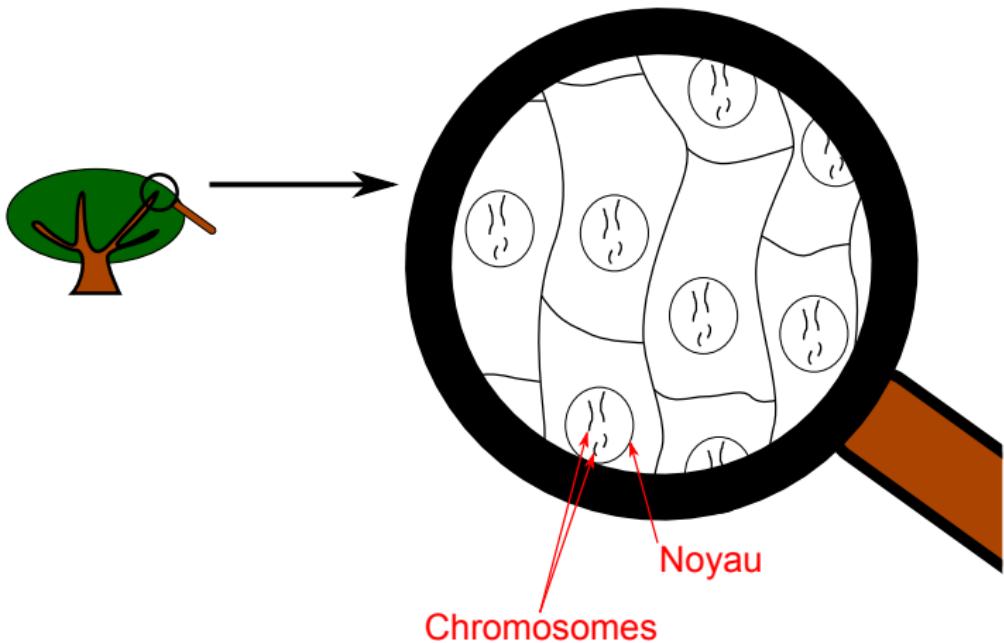
L'organisation du  
génome

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

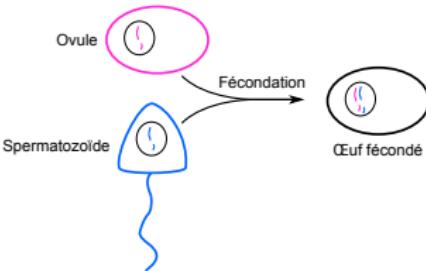
L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

# Rappels : la reproduction



Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

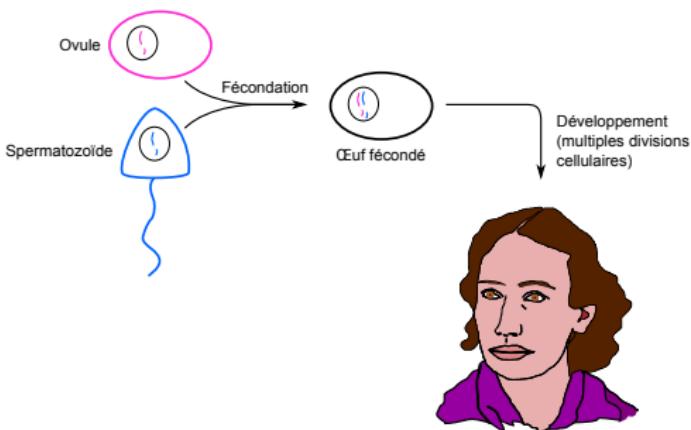
L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

# Rappels : la reproduction



Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

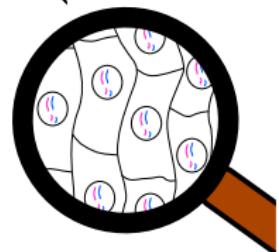
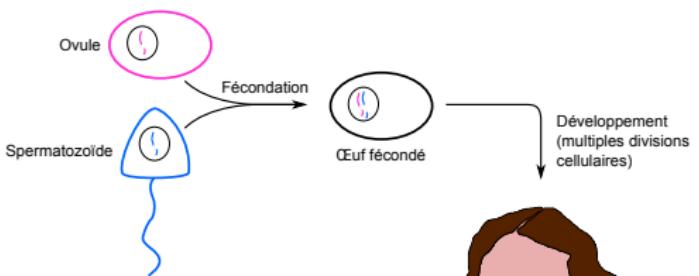
L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

# Rappels : la reproduction



Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

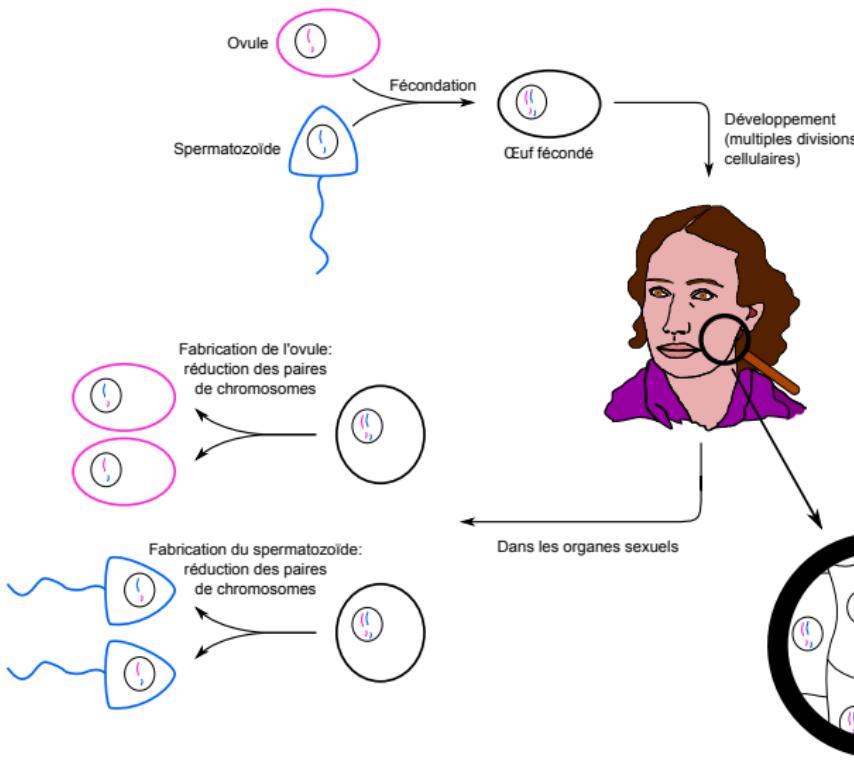
L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

# Rappels : la reproduction



Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

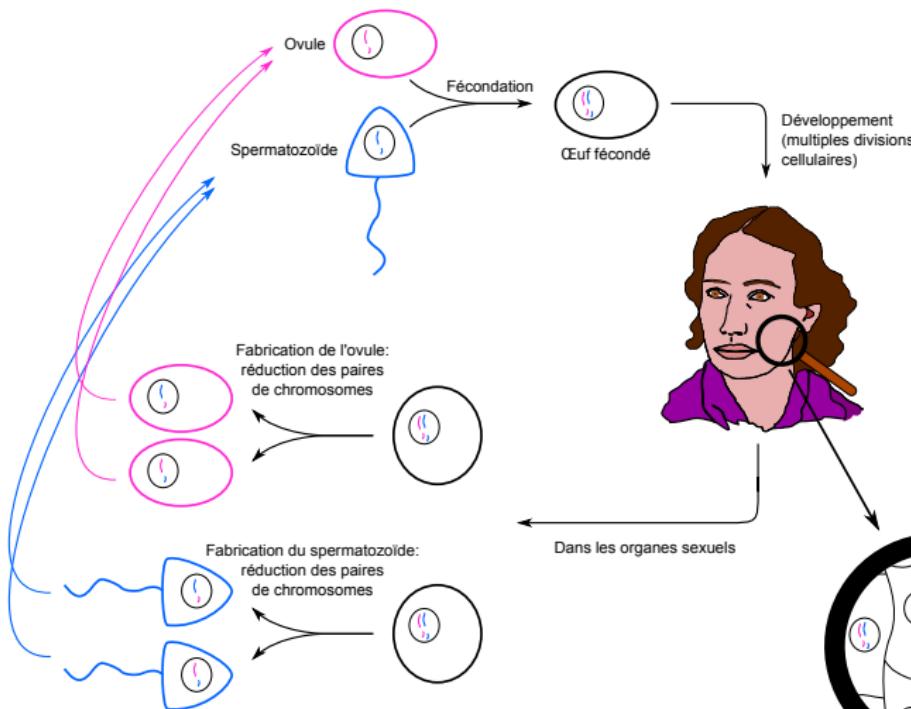
L'organisation du génome

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

- ▶ 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

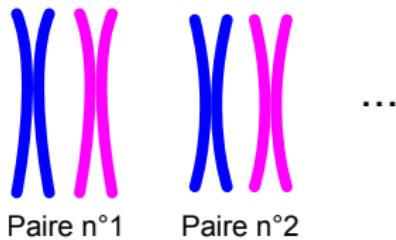
L'organisation du  
génome

La recombinaison

La carte d'identité  
génétique

Conclusion

# L'organisation du génome



Rappels : la  
génétique

Rappels : la  
reproduction

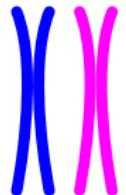
L'organisation du  
génome

La recombinaison

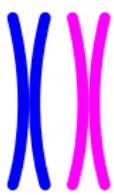
La carte d'identité  
génétique

Conclusion

# L'organisation du génome

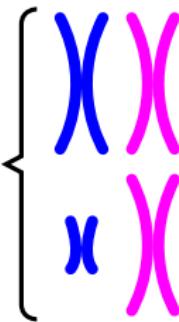


Paire n°1



Paire n°2

...



(Mammifère femelle)

(Mammifère mâle)

Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

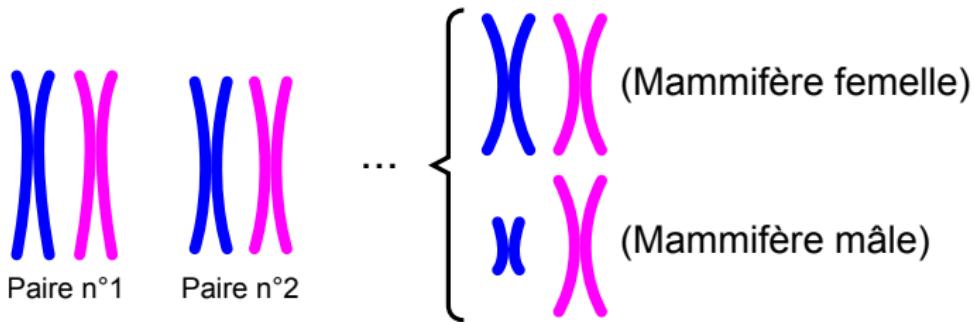
L'organisation du génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

## L'organisation du génome



Une Mammifère femelle transmet toujours un chromosome X.

## Rappels : la génétique

## Rappels : la reproduction

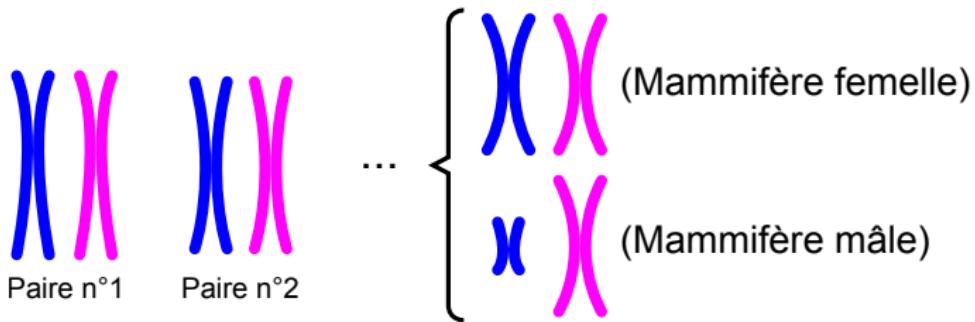
## L'organisation du génome

## 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 génome

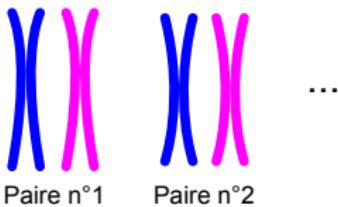
La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion

# La recombinaison

Génération n°N :



Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

L'organisation du génome

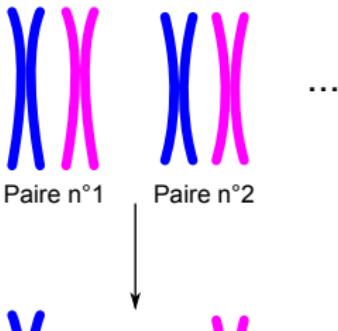
La recombinaison

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

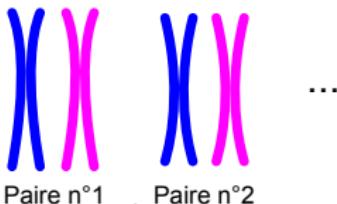
La recombinaison

La carte d'identité génétique

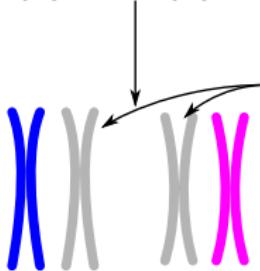
Conclusion

# La recombinaison

Génération n°N :



Génération n°N+1 :



Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

L'organisation du génome

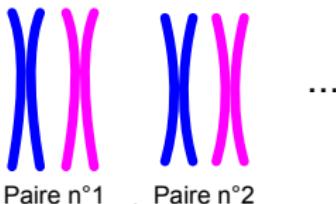
La recombinaison

La carte d'identité génétique

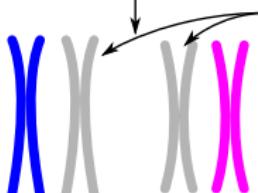
Conclusion

# La recombinaison

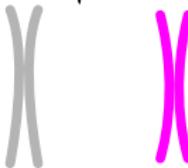
Génération n°N :



Génération n°N+1 :



Génération n°N+2 :



Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

L'organisation du génome

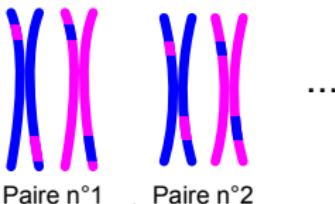
La recombinaison

La carte d'identité génétique

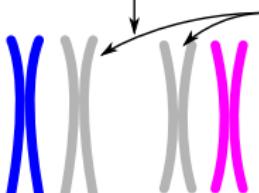
Conclusion

# La recombinaison

Génération n°N :



Génération n°N+1 :



Génération n°N+2 :



Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

L'organisation du génome

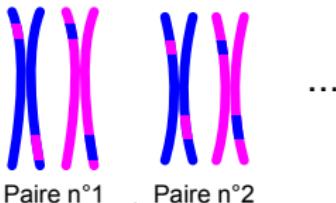
La recombinaison

La carte d'identité génétique

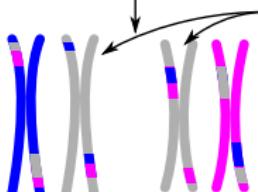
Conclusion

# La recombinaison

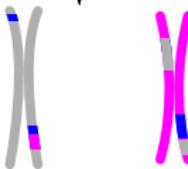
Génération n°N :



Génération n°N+1 :



Génération n°N+2 :



Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

L'organisation du génome

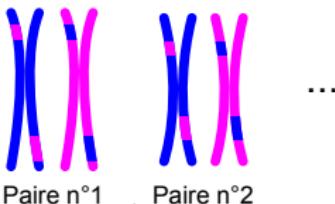
La recombinaison

La carte d'identité génétique

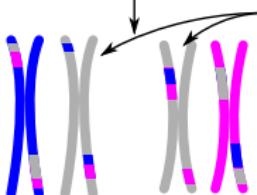
Conclusion

# La recombinaison

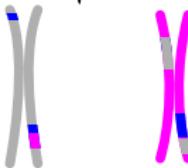
Génération n°N :



Génération n°N+1 :



Génération n°N+2 :



→ Des chromosomes originaux à chaque génération.

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

Rappels : la  
génétique

Rappels : la  
reproduction

L'organisation du  
génome

La recombinaison

La carte d'identité  
génétique

Conclusion

# Apport pour la généalogie

Homme



×

Femme



Rappels : la  
génétique

Rappels : la  
reproduction

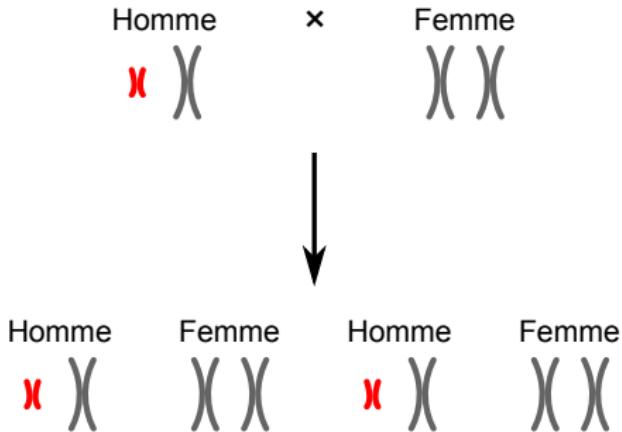
L'organisation du  
génome

La recombinaison

La carte d'identité  
génétique

Conclusion

# Apport pour la généalogie



Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

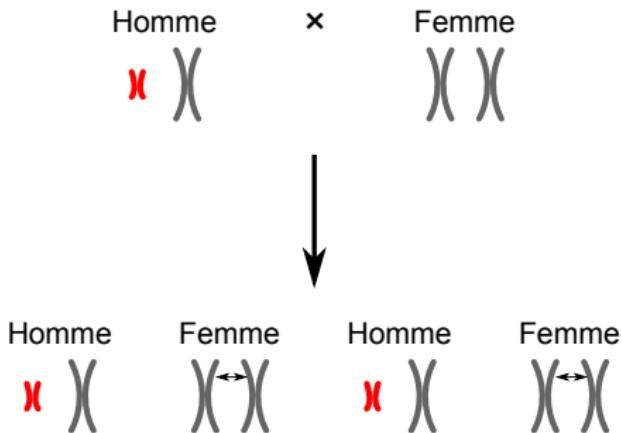
L'organisation du génome

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

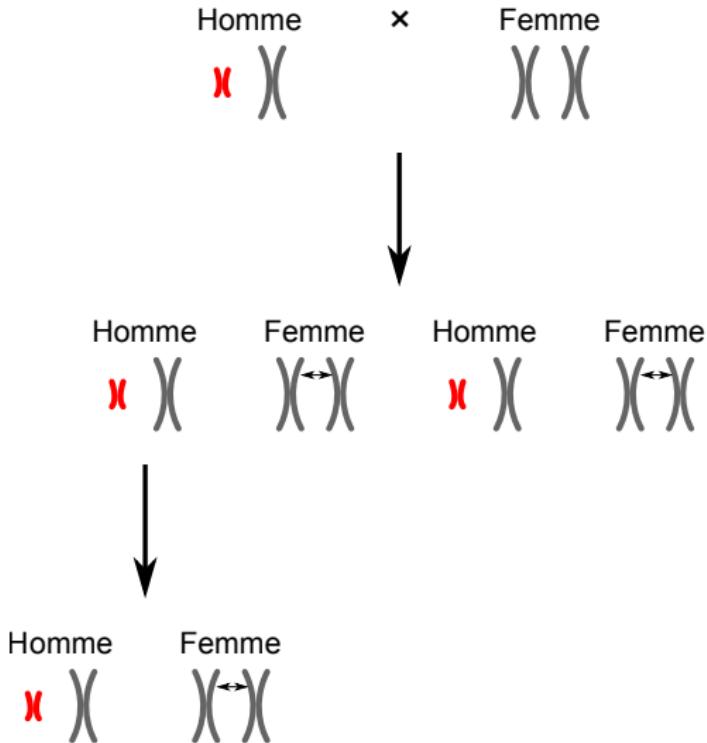
Rappels : la reproduction

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

Homme



×

Femme



Rappels : la  
génétique

Rappels : la  
reproduction

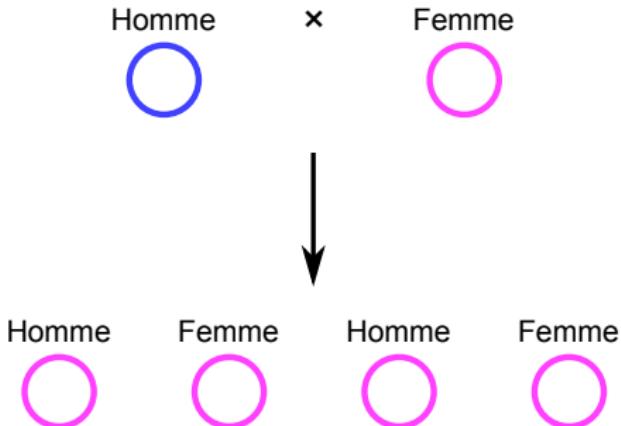
L'organisation du  
génome

La recombinaison

La carte d'identité  
génétique

Conclusion

# Apport pour la généalogie



Rappels : la génétique

Rappels : la reproduction

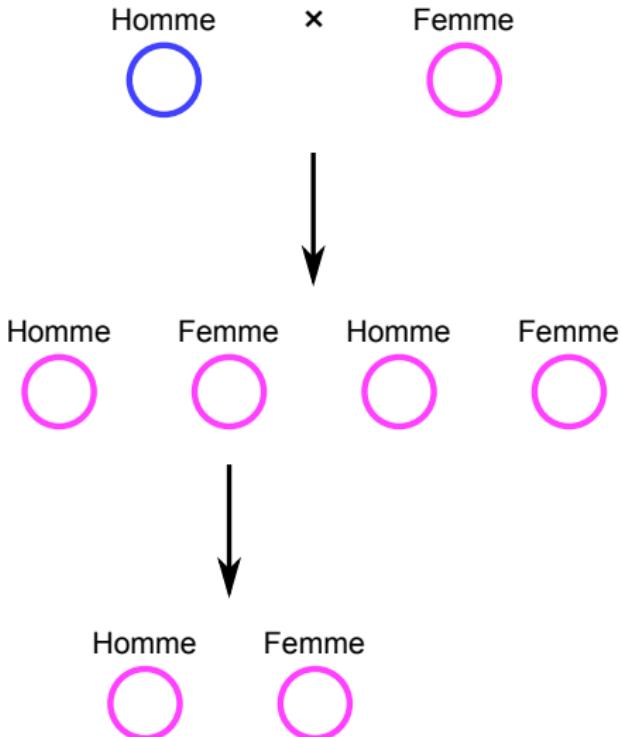
L'organisation du génome

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

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

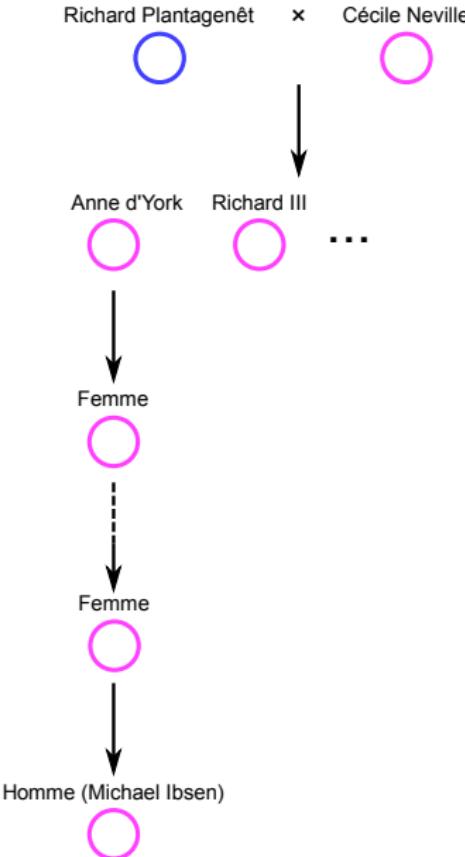
L'organisation du génome

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

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, ...);

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 génome

La recombinaison

La carte d'identité génétique

Conclusion