

JULIE ZAUGG, LONDRES  
 @JulieZaugg

A 4 et demi, Owen ne connaissait que 20 à 30 mots. Il avait de la peine à coordonner ses mouvements et marchait avec difficulté. Les parents de ce petit garçon vivant à Ackworth, dans le nord de l'Angleterre, savaient que quelque chose clochait depuis l'âge de 6 mois. «Il ne parvenait pas à s'asseoir, raconte sa mère, Sarah. Puis vers 1 an, il n'avait pas encore commencé à marcher ou parler, ni même à gazouiller.»

S'en sont suivis près de quatre ans d'examens médicaux, de thérapies avortées (hormones de croissance, stéroïdes, transfusions sanguines) et d'espoirs déçus. «On nous a dit que nous ne recevriions probablement jamais de diagnostic», dit Robert, son père. Ce n'est qu'en 2018, alors qu'Owen avait près de 5 ans, que ses parents ont appris qu'il avait une résistance à l'hormone thyroïdienne alpha, provoquée par un variant sur un gène appelé THRA.

La maladie est extrêmement rare – elle n'a été identifiée qu'en 2012 et seulement 30 cas ont été répertoriés sur le plan mondial. A la suite de cette découverte, Owen a commencé à prendre de la thyroxine, une forme synthétique de l'hormone manquante. Depuis, il a grandi, parle davantage et sa coordination est meilleure.

Le calvaire subi par le bambin et ses parents aurait pu être évité si son génome avait été séquencé à la naissance. C'est l'objectif que s'est fixé Genomics England, une société créée pour mettre à profit les avancées en matière de génomique dans le système de santé public britannique (le NHS). «Nous allons séquencer les génomes de 100 000 nouveau-nés pour voir s'ils ont des variants susceptibles de causer 200 maladies rares», indique Richard Scott, le médecin-chef de la firme.

#### Gagner des années sur le diagnostic

Les premières familles seront enrôlées à la fin 2023 dans ce projet pilote, qui pourrait être étendu à l'échelle nationale. D'autres programmes similaires ont vu le jour à Boston, San Diego et New York, mais ils se déroulent à plus petite échelle. Des sociétés privées proposent aussi de tester l'ADN des bébés pour quelques centaines de francs, mais leurs résultats sont souvent incomplets et durs à interpréter en l'absence d'un avis médical.

Actuellement, les nouveau-nés au Royaume-Uni se font prélever du sang, pris sur le talon, pour détec-



Actuellement, les nouveau-nés britanniques se font prélever du sang pour que l'on détecte à l'aide d'un test biochimique neuf maladies. (JOSE LUIS PELAEZ/GETTY IMAGES)

# Faut-il séquencer le génome des bébés?

**ROYAUME-UNI** Un projet pilote démarrera à la fin de l'année pour prélever l'ADN de 100 000 nouveau-nés, avec l'objectif de dépister 200 maladies rares. Mais des questions éthiques se posent, notamment s'il est toujours bon de savoir ce qui attend l'enfant

ter à l'aide d'un test biochimique neuf maladies, dont l'anémie falciforme, la thalassémie ou la mucoviscidose. En Suisse, on dépiste dix affections ainsi.

Depuis 2022, le Royaume-Uni séquence en outre systématiquement le génome des enfants qui développent un cancer ou une maladie grave que les examens de diagnostic habituels ne parviennent pas à identifier. Cette première mondiale fait suite à un autre projet pilote mené par Genomics England entre 2013 et 2018, qui a permis de séquencer 100 000 génomes de personnes malades, dont celui d'Owen.

En incluant désormais les nouveau-nés en bonne santé, la société

veut aller plus loin. «Nous estimons que cette approche permettra de diagnostiquer quelque 3000 enfants nés avec une maladie rare chaque année au Royaume-Uni», indique Richard Scott.

## «Que fait-on si on détecte une maladie pour laquelle il n'existe pas de traitement?»

DAVID CURTIS, GÉNÉTICIEN DE L'UNIVERSITY COLLEGE LONDON

Cette démarche éviterait des années d'incertitude et de souffrance aux familles concernées. «La pose d'un diagnostic pour une maladie rare prend en moyenne cinq ans», note le médecin-chef, qui cite le cas d'une fillette de 10 ans dont le déficit de CTPS1 – une maladie du système immunitaire – n'a été identifié que lorsqu'elle a été admise aux urgences à l'issue de 307 rendez-vous médicaux sur une période de sept ans.

Plus crucial encore, si on repère une mutation génétique susceptible de provoquer une maladie, on peut entreprendre un traitement avant même l'apparition des premiers symptômes et évi-

ter une dégradation de l'état de santé de l'enfant ou des retards du développement. «Dans le cas de l'amyotrophie spinale, si l'on démarre le traitement dès la naissance, on peut éviter que les muscles ne s'atrophient, détaille Nick Meade, de Genetics Alliance UK, une organisation représentant des patients souffrant de maladies rares. En revanche, si l'on attend que les symptômes se déclarent, on ne pourra plus les renverser.» De même, le taux de survie des enfants avec une immunodéficience passe de 50 à 95% s'ils reçoivent une transplantation de moelle osseuse avant de tomber gravement malades, selon lui.

Dans certains cas, le traitement est d'une simplicité effarante. «Un déficit en biotinidase [une affection qui provoque des convulsions, des problèmes neurologiques et une dégradation de la vue, ndlr] se soigne à l'aide de suppléments de biotine, une vitamine qui s'achète en pharmacie», note Richard Scott.

Mais le séquençage du génome des nouveau-nés soulève aussi de nombreuses questions éthiques. «Que fait-on si on détecte une maladie pour laquelle il n'existe pas de traitement? s'interroge David Curtis, un généticien de l'University College London. Va-t-on annoncer aux parents que leur enfant souffre d'un mal incurable? Cela leur causerait énormément d'anxiété sans leur apporter le moindre bénéfice.»

#### Défis pratiques

De même, si on découvre une affection qui ne va se déclarer qu'à l'âge adulte, comme un cancer ou un alzheimer, faut-il l'annoncer à la famille d'un nouveau-né? «On leur enlèverait des années, voire des décennies, de vie insouciante», s'inquiète Catherine Joynson, la directrice adjointe du Nuffield Council on Bioethics. Elle rappelle qu'on en sait encore très peu sur de nombreux variants et leurs effets sur la santé. «Dans le cas de la mucoviscidose par exemple, il existe de nombreuses mutations susceptibles de provoquer la maladie, mais certaines la feront émerger à coup sûr, d'autres sans doute jamais, explique-t-elle. Faut-il informer les parents de la présence de tous ces variants?»

A cela s'ajoutent des défis d'ordre pratique. «Une fois le diagnostic posé, il faut être sûr que le patient et sa famille recevront des informations concernant la maladie, du soutien et un accès à un traitement», estime Nick Meade. Or au vu du mauvais état des finances et des longues listes d'attente dans le NHS, il n'est pas certain que ces conditions soient réunies, selon lui.

Pour remédier à ces écueils, Genomics England a consulté 130 familles de patients, des éthiciens et des médecins au printemps 2022. «Il en est ressorti un fort soutien envers le séquençage du génome de nouveau-nés, pour autant que certains garde-fous soient respectés», note Richard Scott. Le projet pilote se cantonnera donc aux maladies pour lesquelles il existe une corrélation avérée avec un variant, qui se déclare avant l'âge de 5 ans et pour lesquelles il existe un traitement efficace pris en charge par le NHS. ■

## MÉTÉO

## ÉPHÉMÉRIDE

Vendredi 20 janvier 2023



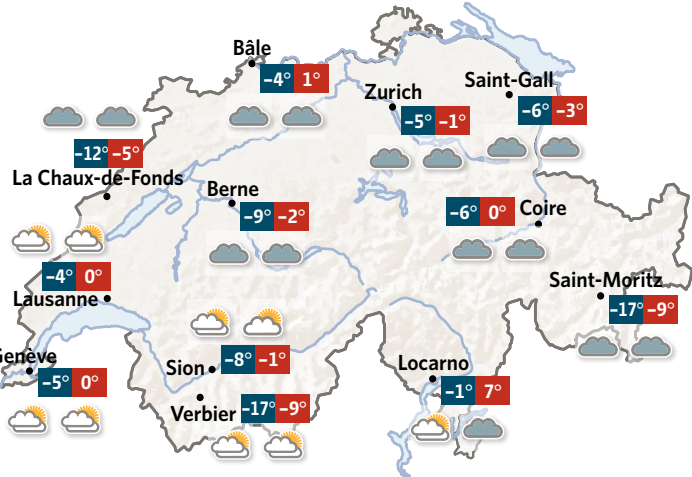
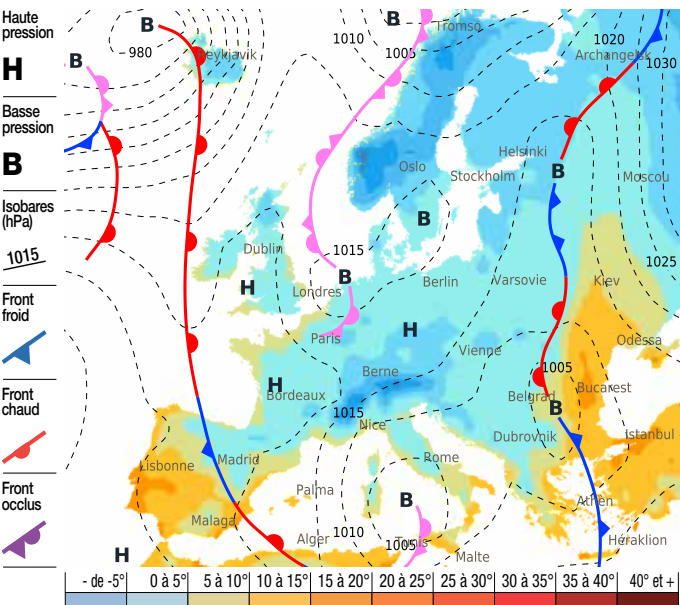
lever: 08h11  
coucher: 17h23  
2 minutes de soleil en plus



lever: 07h22  
coucher: 15h20

**lune décroissante**  
taux de remplissage: 3%

### Situation générale aujourd'hui à 13h



**CES PROCHAINS JOURS**, la Suisse se trouvera toujours dans une masse d'air polaire. Les températures ne dépasseront pas les 0°C en plaine et avec de la bise à partir de samedi, le ressenti sera bien froid. Le temps sera généralement assez ensoleillé du Léman

au Valais et plus nuageux sur le Jura. A part quelques flocons dans la nuit de vendredi à samedi sur le Jura, le temps sera sec. En début de semaine prochaine, le stratus fera son apparition, toujours dans une ambiance assez froide.

#### PRÉVISIONS À CINQ JOURS

|                                          | SAMEDI  | DIMANCHE | LUNDI   | MARDI  | MERCREDI |
|------------------------------------------|---------|----------|---------|--------|----------|
|                                          | 100 %   | 90 %     | 90 %    | 80 %   | 70 %     |
|                                          | -5° -1° | -4° -1°  | -4° -1° | -4° 0° | -3° 1°   |
| Bassin lémanique, Plateau romand et Jura |         |          |         |        |          |
| Limite des chutes de neige               | -       | -        | -       | -      | -        |
| Alpes vaudoises et valaisannes (500 m)   | -6° -1° | -6° 0°   | -6° 0°  | -6° 2° | -5° 3°   |
| Limite des chutes de neige               | -       | -        | -       | -      | -        |
| Suisse centrale et orientale             | -4° -1° | -4° -2°  | -3° 0°  | -4° 1° | -2° 1°   |
| Limite des chutes de neige               | -       | -        | -       | -      | -        |
| Sud des Alpes                            | 1° 8°   | 0° 7°    | -1° 6°  | 1° 7°  | 0° 7°    |
| Limite des chutes de neige               | -       | -        | -       | -      | -        |

Prévisions en Suisse pour le matin et l'après-midi.  
Les températures indiquées sont les valeurs minimales (en bleu) et maximales (en rouge)

MétéoSuisse tél. 0900 162 666  
en ligne avec nos météorologues, 24 heures sur 24 (fr. 2.90 la minute)

[www.MeteoSuisse.ch](http://www.MeteoSuisse.ch)