



**PRESSES POLYTECHNIQUES
ET UNIVERSITAIRES ROMANDES**

Editeur scientifique de référence depuis 1980

PARUTIONS PRINTEMPS 2014



LA FACE CACHÉE DE LA LUNE : LA SCIENCE ET LES COÏNCIDENCES

François Rothen

Le nouvel ouvrage du physicien François Rothen dresse l'inventaire, dans un texte simple et accessible à tous, des surprenantes coïncidences, des hasards extraordinaires et des analogies parfois trompeuses qui ont marqué la recherche scientifique. Où l'on y démystifie une fois pour toute l'astrologie, la numérologie et les autres pseudosciences.

288 pages, ISBN 9782889150410

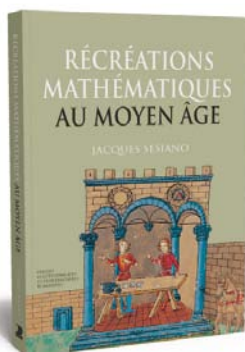
LES RUPTURES FERTILES

Design et innovation disruptive

Nicolas Henchoz, Yves Mirande

Le design joue un rôle essentiel dans l'appropriation par la société de toute technologie de rupture. Sa pratique peut transformer une performance technologique en innovation et, par conséquent, en usages inscrits dans le quotidien. Un livre événement, richement illustré, qui montre que le design est bien différent du « gadget » marketing que l'on croit.

220 pages, ISBN 9782889150328



RÉCRÉATIONS MATHÉMATIQUES AU MOYEN ÂGE

Jacques Sesiano

A la croisée de l'histoire et des mathématiques, ce livre s'adresse à tous ceux, spécialistes (étudiants et enseignants en mathématiques, médiévistes) comme amateurs, tentés par le dépaysement d'une immersion dans la vie quotidienne et intellectuelle du Moyen Âge.

300 pages, ISBN 9782880744984

TRACES D'ARMES À FEU

Expertise des armes et des éléments de munitions dans l'investigation criminelle

2^e éd. revue et augmentée

Alain Gallusser éd.

Un désormais « classique » de la littérature en sciences criminelles. Cette nouvelle édition a été largement revue et augmentée par les meilleurs spécialistes francophones du domaine ; le chapitre consacré à la balistique est notamment entièrement nouveau, tout comme celui dédié à l'identification des armes par les traces laissées sur les éléments de munition lors du tir.

496 pages, ISBN 9782880748876



NOUVEAUTÉS
ET OUVRAGES DE RÉFÉRENCE

www.ppur.org
www.epflpress.com
Ouvrages disponibles en librairie

POINT DE VUE

Tests génétiques : le défi n'est plus le séquençage, mais l'interprétation

Si le séquençage massif rend possible l'analyse du génome de tout un chacun, l'interprétation des résultats nécessite des études complémentaires.

Une industrialisation aujourd'hui de tels tests génétiques serait à très haut risque.

Dominique STOPPA-LYONNET

En 2009, la société américaine *Illumina* proposait de séquencer le génome complet d'un individu pour 48 000 dollars. À présent, elle a les moyens techniques de le faire pour 1 000 dollars. Les entreprises proposant ce type de service à des tarifs de plus en plus compétitifs se sont multipliées aux États-Unis. Certaines passent au crible des gènes de prédisposition à diverses maladies (cancer du sein, de la prostate, mélanome, maladies cardiovasculaires, ...). En France, solliciter soi-même, en dehors d'un cadre médical, l'examen de ses caractéristiques génétiques ou de celles d'un tiers est interdit par la loi de bioéthique de 2011 et puni de 3 750 euros d'amende. Néanmoins, de tels tests sont accessibles sur Internet, sans l'intermédiaire d'un médecin : il suffit d'envoyer à ces sociétés un peu de salive par la poste. Des diagnostics génétiques prénatals sont aussi développés : il sera bientôt possible de séquencer le génome du fœtus à partir de son ADN qui, dès la 10^e semaine de grossesse, constitue 10 pour cent de l'ADN présent dans le plasma sanguin de la femme enceinte.

Le séquençage de nouvelle génération – la technique de séquençage massif qui a permis ces avancées – est un outil formidable, qui offre une meilleure connaissance du génome humain et des altérations associées aux maladies génétiques. Toutefois, le

fossé se creuse entre la masse de séquences accumulées et leur interprétation, en particulier celle des séquences individuelles.

Fondé sur des méthodes permettant de séquencer simultanément plusieurs milliers de fragments de génome, le séquençage de nouvelle génération donne accès au génome complet ou à l'exome (ensemble des parties codantes des gènes) d'une personne ou permet l'analyse simultanée, pour une centaine de personnes, d'un panel de gènes impliqués dans une maladie génétique donnée. Ce progrès technique augmente considérablement

PASSER DE TESTS CONDUITS dans un contexte clinique spécifique à des tests dans la population générale est associé à des risques d'erreurs de prédiction majeurs.

les capacités d'analyse des laboratoires de génétique à visée médicale. Il autorise, pour des maladies fréquentes, l'exploration de nouveaux gènes associés à une maladie donnée, jusque-là peu analysés, car sièges de mutations rares. Il permet d'élargir les critères de prescription des tests génétiques. Enfin, une application majeure du séquençage massif est l'identification dans les tumeurs de mutations qui constituent des cibles thérapeutiques.

Toutefois, la médaille a son revers. Dans quelques années, le séquençage du génome sera plus simple et moins coûteux que l'ana-

lyse de quelques gènes. En offrant la possibilité d'une lecture exhaustive du génome et ce, au plus grand nombre, cette nouvelle technique modifie en profondeur la démarche de la génétique à visée médicale. Aujourd'hui encore, les études génétiques classiques sont fondées sur des histoires personnelles : à partir des caractéristiques observées (le phénotype) de la maladie d'un patient, on recherche son génotype – les mutations d'un gène ou d'un groupe de gènes qui expliquent ce phénotype. L'étude se limite en général aux gènes majeurs impliqués dans les maladies génétiques classiques.

Le séquençage de nouvelle génération invite à une démarche inverse : d'un génotype à un phénotype, d'un génotype à la prédiction d'une maladie. La réponse est plus complexe puisque l'on ne part plus d'une maladie, mais du génome entier d'une personne, sans *a priori*. Passer de tests conduits dans un contexte clinique spécifique à des tests dans la population générale est associé à des risques d'erreurs de prédiction majeurs.

Les généticiens sont déjà confrontés aux difficultés de l'interprétation de la signification biologique et, par là, de l'interprétation clinique de nombreux variants de gènes déjà associés à une maladie donnée. Le séquençage de nouvelle génération allongera considérablement la liste de variants pour lesquels il n'y a pas ou peu d'expertise. Des études complémentaires seront