

Ecoliers d'un jour

Il faisait très beau ce samedi 17 mai 2014, mais rien n'aurait pu nous détourner de notre désir d'apprendre. Nous avons donc pris le chemin de l'école... de l'ADN.

Et nous fîmes bien car ces quelques heures à huis clos dans les locaux de la Délégation, avec Jérôme notre formateur descendu de Paris, nous ont éclairés sur bien des points.

Mais qu'est-ce que l'Ecole de l'ADN ? Créé en 1998, ce centre de formation se donne quatre grandes missions :

1. donner au grand public des bases en génétique et en biologie moléculaire,
2. expliquer le travail des chercheurs, et faire prendre conscience de l'échelle de temps de la recherche (nécessairement lente) s'opposant au sentiment d'urgence des familles,
3. répondre aux questions des malades,
4. montrer les efforts des chercheurs pour une meilleure connaissance des maladies rares.

Plutôt que de transmettre des savoirs académiques, le but des formations est de permettre aux stagiaires d'expérimenter, de manipuler et d'observer. Tel était donc le défi de Jérôme face à sa dizaine d'apprenti-biologistes.

Pour notre premier atelier, nous avons dû nous mettre dans la peau de médecins-chercheurs, et examiner le cas de Xavier Dupont qui a fait une demande de test génétique : pour commencer, on a construit l'arbre généalogique de ce garçon, pour voir s'il y avait d'éventuels antécédents dans sa famille.

Puis, nous avons procédé à deux travaux pratiques :

- observation au microscope d'un peu de salive, prélevée à l'aide d'une touillette et déposée sur une lamelle : après ajout d'un colorant avec une pipette, on grossit 400 fois et qu'observe-t-on ? Des cellules buccales avec leur noyau (voisinant avec les résidus des croissants du matin...),
- reconstitution de l'hélice d'ADN : après s'être frotté les joues, on crache dans un tube, puis on ajoute à la salive quelques gouttes de liquide vaisselle (afin de détruire les graisses qui servent de parois aux cellules) ; on fait ainsi exploser les cellules, et on obtient une sorte de « soupe » constituée d'ADN, d'eau et de protéines ; ensuite, on insère dans le tube un peu de sel, afin de séparer l'ADN du reste et de le faire flotter en surface (mais il est toujours invisible) ; enfin, on ajoute de l'alcool pour que l'ADN se détache et monte dans la partie supérieure du tube : on observe alors les filaments qui montent vers la surface, formant une belle hélice toute propre...

Après un bon repas apporté de Luynes par Joël et Annette, l'après-midi s'est ouvert sur quelques notions théoriques :

- notre ADN peut être comparé à un énorme livre de cuisine comprenant 23.000 recettes différentes (ou à un disque dur, mais c'est moins savoureux...),
- un être humain est constitué d'environ 60.000 milliards de cellules,
- chaque cellule exploite plusieurs programmes de l'ADN, tout en ayant les mêmes molécules d'ADN que sa voisine,
- une cellule contient 2 mètres de filaments d'ADN, 23.000 gènes et 7 milliards de paires de bases,
- un gène est une « recette de cuisine », qui détermine les caractéristiques biologiques de chacun de nous (comme le groupe sanguin) ; certains gènes peuvent déclencher une maladie : par exemple, le gène *BRCA1* est responsable du cancer du sein,
- une maladie génétique est dite *dominante* quand elle apparaît à toutes les générations, et *récessive* quand une génération sur deux est atteinte : dans ce dernier cas, on peut être malade, porteur sain ou non malade.

Après ces apports théoriques, Jérôme a enchaîné avec une séance de travaux pratiques : reprenant le cas de Xavier Dupont, il nous a demandé de tester son ADN, en le comparant à un ADN de référence.

Pour cela, nous avons dû recourir à une électrophorèse, technique permettant de séparer et de caractériser les molécules à l'aide d'un appareil électrique.

Dans les deux éprouvettes (l'une contenant l'ADN de Xavier, l'autre l'ADN de référence), on verse de l'eau (6 microlitres), puis une solution tampon (2 microlitres), puis une enzyme (4 microlitres).

Ensuite on démarre l'électrophorèse : sous l'effet d'un champ électrique et d'une gélatine, l'ADN est mis en mouvement, et les molécules (ou protéines) se séparent les unes des autres, ce qui permet de les caractériser et de révéler d'éventuelles anomalies.

Au bout de quelques minutes, on compare les deux échantillons, et on constate que l'ADN de Xavier est affecté d'une mutation : une perte de 2.500 paires de bases, soit une délétion. Il y a donc bien anomalie génétique.

Ce diagnostic étant posé, il faudra approfondir : à quoi sert ce gène ? quelle protéine est en cause ? comment réparer l'ADN ? (en procédant à une thérapie génique ?)

La formation s'est achevée avec quelques pistes thérapeutiques.

Jérôme nous a notamment décrit la technique du *saut d'exon*, préconisée pour guérir la myopathie de Duchenne : elle consiste à agir sur une partie du code d'un gène comportant une erreur, afin de permettre à une cellule de synthétiser une protéine manquante ou tronquée.

Cette piste est la plus prometteuse actuellement pour cette maladie : un médicament (qui permettra aux cellules de fabriquer elles-mêmes leur « petit pansement ») fera l'objet d'un essai clinique en 2015.

Jérôme nous a invité à consulter la « GenBank », base de données internationale publique (en anglais), qui inventorie toutes les séquences d'ADN connues et leur traduction en protéines (parmi lesquelles on retrouve les gènes pathogènes) et permet de s'informer sur les essais thérapeutiques en cours :

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucleotide/>

Cette expérience nous a permis à nous, malades et parents de malades, de découvrir un aspect du travail des chercheurs : le diagnostic génétique, notamment, nous est désormais moins abstrait.

Merci à notre formateur pour ses qualités de pédagogue et sa gentillesse.

Un grand merci à la Délégation pour cette passionnante journée !

