

**Zeitschrift:** Horizons : le magazine suisse de la recherche scientifique  
**Herausgeber:** Fonds National Suisse de la Recherche Scientifique  
**Band:** - (2001)  
**Heft:** 51

**Artikel:** Dossier Gattaca : test génétique sans danger  
**Autor:** Kessler, Helga  
**DOI:** <https://doi.org/10.5169/seals-556168>

### **Nutzungsbedingungen**

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. [Siehe Rechtliche Hinweise.](#)

### **Conditions d'utilisation**

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. [Voir Informations légales.](#)

### **Terms of use**

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. [See Legal notice.](#)

**Download PDF:** 02.02.2025

**ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, <https://www.e-periodica.ch>**

Le sang maternel contient des cellules de l'enfant à naître. Un fait dont le chercheur bâlois Sinuhe Hahn tire parti pour mettre au point une méthode de diagnostic prénatal qui ne présenterait pas de danger.

# Test génétique

## sans danger

PAR HELGA KESSLER

PHOTOS DOMINIK LABHARDT ET UNIVERSITÉ DE BÂLE

**L**es trois taches lumineuses de couleur turquoise qui apparaissent sous l'objectif du microscope ne présagent rien de bon: elles signalent très nettement la présence dans les cellules analysées de trois chromosomes 18 au lieu de deux. Ces anomalies, appelées «trisomies», mènent le plus souvent à une fausse couche. Certaines sont à l'origine de handicaps sérieux, telle la trisomie 21, connue sous le nom de «syndrome de Down». La probabilité d'apparition de telles modifications du patrimoine génétique augmente fortement avec l'âge. Comme les femmes mettent au monde des enfants de plus en plus tard, la demande pour des tests de détection précoce augmente.

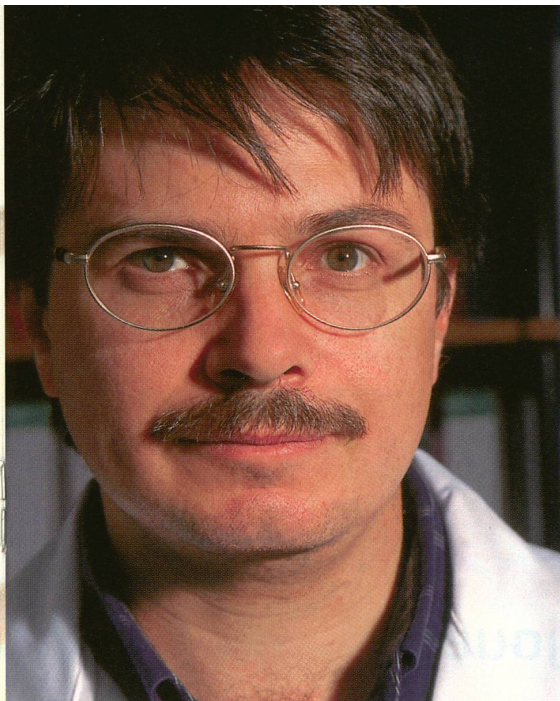
Cependant, le diagnostic prénatal n'est pas sans danger pour la mère et surtout pour l'embryon. Le prélèvement de tissu du placenta (prélèvement de villosités choriales) ou l'aspiration de liquide amniotique (amniocentèse) peuvent provoquer une fausse couche dans 1% des grossesses. Malgré ces risques, quelque 800 examens de ce type par an sont réalisés rien que dans la Clinique universitaire de gynécologie de Bâle. «Trois quarts des interventions sont inutiles, parce que les craintes ne se voient pas confirmées», rapporte Sinuhe Hahn. Le biologiste moléculaire et son équipe de dix personnes se consacrent à l'élaboration d'une méthode qui

pourrait simplifier dans quelques années le diagnostic prénatal et exclure les dangers pour la mère et l'embryon. «Nous voulons sauver des vies et éviter les interventions inutiles», c'est ainsi que Hahn formule son objectif.

### Traces de l'enfant

Le chercheur tire parti du fait que des cellules sanguines de l'enfant à naître, dits «érythroblastes fœtaux», circulent dans le sang de la mère durant la grossesse, en quantités minimes: une cellule fœtale pour dix millions de cellules maternelles. Sinuhe Hahn et le médecin Wolfgang Holzgreve ont essayé de trouver des moyens d'enrichir ces cellules, de manière à ne devoir prendre que très peu de sang de la femme enceinte – 15 millilitres pris dans la veine du bras suffisent pour faire ce test.

Pour trouver «l'aiguille dans la botte de foin», les chercheurs ajoutent au sang maternel des anticorps qui se combinent spécifiquement aux érythroblastes fœtaux. De fines sphérules magnétiques sont jumelées à ces anticorps. Si l'on fait couler goutte à goutte ce sang au travers d'un aimant en forme d'anneau, les cellules qui portent les sphérules magnétiques, les érythroblastes fœtaux, resteront accrochées de manière préférentielle à cet aimant. Après cette étape, les cellules de l'embryon seront enri-



*Sinuhe Hahn (ci-dessus) et son équipe utilisent la méthode FISH (ci-dessous) pour repérer les anomalies chromosomiques. Les trois taches turquoise signalent une telle anomalie dans le chromosome 18 (photo du bas).*



chies du facteur 10 000. Cela semble simple? «C'est un travail énorme», estime Sinuhe Hahn.

### **X et Y servent de cobayes**

Après la phase d'enrichissement, les chercheurs peuvent analyser les cellules en employant la technique FISH (Fluorescence-In-Situ-Hybridation). Cette technique d'hybridation et de fluorescence in situ permet de marquer les chromosomes, porteurs d'ADN, avec des sondes génétiques fluorescentes. Puisque les sondes détectrices de chromosomes sexuels X et Y sont particulièrement puissantes, Sinuhe Hahn se concentre en ce moment sur la question de savoir si le fœtus est de sexe masculin ou féminin. Il souhaite démontrer, avec ce cas simple comparé aux autres, qu'en principe sa méthode fonctionne. Cependant, les chercheurs ne sont pas encore vraiment satisfaits: «Nous ne sommes aujourd'hui en mesure de déterminer le sexe de l'enfant qu'avec 73% de certitude. Nous devrions atteindre cependant les 95%.»

La recherche de gènes défailants isolés dans la substance génétique de l'embryon est encore plus compliquée, mais plus efficace à long terme. «Les maladies monogéniques, dues à un seul gène défailant, sont beaucoup plus fréquentes que les anomalies chromosomiques», ajoute Sinuhe Hahn. Cela exige également un travail énorme.

### **Améliorer la méthode**

Hahn et son équipe se sont tout d'abord consacrés à la thalassémie, une maladie génétique assimilable à l'anémie et affectant principalement les populations du bassin méditerranéen, surtout l'Italie où six cas ont été étudiés jusqu'ici. Ce petit nombre trahit l'insuffisance de la méthode. C'est la raison pour laquelle les scientifiques recherchent un système modèle qui leur permettrait de vérifier la fiabilité de la méthode. Pour ce, ils utilisent le facteur rhésus, une caractéristique du groupe sanguin, qui joue également un rôle important sur le plan médical. Si la mère est rhésus négatif mais le fœtus rhésus positif, il peut y avoir de graves complications, parce que la mère forme des anticorps

contre le facteur rhésus du fœtus. Puisque ce sont surtout les enfants de sexe masculin qui sont concernés, on détermine au-delà du facteur rhésus également le sexe de l'enfant.

Quelques fils d'ADN de l'enfant résultant de la décomposition d'érythroblastes du fœtus et circulant également dans le sang de la mère (un fait connu depuis quatre ans seulement) suffisent pour réaliser cette analyse. La méthode présente un inconvénient: «Elle ne permet de trouver que les gènes fœtaux qui ne proviennent pas de la mère, parce que l'ADN de la mère circule bien sûr aussi dans son sang», explique Sinuhe Hahn. Cette méthode ne convient donc que pour l'analyse des caractéristiques que le père a transmises à l'enfant, comme le sexe ou le facteur rhésus. Mais «ces analyses sont si performantes que nous pourrions prochainement entrer dans la phase clinique», dit le biologiste moléculaire. Pour effectuer ce test d'incompatibilité rhésus, il faut aujourd'hui encore prélever du sang du cordon ombilical, intervention à risques pour l'enfant.

### **Vers une carte génétique**

Les vastes recherches sur les cellules du fœtus se poursuivent entre-temps. «C'est pour nous la seule méthode nous permettant de déterminer des anomalies chromosomiques et de trouver les gènes transmis par la mère», explique Sinuhe Hahn. Ce dernier point est important pour diagnostiquer une prédisposition à la fibrose kystique. Cette maladie monogénique ne se déclare que si le père ainsi que la mère ont transmis le gène. Mais le chemin à parcourir de la recherche fondamentale au test de routine est encore long. Le chercheur veut bien risquer un pronostic: «En perfectionnant la méthode, on pourrait établir une carte génétique du fœtus avant la naissance.» La méthode pourrait ainsi révéler si l'enfant présente une prédisposition à une maladie génétique grave telle que la fibrose kystique – ou tout simplement la couleur de ses cheveux. ■