

Future* Fondation ValaisADN.WallisDNA

Généalogie génétique patrilinéaire (chromosome Y)

Protocole de fonctionnement

* Actuellement, le terme « Fondation » indiqué ci-dessous doit être compris comme « Future Fondation »

Introduction

L'étude intensive du chromosome Y (= ADN-Y) s'amorce avec un article publié en 1997 dans la revue *Nature*. Les auteurs Skorecki et al. dévoilent dans cette publication le grand intérêt du chromosome Y pour la généalogie et la genèse des populations. La prédisposition de l'ADN-Y aux questions d'histoire et d'anthropologie s'avère d'autant plus significative que la recherche biomédicale ne lui connaît pas de pathologies héréditaires.

La société Genealogy by Genetics Ltd. (renommée Gene by Gene, Ltd. en 2012) et sa branche FamilyTreeDNA (FTDNA) ont été créées en 2000 et constituent depuis lors la plaque tournante de la recherche mondiale sur le chromosome Y. Co-auteur de l'étude de 1997, le généticien Michael F. Hammer a agi pendant deux décennies comme scientifique en chef au sein de cette société privée tout en conservant son affiliation à la University of Arizona .

Le laboratoire de FTDNA a servi de quartier général du Y Chromosome Consortium et a synchronisé jusqu'en 2010 les équipes de recherche d'universités (Oxford, Stanford, Leicester, Leiden, UCL, etc.) occupées par la phylogénie de l'ADN-Y. L'impossibilité pour le monde académique de suivre le rythme de cette recherche l'a progressivement vu abandonner l'initiative au secteur privé, qui a su pour sa part financer son essor par la science participative. Il en résulte une base de données ADN-Y unique au monde.

L'objectif de la Fondation est d'accéder pleinement à ce patrimoine ADN-Y et de l'analyser afin d'éclairer la constitution démographique du Valais ancien et de quelques régions voisines en provenance des grandes migrations qui ont fait l'Europe, et dans les restes humains qui en demeurent dans ces régions.

Les bases de données existantes

Les travaux de recherche prévus par la Fondation peuvent être envisagés grâce aux riches bases de données à disposition dans le monde entier. Il s'agit d'un volume d'information en croissance constante. Le généticien Mark Jobling, professeur à la University of Leicester, reconnaît cet apport fondamental : « *with the help of 'citizen scientists' who have had their own y chromosomes analysed, we are expanding the y chromosome tree and learning more about patrilineal histories* ».

Les bases de données universitaires et commerciales sont multiples et de plus en plus accessibles à la recherche. Un exemple suisse parlant et hautement pertinent, est l'étude « *The Y-chromosomal haplotype and haplogroup distribution of modern Switzerland* » de Martin Zieger et Silvia Utz. L'article publié en 2020 dans la revue *Forensic Science International* porte sur l'ADN-Y de 606 participants de nationalité suisse.

Des collaborations se dessinent pour la Fondation avec plusieurs universités (University of Strathclyde, Glasgow, Université de Montréal, Université de Lausanne, etc.) ou instituts de recherche. La Fondation souhaite multiplier ses relations et mettre ses données à la disposition de chercheurs reconnus en génétique des populations. L'objectif est de créer des ponts et des collaborations avec des institutions d'envergure tels que les Max Planck Institutes, dont le rythme des publications met la révolution génomique toujours plus en évidence.

Outre FTDNA, plusieurs laboratoires commerciaux offrent des ressources importantes pour l'étude de l'ADN-Y. Les offres internationales de YSEQ et de Dante Labs doivent également être mentionnées. La base de données de FTDNA se démarque cependant du fait qu'elle contient environ 1.300.000 résultats, dont environ 850.000 spécifiques à l'ADN-Y. Plus de 11,500 projets distincts cohabitent au sein de FTDNA pour répondre à des missions souvent similaires à celle de la Fondation. Le projet privé ValaisADN-WallisDNA en est un.

Plus de 10,000 personnes d'origine suisse ont leurs résultats ADN-Y enregistrés dans la base de FTDNA. Des centaines de milliers de Suisses ont d'autre part effectué des types complémentaires d'analyses (autosome, ADNmt, etc.) réalisés par un grand nombre d'autres laboratoires de portée mondiale. Cet engouement ne fait que de s'accélérer.

Il faut souligner que de nombreux nationaux suisses ou d'origine suisse établis à l'étranger affichent leurs

données sur la plateforme FTDNA. Ces Suisses apparaissent soit sous leur identité réelle, soit de manière anonyme, par de simples initiales, ou encore sous forme pseudonymisée. Le contact avec cette cinquième Suisse génétique est à la portée de quiconque, y compris de la Fondation. Les coordonnées de cette parenté émigrée sont soit ouvertes, soit semi-ouvertes, en ce sens que leur adresse mail est parfois une adresse intermédiaire de la plateforme. De la même manière, ces personnes peuvent communiquer entre elles, ou contacter soit les administrateurs d'un groupe, soit l'entreprise responsable de la base de données. Il suffit que certaines caractéristiques Y communes se manifestent et les incitent à entrer en contact, souvent dans le but d'optimiser l'analyse.

La base de données privée ValaisADN-WallisDNA loge chez FTDNA et contient près de 300 résultats. C'est un groupe unique au monde du fait qu'il combine les données ADN-Y aux archives médiévales et modernes. La profondeur historique qui accompagne ses résultats génétiques est aussi rarissime que spectaculaire en vertu de très anciens patrilignages documentés sur huit cents ans. Cette base de données ADN-Y privée sera mise à la disposition de la Fondation ValaisADN-WallisDNA, pour son utilisation exclusive.

Cette proposition de science participative ne passe pas inaperçue, comme en témoignent les chercheurs suisses qui ont rejoint la Fondation et ont ainsi montré un solide appui. Il faut leur ajouter les chercheurs étrangers qui voient aussi dans cette initiative l'occasion de réaliser des travaux inédits dont profiteront leurs différentes institutions.

Le protocole

I. Données existantes à recevoir par la Fondation

La base de données privée mise en place au cours des dernières années par le projet ValaisADN-WallisDNA sera transmise de manière pseudonymisée aux scientifiques de la Fondation, qui pourront alors assurer son exploitation. Inconnue du laboratoire FTDNA, l'identité des détenteurs des résultats restera dès lors également hors de portée des scientifiques de la Fondation. Ils recevront ces données pseudonymisées complétées par celles offertes par les généalogistes médiévistes et modernes sur les origines des familles étudiées.

Les détenteurs des résultats de cette base et de ceux à venir et mis à disposition de la Fondation, acceptent que leur participation au projet soit mise en attente, voire refusée par la Fondation, si un problème d'ordre éthique/juridique/pratique devait apparaître. Vu ce contexte, ils consentent à ce la Fondation ne soit pas tenue d'en expliquer les raisons.

II. Données futures

A. Requête d'un tiers domicilié en Suisse ou à l'étranger qui a l'intention d'effectuer un test génétique généalogique ou dont le ou les tests Y sont déjà présents sur une ou plusieurs bases de données publiques nationales ou internationales, de rejoindre le groupe ValaisADN-WallisDNA.

1. Le candidat est invité à visiter le portail internet de la Fondation, www.vs-dna.ch. Sur la page d'accueil se trouve un lien conduisant à un formulaire en ligne de « *Demande de participation au projet* ».

2. Sur ce formulaire, des champs d'information sont à remplir par le candidat, tels que :

- son identité (nom, prénom)
- sa commune d'origine
- des champs pour documenter sa généalogie, soit l'identité de ses parents, grands-parents paternels, arrière-grands-parents paternels, etc.
- l'identité de son plus ancien ancêtre connu (patrilinéaire), avec une date approximative et une localisation.

3. Au préalable, le candidat est d'abord dirigé sur la Fiche d'information qui reprend de manière synthétique différents éléments scientifiques informatifs et explicatifs relatifs à un test génétique, avec notamment un rappel sur les bases de génétique, une description de la mission de la Fondation. Elle indique pour les citoyens suisses l'existence de la nouvelle loi et les prescriptions relatives aux tests ADN, et rappelle aux citoyens d'autres pays l'obligation de se conformer aux règles en vigueur dans leurs pays respectifs. Sur sa demande de participation, le candidat doit valider cette information en confirmant qu'il en a expressément pris connaissance.

4. Il en va de même pour le Protocole de fonctionnement. Sur sa demande d'admission, le candidat doit valider cette information en confirmant qu'il en a expressément pris connaissance.

5. Il doit également certifier sur sa demande de participation qu'il autorise les scientifiques de la plateforme

ValaisADN-WallisDNA à utiliser ses données génétiques pour leurs analyses, et à faire les upgrades nécessaires (mises à niveau).

6. Au bas du formulaire de demande de participation se trouve un bouton de validation : *envoyer*.

- Ce bouton de validation constitue une formalisation de la demande et une quittance juridique pour la Fondation. Comme il convient d'avoir une traçabilité de ces demandes, toutes ces quittances sont conservées de manière exhaustive.
- Lorsque le candidat valide ce formulaire, il est transmis aux gestionnaires de la Fondation.
- Ces derniers décident de la suite à donner à la demande : soit acceptation, soit mise en attente, soit refus.

B. Requête-suggestion de la Fondation envers un tiers domicilié en Suisse ou à l'étranger, dont le ou les tests Y sont déjà présents sur une ou plusieurs bases de données publiques nationales ou internationales, de rejoindre le groupe ValaisADN-WallisDNA. La Fondation l'invite à rejoindre le groupe en lui proposant de remplir la demande de participation on line préparée à cette fin, voir point **A**.

III. Critères d'exclusion

Prioritairement, la Fondation se doit d'éviter qu'une éventuelle rupture biologique dans la lignée ADN-Y puisse être révélée au niveau des plus récentes générations. Ce risque peut être évité par la prise en compte des renseignements fournis par le candidat sur sa généalogie patrilinéaire et la confrontation de celle-ci à l'expertise des généalogistes reconnus par la Fondation, pour la région concernée.

La demande d'un candidat sera refusée dans le cas où un membre de la même lignée (avec un ancêtre commun né après l'an 1800) devait déjà être présent dans la base de données de la Fondation avec un résultat non concordant.

Elle pourra également être refusée dans le cas où cette lignée a déjà été entièrement étudiée grâce à des tests antérieurs. Cependant, si le test d'un candidat est concordant avec celui sa famille, la perspective de pouvoir affiner le résultat final peut permettre à la Fondation de valider la candidature.

Un test sera retiré de la base de données si son détenteur devait modifier les paramètres de son compte de telle manière que sa gestion par la Fondation ne soit plus possible.

De manière générale, la Fondation se réserve le droit de refuser une demande pour tout autre problème d'ordre éthique, juridique ou pratique qui pourrait apparaître. En cas de doute, la Fondation se conforme à un principe de précaution.

Vu le contexte, la Fondation n'est pas tenue d'indiquer leur motivation pour un refus.

IV. Protection des données

Tous les échantillons de tests présents sur la plateforme internet « ValaisADN.WallisDNA » sont pseudonymisés. Seul un ou l'autre gestionnaire de la Fondation connaît l'identité des participants.

Les participants sont informés qu'en tout temps ils sont en droit de quitter la base de données de ValaisADN-WallisDNA et de reprendre à leur compte la gestion de leur compte.

V. Litige - Médiation

Un médiateur neutre pourra intervenir en cas de conflit entre la Fondation et un participant à la base de données de ValaisADN-WallisDNA.

Il convient cependant de noter que, dans tous les cas, l'intérêt individuel d'un participant au test est prédominant sur les intérêts de la Fondation.

VI. Exigences éthiques complémentaires

Au décès d'un participant au test, le bénéficiaire des droits sur son compte est défini en fonction du paramétrage figurant sur le statut de « Beneficiary » chez FamilyTreeDNA.

A défaut d'indication, le bénéficiaire est de fait la Fondation, sauf si un descendant mâle du propriétaire du compte le revendique. Dans ce cas, celui-ci prend la place du défunt.

VII. Résultats / Transparence / Publication

Dans les parutions scientifiques et/ou à l'usage du public, à la fin du programme (articles papier, publications internet), la Fondation s'engage à ce que l'identité précise des personnes pseudonymisées testées ne soit en aucun cas dévoilée, sauf si celles-ci le requièrent et y consentent de manière formelle et écrite.

Les résultats pseudonymisés de la base de la Fondation peuvent servir à des travaux de recherches de scientifiques non mandatés par la Fondation, sous réserve d'approbation préalable de la Fondation et de la mention de la source dans les publications envisagées .

11.2023