

NÉPHROPATHIES D'ORIGINE INDÉTERMINÉE : LIBÉRER LE POTENTIEL DE L'EXOME

Amélioration du rendement diagnostique

Personnalisation de la prise en charge

Prévention des apparentés





Incidence de
la maladie rénale
chronique :

67 000

nouveaux patients
en France
chaque année



des cas sont
des néphropathies
indéterminées



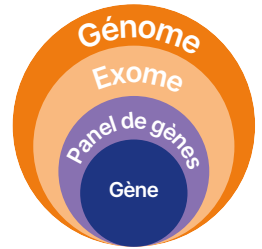
20 à 30%

de ces néphropathies ont
une origine génétique

Le séquençage de l'exome

Le séquençage de l'exome est un outil efficace pour étudier les maladies d'origine génétique.

En effet, les régions exoniques, représentant moins de 2 % du génome, peuvent contenir **jusqu'à 85 % des variants pathogènes identifiés.**



Cette analyse exhaustive permet donc l'étude de tous les gènes connus et validés impliqués dans **l'ensemble des néphropathies d'origine indéterminée** (polykystose, glomérulopathie, tubulopathie etc.) mais également de variants plus rares voire l'identification de nouveaux gènes.

Cette stratégie offre la possibilité d'une relecture des données à distance sans nécessité de « re-séquencer ». L'évolution des connaissances (nouveaux gènes d'intérêt ou pathogénicité des variants) et la mise à jour des bases de données permettront une réinterprétation actualisée des données.

Le parcours du prélèvement

Les bénéfices cliniques majeurs de l'exome

Un résultat d'exome positif est obtenu dans **environ 30 % des cas**¹(versus 10 à 15 % avec les approches conventionnelles).

Diagnostic de la pathologie

Aide à la sélection
des donneurs en cas
de don vivant apparenté

Adaptation de la prise en
charge thérapeutique



Évitement de biopsie rénale

Conseil génétique

Dépistage des apparentés
et prise en charge
préventive / précoce

L'exome par Eurofins Biomnis

Technique

La totalité des régions codantes des gènes est analysée par séquençage nouvelle génération sur un séquenceur Illumina NovaSeq.

La solution bio-informatique SeqOne est ensuite utilisée pour l'analyse et l'interprétation des données issues du séquençage.



ent



Présentation du test
Exome dans votre
établissement par nos
délégués et mise en
place de la collaboration
et de la logistique



Prélèvement
du cas index
et/ou apparentés



Collecte et transport
du prélèvement
organisé par Eurofins
Biomnis



Réception
du prélèvement
au laboratoire

JO

Performances

- Couverture de l'exome entier : ~22 000 gènes et cible de 37.5 Mégabases
- ~ 98 % des bases couvertes au-delà de 30X²
- > 99 % de sensibilité³

Engagements

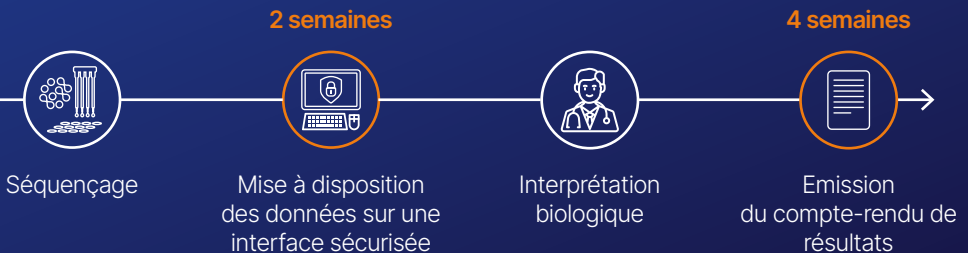
- **Expertise** : des biologistes spécialisés en néphrogénomique agréés par l'Agence de biomédecine.
- **Accompagnement** : conseils et échanges clinico-biologiques et discussion systématique des résultats pour valider les variations d'intérêts avant formalisation du compte-rendu pour chaque dossier.
- **Rapidité** : disponibilité des données sur une plateforme d'interprétation en 2 semaines et de de l'interprétation biologique en 4 semaines.
- **Personnalisation** : adaptation des rendus de résultats selon les préférences du néphrologue et support à l'interprétation possible.
- **Sécurité** : mise à disposition des données de manière simple et sécurisée.
- **Qualité** : accréditation ISO15189 et autorisation du laboratoire par l'ARS.

¹ Séquençage complet de l'exome dans les néphropathies indéterminées des jeunes adultes : séquençage d'abord et rétrophénotypage ensuite ? Doreille et al.

² Cible Refseq CDS +/- 2 paires de base.

³ Données calculées à partir des SNV des échantillons du NIST002, pour 40 millions de paires de reads générées.

Le parcours du prélèvement



Un accompagnement à tout moment par notre équipe de déléguées à l'information médicale



En pratique

Test	Séquençage de l'exome et analyse des CNV dans les néphropathies d'origine indéterminée
Code analyse	EXOME
Niveau d'interprétation	Compte-rendu détaillé
Délai	4 semaines hors éventuels examens complémentaires
Prélèvement	Sang total EDTA ou ADN extrait
Conservation & transport	Température ambiante
Documents requis	Bon de demande B34 disponible sur www.eurofins-biognis.com , rubrique Référentiel, code analyse EXOME
Prix	Code RIHN : N352 Prix HN : nous contacter
Examens associés	<ul style="list-style-type: none">● Etude des apparentés par technique de recherches ciblées (Sanger ou qPCR)● Détection 27dupC MUC1● Profil pharmacogénétique
Document associé	<ul style="list-style-type: none">● Plaquette « Exploration génétique des néphropathies tubulo-interstitielles : challenge technique pour MUC1! » (Réf. DS104)

Eurofins Biomnis, qui sommes-nous ?



- Acteur de référence dans le secteur de la biologie médicale spécialisée en France et en Europe.
- Un catalogue d'exams inégalé avec plus de 2 000 tests couvrant toutes les spécialités de la biologie médicale (prénatal, infectiologie, oncologie, pharmacologie, pathologies constitutionnelles, etc.).
- Une équipe multidisciplinaire entièrement dédiée à l'interprétation d'exome composée de 10 biologistes médicaux, 3 généticiens et de 5 responsables scientifiques.
- Plusieurs dizaines de milliers d'exome séquencés et interprétés à date depuis le lancement du test Exome en 2017.

Vos interlocutrices dédiées

Si vous souhaitez en savoir plus sur l'apport de l'exome dans les néphropathies indéterminées chez l'adulte, vous pouvez contacter nos délégués à l'information médicale :

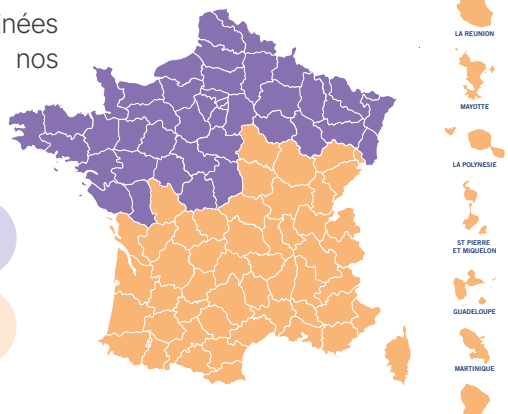
Sandra MESSAOUDI

Déléguée à l'information médicale | 06 35 81 23 09
sandra.messaoudi@biomnis.eurofinseu.com



Marie-Dominique DANCHAUD

Déléguée à l'information médicale | 06 33 72 21 60
mariedominique.danchaud@biomnis.eurofinseu.com



Biomnis

Eurofins Biomnis

17/19 avenue Tony Garnier
BP 7322 - 69357 LYON Cedex 07 - FRANCE
www.eurofins-biomnis.com