

Communiqué de presse

Eurofins Biomnis propose un nouvel outil de diagnostic clinique : l'exome médical

Lyon, le 8 novembre 2016. L'avènement des nouvelles techniques de séquençage à très haut débit, également appelées NGS (*Next Generation Sequencing*) ou MPS (*Massively Parallel Sequencing*) ouvre de nombreuses perspectives dans le domaine des maladies génétiques constitutionnelles (maladies rares) et acquises (cancer). Décryptant rapidement l'ADN complet d'une personne et générant ainsi de nombreuses informations sur son patrimoine génétique, la méthode NGS permet *in fine* de poser un diagnostic, de déterminer les risques de prédisposition à certaines maladies ou encore de prédire l'efficacité d'un traitement médicamenteux (médecine personnalisée).

Le laboratoire Eurofins Biomnis, leader européen de la biologie médicale spécialisée, maîtrise la technique NGS depuis plusieurs années et l'éprouve quotidiennement notamment dans le domaine du dépistage prénatal non invasif des trisomies 13, 18 et 21 (DPNI).

Fort de cette maîtrise technologique, **Eurofins Biomnis est le premier laboratoire de biologie médicale privé en France à proposer l'exome médical**, outil innovant et précis en diagnostic clinique, notamment dans le domaine de la déficience intellectuelle.

L'exome médical dans le diagnostic de la déficience intellectuelle

La déficience intellectuelle est une pathologie fréquente. Elle touche 1 à 2% de la population, soit environ 1 million de personnes en France et son origine est génétique dans un cas sur deux.

Les maladies d'origine génétique regroupent des pathologies hétérogènes cliniquement, pour lesquelles la cause est une ou des variations au niveau des exons.

Dans plus de 50% des cas de ces maladies, aucun diagnostic ne peut être établi avec des approches clinico-biologiques classiques.

Au laboratoire Eurofins Biomnis, l'équipe multidisciplinaire en charge de l'exome dans un contexte médical de routine étudie, grâce à la technique NGS, environ 93 à 97% de tous les gènes médicalement pertinents d'un patient en une seule analyse. A l'issue du processus analytique et bioinformatique, l'interprétation biologique porte en moyenne sur 20 000 variations et permet d'identifier l'anomalie génétique causale dans 23 à 35% des cas dans le cadre de la déficience intellectuelle, là où la stratégie conventionnelle ne permet de détecter la variation que dans 10 à 15% des cas.

L'identification de la mutation causale introduit une considérable avancée dans la prise en charge de la déficience intellectuelle. Non seulement elle permet de faire reculer le nombre de patients sans diagnostic mais elle offre aux médecins un nouvel outil fiable de décisions thérapeutiques afin d'adapter l'accompagnement et le suivi du patient de façon spécifique voire de proposer un traitement ciblé et individualisé dans certains cas. L'exome médical s'avère également très pertinent comme aide au conseil génétique en diagnostic prénatal, dont l'objectif est de déterminer les risques de récurrence dans la filiation.

Pour de nombreuses familles, l'exome médical met fin à l'errance diagnostique.

Outre la déficience intellectuelle, Eurofins Biomnis est en mesure de proposer l'exome médical en diagnostic de routine en France comme à l'international pour d'autres pathologies : autisme, épilepsie, troubles neurodéveloppementaux, cardiomyopathies, maladies métaboliques, ... avec pour ambition d'améliorer le taux de diagnostic de ces pathologies grâce au développement du séquençage du génome dans un avenir proche.

* Ensemble des parties codantes du génome contenant à lui seul 85% des mutations mises en cause dans les maladies génétiques. Ainsi, le génome humain est constitué d'environ 200 000 exons pour 20 687 gènes.



L'expertise d'Eurofins Biomnis au service de la recherche médicale

L'apport de la technique NGS en termes médicaux et socio-économiques est d'ores et déjà évalué de manière très positive : certitude du diagnostic, errance diagnostique réduite, approche thérapeutique plus précise et efficace, réduction des effets indésirables des traitements, prévention d'une maladie chez des sujets porteurs, ..., mais son utilisation est encore limitée car elle requiert des investissements importants, une expertise scientifique et clinique pointue ainsi que la maîtrise de la bioinformatique associée.

Convaincu que cette technique deviendra l'un des outils de référence en matière d'analyse, de surveillance et de diagnostic dans les années à venir, Eurofins Biomnis s'engage également aux côtés de la recherche, des industriels du diagnostic et de la pharmacie en proposant son expertise en matière de séquençage et d'exome médical pour tous les projets de recherche clinique : Identification des mutations d'intérêt, aide dans la prise en main des données analytiques et conseils biopathologiques pour l'interprétation des résultats, ... et ce, pour de nombreux domaines en génétique humaine.

Fort d'une plateforme dédiée, Eurofins Biomnis regroupe autour de son activité dédiée au séquençage de nombreuses spécialités médicales indispensables à la bonne réalisation des tests génétiques et développements de haute technicité. Reposant sur le savoir-faire des biologistes Eurofins Biomnis experts en génétique, cytogénétique, oncogénétique, pharmacogénétique et anatomopathologie ainsi que sur la maîtrise des méthodes d'analyse conventionnelles, cette approche multidisciplinaire confère toute sa légitimité scientifique aux développements et engagements entrepris par Eurofins Biomnis dans ce domaine.

Innover aujourd'hui, pour la santé du plus grand nombre demain

La médecine génomique représente un réel enjeu de santé publique en introduisant une nouvelle approche dans la façon dont on prévient, diagnostique, soigne et pronostique l'évolution d'une maladie. Elle fait notamment l'objet du plan « France Médecine Génomique 2025 » lancé par le Premier Ministre Manuel Valls dont l'ambition est de permettre l'accès au diagnostic génétique sur tout le territoire d'ici 10 ans.

Afin que le parcours de soins de demain puisse offrir les meilleures chances au plus grand nombre, Eurofins Biomnis poursuit ses investissements et ses travaux de développement dans ce domaine.

A propos d'Eurofins Biomnis

Leader européen dans le secteur de la biologie médicale spécialisée, Eurofins Biomnis effectue plus de 32 000 analyses par jour sur un panel de plus de 2 500 examens, y compris les actes spécialisés pour lesquels il dispose de tous les agréments nécessaires.

Fondé en 1897 par Marcel Mérieux, Eurofins Biomnis demeure l'acteur de référence en biologie spécialisée en France grâce à une innovation et un investissement technologique permanents, notamment dans les domaines de la biologie de la femme, de l'oncologie et de la médecine personnalisée, ainsi que de la génétique chromosomique et moléculaire.

Le laboratoire se distingue également par son expertise en Recherche Clinique et en biobanque à travers ses infrastructures dédiées.

Fort de 120 ans d'expertise et d'innovation au service de la biologie médicale, plateforme européenne de la division Clinical Diagnostics du Groupe Eurofins, Eurofins Biomnis poursuit aujourd'hui son développement international.

www.biomnis.com

Contact presse : communication@biomnis.com