

Communiqué de presse

Eurofins Biomnis propose un nouvel outil de diagnostic des maladies rares

Lyon, le 20 février 2017. On dénombre aujourd'hui plus de 8 000 maladies rares¹. Plus de 3 millions de personnes sont touchées par ces pathologies en France et 1 malade sur 2 est un enfant.

80% des maladies rares sont d'origine génétique et résultent d'une mutation (ou modification) d'un seul gène majeur ou d'une combinaison de mutations génétiques. Elles se caractérisent par une grande variété de symptômes qui évoluent non seulement d'une maladie à une autre mais également d'un patient à un autre atteint de la même maladie, ce qui explique la complexité et la durée des analyses nécessaires à leur diagnostic. Aujourd'hui, on estime qu'un malade sur trois est sans diagnostic. Une errance diagnostique qui s'avère souvent longue et difficile pour le patient et sa famille.

A quelques jours de la 10^{ème} journée internationale de lutte contre les maladies rares, améliorer l'accès à l'information, au diagnostic, aux soins et à la prise en charge des personnes atteintes de pathologies rares est plus que jamais un enjeu de santé publique majeur.

¹ Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'1 personne sur 2 000.

L'exome médical dans le diagnostic des maladies rares

Tout le matériel génétique d'un organisme constitue le génome, unique à chaque personne. Il se compose de plus de 20 000 gènes, eux-mêmes constitués en partie d'exons. Le rôle des exons est de synthétiser les différentes protéines essentielles au bon fonctionnement de tous nos organes. L'ensemble des exons forme l'exome, qui contient à lui seul 85% des anomalies responsables des maladies génétiques rares.

Au laboratoire Eurofins Biomnis, l'équipe scientifique et médicale en charge du test « exome médical » étudie, grâce à une technique de séquençage à haut débit², et à partir d'une simple prise de sang, environ 93 à 97% de tous les gènes médicalement pertinents d'un patient en une seule analyse. A l'issue du test, le séquençage de l'exome permet d'identifier l'anomalie génétique responsable dans 23 à 35% des cas, là où les approches clinico-biologiques classiques ne permettent de détecter la variation que dans 10 à 15% des cas.

Non seulement le séquençage complet de l'exome permet de faire reculer le nombre de patients sans diagnostic mais il offre aux médecins un nouvel outil fiable de décisions thérapeutiques afin d'adapter l'accompagnement et le suivi du patient de façon personnalisée voire de proposer un traitement ciblé et individualisé dans certains cas. L'exome médical s'avère également précieux comme aide au conseil génétique en diagnostic prénatal, dont l'objectif est de déterminer les risques de survenue ou de récurrence dans la filiation.

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

Fort de cette maîtrise scientifique et technologique, Eurofins Biomnis est le premier laboratoire de biologie médicale privé en France à proposer l'exome médical et assure à l'ensemble des patients et du corps médical une parfaite continuité de l'offre de soins sur l'ensemble du territoire français, comme à l'international, grâce à son organisation et réseau de collecte quotidien.

² Le séquençage à haut débit, également appelé Next Generation Sequencing (NGS), est une technique de biologie moléculaire permettant de décrypter rapidement l'ADN complet d'une personne et de générer ainsi de nombreuses informations sur son patrimoine génétique.



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

Dans le domaine des maladies rares, la mobilisation contre l'errance médicale est aussi importante que la recherche de traitements. En effet, près de 97% de ces pathologies sont des maladies dites « orphelines » pour lesquelles aucun traitement n'est disponible.

L'utilisation des techniques de séquençage nouvelle génération est encore limitée car elle requiert des investissements importants, une expertise scientifique et clinique pointue ainsi que la maîtrise de la bioinformatique associée. L'implication des laboratoires de biologie médicale spécialisée aux côtés de la recherche académique et des acteurs publics du soin est donc essentielle.

Eurofins Biomnis s'engage ainsi aux côtés de la recherche, des industriels du diagnostic et du secteur pharmaceutique en proposant son expertise en matière de séquençage et d'exome médical pour tous les projets de recherche clinique visant à découvrir notamment de nouvelles prises en charge thérapeutiques pour ces nombreuses pathologies.

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

La médecine génomique représente un enjeu de santé publique. Elle fait notamment l'objet du plan « France Médecine Génomique 2025 » lancé par l'ex Premier Ministre Manuel Valls dont les objectifs sont de permettre une meilleure compréhension des mécanismes et mutations génétiques jusque là non connues ainsi que 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 s'engage à préparer l'intégration de la médecine génomique dans la prise en charge des maladies rares et poursuit notamment ses investissements et travaux de développement dans ce domaine avec pour ambition d'améliorer le taux de diagnostic de ces pathologies grâce au séquençage du génome³ dans un avenir proche.

³ *Le séquençage du génome permettra d'améliorer et d'amplifier la couverture de l'exome et augmentera ainsi les performances diagnostiques.*

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.

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 : Nadège Batail - communication@biomnis.com