

## Infertilité masculine : un nouvel outil de diagnostic contre l'errance médicale

En France, 10 à 15% des couples en désir d'enfants sont confrontés à des troubles de fertilité, dont la moitié concerne l'homme. Actuellement les investigations clinico-biologiques réalisées pour obtenir un diagnostic de l'infertilité masculine regroupent des techniques biochimiques, d'imagerie ou de génétique ciblée comme le caryotype ou la recherche d'anomalies du chromosome Y. Après la réalisation de ces analyses de première intention on estime que près de 70% des anomalies sévères de la spermatogenèse restent inexpliquées et que la très grande majorité de ces anomalies sont causées par des facteurs génétiques non-identifiés. Afin de réduire l'errance médicale et d'accompagner la prise en charge des couples en désir d'enfants, Eurofins Biomnis, propose depuis début 2019, le séquençage à haut débit des gènes impliqués dans l'infertilité. Intégré au bilan de fertilité, le séquençage exomique permettra d'obtenir un diagnostic précis pour une proportion plus importante des sujets atteints et d'obtenir un pronostic de réussite qui permettra de mieux orienter la prise en charge thérapeutique du patient.

### L'infertilité génétique masculine : 70% des cas restent inexpliqués

En France chaque année, plus de 140 000 tentatives de procréation médicalement assistée (PMA) sont réalisées pour des troubles de la procréation<sup>1</sup>. Dans la moitié des cas environ, l'infertilité est d'origine masculine isolée ou d'origine mixte. L'infertilité serait d'origine génétique pour près d'1 homme sur 40<sup>2</sup> et dans environ 70% des cas<sup>3</sup>, l'origine exacte de l'infertilité masculine reste inexpliquée, plongeant les couples dans une errance médicale.

« Lorsque l'on détecte via le spermogramme, une absence de spermatozoïdes ou une quantité très faible, l'analyse génétique (caryotype ou analyse de certains gènes connus dans l'infertilité comme dans la région AZF du chromosome Y) tente d'identifier l'origine génétique. Cependant, ces techniques de routine ne suffisent pas toujours. Un long parcours du combattant débute alors pour le couple. L'impact psychologique de ces examens vient s'ajouter à la souffrance de ne pas pouvoir concevoir d'enfant. » explique le Pr Pierre Ray, spécialiste de la génétique de la reproduction au CHU Grenoble Alpes.

### Le séquençage de l'exome, un outil performant de diagnostic génétique

Afin de réduire l'errance diagnostique des patients et éviter certains actes invasifs, Eurofins Biomnis, en étroite collaboration avec les professeurs Pierre Ray et Charles Coutton, spécialistes de l'infertilité masculine du CHU Grenoble Alpes, propose le séquençage haut débit de l'ensemble des gènes du génome (séquençage exomique). Cette technique consiste à lire les régions codantes des gènes (appelées exons), qui contiennent plus de 95% des mutations connues à ce jour pour avoir un impact médical.

« Dans certains cas d'infertilité génétique, des techniques invasives telle que la biopsie s'avèrent inutiles. Par exemple, l'identification d'une anomalie génétique dans un gène nécessaire à la méiose contre-indiquera la proposition d'une prise en charge intraconjugale du couple et permettra une orientation plus rapide vers le don de sperme ou l'adoption. Dans ce cas précis, le séquençage de l'exome permet de proposer aux couples une prise en charge la mieux adaptée au regard des connaissances les plus actuelles. » précise le Pr Charles Coutton, spécialiste de la génétique chromosomique au CHU Grenoble Alpes.

Plus de 1000 gènes sont exprimés dans les testicules, et entre un et trois nouveaux gènes sont identifiés chaque mois comme ayant un intérêt clinique. L'originalité de cette approche, vis-à-vis des tests actuellement proposés et notamment des panels de gènes, réside dans le fait que la totalité des gènes sont séquencés sans à priori et que l'interprétation des résultats peut être faite en intégrant les découvertes les plus récentes.

## De nombreux avantages pour les patients et pour la recherche médicale

L'infertilité est souvent ressentie comme une injustice par les couples qui souhaitent devenir parents. Elle est par ailleurs encore plus mal vécue, quand les examens médicaux ne permettent pas d'aboutir à un diagnostic précis. Le désir d'avoir un enfant peut parfois amener les couples à s'investir dans des investigations et des prises en charges fastidieuses et infructueuses durant plusieurs années. L'identification du défaut génétique à l'origine de l'infertilité au début du parcours de soins permet aux couples de gagner du temps et d'accepter plus facilement la prise en charge la plus adaptée à leur condition.

« Le séquençage exomique permet de poser un diagnostic génétique et d'établir dans certains cas, un pronostic de réussite de la biopsie testiculaire voire de la fécondation in vitro. Il est toutefois important dans ce cas précis d'apporter de l'information aux couples concernant l'éventuelle transmission génétique des troubles de la fertilité. Des solutions alternatives telles que l'adoption ou le don de sperme sont alors à envisager. De plus, l'identification de nouveaux gènes grâce au séquençage, participe à la recherche et ouvre la réflexion sur de futures pistes thérapeutiques. » concluent les deux professeurs.

Le séquençage de l'exome dans le diagnostic génétique de l'infertilité masculine est un test innovant. Il n'est donc pas inscrit à la nomenclature des actes de biologie médicale et ne peut pas donc être pris en charge à ce jour par la Caisse Nationale d'Assurance Maladie (CNAM). Son coût, de 1 100 € est donc à la charge du patient.

<sup>1</sup> [Combien d'enfants naissent grâce à une assistance médicale, INED](#)

<sup>2</sup> Tuttelmann F, Simoni M, Kliesch S, et al. Copy number variants in patients with severe oligozoospermia, Sertoli-cell-only syndrome. PLoS One 2011 ; 6 : e19426. [CrossRef] [PubMed] [Google Scholar]

<sup>3</sup> [Génétique de l'infertilité masculine : les nouveaux acteurs](#)

## Autres communiqués de presse Eurofins Biomnis

22/01/2019	<a href="#">Optimiser le traitement de la dépression grâce à la génétique</a>
16/01/2019	<a href="#">Le DPNI, 1 femme sur 2 ignore son existence</a>
14/09/2018	<a href="#">Médecine préventive : Juvenalis®, une nouvelle gamme de bilans biologiques</a>
10/07/2018	<a href="#">Toxicité au 5-FU : Le test de dépistage pré-thérapeutique d'Eurofins Biomnis accessible au même prix que ceux réalisés dans les centres hospitaliers</a>

### Contacts presse

Agence Wellcom  
Aurélia Meunier, Gaëlle Ryouq  
[biomnis@wellcom.fr](mailto:biomnis@wellcom.fr)  
01 46 34 60 60

### 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.eurofins-biomnis.com](http://www.eurofins-biomnis.com)



Si vous ne souhaitez plus recevoir d'information de la part d'Eurofins Biomnis, cliquez-ici.