

## EUROFINS BIOMNIS ET SEQONE S'ASSOCIENT POUR OPTIMISER L'INTERPRÉTATION DES DONNÉES DU SÉQUENÇAGE DE L'EXOME

**Eurofins Biomnis, laboratoire de biologie spécialisée, s'associe à la start-up montpelliéraine SeqOne à l'origine de la création d'une plateforme d'analyse génomique bio-informatique. Ce partenariat permet à Eurofins Biomnis de proposer aux cliniciens, dans le cadre de recherche de maladies génétiques, un séquençage « Whole Exome » associé à une analyse bio-informatique pour simplifier l'interprétation des données de séquençage. Désormais, dans un délai de 6 semaines, le clinicien peut, en collaboration avec un biologiste spécialisé d'Eurofins Biomnis, obtenir un compte-rendu d'interprétation détaillé permettant de poser plus facilement et rapidement un diagnostic.**

80% des maladies rares sont d'origine génétique et résultent de la mutation d'un seul gène majeur ou d'une combinaison de mutations génétiques. L'identification de ces variations permet d'améliorer la prise en charge des patients.

### **Rendre plus accessible le séquençage de l'exome afin de poser un diagnostic plus rapidement**

Depuis 2017, Eurofins Biomnis, propose le séquençage « Whole Exome » qui permet de séquencer, à partir d'une simple prise de sang, la quasi-totalité des exons des gènes médicalement pertinents d'un patient, en une seule analyse. L'interprétation des résultats d'un séquençage de ce type permet de poser un diagnostic dans environ 30% des cas alors que ce taux n'est que de 10%-15% avec les approches conventionnelles.

Jusqu'à présent et malgré ses performances, l'utilisation du séquençage « Whole Exome » était limitée. Notamment, en raison des coûts associés, et de l'accessibilité aux moyens scientifiques, cliniques et techniques adéquats, nécessaires pour identifier la mutation causale parmi les dizaines de milliers de variations détectées par le séquençage « Whole Exome ».

### **L'intelligence artificielle au service de l'interprétation des variants**

Le partenariat entre Eurofins Biomnis et SeqOne permet d'associer les outils les plus performants pour faciliter l'interprétation des résultats. Cette alliance permet l'obtention d'un compte-rendu détaillé des résultats dans un délai optimisé de 6 semaines.

Un séquençage « Whole Exome » génère en effet en moyenne 200 go de données brutes et révèle des dizaines de milliers de variations. La plateforme SeqOne utilise des techniques d'intelligence artificielle pour parcourir les bases de recherche académique et croiser ces informations avec les résultats. Ceci, pour classer automatiquement les mutations par ordre de pertinence diagnostique et ainsi aider l'utilisateur à trouver la bonne réponse. Simple d'utilisation, elle offre aux biologistes et cliniciens l'outil le plus efficace du marché. « *SeqOne a été conçue pour rendre l'analyse génétique la plus poussée accessible au plus grand nombre* » affirme Nicolas Philippe, CEO de SeqOne.

L'intérêt pour les cliniciens d'avoir accès à une plateforme comme SeqOne est confirmé par le Dr Ines Harzallah du service de génétique chromosomique et moléculaire du CHU Saint-Etienne : « *Nous sommes persuadés que le séquençage de l'exome aidera à améliorer nos diagnostics. Néanmoins, la généralisation de cette pratique peut sembler complexe et onéreuse aujourd'hui. L'offre combinée Eurofins Biomnis avec SeqOne nous permet d'obtenir, à un tarif avantageux, une excellente qualité de séquençage couplée à une analyse bio-informatique intuitive notamment grâce à l'aide automatique au classement des variants. Notre expérience révèle sur le plan pratique un gain de temps précieux* ».

### **Une interprétation des variants autonome ou conjointe avec des biologistes**

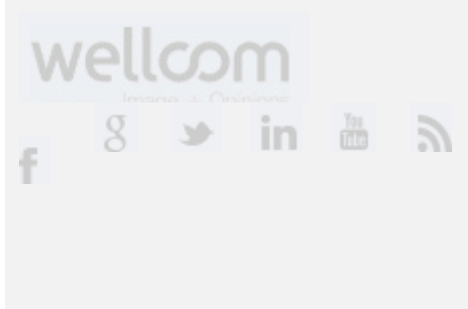
Lorsqu'un professionnel de santé demande la réalisation d'un test « Whole Exome » auprès d'Eurofins Biomnis, il a automatiquement accès à la plateforme SeqOne, sans frais additionnels. Trois possibilités d'interprétation des résultats s'offrent à lui :

- une interprétation des variants réalisée à 100% par Eurofins Biomnis,
- une interprétation conjointe réalisée avec un biologiste Eurofins Biomnis,
- ou une interprétation des données en toute autonomie.

La co-interprétation est aujourd'hui le modèle qui assure un rendement diagnostique optimal car elle allie les connaissances scientifiques des biologistes Eurofins Biomnis spécialisés en génétique à celles du clinicien. Pour Laure Raymond, biologiste Eurofins Biomnis responsable du test et de son interprétation, « *ce partenariat avec SeqOne s'inscrit dans la volonté d'Eurofins Biomnis d'impliquer activement les cliniciens qui le souhaitent dans l'interprétation des variants, challenge du séquençage de l'exome* ». Ainsi, le nombre de patients sans diagnostic est réduit et les cliniciens ont l'opportunité de monter en compétence en médecine génomique.

Grâce à son organisation et réseau de collecte quotidien, Eurofins Biomnis est capable d'assurer, aux patients et au corps médical, une parfaite continuité de l'offre de soins sur l'ensemble du territoire français.

Agence Wellcom  
Natacha Kalasa, Gaëlle Ryouq, Héroïse Sintès  
[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)

#### Contact presse SeqOne

Jean-Marc Holder  
Tel : +33 6 03 24 57 56  
Mel : [jm.holder@seqone.fr](mailto:jm.holder@seqone.fr)

#### A propos de SeqOne :

SeqOne, société de bio-informatique basée à Montpellier, développe des outils d'analyse génomique de pointe pour des applications cliniques dans les domaines du cancer et des maladies rares. Son produit phare, SeqOne | Platform, est une solution de bout en bout basée sur le Cloud qui réduit considérablement les délais et les coûts nécessaires pour fournir des analyses génétiques précises destinées à la médecine traditionnelle. En peu de temps depuis le lancement de sa plateforme, elle a sécurisé une large base d'utilisateurs dans un large éventail d'établissements de soins de santé, y compris des hôpitaux et des laboratoires de test du secteur privé. Il a remporté de nombreux prix, dont le prestigieux prix iLab et le prix Hélène Stark de l'ARC Cancer Foundation. SeqOne est supporté par le SATT AxLR et l'incubateur BIC de Montpellier Méditerranée Métropole. Pour plus d'informations : <https://seq.one>