

Communiqué de presse

Lyon le 1^{er} juin 2021

Eurofins Biomnis détecte désormais les CNV (Copy Number Variation) par séquençage complet de l'exome et améliore le rendement diagnostique pour les patients atteints de maladie d'origine génétique

Eurofins Biomnis, leader européen de la biologie spécialisée et expert du séquençage génomique maîtrise les performances nécessaires en *Whole Exome Sequencing* (WES) pour utiliser cette technique dans la détection des CNV (Copy Number Variation), ces pertes ou gains de matériel chromosomique pouvant être responsables de maladie génétique. Jusqu'à présent, face à une suspicion de pathologie génétique, deux tests étaient réalisés l'un après l'autre pour déterminer si l'anomalie était d'origine chromosomique ou liée à une mutation de gène. Il est désormais possible grâce au WES de répondre à ces deux questions en une seule analyse de l'ADN. Cela représente un gain de temps pour des patients en errance diagnostique, ainsi que pour les prescripteurs.

L'alliance de la biologie et de la bio-informatique pour une détection de qualité

Lors d'une recherche de maladie génétique, plusieurs analyses peuvent être réalisées pour espérer apporter un diagnostic au patient. Si les professionnels de santé suspectent une anomalie chromosomique, une analyse de cytogénétique est réalisée. Deux approches techniques sont possibles, le caryotype et l'ACPA (analyse chromosomique par puce à ADN (ou SNP-Array / CGH-array)). Et si la suspicion porte sur une variation de petite taille (de un nucléotide à quelques dizaines de nucléotides), on utilise une méthode de génétique moléculaire de type séquençage haut débit. Jusqu'alors, il était nécessaire de faire les deux tests l'un après l'autre. Désormais Eurofins Biomnis propose, à partir de son *Whole Exome Sequencing*, méthode de génétique moléculaire, de détecter en un unique test les anomalies chromosomiques et génétiques. Il s'agit du premier laboratoire privé français à disposer d'une maîtrise suffisante en matière de qualité de séquençage, d'analyse bio-informatique¹ et d'interprétation du diagnostic pour proposer cette option.

Les performances élevées du *Whole Exome Sequencing* d'Eurofins Biomnis (sensibilité, couverture et profondeur...) permettent ainsi de remplacer l'ACPA et le caryotype (pour la recherche d'anomalies déséquilibrées). Mais le saut technologique ne s'arrête pas là : il est également possible d'identifier les anomalies trop petites pour être détectées avec des techniques de cytogénétique, ce qui permet d'augmenter le rendement diagnostique.

¹ *Eurofins Biomnis s'appuie notamment sur la plateforme SeqOne pour l'analyse et l'interprétation des données issues du séquençage exomique.

Enfin, le laboratoire peut se reposer sur l'expertise de l'équipe dédiée au séquençage exomique. Elle compte entre autres quatre bio-informaticiens, quatre cadres scientifiques et six biologistes disposant des agréments, de l'expérience et des compétences pour analyser et interpréter les résultats.

Des résultats plus rapides et moins onéreux

En utilisant le séquençage de l'exome pour détecter les CNV, Eurofins Biomnis participe à la réduction de l'errance diagnostique pour les patients.

En effet, cette méthode apporte en une seule étape et sur un seul prélèvement des informations globales, et améliore le rendement diagnostique. Elle permet en outre de réduire les délais de rendu de résultat. Au lieu de deux analyses, une seule est désormais suffisante. Pour les patients, cela signifie une diminution significative du délai de rendu de résultat, et pour les prescripteurs, une réduction du nombre de consultations et de prélèvements avant d'aboutir à un diagnostic

Par ailleurs, la recherche de maladies génétiques fait peser un coût important sur le système de santé français. L'analyse unique permet aujourd'hui de les réduire.

Pour les professionnels de santé et pour les patients, cela représente une véritable avancée pour pouvoir poser un diagnostic de maladie génétique le plus tôt possible et ainsi mettre en œuvre une prise en charge personnalisée pour chaque patient.

Contacts presse Eurofins Biomnis

Agence Wellcom

Gaëlle Ryouq & Héroïse Sintès

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

A propos d'Eurofins - le leader mondial de la bio-analyse

A propos d'Eurofins - le leader mondial de la bio-analyse Eurofins analyse au service de la vie. Avec un effectif de plus de 50 000 personnes et un réseau de plus de 800 laboratoires répartis dans plus de 50 pays, les sociétés du Groupe Eurofins proposent un portefeuille riche de plus de 200 000 méthodes analytiques. Les actions d'Eurofins Scientific sont cotées sur le marché Euronext Paris.