Genomic Vision, société de biotechnologie spécialisée dans le développement de tests de **diag nostic génétiques**
par
la technologie innovante du
peignage moléculaire de l'ADN, ann
once aujourd'hui l
a mise sur le m
arché de son premier t
est destiné à diagnostiquer la
deuxième
forme la plus fréquente de
myopathie
, la
dystrophie
facio
-scapulo-humé
rale
(
FSHD
), une
affection neuro
musculaire
qui touche une personne sur 10.000 à 20.000.

"En termes de santé publique, ce test va transformer le processus de diagnostic de cette maladie. Sa valeur ajoutée consiste à fournir aux cliniciens, aux patients et aux familles un diagnostic d'une extrême fiabilité pour cette grave pathologie, là où les méthodes actuelles ne permettent pas toujours d'aboutir à un diagnostic clair", se félicite le Dr Aaron Bensimon, fondateur et PDG de
Genomic
Vision.

Le développement clinique du test FSHDCombing a été réalisé en collaboration avec le départ ement
de génétique médicale du
Pr
.
Nicolas Lévy, à l'hôpital de la
Timone
(Marseille) et l'Université de la Méditerranée,
ainsi qu'
avec le soutien financier de l'Association française contre les myopathies (AFM).

"Genomic Vision franchit une étape importante de son développement avec le lancement de ce premier test mis
au point grâce à notre technologie innovante du peignage moléculaire
et au concours de nos partenaires
.
Ce premier succès valide aussi notre démarche scientifique et commerciale consistant à travailler étroitement avec les cliniciens directement en contact avec la maladie dans les hôpitaux et centres de recherche, puis à y transférer notre plateforme technologique",
souligne le PDG de
Genomic
Vision.

La plateforme de diagnostic de la dystrophie FSH mise au point par Genomic Vision a été transférée à l'hôpital de La
Timone
, dans le
département
de génétique médicale. Le test y est aujourd'hui utilisé en routine et concernera chaque année 300 à 500 patients.

Outre Marseille, le test FSHDCombing est actuellement déployé en bêta-test en Allemagne, dans le service du Pr. Clemens Müller- Reible de l'Institut
de génétiqu
e humaine du Centre de
biologie de l'Université de Würzburg
.

Au total, une trentaine de laboratoires dans le monde réalisent des tests génétiques de diagnostic de cette maladie.

"Les méthodes actuelles de diagnostic sont laborieuses et conduisent à des résultats difficiles à interpréter et peu concluants dans 20 à 40% des cas. Or le plus important, c'est la qualité du résultat. En apportant une réponse sans ambigüité, notre test FSHD va permettre un diagnostic très précis", relève le Dr Pierre Walrafen, chef de projet chez Genomic Vision.

"C'est un enjeu important pour le patient pour qui l'incertitude est particulièrement difficile à supporter. Cela permettra aussi, lorsqu'on détecte un cas dans une famille, de faire du conseil génétique pour les autres membres de cette famille".

La technologie du peignage moléculaire de l'ADN utilisée par Genomic Vision améliore considérablement l'analyse structurelle et fonctionnelle des molécules d'ADN. Des fibres d'ADN sont étirées sur des lamelles de verre, comme "peignées" en quelque sorte, et alignées uniformément sur l'ensemble de la surface.
Il devient ensuite possible d'identifier des anomalies génétiques en localisant des gènes ou séquences spécifiques dans le génome du patient par un marquage avec des balises génétiques, une approche développée par Genomic Vision sous le nom de Code Morse génomique. Cette exploration du génome entier à haute résolution en une simple analyse permet une visualisation claire et directe des anomalies génétiques souvent non détectables par les technologies actuelles.

Dans le cas de la dystrophie FSH, elle permet de quantifier ainsi clairement et précisément les

motifs répétés d'une séquence d'ADN particulière.

Genomic Vision détient une licence exclusive de l'Institut Pasteur pour cette technologie, dont le Dr Aaron Bensimon est le co-inventeur.

Publication

Molecular combing reveals allelic combinations in facioscapulohumeral dystrophy, Nguyen K, Walrafen P, Bernard R, Attarian S, Chaix C, Vovan C, Renard E, Dufrane N, Pouget J, Vannier A, Bensimon A, Lévy N., Ann Neurol. 2011 Oct ;70(4):627-33

A propos de la dystrophie facio-scapulo-humérale

Egalement appelée myopathie de Landouzy-Dejerine, la dystrophie facio-scapulo-humérale est

une affection musculaire liée à une anomalie chromosomique.
Deuxième
type de myopathie le plus fréquent, elle affecte entre une
personne sur 10.000
et
une
personne sur
20
.000 et se traduit par une atteinte musculaire débutant généralement par la ceinture scapulaire (muscles autour de l'omoplate), ensuite les bras, les membres inférieurs, puis toute la musculature. La maladie e
st due à une anomalie au bout du
chromosome 4 (bras long en
4q35
), le faible nombre de motifs de répétitions d'une séquence d'ADN baptisée D4Z4. Les patients atteints de DFSH ont moins de 11 motifs de répétition, les personnes saines entre 15 et plus de 100.Dans 70% des cas, elle est d'origine héréditaire. Dans 30%, elle survient de manière sporadique (sans antécédent familial) et elle est associée alors à des mutations lors de la réplication de l'ADN.

A propos de Genomic Vision

Fondée en 2004, Genomic Vision est une société de biotechnologie spécialisée dans la mise au point de tests d'aide au diagnostic de maladies génétiques et en génomique des cancers.
E
lle utilise une technologie extrêmement puissante, le peignage moléculaire, qui autorise la visualisation directe de molécules individuelles d'ADN afin de détecter les va
r
iations
quantitatives
et qualitatives du génome et d'établir leur rôle dans une pathologie ciblée.
Genomic
Vision détient une licence exclusive de l'Institut Pasteur pour cette technologie. La société, dont le siège et les laboratoires de recherches sont basés à
Bagneux (92),
emploie 40 personnes pour un chiffre d'affaires de 3,2 millions d'euros en 2011. Depuis sa création, elle a levé 10 millions d'euros.
Pour en savoir plus:
http://www.genomicvision.com