GENOMIC VISION

Un **test** de diagnostic utilisant la technologie du **peignage moléculaire de l'ADN** pour **dépiste**
r des **pr**
édispositions génétiques
au
cancer
du
sein
et au cancer de l'
ovaire
dues aux
gènes
BRCA1
et
BRCA2
a permis
de confirmer de nouvelles
mutations
structurelles
complexes sur
ces deux gènes. Ce nouveau test en cours de développement pourrait être utilisé comme un complément indispensable aux méthodes actuelles de dépistage, selon les résultats d'une étude publiée dans
l'édition de juin du journal
Human Mutation
(1).

« L'efficacité des techniques actuelles de dépistage reste limitée en raison de la proportion très importante dans les gènes BRCA1 et BRCA2 de séquences génomiques répétitives et difficiles à séquencer. Il y a donc un réel beso
in de technologies alternatives
»
,
explique le Dr Maurizio Ceppi, chef de projet chez Genomic Vision et co-auteur de l'étude.

Des mutations héréditaires de l'un de ces deux gènes BRCA (pour BReast CAncer 1 et 2) accroissent de dix à 20 fois le risque de développer un cancer du sein et sont directement responsables de 5 à 10% des cas constatés chaque année.
Ces mutations incluent des altérations ponctuelles
de petite taille

mais aussi des réarrangements génomiques complexes beaucoup plus difficiles à détecter, même par les technologies
actuelles les plus performantes, comme par exemple le séquençage à haut débit (N ext-Generation Sequencing)
.

Le test mis au point par Genomic Vision utilise la technologie propriétaire du peignage moléculaire de l'ADN , co-découverte par son PDG, le Dr Aaron Bensimon,

« La valeur ajoutée de cette méthode réside dans la détection et la caractérisation de grands réarrangements génomiques, en particulier les duplications répétées en tandem, qui ne sont souvent mal caractérisés
aujourd'hui par d'autres procédés. Il pourrait donc être utilisé très efficacement en complément des méthodes actuelles de diagnostic
, notamment sur les patients pour lesquels le séquençage ne détecte aucune mutation délétère»
, souligne Maurizio Ceppi.

Cette étude a été réalisée en collaboration avec l'Institut Curie, centre pilote pour la prise en charge des femmes à haut risque de cancer du sein.

Le cancer du sein touche 10% de la population féminine. Environ 1,4 million de femmes sont diagnostiquées avec cette maladie chaque année dans le monde et 460.000 en décèdent.

La technologie du peignage moléculaire de l'ADN mise au point 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 potentiellement non détectables par les technologies actuelles.

(1) Publication

A diagnostic genetic test for the physical mapping of germline rearrangements in the susceptibility breast cancer genes BRCA1 and BRCA2. Cheeseman, K., Rouleau, E., Vannier, A., Thomas, A., Briaux, A., Lefol, C., Walrafen, P., Bensimon, A., Lidereau, R., Conseiller, E. and Ceppi, M. (2012), Hum. Mutat., 33: 998-1009. doi: 10.1002/humu.22060

Lire le papier en ligne : http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/humu.22060/abstract

Voir la vidéo de présentation : http://www.youtube.com/watch?v=M-0NvZ5HG78

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. Elle utilise une technologie extrêmement puissante, le peignage moléculaire, qui autorise la visualisation directe de molécules individuelles d'ADN afin de détecter les variations 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 dix millions d'euros. Pour en savoir plus: http://www.genomicvision.com