



Clinical Genomics Experts

COMMUNIQUE DE PRESSE

IntegraGen lance le test ARISK™ aux États-Unis, un outil génétique d'évaluation du risque d'autisme

Le test ARISK™ évalue, dès l'âge de 6 mois, le risque d'autisme chez les enfants ayant déjà un frère ou une sœur atteint en analysant 65 marqueurs génétiques associés à l'autisme, afin de permettre une intervention la plus précoce et la plus efficace possible

Cambridge, MA, et Evry, France, 5 avril 2012 – IntegraGen, acteur de premier plan dans le développement et la commercialisation de tests de diagnostic moléculaire dans l'autisme et l'oncologie, annonce aujourd'hui le lancement de son test d'évaluation du risque d'autisme **ARISK™**, outil qui analyse 65 marqueurs génétiques associés aux troubles du spectre autistique (TSA). Ce test vise à évaluer le risque d'autisme chez les enfants de familles multiplexes âgés de 6 à 30 mois, frères ou sœurs d'enfants déjà atteints de TSA.

D'après le Centre pour le contrôle et la prévention des maladies (*Center for Disease Control - CDC*), organe du Ministère de la Santé de l'État fédéral américain, l'âge moyen du diagnostic des TSA est de 4 ans. Des travaux attestent pourtant qu'une intervention précoce peut améliorer significativement le quotient intellectuel et réduire les troubles du langage et de socialisation des enfants atteints.

Le lancement du test a été annoncé par **Bernard Courtieu**, Président-Directeur Général d'IntegraGen, qui a précisé que le test ARISK™ ne serait réalisé que sur prescription par des professionnels de santé tels que les pédiatres, les pédiatres spécialisés dans les troubles du développement et les neuro-pédiatres. « *Les derniers chiffres de prévalence du CDC font ressortir une prévalence de TSA de 1 enfant sur 88, dont 40 % ne sont pas diagnostiqués avant l'âge de 4 ou 5 ans* », explique Bernard Courtieu, qui souligne par ailleurs que le questionnaire de dépistage de l'autisme chez les jeunes enfants (*Modified Checklist for Autism in Toddlers - M-CHAT™*) recommandé par l'Académie Américaine de Pédiatrie, n'est validé que pour les enfants âgés de 16 mois ou plus. « *Notre mission consiste à fournir un outil fiable d'identification précoce du risque de TSA chez les enfants. En effet, une identification et une prise en charge précoces des enfants atteints de TSA sont déterminantes pour que les interventions thérapeutiques prescrites puissent apporter tout leur bénéfice. Nous sommes donc très heureux de proposer aux cliniciens le test ARISK™* ».

« Nous savons que la génétique joue un rôle indéniable dans l'autisme et qu'un diagnostic et une prise en charge précoces sont absolument indispensables pour obtenir les meilleurs résultats », explique le **Docteur Antonio Hardan**, spécialiste de l'autisme, membre du comité scientifique consultatif d'IntegraGen. « Pour un clinicien, identifier le risque d'autisme est d'autant plus important que les frères et sœurs d'enfants déjà atteints ont un risque plus élevé de développer un TSA que le reste de la population ».

Le test [ARISK™](#) est un test génétique dit « multi-SNP » qui analyse 65 marqueurs génétiques spécifiques, ou SNP, associés aux TSA. Parmi ces 65 SNP, 8 sont associés aux TSA chez les sujets de sexe masculin et féminin, 29 ne concernent que les garçons et 28 les filles uniquement.

Les études familiales et de jumeaux ont mis en évidence le rôle majeur de facteurs génétiques dans l'autisme. Le risque moyen de récurrence pour les frères et sœurs d'enfants atteints de TSA a été évalué récemment à 18,7 % (25,9 % pour les garçons et 9,5 % pour les filles). Les garçons ont 4 fois plus de risques que les filles de souffrir de TSA, les derniers chiffres de prévalence étant en effet de 1 pour 54 chez les garçons contre 1 pour 252 chez les filles. L'autisme est un trouble complexe très hétérogène et si plusieurs gènes de susceptibilité ont été identifiés, son étiologie demeure encore largement indéterminée. Environ 10% des cas peuvent être attribués à des mutations rares *de novo* et à des réarrangements chromosomiques incluant les *copy number variations* (CNVs). Jusqu'ici, les tests génétiques utilisés chez les enfants atteints de TSA concernent principalement l'identification de ces variants génétiques rares.

Récemment, plusieurs variants génétiques communs incluant les SNPs ont été associés à l'autisme. Bien que chaque SNP, pris individuellement, ne constitue pas une cause de TSA, les études menées par IntegraGen ont montré que la présence d'une accumulation de SNPs associés à l'autisme pouvait prédire le risque qu'un enfant développe un TSA.

Le test ARISK™ a été développé puis validé sur deux cohortes distinctes de patients représentant au total près de 2 000 individus affectés de TSA : 545 familles, incluant 964 enfants atteints d'autisme et 317 enfants non atteints, issues de la base de données AGRE (*Autism Speaks - Autism Genetic Resource Exchange*) et 627 familles, incluant 1 000 enfants atteints d'autisme et 288 enfants non atteints, issues d'une population indépendante.

IntegraGen a également mis en place deux études cliniques prospectives indépendantes en collaboration avec la [Cleveland](#) Clinic Foundation, d'une part, et le Cardinal Glennon Hospital, affilié à l'université de St. Louis, d'autre part.

Le test ARISK™ sera réalisé dans un laboratoire centralisé et ne pourra être prescrit que par des professionnels de santé. Les échantillons d'ADN seront recueillis par simple frottis buccal puis envoyés au laboratoire certifié CLIA et accrédité par le CAP (Collège des anatomo-pathologistes américains). Les résultats seront envoyés au médecin prescripteur dans un délai de 2 à 4 semaines après la réception de l'échantillon. Les enfants identifiés comme présentant un risque nettement plus élevé de développer des TSA ont un risque d'autisme de 2 à 4 fois plus important que le risque de récurrence évalué dans la population générale. Il est recommandé que les enfants ainsi identifiés comme présentant un risque plus élevé soient examinés par des spécialistes de l'autisme, permettant le cas échéant une intervention thérapeutique précoce. Le test ARISK™ apporte ainsi une contribution à un diagnostic clinique précoce.

Par ailleurs, IntegraGen poursuit le développement de tests permettant d'évaluer le risque d'autisme chez des enfants sans antécédent familial.

INTEGRAGEN

Créée en 2000, IntegraGen est une société de biotechnologie spécialisée dans la recherche et l'identification de bio-marqueurs génétiques pour le développement et la commercialisation de produits et services de diagnostic moléculaire. IntegraGen a pour mission de proposer aux cliniciens de nouveaux outils personnalisés de diagnostic, traitement et thérapie. IntegraGen et sa filiale américaine IntegraGen Inc. visent principalement la prévention et la gestion proactive des maladies complexes débilitantes, en apportant la meilleure réponse aux besoins des patients, cliniciens et associations. La division Business Genomic Services d'IntegraGen fournit également des services de pointe dans le domaine du génotypage pour la recherche scientifique. Avec une recherche et une propriété intellectuelle essentiellement tournées vers l'autisme et l'oncologie, la stratégie d'IntegraGen est d'offrir une gamme de produits et services de diagnostic moléculaire à forte valeur ajoutée, favorisant la médecine personnalisée pour les maladies complexes.

Au 31 décembre 2011, IntegraGen comptait 26 collaborateurs. La Société a publié au titre de 2011 un chiffre d'affaires Services de 4,6 M€. Son siège social est situé au Genopole d'Evry. La Société est également implantée aux Etats-Unis, au travers de sa filiale IntegraGen inc., basée à Cambridge, MA.

IntegraGen est cotée sur Alternext de NYSE Euronext à Paris (Isin : FR0010908723 - Mnémo : ALINT)

Plus d'informations sur le site internet : www.integragen.com



CONTACTS

INTEGRAGEN

Bernard Courtieu

Président Directeur Général

contact@integragen.com

Tél : +33 (0)1 60 91 09 00

Laurence Riot Lamotte

Directeur Administratif et Financier

contact@integragen.com

Tél : +33 (0)1 60 91 09 09

NEWCAP.

Relations investisseurs et relation médias

Axelle Vuillermet / Nicolas Merigeau

integragen@newcap.fr

Tél : +33 (0)1 44 71 94 93