



GÉNOMIQUE | TESTS DE DIAGNOSTIC | GÉNÉTIQUE | R&D

Genomic Vision a présenté les premiers résultats de l'étude pilote menée avec Quest Diagnostics dans l'Amyotrophie Spinale Infantile (SMA) lors du congrès ASHG 2016 à Vancouver

Le peignage moléculaire permet une cartographie du locus SMN dans la population afro-américaine plus précise que le séquençage génétique

**Bagneux (France) - Genomic Vision (FR0011799907 – GV / éligible PEA-PME)**, spécialiste du peignage moléculaire de l'ADN, qui développe des tests pour le marché du diagnostic et des applications pour les laboratoires de recherche, annonce aujourd'hui avoir présenté au congrès annuel de l'*American Society of Human Genetics* (ASHG 2016, 18 - 22 octobre 2016, Vancouver, Canada) les premiers résultats de l'étude pilote menée avec Quest Diagnostics qui vise à identifier un biomarqueur pour l'amélioration du conseil génétique dans l'Amyotrophie Spinale Infantile (SMA) au sein de la population afro-américaine.

La SMA est une maladie génétique héréditaire due à un défaut du gène SMN1 sur les deux chromosomes 5 du patient. Elle se transmet selon un mode autosomique récessif, ce qui signifie que les parents d'un enfant atteint sont des porteurs sains du défaut du gène SMN1 en étant parfaitement asymptomatiques. La fréquence des porteurs sains de cette maladie dans la population générale est de 1/40 à 1/60. L'incidence élevée de cette maladie ainsi que sa sévérité expliquent la forte demande de conseil génétique.

Du fait d'une organisation génomique particulièrement complexe du locus SMN, environ 8% des individus dans la population générale et environ 30% des porteurs sains dans la population afro-américaine ne peuvent pas être détectés de manière efficace par les techniques classiques de biologie moléculaire. La détection de ces porteurs sains est donc essentielle pour améliorer le conseil génétique pour cette population.

Le poster présenté lors du congrès (titre : *Molecular Combing reveals structural variations in the Spinal Muscular Atrophy locus in African-American population*, session : *Molecular and Cytogenetic Diagnostics*) a porté sur la cartographie précise du locus SMN dans la population afro-américaine par la technologie de peignage moléculaire.

**Anne Jacquet, Directeur de la Recherche Biomédicale chez Genomic Vision, commente :** « *Le locus SMN est une région très complexe qu'aucune technologie n'a, à ce jour, réussi à caractériser de façon précise. Les premiers résultats obtenus avec le peignage moléculaire avec l'utilisation d'un code Morse génomique spécifique pour la région SMN étudiée ont révélé une organisation génomique plus complexe et plus variable que celle décrite dans les bases de données de séquençage du génome humain. Nous avons notamment identifié, à différents endroits le long du locus SMN, des nombres de copies du gène variables au sein d'un même individu et d'un individu à l'autre. Cette cartographie plus précise du locus SMN devrait nous procurer des informations capitales pour développer notre test de dépistage des porteurs sains, notamment pour la population afro-américaine dans laquelle aujourd'hui 30% des porteurs sains ne sont pas détectés de manière efficace, ce qui représente une vraie difficulté pour le conseil génétique des familles.* »

#### A PROPOS DE GENOMIC VISION

Crée en 2004, Genomic Vision est une société spécialisée dans le peignage moléculaire de l'ADN qui développe des tests pour le marché du diagnostic et des applications pour les laboratoires de recherche. Grâce à sa technologie innovante de visualisation directe des molécules individuelles d'ADN, Genomic Vision détecte les variations quantitatives et qualitatives du génome à l'origine de nombreuses pathologies graves. La Société développe un solide portefeuille de tests, ciblant notamment les cancers du sein et du colon. Depuis 2013, la Société commercialise le test CombHeliX FSHD pour la détection d'une myopathie délicate à déceler, la dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD), aux États-Unis, grâce à son alliance stratégique avec Quest Diagnostics, le leader américain des tests diagnostiques en laboratoire, et en France. Genomic Vision est cotée sur le compartiment C d'Euronext Paris depuis le mois d'avril 2014.

#### A PROPOS DU PEIGNAGE MOLÉCULAIRE

La technologie du peignage moléculaire de l'ADN améliore considérablement l'analyse structurelle et fonctionnelle des molécules d'ADN. Des fibres d'ADN sont étirées sur des lamelles de verre, comme « peignées », 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 technique développée par Genomic Vision et brevetée sous le nom de Code Morse Génomique. Cette exploration du génome entier à haute résolution en une simple analyse permet une visualisation directe d'anomalies génétiques non détectables par d'autres technologies.

Pour en savoir plus : [www.genomicvision.com](http://www.genomicvision.com)

#### CONTACTS

##### Genomic Vision

Aaron Bensimon  
Co-fondateur et Président du Directoire  
Tél. : +33 1 49 08 07 50  
[investisseurs@genomicvision.com](mailto:investisseurs@genomicvision.com)

##### Kalima

Relations Presse  
Estelle Reine-Adélaïde  
Florence Calba  
Tél. : + 33 6 17 72 74 73 /  
+ 33 1 44 90 82 54  
[era@kalima-rp.fr](mailto:era@kalima-rp.fr)

##### NewCap

Investor Relations / Strategic Communications  
Dušan Orešanský / Emmanuel Huynh  
Tél. : +33 1 44 71 94 92  
[gv@newcap.eu](mailto:gv@newcap.eu)



Member of CAC® Mid & Small, CAC® All-Tradable and EnterNext® PEA-PME 150 indexes