



## **L'analyse « WHOLE EXOME » comme nouvel outil diagnostique des maladies génétiques rares**

Saint-Ouen l'Aumône, France – Lundi 12 Décembre 2016

**Le Laboratoire Cerba et l'Université de Bourgogne vont collaborer pour identifier par séquençage d'exome complet de nouveaux gènes impliqués dans les maladies génétiques rares.**

Le séquençage de l'exome complet (« whole exome ») constitue un nouveau champ d'investigation très prometteur en génétique humaine.

Le Laboratoire Cerba qui réalise cette analyse dans un cadre diagnostic depuis l'été dernier, s'engage dans le diagnostic des maladies génétiques constitutionnelles rares pour lutter contre l'errance médicale dont souffrent trop souvent les patients et leurs familles.

Le diagnostic des maladies génétiques rares est un enjeu de santé publique crucial en raison du handicap et des complications associées. Plus de 6000 maladies sont dénombrées à ce jour et 5 nouvelles sont décrites chaque mois dans la littérature médicale.

C'est dans ce contexte que le Laboratoire Cerba va accueillir en co-tutelle avec l'Université de Bourgogne un étudiant-chercheur en thèse de doctorat. L'objectif de ce travail collaboratif est de mettre en commun les données issues de séquençage d'exomes afin d'identifier de nouveaux gènes impliqués dans les maladies génétiques.

« Ce partenariat de recherche public-privé permettra de faire progresser la connaissance dans le domaine des maladies rares en s'appuyant sur le recrutement du CHU Dijon Bourgogne et du Laboratoire Cerba. Il illustre notre engagement aux côtés des cliniciens et des patients pour le développement de la recherche et l'accélération de la mise à disposition, pour tous, des fruits de cette recherche » précise Jean-Marc Costa, biologiste au Laboratoire Cerba, spécialisé en génétique moléculaire constitutionnelle.

Selon le Professeur Laurence Faivre, coordonnateur du Centre de Référence Maladies Rares « anomalies du développement et syndromes malformatifs » au CHU Dijon Bourgogne, « cette thèse en co-tutelle nous permettra d'unir nos forces pour la découverte et la validation de nouveaux gènes impliqués dans les maladies rares. Nous sommes très heureux des collaborations passées et à venir avec le Laboratoire Cerba dans ce domaine ».

Cette thèse de doctorat devrait démarrer en janvier prochain pour une durée initiale de 3 ans. Les premiers résultats sont attendus pour fin 2017. Ils ouvriront certainement de nombreuses perspectives prometteuses pour tous les patients et les cliniciens qui les prennent en charge, afin de leur apporter ainsi qu'à leurs familles le meilleur accompagnement possible.

### A propos du Laboratoire Cerba

Créé en 1967, accrédité selon la norme NF ISO 15189 depuis 1999, le Laboratoire Cerba est le leader européen de la biologie médicale spécialisée.

Concentrant plus de 40 spécialités médicales et employant plus de 600 personnes hautement qualifiées sur un site unique basé au nord-ouest de Paris, le Laboratoire Cerba traite en moyenne 40 000 prélèvements par jour.

Sa plateforme technologique de pointe lui permet de proposer aux laboratoires privés et hospitaliers sur plus de 50 pays un large panel d'examens de biologie spécialisée tels que des tests en biologie moléculaire, oncologie, allergie, toxicologie, hormonologie, infectiologie, maladies métaboliques ainsi que des tests pour le diagnostic des maladies génétiques en cytogénétique et en génomique moléculaire.

Le Laboratoire Cerba développe constamment son potentiel technologique et humain et initie de nombreuses collaborations avec des structures publiques et privées pour être à la pointe de l'innovation. Depuis 1998, les biologistes du Laboratoire Cerba ont participé à plus de 500 publications scientifiques.

Il est par ailleurs le membre fondateur du groupe Cerba HealthCare, groupe international de biologie médicale, présent sur trois segments complémentaires :

- la biologie de routine principalement en France, en Belgique et au Luxembourg avec plus de 300 laboratoires, 150 centres de prélèvements et 50 plateformes techniques ;
- la biologie de spécialités avec sa plateforme Cerba ;
- la biologie d'essais cliniques, indispensable à l'industrie pharmaceutique et biotechnologique dans les processus de développement de nouvelles molécules, au travers de sa filiale BARC présente sur les 5 continents.

Récemment le Groupe s'est diversifié sur le marché de la biologie vétérinaire en créant Cerba Vet, une entité dédiée.

Il emploie près de 4 300 salariés dont 350 biologistes.

<http://www.lab-cerba.com/> - <http://www.cerbahealthcare.com/>

#### A propos du CHU Dijon Bourgogne

Avec plus de 7 300 professionnels représentant plus d'une centaine de métiers au service du patient, le CHU Dijon Bourgogne répond à tous les besoins de santé de la population de la région et au-delà. Il offre un service public d'accueil des urgences, de diagnostic, de soins et de prévention. A l'appui de ses 1 788 lits et places, il réalise ainsi près de 481 500 journées d'hospitalisation et d'hébergement par an. L'établissement initie et développe par ailleurs des programmes de recherche en partenariat avec d'autres établissements de santé. Enfin, il forme de futurs médecins généralistes et spécialistes à travers sa dimension universitaire mais aussi plusieurs professions paramédicales au sein de ses 7 écoles et instituts de formation.

Structure moderne, le CHU Dijon Bourgogne figure aujourd'hui parmi les établissements de référence au niveau national. L'excellence de ses équipes est ainsi reconnue dans plusieurs spécialités et pour de nombreuses pathologies.

Afin de garantir la meilleure prise en charge de ses patients, le CHU Dijon Bourgogne déploie une politique d'amélioration continue de la qualité, engageant une dynamique concernant les prestations médicales, hôtelières et administratives. Disposant d'un plateau technique de pointe, les équipes médicales et soignantes de l'établissement œuvrent par ailleurs en permanence pour l'innovation technologique.

Outre le soin et l'enseignement, la recherche apparaît comme un axe majeur de sa politique institutionnelle. Le CHU Dijon Bourgogne s'inscrit ainsi dans de nombreux protocoles visant à améliorer la qualité de vie des patients suivis. Il dispose notamment d'un service de génétique de référence travaillant sur la génomique des anomalies du développement et les maladies rares.

<http://www.chu-dijon.fr/fr> - <http://www.translad.org> - <http://www.gad-bfc.org>

---

#### **CONTACTS**

CERBA HEALTHCARE  
Pascale Laurent  
Directrice Marketing Communication  
[pascale.laurent@cerbahealthcare.com](mailto:pascale.laurent@cerbahealthcare.com)  
+ 33 6 28 03 35 76

CHU DIJON BOURGOGNE  
Céline Cornillat  
Directrice de la Communication  
[celine.cornillat@chu-dijon.fr](mailto:celine.cornillat@chu-dijon.fr)