

Médecine individualisée : la FDA autorise les premiers instruments de séquençage à haut débit

Publié le vendredi 13 décembre 2013

Voir en ligne : <https://www.france-science.org/Medecine-individualisee-la-FDA.html>

L'année 2013 marque à la fois les 60 ans de la découverte de la structure moléculaire de l'ADN par Watson et Crick ainsi que les 10 ans de l'achèvement du Projet Génome Humain. Le 19 novembre dernier, la Food and Drug Administration (FDA) a autorisé pour la première fois la mise sur le marché de 4 outils de séquençage à haut débit de la société Illumina, basée à San Diego : un appareil de séquençage Illuminex MiSeqDx, un kit universel de réactifs, et deux tests de dépistage pour la mucoviscidose.

Les avancées technologiques ont considérablement transformé le monde de la recherche et le domaine de la santé et dynamisé l'économie. Alors qu'il a fallu plus de 10 ans et plusieurs centaines de millions de dollars pour séquencer le premier génome humain, il sera bientôt possible de séquencer le génome d'un patient en une journée pour moins de 1.000 dollars. Grâce à de nombreuses évolutions technologiques, le séquençage à haut débit a évolué de manière à réduire les coûts et les temps de traitement tout en augmentant en précision et en efficacité.

Jusqu'à présent, le séquençage à haut débit était réservé de manière quasi exclusive à un usage interne par les scientifiques et les laboratoires pharmaceutiques, et ce en raison de l'absence d'autorisation de mise sur le marché ("For Research Use Only"). Désormais, il sera possible de se rendre dans une clinique ou un hôpital et d'avoir recours à un dépistage génomique.

L'analyse génomique ouvre de nombreuses portes, notamment pour le traitement des patients atteints de cancer ou de maladie génétique. En effet, il est possible d'identifier des mutations spécifiques de gènes et ainsi augmenter les chances de trouver un traitement optimal. Cette "pharmacogénomique" repose sur l'analyse des informations génomiques d'un patient pour choisir le médicament et la posologie adéquats. Plus de 120 médicaments nécessitant un séquençage génétique du patient ont été autorisés par la FDA ; ils étaient donc jusqu'à présent d'accès limité. L'utilisation clinique du séquençage à haut débit va donc permettre de démocratiser cette approche.

Les deux tests de dépistage pour la mucoviscidose autorisés par la FDA permettent de détecter des mutations sur le gène CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) responsables de cette maladie génétique. Aux Etats-unis, plus de 10 millions de personnes sont porteurs de cette mutation, et environ 30.000 enfants et adultes sont atteints de la maladie (il s'agit d'une maladie génétique récessive). Le premier test - Illumina MiSeqDx Cystic Fibrosis 139-Variant Assay - permet de détecter les 139 mutations les plus pertinentes du gène CFTR du patient. Le second test - Illumina MiSeqDx Cystic Fibrosis Clinical Sequencing Assay - permet de séquencer une large portion du gène CFTR pour détecter les différences par comparaison avec un gène CFTR de référence. Enfin, le kit universel de réactifs pourra être utilisé pour permettre aux scientifiques et praticiens de mettre en oeuvre de nouveaux tests de diagnostic.

Pour autoriser la mise sur le marché de ces outils, la FDA a évalué de nombreux paramètres : précision, répétabilité, fidélité intermédiaire et exactitude. Cette autorisation marque un nouveau point de départ pour les diagnostics cliniques par dépistage génomique.

Code ADIT : 74590

- Francis S. Collins, Margaret A. Hamburg. First FDA Authorization for Next-Generation Sequencer. The New England Journal of Medicine [en ligne]. November 19, 2013. Disponible sur : <http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMp1314561>

- Communiqué de presse de la FDA (19/11/2013). FDA allows marketing of four "next generation" gene sequencing devices. Disponible sur : <http://www.fda.gov/newsevents/newsroom/pressannouncements/ucm375742.htm>

Pour en savoir plus, contacts :

- Manon Lecomte - 02/03/2012 - Séquençage de l'ADN : les dernières @évolutions ! [partie 1/2] - <http://www.france-science.org/Sequencage-de-l-ADN-les-dernieres.html>

- Manon Lecomte - 09/03/2013 - Séquençage de l'ADN : vers une médecine personnalisée [partie 2/2]- <http://www.france-science.org/Sequencage-de-l-ADN-vers-une.html>

- Lisa Treglia - 07/06/2013 - Séquençage de l'ADN - Les grands enjeux industriels des nouvelles technologies aux Etats-Unis - Partie 1 : Le paysage actuel du séquençage - <http://www.france-science.org/Sequencage-de-l-ADN-Partie-1-Les.html>

- Lisa Treglia - 21/06/2013 - Séquençage de l'ADN - Les grands enjeux industriels des nouvelles technologies aux Etats-Unis - Partie 2 : Les grandes manoeuvres de l'industrie pharmaceutique et des sociétés de diagnostic - <http://www.france-science.org/Sequencage-de-l-ADN-Les-grands.html>

- Lisa Treglia - 28/06/2013 - Séquençage de l'ADN : les grands enjeux industriels des nouvelles technologies aux Etats-Unis - Partie 3 : L'OPA de Roche sur Illumina préfigure-t-elle d'autres mouvements hostiles ? - <http://www.france-science.org/Sequencage-de-l-ADN-les-grands,3223.html>

- Lisa Treglia - 19/07/2013 - Séquençage de l'ADN : les grands enjeux industriels des nouvelles technologies aux Etats-Unis - Partie 4 : La situation des entreprises de biotechnologies spécialisées dans les matériels de laboratoire. - <http://www.france-science.org/Sequencage-de-l-ADN-les-grands,3242.html>

- Margaret A. Hamburg. Personalized Medicine : The Future is Now. FDAVoice (1/11/2013). Disponible sur : <http://blogs.fda.gov/fdavoice/index.php/2013/11/personalized-medicine-the-future-is-now/>

- Présentation des outils MiSeqDx sur le site Internet d'Illumina : <http://www.illumina.com/clinical/diagnostics/ivd-assay-development/miseqdx-instrument.ilmn>

Rédactrice :

- Viviane Chansavang, Attachée scientifique adjointe, deputy-sdv.la@ambascience-usa.org

Retrouvez toutes les activités du Service Science et Technologie / Los Angeles sur le site du Consulat général de France à Los Angeles : <http://www.consulfrance-losangeles.org/spip.php?rubrique241>.