

sommaire

ÉDITO



Émilie CLER
Rédactrice
en chef de
Biologiste infos

Vaincre les maladies rares, un défi ?

On estime qu'il existe aujourd'hui 7 000 maladies rares différentes, affectant les capacités physiques, mentales, comportementales et sensorielles des malades. 80 % des maladies rares ont des origines génétiques identifiées, qui impliquent un ou plusieurs gènes ou anomalies chromosomiques. Ces maladies rares concernent de 3 à 4 % des naissances. Elles peuvent être héritées ou dériver de mutations génétiques de novo ou d'une anomalie chromosomique, ou être causées par des infections bactériennes ou virales, des allergies ou avoir des causes dégénératives, prolifératives ou tératogènes. Mais les mécanismes étiologiques de la plupart des maladies rares restent inconnus en raison du manque de recherche quant à la physiopathologie de toutes ces maladies.

Au cours des dernières années est apparue une nouvelle génération de séquenceurs dits à haut débit, opérant en parallèle sur un très grand nombre de séquences courtes. Les capacités de ces nouveaux séquenceurs sont de plus en plus grandes pour un prix de revient de plus en plus faible : actuellement 400 millions à 1 milliard de paires de bases par jour peuvent être séquencés pour moins d'un euro par million de paires de base. Il est actuellement possible de séquencer de façon routinière des génomes entiers ou leurs régions codantes, l'exome, de même qu'un panel de gènes choisis. Un intérêt majeur pour le diagnostic des maladies rares, de par leurs liens étroits avec la génétique. L'identification par séquençage à haut débit de nouveaux gènes impliqués dans les maladies rares pourraient en effet entraîner des changements profonds dans la prise en charge en charge de ces patients. À l'heure actuelle, seules 3 à 4 % des données générées par ces nouvelles technologies sont interprétables. Gageons que la connaissance de ces données fera, elle aussi, très bientôt, un formidable bond en avant.

Bonne lecture ! ■

6 ACTUS

Année 2015 contrastée en bourse pour les principales valeurs de la santé
Prise en charge à 100 % de l'ensemble des actes entourant l'IVG
Biomnis met à disposition un test de toxicité des chimiothérapies par 5-FU
DPC : le Conseil d'Etat donne raison à la FNSPBHU
Création de deux groupements hospitaliers de territoire dans l'Essonne

12 DU CÔTÉ DES FOURNISSEURS

14 POINT DE VUE

Les GHT et la nouvelle organisation territoriale : des soins sécurisés de qualité

16 DOSSIER

Maladies rares : quelles attentes et quels enjeux ?

- un défi : vaincre les maladies rares ?
- errance diagnostique : informer et former
- vers un troisième Plan national pour les maladies rares ?



26 ENQUÊTE

Diarrhées aiguës : de la coproculture à la biologie moléculaire

28 REPORTAGE

Un projet solidaire de dispositif de laboratoire sur le terrain

32 MANAGEMENT

Le défi de la relation sociale : entre gouvernance et vision stratégique

35 LÉGISLATION

Statut fiscal et social du biologiste associé en exercice dans une SEL

38 FINANCES

Concentration en biologie médicale : à qui le tour... ?

42 INFORMATIQUE

Un avant-projet de décret pour le futur DMP



44 RECHERCHE

Des génotypes et phénotypes bactériens fécaux prédictifs de cancers colorectaux

47 MANIFESTATION

RARE 2015 : réalité et pérennité du modèle économique des maladies rares

49 PETITES ANNONCES

PUBLIREPORTAGE
FIDUCÉE page 41