



Communiqué de presse

Grenoble, le 7 juin 2025

Contact presse

Roxane Lombard

04.76.76.74.41 // rlombard@chu-grenoble.fr

Le CHU Grenoble Alpes, 1^{er} centre de Diagnostic Préimplantatoire français à utiliser le Karyomapping

Le CHU Grenoble Alpes (CHUGA) vous invite à découvrir une avancée majeure en matière de médecine génomique : le Karyomapping, une nouvelle technique innovante de diagnostic préimplantatoire (DPI), adoptée début 2025 et désormais intégrée à la pratique du service.

Qu'est-ce que le DPI ?

Le diagnostic pré-implantatoire (DPI) est proposé aux couples ayant « *une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic* » (Article L2131-4 du code civil). Il consiste à réaliser un diagnostic génétique à partir d'une ou de quelques cellules prélevées sur les embryons obtenus par fécondation *in vitro* (FIV). Seuls les embryons indemnes de la maladie seront conservés en vue de leur transfert chez la femme, pour permettre ainsi la naissance d'un enfant indemne de la maladie familiale. Le DPI représente depuis 2000 une alternative au diagnostic prénatal dont le seul recours était l'interruption médicale de grossesse, en cas d'atteinte du fœtus. Le CHU Grenoble Alpes est le cinquième centre autorisé par l'Agence de la biomédecine (ABM) à pratiquer le DPI en France.

Depuis l'ouverture du centre en 2017, plus de 140 bébés sont déjà nés suite à un DPI au CHU Grenoble Alpes.

Un processus complexe

Le DPI est un processus généralement long qui nécessite une prise en charge multidisciplinaire avec des équipes ultraspécialisées regroupant : généticiens, biologistes de la reproduction, gynécologues-obstétriciens, sages-femmes, psychologues.

Le DPI peut s'appliquer à toutes les maladies génétiques sévères. Ces maladies sont individuellement rares ou très rares, mais sont très nombreuses, et on recense actuellement environ 8000 maladies génétiques rares ou orphelines. Pour chacune de ces maladies monogéniques, il est nécessaire de développer un test diagnostic pour chaque couple en amont de l'analyse des embryons. La méthode historique consiste à analyser les bases de données regroupant la totalité de la séquence du génome humain afin d'identifier des marqueurs génétiques propres à chaque pathologie. L'étape suivante consiste, en utilisant ces marqueurs pour distinguer les embryons malades des embryons sains, à développer un test diagnostic « sur-mesure » pour chaque couple et à valider l'efficacité et la fiabilité de ce test. Cette **méthode est longue et fastidieuse**, pouvant nécessiter jusqu'à 6 mois de développement, retardant d'autant la prise en charge des couples concernés.

Le Karyomapping : une évolution technique au service des familles à risque de transmission de maladie monogéniques

Depuis janvier 2025, le CHUGA utilise le Karyomapping, une technologie nouvelle permettant de réduire considérablement la durée de mise au point des tests génétiques utilisés pour le diagnostic des embryons. Le Karyomapping se base également sur l'analyse de marqueurs génétiques, mais ces marqueurs sont regroupés sur une unique puce à ADN qui contient **plusieurs centaines de milliers de marqueurs** répartis sur tout le génome humain. Une même puce permet donc de réaliser un diagnostic pour toutes les pathologies monogéniques, sans devoir faire de mise au point spécifique pour chaque pathologie.

Cette méthode réduit donc les délais d'attente pour les patients et permet de proposer des diagnostics plus complexes, offrant de nouvelles perspectives pour certains couples en impasse de prise en charge.

Vous trouverez ci-dessous quelques images réalisées au sein du laboratoire de biologie moléculaire du CHU Grenoble Alpes.

Si vous êtes intéressés par un reportage sur ce sujet, nous vous invitons à contacter Mme Lombard.

