

Paris et Issy Les Moulineaux (France), le 19 juillet 2021

## METAFORA BIOSYSTEMS, L'AP-HP ET CERBA HEALTHCARE ONT PRÉSENTÉ LES RÉSULTATS DE L'ÉTUDE DE VALIDATION DU TEST METAGLUT1 LORS DU 3<sup>ÈME</sup> CONGRÈS EUROPÉEN SUR LE SYNDROME DE DÉFICIT EN GLUT1

**Le test METAglut1™, fruit d'une collaboration entre METAFORA biosystems, des équipes de l'AP-HP et de plus de 30 centres investigateurs, et Cerba HealthCare, vise à diagnostiquer précocement cette maladie rare encore sous-diagnostiquée**

La maladie de De Vivo, ou syndrome de déficit en Glut1, est une maladie neurologique rare et handicapante relativement méconnue du corps médical mais pour laquelle il existe un traitement. Selon les estimations<sup>1</sup>, plus de 3 000 personnes seraient atteintes de la maladie de De Vivo en France, et plus de 90% d'entre elles ne seraient pas diagnostiquées à ce jour. Chez les patients atteints, le transporteur permettant aux cellules du cerveau de capter le glucose dysfonctionne. La baisse de glucose dans le cerveau entraîne des crises d'épilepsie, des accès de mouvements anormaux et des retards de développement. Or, à l'inverse de nombreuses maladies génétiques, la maladie de De Vivo dispose d'un traitement sous la forme d'un régime alimentaire riche en lipides (appelé régime céto-gène) qui permet une amélioration importante des symptômes des patients. Par ailleurs, des molécules visant à contourner le déficit lié au manque d'approvisionnement du cerveau en glucose sont en cours d'évaluation. Un enjeu majeur est donc de diagnostiquer la maladie le plus tôt possible pour mettre en place le traitement adéquat.

La promesse de ce nouveau test sanguin est d'aider à identifier rapidement (en 48h) et facilement les enfants et les adultes touchés, comparativement aux tests diagnostiques actuels qui reposent sur un geste invasif, la ponction lombaire, ou des analyses génétiques complexes.

Les partenaires ont annoncé les principaux résultats d'une étude de validation multicentrique lors du 3<sup>ème</sup> congrès européen sur le déficit en Glut1 le vendredi 11 juin 2021. Cette étude permet de mettre en évidence des performances similaires du test et de l'approche standard plus invasive, la ponction lombaire, pour détecter cette anomalie métabolique. En particulier, le test se confirme être proche des 100% de spécificité, et présente une sensibilité identique à la ponction lombaire d'environ 80%.

*« Ce test sanguin rapide et précis, facilement accessible à tout médecin, et en particulier les pédiatres et les neurologues, est une étape très importante pour les patients atteints de cette maladie rare dont le diagnostic et le traitement vont être ainsi accélérés »* indique le Dr. Fanny Mochel, investigatrice principale de l'étude, généticienne responsable du Centre de Référence des Maladies Neuro-Métaboliques Adultes de l'Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, AP-HP.

*« METAglut1 offre des perspectives majeures pour les patients et leurs familles pour lutter contre l'errance diagnostique, qui pour beaucoup s'est chiffrée en années avant d'être fixés sur l'origine de leurs symptômes, malgré l'existence de traitements »* explique Magali Sorret, fondatrice et présidente de l'association de patients ASDGLUT1.

---

<sup>1</sup> <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/glut1-deficiency-syndrome> et Symonds et al. *Incidence and phenotypes of childhood-onset genetic epilepsies: a prospective population-based national cohort*. Brain. 2019 Aug 1;142(8):2303-2318.

Grâce à ce nouveau test sanguin innovant, la maladie va pouvoir être recherchée chez tout patient présentant un trouble des apprentissages et/ou une épilepsie et/ou des accès de mouvements anormaux.

*« Nous sommes très heureux d'accompagner Metafora et les cliniciens depuis les premières phases de développement du test, et a fortiori d'avoir participé à cette grande étude multicentrique ; le consortium a notamment pu démontrer la robustesse du test à grande échelle, ce qui assurera un déploiement national de ce test innovant »* explique Jérôme Sallette, directeur scientifique de Cerba HealthCare.

Cette étude de validation des performances diagnostiques de METAglut1 a été réalisée dans le cadre du Forfait Innovation, un mécanisme de prise en charge dérogatoire et transitoire d'un dispositif médical de diagnostic *in vitro* ou d'un acte innovant en phase précoce de développement. Son attribution est conditionnée à la réalisation d'une étude visant à confirmer l'intérêt de la technologie. Il s'agit de la première technologie à usage diagnostique à bénéficier du Forfait Innovation pour participer de sa validation.

*« Nous sommes reconnaissants à tous nos partenaires pour la qualité de leur travail et pour leur implication qui ont permis de conduire cette étude ambitieuse. Le Forfait Innovation nous a fourni un cadre particulièrement propice pour la mener à bien, et nous tenons à remercier le Ministère des Solidarités et de la Santé ainsi que la HAS pour la confiance qu'ils nous ont accordée »*, conclut Vincent Petit, président de Metafora biosystems.

### **A propos de L'Association sur le syndrome de déficit en Glut1**

ASDGLUT1 est une association, reconnue d'intérêt général, créée par des parents d'enfants, de tous âges, atteints par le Déficit en Glut1. L'association ASDGLUT1 œuvre à faire connaître la maladie auprès des professionnels et des organismes de santé, afin de faciliter le dépistage précoce, en permettant de reconnaître les symptômes de manière plus systématique donnant suite à un diagnostic efficace et ainsi de procéder dans les meilleurs délais au placement sous régime cétogène, seul traitement efficace.

ASDGLUT1 accompagne les patients et leurs familles souvent démunis dans leur quotidien en offrant une écoute et un soutien moral, par le conseil et le partage des expériences. ASDGLUT1 travaille en collaboration avec les autres associations internationales autour du déficit en Glut1 et des événements associés.

[Asdglut1@gmail.com](mailto:Asdglut1@gmail.com)

[Asdglut1.fr](http://Asdglut1.fr)

### **A propos de l'AP-HP**

Premier centre hospitalier et universitaire (CHU) d'Europe, l'AP-HP et ses 39 hôpitaux sont organisés en six groupements hospitalo-universitaires (AP-HP. Centre - Université de Paris ; AP-HP. Sorbonne Université ; AP-HP. Nord - Université de Paris ; AP-HP. Université Paris Saclay ; AP-HP. Hôpitaux Universitaires Henri Mondor et AP-HP. Hôpitaux Universitaires Paris Seine-Saint-Denis) et s'articulent autour de cinq universités franciliennes. Etroitement liée aux grands organismes de recherche, l'AP-HP compte trois instituts hospitalo-universitaires d'envergure mondiale (ICM, ICAN, IMAGINE) et le plus grand entrepôt de données de santé (EDS) français. Acteur majeur de la recherche appliquée et de l'innovation en santé, l'AP-HP détient un portefeuille de 650 brevets actifs, ses cliniciens chercheurs signent chaque année près de 9000 publications scientifiques et plus de 4000 projets de recherche sont aujourd'hui en cours de développement, tous promoteurs confondus. L'AP-HP a obtenu en 2020 le label Institut Carnot, qui récompense la qualité de la recherche partenariale : le Carnot@AP-HP propose aux acteurs industriels des solutions en recherche appliquée et clinique dans le domaine de la santé. L'AP-HP a également créé en 2015 la Fondation de l'AP-HP pour la Recherche afin de soutenir la recherche biomédicale et en santé menée dans l'ensemble de ses hôpitaux.

<http://www.aphp.fr>

## **A propos de METAFORA biosystems**

METAFORA biosystems développe une technologie innovante, seule capable d'évaluer de manière simple et rapide les besoins nutritifs de cellules, et partant d'évaluer et de détecter des anomalies de leurs besoins énergétiques.

Des réactifs propriétaires et des algorithmes de pointe sont au cœur de la plateforme technologique et permettent de détecter les « reprogrammations métaboliques » induites lors de nombreux processus pathologiques.

La technologie a fait l'objet de plusieurs articles scientifiques publiés dans les meilleures revues, et METAFORA déploie aujourd'hui sa technologie dans le diagnostic in vitro (IVD). La mise sur le marché du premier test est très avancée, et des développements sont déjà en cours pour positionner la plateforme sur les marchés de la cancérologie, des maladies inflammatoires et des maladies métaboliques, autant d'applications qui feront de METAFORA un acteur clé du diagnostic. Le développement de la plateforme diagnostique de Metafora bénéficie d'un financement de la Commission Européenne dans le cadre du programme de recherche et d'innovation Horizon 2020 sous le N°806038.

<http://www.metafora-biosystems.com>

## **A propos de Cerba HealthCare**

Cerba HealthCare, acteur de référence du diagnostic médical, a pour ambition d'accompagner l'évolution des systèmes de santé vers plus de prévention. Il s'appuie sur plus de 50 ans d'expertise en biologie médicale pour mieux évaluer le risque de développement des maladies, dépister et diagnostiquer plus en amont les pathologies et optimiser l'efficacité des traitements en les personnalisant.

Chaque jour, sur les 5 continents, les 9 600 collaborateurs du Groupe accompagnent la transformation de la médecine, animés d'une même conviction profonde : faire avancer le diagnostic, c'est faire progresser la santé.

Cerba HealthCare, *éclairer la santé.*