

Ph. Biol. Jérôme de Marchin
Pharmacien biologiste
Labo Cita du CHR de Liège

LABO CITA DU CHR DE LIÈGE

Le Labo Cita du CHR de Liège est l'un des premiers laboratoires belges d'analyses médicales à avoir proposé à ses patients le dépistage prénatal non invasif (NIPT). 'En effet, notre laboratoire a développé depuis longtemps une expertise en ce qui concerne l'analyse de l'ADN libre circulant. En 2002, nous proposons déjà à nos patientes la recherche du RhD fœtal sur sang maternel. Donc, en 2012, quand le NIPT a commencé à être réalisé en routine, initialement aux États-Unis et en Chine, nous avons suivi les évolutions de très près. Et dès mars 2013, notre labo y a eu recours, principalement pour des patientes chez qui le test combiné traditionnellement proposé à l'époque pour le dépistage prénatal de la trisomie 21 avait débouché sur des résultats ambigus.'

D'ABORD, VOUS AVIEZ RECOURS À D'AUTRES LABORATOIRES POUR FAIRE TESTER VOS ÉCHANTILLONS?

'La politique de notre laboratoire est de rechercher la plus haute qualité avec un service de proximité. Dans un premier temps, nous envoyions les échantillons sanguins de patientes enceintes aux États-Unis pour le NIPT. Puis lorsque ce fut possible en Europe, nous les avons envoyés d'abord en Allemagne, ensuite en Belgique à la Katholieke Universiteit Leuven et enfin à l'Institut de Pathologie et de Génétique, à Gosselies. Ce jeu de cercles concentriques devait aboutir en un point: notre laboratoire du CHR de Liège lui-même, en mars 2017.'

POURQUOI AVEZ-VOUS OPTÉ POUR LE TEST HARMONY ?

'Notamment parce que sa qualité est attestée par un nombre impressionnant de publications, dont, entre autres, une étude comparative sur plus de 15.000 patientes publiée dans le New England Journal of Medicine. Outre son marquage CE-IVD, un des atouts majeurs du test Harmony est sa sensibilité, qui est supérieure à 99%. De même, le taux de faux positifs qu'il génère n'est que de 0,1% contre 5% avec le test combiné, lequel produit par ailleurs quelque 10% de faux négatifs.'

QUEL EST LE TEMPS DE RÉPONSE DU TEST HARMONY ?

'Il est très bref. Avec la plateforme mise à notre disposition par Roche pour ce test, nous avons besoin de 3 jours pour rendre un résultat et

nous réalisons 2 runs par semaine. Notre temps de réponse est dès lors de moins d'une semaine pour plus de 95% de nos échantillons. Nous sommes donc capables de répondre aux 4 jours ouvrables demandés par l'arrêté royal.'

QUEL EST LE TAUX DE TRISOMIES DÉPISTÉES GRÂCE AU TEST HARMONY ?

'Pour les trisomies 13, 18 et 21, le taux de tests positifs est pour l'heure de 0,27% au Labo Cita. Et le pourcentage de patientes chez qui le test échoue, notamment en raison d'un excès pondéral, est limité à 0,26%. En d'autres termes, 0,5% des patientes seulement doivent, en théorie, bénéficier d'un test invasif (amniocentèse ou prélèvement de villosités choriales). Chiffre remarquable si l'on se réfère au taux de 4,5 à 5% d'actes invasifs faisant suite au test combiné proposé avant l'avènement du NIPT.'



Dr. Maximilian Schmid
Head of Medical Affairs
Roche Sequencing
Solutions

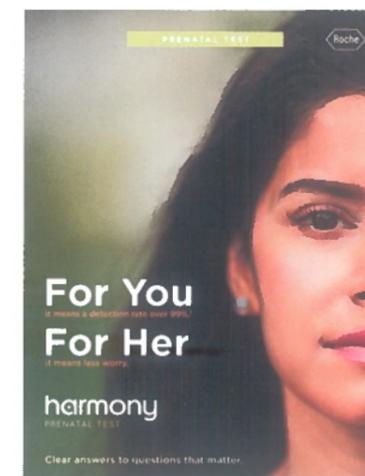
'UNE PERCÉE RÉVOLUTIONNAIRE'

'J'ai participé à la conception du test Harmony en 2013 en tant que gynécologue spécialisé en génétique. Le potentiel énorme du test m'a fait une telle impression que j'ai décidé d'abandonner ma carrière universitaire pour me consacrer au développement du test. Les tests combinés traditionnels livrent 5% de faux positifs : avec Harmony, on tombe à 0,1%. C'est tout à fait révolutionnaire. Nous pouvons désormais éviter les amniocenteses inutiles et réduire immédiatement le risque de fausse couche. L'état belge mérite d'être félicité, parce qu'il rembourse le NIPT en tant que test de première ligne.'

Harmony n'est pas le seul NIPT, mais il demeure le test le plus étudié, et de loin : fin 2017, nous disposons de 48 articles indépendants revus par des pairs qui démontraient sa valeur dans divers environnements cliniques, y compris pour les grossesses gémellaires et les FIV. Harmony possède également un marquage CE-IVD, qui garantit que le test répond aux normes de qualité les plus élevées. C'est un label de qualité que l'on retrouve rarement dans les tests élaborés en laboratoire.'

Ce qui distingue Harmony des autres tests, c'est qu'il détecte uniquement les trisomies et les microdélétions cliniquement pertinentes. Les découvertes fortuites inutiles d'un point de vue clinique et dont la fréquence est souvent inconnue ne sont pas reprises par Harmony. En effet, plus on dépiste de pathologies, plus on accumule les faux positifs. En outre, c'est une approche qui stresse inutilement les femmes enceintes.'

Harmony présente encore un atout majeur : le test mesure la fraction fœtale avec grande précision. Si elle est trop faible, il est impossible d'obtenir un NIPT fiable. En 2014, une équipe de recherche de Boston a envoyé des échantillons sanguins de deux femmes non enceintes à cinq laboratoires. Trois ont signalé que le dépistage était négatif et qu'il s'agissait d'un fœtus femelle... Un laboratoire a obtenu une fraction fœtale trop faible. Le laboratoire qui a utilisé le test Harmony a tout de suite compris que l'analyse était impossible.'



Le test Harmony vous intéresse ?
Demandez la brochure à votre
conseiller Roche.