

Diagnostic génétique prénatal sur sang maternel

L'équipe de Patrizia Paterlini-Bréchet¹ a publié les résultats d'un test de diagnostic prénatal non invasif de maladies génétiques. Il est doté d'une sensibilité et d'une spécificité de 100 %, tel qu'il est apparu chez la femme enceinte.

C'est une étape-clé du diagnostic prénatal, alternative aux techniques invasives : amniocentèse et ponction des villosités chorales à risque de fausse couche. Ses résultats ont paru dans une revue de référence² : il peut être proposé dès la 5^e semaine d'aménorrhée (SA) avant toute autre méthode de diagnostic prénatal jugée à risque.

En effet, sur 800 000 grossesses par an, plus de 80 000 femmes subissent le test invasif, qui déclenche plus de 800 fausses couches de *fœtus sains* (source INSERM). Il était temps de proposer une méthode non invasive de diagnostic génétique prénatal !

C'est l'aboutissement d'une affaire qui remonte à 2006, quand l'équipe de Patricia Paterlini-Bréchet publie dans *Prenatal Diagnosis* la méthode ISET, un diagnostic prénatal de la mucoviscidose sur cellules fœtales (trophoblastes) du sang maternel, test non invasif de diagnostic certain sans risque pour mère et fœtus.

ISET a été validé pour diagnostic prénatal de l'amyotrophie spinale et de la mucoviscidose et a été testé à l'Hôpital Necker-Enfants Malades chez 63 femmes enceintes d'un fœtus à haut risque d'amyotrophie spinale ou de mucoviscidose. Le test de diagnostic a été suivi d'une biopsie des villosités chorales (BVC). Les résultats ont été comparés : ISET a donné le même résultat que la BVC. Ainsi, pour la première fois, un diagnostic génétique non invasif fiable a été validé.

« Ces résultats ouvrent la possibilité d'offrir un diagnostic prénatal non invasif à l'ensemble des femmes enceintes », dit Patricia Paterlini-Bréchet. Le test serait



commercialisé en 2013 d'abord pour diagnostic prénatal de l'amyotrophie spinale et de la mucoviscidose. ■■

J.-M. M.

1. Professeur de biologie cellulaire et oncologie, Université Paris Descartes, Unité mixte INSERM/Université Paris Descartes Diagnostic des maladies génétiques par l'analyse de la signalisation calcique et des cellules fœtales circulantes, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.

2. Paterlini-Bréchet P, et coll. Circulating trophoblastic cells provide genetic diagnosis in 63 fetuses at risk for cystic fibrosis or spinal muscular atrophy, *Reprod BioMed* 2012; 5:508-20.