L'équipe de **Patrizia Paterlini-Bréchot**, **Professeur** en biologie cellulaire et oncologie à l'**Univ ersité Paris Descartes**, et chercheuse au sein de l'unité mixte de recherche Inserm/Université Paris Descartes « Diagnostic des maladies génétiques par l'analyse de la signalisation calcique et des cellules foetales circulantes » hôpital Necker-Enfants malades (AP-HP) publie des résultats dans le **diagnostic prénatal non invasif** des **maladies génétiques**, avec comme exemple son application à l'amyotrophie spinale et à la mucoviscidose. Ce **test** sensible et spécifique à 100% sur un échantillon de 63 femmes est le premier à proposer une **alternative** à des **méthodes** dites **invasives** telles que l'amniocentèse et la biopsie de villosités choriales (BVC). Il s'agit donc d'une évolution majeure dans le diagnostic prénatal. De plus, l'étude, parue dans la revue Reproductive Biomedicine Online, montre que ce test est réalisable à partir de la 5ème semaine d'aménorrhée (SA), c'est-à-dire, avant toute autre méthode de diagnostic prénatal.

Seuls procédés existant réputés fiables à 100%, l'amniocentèse et la biopsie de villosités choriales (BVC) restent aujourd'hui massivement pratiquées dans l'hexagone. En France, sur 800 000 naissances par an, on estime que plus de 80 000 femmes enceintes « à risque » ont recourt à ces tests qui donnent lieu à plus de 800 fausses couches de foetus sains. Face à ce constat, de nombreux chercheurs travaillent depuis des années sur des méthodes non-invasives de diagnostic des maladies génétiques.

Dans une première étude parue en 2006 dans la revue Prenatal Diagnosis, l'équipe du Professeur Paterlini-Bréchot dévoilait la méthode ISET qui permet de réaliser un diagnostic prénatal de la mucoviscidose à partir de quelques cellules foetales issues du sang maternel.

Ces premiers résultats encourageants, ont permis de diagnostiquer cette maladie de façon certaine par un test non-invasif et donc sans aucun risque pour la mère et le foetus. Suite à ces travaux, la méthode ISET a fait l'objet d'une étude de validation clinique pour son application au diagnostic prénatal sur simple prise de sang de l'amyotrophie spinale et de la mucoviscidose.

La méthode a été testée sur une cohorte de 63 femmes enceintes suivies à l'Hôpital Necker Enfants malades et présentant un risque élevé de mettre au monde un enfant atteint de maladie génétique (amyotrophie spinale ou mucoviscidose). Pour chacune d'entre elle, un test de diagnostic ISET a été effectué, suivi d'un prélèvement pour BVC. Une fois les examens accomplis, les résultats obtenus par les deux méthodes, invasive et non-invasive, ont été comparés : sur les 63 femmes, la méthode ISET a donné le même résultat que la BVC. Ainsi, pour la première fois, un diagnostic non-invasif et totalement fiable de maladies génétiques telles que la mucoviscidose et l'amyotrophie spinale a été mis au point et validé cliniquement. Il permet d'avoir accès aux cellules foetales trophoblastiques qui circulent dans le sang maternel et de développer des tests diagnostiques non invasifs aussi fiables que l'amniocentèse et la BVC, pour tout type de maladie génétique actuellement diagnostiquée de façon invasive, y compris la Trisomie 21.

Pour Patricia Paterlini Bréchot : « Ces résultats de première importance ouvrent le débat sur la possibilité d'offrir un diagnostic prénatal non invasif à l'ensemble des femmes enceintes ».

Ce test devrait être commercialisé l'année prochaine.

Publication :
Circulating trophoblastic cells provide genetic diagnosis in 63 fetuses at risk for cystic fibrosis or spinal muscular atrophy
Hussein Mouawia, Ali Saker, Jean-Philippe Jais, Alexandra Benachi, Laurence Bussières, Bernard Lacour, Jean-Paul Bonnefont, René Frydman, Joe Leigh Simpson, Patrizia Paterlini-Brechot

Reproductive BioMedicine Online, November 2012, http://dx.doi.org/10.1016/j.rbmo.2012.08.0

02