

Présentation du Ciane pour la CNN

(22 juin 2009)

**Méthodes non invasives
pour le diagnostic prénatal**

**Objectif: obtenir des explications
sur les blocages et stimuler
l'avancée de la recherche**

Dépistage de la trisomie 21

- Deux étapes de dépistage : sérologique et échographique
- Puis un diagnostic éventuel par amniocentèse :
 - ◆ 80 000 amniocentèses
 - ◆ 1000 foetus détectés
 - ◆ Au moins 500 à 700 fausses couches
- D'où l'intérêt d'une méthode non invasive basée sur les cellules fœtales circulantes dans le sang maternel

La méthode ISET

- Mise au point par une unité de l'INSERM (Mme Patricia Paterlini-Bréchet)
- Repose sur le tri des cellules trophoblastiques circulantes dans le sang selon leur taille
- Permet d'extraire avec un microscope à laser des cellules trophoblastiques dont l'ADN est ensuite analysé individuellement
- Technique utilisable dès la 8^e semaine de grossesse

Méthode ISET, état des validations

	Validation technique	Validation clinique	Test disponible
amyotrophie spinale	oui	oui	non
mucovicirose	oui	oui	non
T21	oui	non	non

- Les tests ISET étant sur les mêmes bases -> pas de raison que la validation clinique pour la T21 ne soit pas menée à terme avec succès.
- Validation T21 en attente d'un financement depuis 2006 : pourquoi ?
 - ♦ Partenariat public-privé difficile
 - ♦ Concurrence avec méthode du séquençage haut débit de l'ADN foetal

Un partenariat public-privé difficile

- 2000

- ♦ Mme Paterlini crée Metagenex pour développer les tests ISET

- 2006

- ♦ Nouveaux investisseurs, nomination d'un nouveau directeur
- ♦ Elle obtient un financement de l'ANR pour la validation clinique (Tri 21)

- 2007

- ♦ Mme Paterlini apprend que Metagenex laisse commercialiser le test ISET, non validé cliniquement, en dépistage du cancer : elle proteste auprès de Metagenex et saisit les comités d'éthique
- ♦ Les propriétaires des brevets refusent de signer l'accord de licence des brevets ISET si Metagenex ne s'engage pas à valider les tests avant de les commercialiser
- ♦ Metagenex refuse de s'engager ainsi que de signer la convention ANR sans la licence exclusive

- 2008

- ♦ Juin : Metagenex obtient la licence mais refuse encore de signer la convention ANR
- ♦ Le financement ANR est annulé, une autre demande est déposée au PHRC, en même temps qu'une demande de collègues concurrents.

Séquençage à haut débit de l'ADN foetal

- Méthode non validée
- Analyse de l'ADN foetal libre dans le plasma, qui est très minoritaire (environ 4% de l'ADN maternel)
- Applicable à 14 semaines (8 pour ISET)
- Toujours testée après amniocentèse (qui semble accroître la quantité de l'ADN foetal libre dans le sang maternel)
- A obtenu un financement alors que le projet de Mme Paterlini qui proposait une comparaison entre les deux méthodes n'a pas été financé

Les enjeux pour les usagers

- Disponibilité des tests validés cliniquement (SMA et mucoviscidose)
- Validation clinique de la méthode ISET pour la T21 ou communication des raisons pour laquelle elle est écartée,
 - ◆ alors qu'elle paraît la plus prometteuse du point de vue des usagers ;
 - ◆ alors qu'elle a été mise au point sur des fonds publics : le citoyen a son mot à dire sur l'exploitation des résultats de recherche ;
 - ◆ alors qu'en tant que détenteur de la licence exclusive, Metagenex a le devoir de la développer.

Réactions du Ciane

<http://cianewiki.naissance.asso.fr/DossierDiagnosticPrenatal>

- 2007-2008
 - ♦ Lettres à l'ensemble des acteurs concernés par le projet ANR, de manière à débloquer le processus
- 2009
 - ♦ 3 mars 2009 : Mme Bachelot pour l'alerter sur les blocages — pas de réponse
 - ♦ 16 avril 2009 : présidence de la République pour demander que les blocages au développement du test soient levés — pas de réponse
 - ♦ 21 avril 2009 : au Pr Yves Ville (Necker) pour lui demander de soutenir les travaux sur cette technique (permettre la validation clinique)
- Eté 2009
 - ♦ Articles à paraître dans Prescrire et dans la presse internationale

Ce que peut faire la CNN

- Demander des explications sur la situation présente
- Soutenir le principe d'un financement permettant d'explorer les deux principales voies de recherche pour la mise au point d'un diagnostic non invasif.