

20/02/2026



Le dépistage prénatal systématique de l'ADN libre circulant identifie les grossesses à haut risque de mucoviscidose qui pourraient bénéficier d'un traitement *in utero*

Titre grand public :

Un nouveau test sanguin permet de détecter les bébés présentant un risque élevé de mucoviscidose pendant la grossesse.

Auteurs :

Wynn J¹, Rego S¹, Chandler-Brown D¹, Carter R¹, Talati A², Zaretsky M³, Trimble A⁴

Affiliations :

1. BillionToOne Inc., Menlo Park, CA, USA
2. Department of Obstetrics and Gynecology, Division of Maternal Fetal Medicine, University of North Carolina at Chapel Hill, Chapel Hill, NC, USA
3. Department of Obstetrics and Gynecology, Division of Maternal Fetal Medicine, Colorado Fetal Care Center, Children's Hospital of Colorado, Aurora, CO, USA
4. Department of Medicine, Division of Pulmonary, Allergy, and Critical Care Medicine, Oregon Health and Science University, Portland, OR, USA

Quelle est la problématique de votre recherche ?

Un simple test sanguin effectué sur une femme enceinte permet-il de détecter les bébés présentant un risque élevé de mucoviscidose suffisamment tôt pour permettre des tests de suivi et un éventuel traitement avant la naissance, sans avoir besoin d'un prélèvement sur le père du bébé ?

Pourquoi est-ce important ?

La plupart des personnes porteuses saines de la mucoviscidose ne le savent pas avant leur grossesse. Les porteurs sains de la mucoviscidose ont une variante responsable de la maladie dans l'une de leurs deux copies du gène *CFTR* et sont en bonne santé, mais ils courent le risque d'avoir un enfant atteint de mucoviscidose si leur partenaire est également porteur sain. Le dépistage standard passe souvent à côté des bébés à risque, car les deux parents doivent être

testés, ce qui n'est pas toujours le cas. Il est important de détecter la mucoviscidose à un stade précoce, car les nouveaux traitements par modulateurs de CFTR peuvent être efficaces avant la naissance. Les modulateurs de CFTR, pris par voie orale par la mère, peuvent traverser le placenta pour traiter le bébé atteint de mucoviscidose. Un nouveau test sanguin analyse de minuscules fragments d'ADN du bébé, appelés ADN libre circulant, qui circulent dans le sang de la mère pendant la grossesse. Cela permet aux médecins d'utiliser un échantillon de sang d'une femme enceinte pour obtenir des informations sur le patrimoine génétique du bébé et évaluer le risque qu'il soit atteint de mucoviscidose. L'utilisation de ADN libre circulant pour identifier les grossesses à haut risque pourrait aider à diagnostiquer plus tôt les bébés atteints de mucoviscidose, à leur prodiguer des soins plus rapidement et à obtenir de meilleurs résultats à long terme.

Quels sont les travaux réalisés ?

Nous avons étudié plus de 100 000 femmes enceintes ayant réalisé un dépistage du statut de porteur de la mucoviscidose. Si une femme enceinte était porteuse saine de la mucoviscidose, nous avons utilisé un test sanguin pour examiner l'ADN libre circulant et en déduire si le bébé présentait un risque élevé d'être atteint de la mucoviscidose. Nous avons identifié quels bébés étaient atteints de la mucoviscidose, évalué la précision du test de l'ADN libre circulant, la rapidité d'obtention des résultats et examiné la possibilité pour les bébés atteints de bénéficier des nouveaux traitements par modulateurs de CFTR.

Quels sont les résultats ?

Parmi les 2 587 femmes enceintes porteuses saines de la mucoviscidose, 40 grossesses ont été signalées comme présentant un risque élevé. Nous disposons de données de suivi pour 20 d'entre elles : 13 bébés étaient atteints de la mucoviscidose et 7 ne l'étaient pas. Le test a correctement détecté tous les bébés atteints identifiés et la plupart des résultats ont été obtenus avant la 18^{ème} semaine de grossesse, suffisamment tôt pour permettre des tests diagnostiques complémentaires et un éventuel traitement. Presque tous les bébés atteints présentaient des variants génétiques responsables de la mucoviscidose répondant aux nouveaux modulateurs de CFTR.

Que cela signifie-t-il et pourquoi faut-il rester prudent ?

Ce test sanguin permet d'identifier les bébés présentant un risque élevé de mucoviscidose dès le début de la grossesse, sans avoir à tester le père. Il est plus précis que le dépistage standard et pourrait permettre une prise en charge ou un traitement plus précoce. Il est important de noter que ce test fournit une estimation du risque et non un diagnostic définitif. Il est donc toujours recommandé de procéder à des tests de confirmation pendant la grossesse.

Quelles sont les perspectives ?

Le traitement de la mucoviscidose avant la naissance est encore expérimental et sa sécurité à long terme est inconnue. Des recherches complémentaires et des recommandations médicales claires sont nécessaires. À l'avenir, des tests sanguins similaires pourraient être utilisés dans le cas d'autres maladies héréditaires, pour lesquelles un traitement précoce serait susceptible d'améliorer les perspectives de vie en bonne santé.

Lien vers le manuscrit original sur PubMed :

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40915877/>