

Paris, le 30 janvier 2011

Réf : AM/AM-2010

Objet : Diagnostic non invasif d'incompatibilité KEL1 pendant la grossesse

Cher(e) Collègue,

Depuis plusieurs années le CNRHP travaille sur la mise en place du génotypage fœtal KEL1 non invasif. Ce dernier permet un diagnostic d'incompatibilité fœto-maternelle KEL1 à partir du sang maternel chez des femmes enceintes ayant développé une immunisation anti-KEL1 et dont le mari est KEL1 positif hétérozygote. Cette situation est analogue à celle des femmes RH1 négatives ayant développé une immunisation anti-RH1 avec toutefois une différence notable qui réside dans la plus grande difficulté à mettre en évidence le gène KEL1 d'origine fœtale dans le sang maternel.

Le CNRHP dispose de ces outils qui sont maintenant validés (Voir technique en annexe).

Cette technique est très dépendante de la qualité du prélèvement, c'est pourquoi **il est nécessaire de respecter strictement certaines conditions :**

- prélèvement de 3 tubes EDTA de 5 ml
- acheminent au CNRHP dans les 48h00 à température ambiante
- toute hémolyse du prélèvement invalide la technique
- réalisable à partir de 13 SA**

Le phénotype KEL1/KEL2 du procréateur doit nous être obligatoirement transmis sous forme d'une copie papier du résultat ou d'un tube de sang de 5 ml prélevé sur EDTA pour réalisation de la technique.

Le résultat du génotypage Kell fœtal sera rendu au plus tard 2 semaines après réception du prélèvement.

Je vous prie de croire, Cher(e) Collègue, à l'assurance de mes sentiments les meilleurs.

Docteur A. MAILLOUX

Autres nomenclatures : KEL1 (=Kell, = K) ; KEL2 (= Cellano, = k)

Annexe - Technique de génotypage fœtal KEL1 non invasif par PCR en temps réel

Après extraction de l'ADN du plasma maternel, l'allèle KEL1 est amplifié en triplicate de manière spécifique. Nous réalisons en parallèle une amplification d'un marqueur d'extraction (ADN de maïs) et d'un gène maternel représentatif de la quantité d'ADN maternel présent dans l'échantillon. Chaque échantillon est analysé en duplicate. Tout premier résultat, positif ou négatif, doit être ensuite confirmé sur un second échantillon.

Après une phase de mise au point, nous avons validé cette technique sur 47 échantillons cliniques de Juillet à novembre 2010, majoritairement collectés au 2^{ème} trimestre de grossesse (Tableau et figure ci-dessous).

Résultats de la validation de la technique

	Fœtus KEL1	Fœtus KEL-1	Total
Test +	17	0	17
Test -	0	24	24
Indéterminé	2	4	6
Total	19	28	47

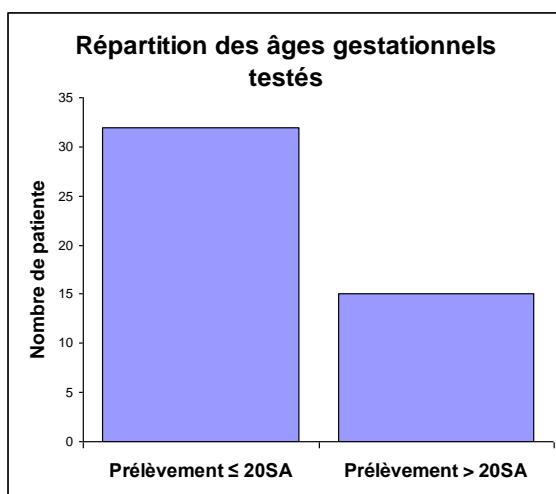
Sensibilité du test : 100%

Spécificité du test : 100%

Valeur prédictive positive du test : 100%

Valeur prédictive négative du test : 100%

Indéterminé : 13%



ANNEXE : Technique du génotypage KEL1 non invasif - Agnès MAILLOUX - CNRHP - décembre 2010.