

RISQUES BIOLOGIQUES POUR LA SANTE  
QUALITE DES LABORATOIRES

COMMISSION DE BIOLOGIE CLINIQUE ET D'ANATOMIE PATHOLOGIQUE  
COMITE DES EXPERTS

EVALUATION EXTERNE DE LA QUALITE  
DES ANALYSES DE BIOLOGIE CLINIQUE

RAPPORT PRELIMINAIRE  
Biologie Moléculaire- examens de génétique-  
ENQUETE 2022/4  
NIPT  
**Version corrigée**

Les modifications apportées au rapport corrigé sont indiquées en bleu.

**Participation des laboratoires :**

Nombre de laboratoires inscrits : 14

Nombre de laboratoires participants : 14

**Résultats attendus :**

**Echantillon :** NIPT2022

Haut risque de trisomie 21

*Confirmation par un test invasif requis.*

**Résultats obtenus :**

**Echantillon :** NIPT2022

**1) Génotypage/interprétation**

**a. Interprétation Clinique**

*Sont présentés ci-dessous les différentes interprétations cliniques communiquées par les laboratoires sur le rapport patient :*

Interprétation	Nombre de participants (/14)	%
Divergent-probabilité de trisomie 21	4	28.6
Forte probabilité de trisomie 21 (>99,99%)	1	7.1
Haut risque de trisomie 21	6	42.8
Non concluant-demande d'un nouvel échantillon ou test invasif *	1	7.1
<b>Suspicion d'une anomalie chromosomique des autosomes suivants 47;XY;21</b>	<b>1</b>	7.1
Trisomie chromosome 21 détectée-valeur prédictive 93%	1	7.1

\*Le laboratoire nous a indiqué l'incompatibilité entre sa technique (Targeted sequencing-Clarigo V2 kit) et l'échantillon de plasma simulé.

**b. Indication d'obligation de confirmation par un test invasif**

Est présenté ci-dessous le nombre de laboratoires ayant indiqué dans le rapport patient l'obligation de confirmation par un test invasif suite au résultat de « haut risque de trisomie 21 » :

Obligation de confirmation	Nombre de participants (/14)	%
Mentionnée sur le rapport	12	85.7
Mentionnée sur le rapport ainsi qu'un conseil génétique	1	7.1
<b>Aucune mention</b> mais mention d'une échographie 3D et d'un conseil génétique	<b>1</b>	7.1

**c. Information donnée concernant les limites de l'analyse NIPT**

Est présenté ci-dessous le nombre de laboratoires ayant indiqué dans le rapport patient les limites de l'analyse NIPT :

Indication sur les limites de détection	Nombre de participants (/14)	%
Notifiées clairement sur le rapport	14	100

**d. Techniques utilisées :**

Nom de la technique	Nombre de participants (/14)	%
Targeted sequencing Illumina MiSeq Clarigo V2 kit-Agilent	1	7.1
Shallow Sequencing Illumina NextSeq500- Veriseq NIPT solution V2 kit-Illumina	1	7.1
In-house Shallow whole genome sequencing Illumina HiSeq4000 ou Novaseq et custom bioinformatics analysis	4	28.6
NGS Illumina NextSeq 500/550Dx Veriseq NIPT solution (V2) kit-Illumina	5	35.7
Harmony Prenatal test-Roche diagnostics	2	14.3
NGS- Illumina NextSeq550Dx NextSeq500/550 DX high output kit-Illumina	1	7.1

## 2) Précision administrative

Dans un but éducationnel, la précision au niveau des données administratives reprises dans le rapport clinique a également été analysée.

### a. Identification du patient

Est présenté ci-dessous le nombre de laboratoires ayant correctement identifié le patient dans le rapport :

Identification du patient <i>Bianca Castaphiore</i> (DDN : 28/02/1982 ou 29/02/1982)	Nombre de participants (/14)	%
Identification correcte (NOM-PRENOM-DDN)	10	71.4
<b>Identification incorrecte (QCE-NIPT-DDN)</b>	<b>4</b>	28.6

### b. Date de collecte/date de réception de l'échantillon/date du rapport

Est présenté ci-dessous le nombre de laboratoires ayant clairement indiqué la date de collecte, la date de réception de l'échantillon ainsi que la date du rapport dans le rapport. Pour la date de collecte, la mention correcte de celle-ci est également prise en compte :

Date de collecte (26/04/2022)	Nombre de participants (/14)	%
26/04/2022	7	50
<b>27/04/2022</b>	<b>5</b>	35.7
<b>28/04/2022</b>	<b>2</b>	14.3

Date de réception	Nombre de participants (/14)	%
Mentionnée sur le rapport	14	50

Date du rapport	Nombre de participants (/14)	%
Mentionnée sur le rapport	14	50

### c. Age gestationnel

Est présenté ci-dessous le nombre de laboratoires ayant fait mention dans le rapport de l'âge gestationnel correct au moment de la collecte :

Age gestationnel (13 s et 3 j)	Nombre de participants (/14)	%
13s et 3j	11	78.6
<b>13 s et 4j</b>	<b>2</b>	14.3
<b>Aucune mention</b>	<b>1</b>	7.1

NB : 5 laboratoires ont mentionné un âge gestationnel au moment de la collecte correcte bien qu'ils aient mentionné une date de collecte erronée.

L'ensemble des points évalués /analysés lors de cette enquête sont basées sur différents guidelines belges et européennes permettant de déterminer les éléments critiques du rapport clinique dans le cadre de l'analyse NIPT. Vous trouverez ci-dessous les références de ces divers documents :

- ISO15189:2012-Medical laboratories — Requirements for quality and competence
- BeSHG Prenatal Committee, NIPT good clinical practice guidelines. 2017
- Deans ZC. et al. Chapter 11: Best Practices for Integrating Cell-Free DNA-Based NIPT Into Clinical Practice, in *Non Invasive Prenatal testing (NIPT)*. Lieve Page-Christiaens and Hanns-Georg Klein, 2018; 191–205
- Deans ZC, Allen S, Jenkins L, et al. Ensuring high standards for the delivery of NIPT world-wide: Development of an international external quality assessment scheme. *Prenatal Diagnosis*. 2019; 39:379–387

**Ce rapport remplace la version précédente du rapport préliminaire du 07/06/2022.**

**Autorisation du rapport :**

Par Joséphine Lantoine, coordinateur d'enquête

Signature du coordinateur d'enquête

Sciensano – Service Qualité des laboratoires  
Rue J. Wytsman, 14 | 1050 Bruxelles  
Tel.: 02 642 53 94  
E-mail : [josephine.lantoine@sciensano.be](mailto:josephine.lantoine@sciensano.be)

**Date de publication : 09/03/2023**

---

**FIN**

---

© Sciensano, Bruxelles 2022.

Ce rapport ne peut pas être reproduit, publié ou distribué sans l'accord de Sciensano. Les résultats individuels des laboratoires sont confidentiels. Ils ne sont transmis par Sciensano ni à des tiers, ni aux membres de la Commission, des comités d'experts ou du groupe de travail EEQ.