

TECHNIDATA
MEDICAL SOFTWARE

PLONGÉE AU CŒUR DU DIAGNOSTIC PRÉ-IMPLANTATOIRE

Le CHU Grenoble-Alpes innove pour accompagner les futurs parents

TÉMOIGNAGE

Dr Caroline Bosson, Biologiste moléculaire,
Laboratoire de Diagnostic Pré-Implantatoire, CHU Grenoble Alpes

En France, ils ne sont que cinq centres agréés capables d'accompagner des familles confrontées à des maladies génétiques graves, et de leur redonner l'espoir de donner naissance à un enfant sain. Implanté depuis 2017, le laboratoire de Diagnostic Pré-Implantatoire (DPI) du CHU Grenoble Alpes fait partie de ces structures hautement spécialisées qui allient rigueur scientifique, accompagnement humain et innovations technologiques.

Une expertise multidisciplinaire au service des familles

Le diagnostic préimplantatoire (DPI) permet l'analyse des embryons issus de Fécondation In Vitro (FIV) pour des patients à risque de transmettre une maladie génétique grave dans le but de transférer ceux qui sont indemnes de la pathologie. En France, cette activité est réglementée par l'Article L2131-4 du Code de la Santé publique.

« Nous sommes l'un des cinq centres français autorisés pour réaliser le Diagnostic Pré-Implantatoire (DPI), aux côtés de Paris, Montpellier, Strasbourg et Nantes. Ouvert en 2017, notre centre regroupe trois expertises clés soumises à des agréments spécifiques : biologie de la reproduction, génétique chromosomique et génétique moléculaire. Ces différents agréments sont délivrés par l'Agence de la BioMédecine (ABM) selon des critères stricts. » explique le Dr Bosson.

Les personnes concernées par le DPI sont des couples ou des femmes seules à risque de transmettre des maladies génétiques graves et incurables. Chaque dossier est évalué selon trois critères : recevabilité de l'indication (la maladie doit être grave et incurable), évaluation de la fertilité du couple dans la perspective d'une Aide médicale à la procréation (AMP) et faisabilité du diagnostic génétique. Une fois le dossier accepté, un test génétique spécifique à la famille sera élaboré.

Le Dr Caroline Bosson rajoute : « L'enjeu majeur est de travailler à partir d'une seule cellule embryonnaire, et donc avec très peu d'ADN. Cela limite l'usage des techniques classiques habituellement utilisées en génétique moléculaire. Le test se base donc sur l'identification de « segments chromosomiques » contenant le gène cible, qui vont être transmis par les membres du couple aux embryons.

"L'enjeu majeur est de travailler à partir d'une seule cellule embryonnaire, et donc avec très peu d'ADN."

Ces segments sont déterminés à l'aide de marqueurs génétiques, comme des microsatellites ou des variations nucléotidiques ponctuelles (Single Nucleotide Polymorphisms (SNPs)). »

CE QU'IL FAUT RETENIR :

- **Seul centre en France** à utiliser le Karyomapping depuis 2025
- **Une quarantaine de protocoles DPI** moléculaires mis au point par an, plus de 500 embryons analysés
- **Un logiciel sur mesure pour le DPI moléculaire**, avec traçabilité et sécurisation complète
- **Une validation des résultats simplifiée** et fiable grâce à l'haplotypage par trio
- **Une collaboration réussie avec TECHNIDATA**

TDGenet : un outil adapté au DPI pour garantir la traçabilité et la sécurisation des résultats

Depuis début 2025, le laboratoire a intégré une avancée de taille : le Karyomapping. Cette technologie pangénomique, encore unique en France, utilise une puce à ADN contenant 400 000 SNPs qui permettent de couvrir tout le génome. L'analyse informatique des résultats est ensuite ciblée sur le gène d'intérêt.

« Jusqu'à présent, nous utilisions des microsatellites pour identifier les embryons atteints et sains de la maladie monogénique familiale. Chaque microsatellite devait être sélectionné manuellement et les protocoles étaient mis au point spécifiquement pour chaque gène et chaque couple, ce qui était très fastidieux et prenait jusqu'à 6 mois de tests par couple. Le Karyomapping est une technique universelle qui peut être appliquée à la grande majorité des couples et des gènes : les protocoles sont ainsi validés en seulement quelques semaines, nous faisant gagner un temps précieux dans la prise en charge des patients en parcours de DPI moléculaire. » précise le Dr Bosson.

"La collaboration avec TECHNIDATA s'est très bien déroulée. [...] Je suis fière du résultat. TDGenet est devenu le partenaire de notre pratique quotidienne."

Cette nouvelle technologie a pu se mettre en place au CHU Grenoble Alpes à la suite d'une formation dans le centre expert de DPI de l'UZ Brussel en Belgique, puis d'un an et demi de validation rigoureuse, jusqu'à la mise en œuvre en routine en janvier 2025.

TDGenet : un outil adapté au DPI pour garantir la traçabilité et la sécurisation des résultats

Longtemps, le laboratoire a utilisé des fichiers Excel pour stocker ses résultats. Cette méthode est devenue obsolète et depuis 2020, le laboratoire s'est équipé de TDGenet, un système d'information de laboratoire dédié aux laboratoires de génétique. TDGenet centralise toutes les données patient, famille et analytiques dans un environnement adapté et sécurisé. Son module de stockage permet de gérer le stockage des échantillons sur le long terme.

Le Dr Bosson ajoute : « La méthode de validation des résultats par trio nous permet d'étudier la ségrégation des allèles parentaux en les comparant à une référence (un enfant atteint par exemple), afin d'identifier les allèles sains et morbides. La visualisation de l'ensemble des résultats sur une page permet de valider les analyses en un seul clic dans TDGenet.»

TDGenet fait preuve de flexibilité et permet au laboratoire de créer ses propres protocoles spécifiques à chaque contexte familial.

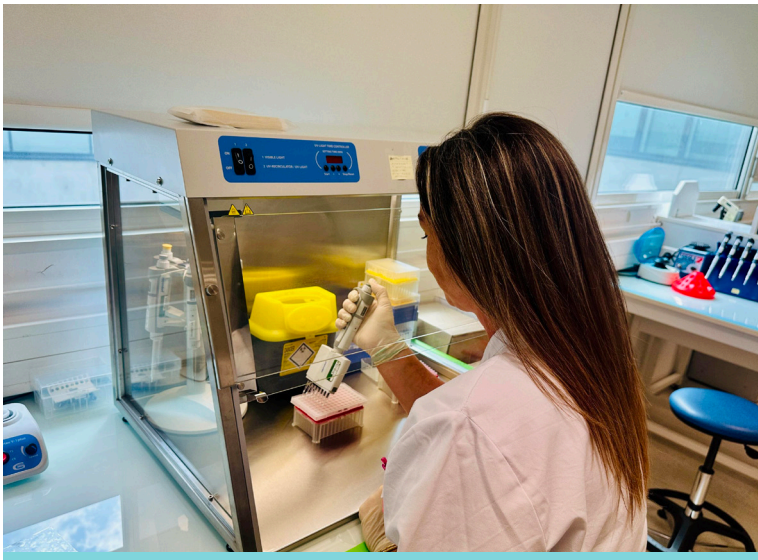
Grâce à cette collaboration, TECHNIDATA a pu adapter son logiciel TDGenet aux exigences très spécifiques du DPI. La traçabilité, quant à elle, est assurée à chaque étape, et une fois les résultats validés par un biologiste, aucune modification n'est possible. TDGenet a ainsi favorisé l'accréditation par le COFRAC des examens réalisés au sein du laboratoire.

« TDGenet nous offre aussi la possibilité d'interroger facilement les données et de rédiger nos comptes-rendus plus efficacement et conformément aux recommandations de l'ESHRE (European Society of Human Reproduction and Embryology) », mentionne le Dr Bosson.

Une collaboration humaine et technologique réussie

Le déploiement de ces fonctionnalités dans TDGenet est le fruit d'une collaboration étroite entre le laboratoire et les équipes de TECHNIDATA.

« La collaboration avec TECHNIDATA s'est très bien déroulée. Toute l'équipe a été à l'écoute de nos besoins spécifiques et a réussi à faire évoluer le logiciel pour faciliter la gestion de notre activité. Je suis fière du résultat. TDGenet est devenu le partenaire de notre pratique quotidienne. », conclut le Dr Bosson.



TECHNIDATA
MEDICAL SOFTWARE

Retrouvez plus d'informations
sur nos solutions logicielles dédiées
aux laboratoires de génétique sur
www.technidata-web.com