

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 2023/3  
NIPT

**Participation des laboratoires :**

Nombre de laboratoires inscrits : 14

Nombre de laboratoires participants : 14

**Résultats attendus :**

**Echantillon :** NIPT2023

Haut risque de trisomie 21

*Confirmation par un test invasif requis.*

**Résultats obtenus :**

**Echantillon :** NIPT2023

**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	8	57
Forte probabilité de trisomie 21	1	7
Haut risque de trisomie 21	3	21
<b>Trisomie 21 détectée-divergent</b>	<b>1</b>	<b>7</b>
<b>Suspicion d'une anomalie chromosomique des autosomes suivants 47;XY;21</b>	<b>1</b>	<b>7</b>

### 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	14	100

### 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 de leur analyse NIPT :

Indication sur les limites de détection	Nombre de participants (/14)	%
Mentionnée clairement sur le rapport	12	86
Limites peu claires/vagues	2	14

### d. Techniques utilisées :

Nom de la technique	Nombre de participants (/14)	%
In-house Shallow WGS-HiSeq4000 ou Novaseq-Illumina + custom bioinformatics analysis	4	29
WGS-NextSeq 500/500Dx-Illumina Veriseq NIPT solution (V2) kit-Illumina	7	50
Microarray-Harmony prenatal test-Roche Ariosa Diagnostics	2	14
NGS- NextSeq550Dx-Illumina NextSeq500/550 DX high output kit-Illumina	1	7

## 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>Fanny Kiekeboe</i> (DDN : 23/12/1993)	Nombre de participants (/14)	%
Identification correcte (NOM- PRENOM-DDN)	14	100

### 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 (24/04/2023)	Nombre de participants (/14)	%
24/04/2023	9	64
25/04/2023	2	14
26/04/2023	1	7
03/05/2023	1	7
Aucune date de collecte mentionnée	1	7

Date de réception	Nombre de participants (/14)	%
Mentionnée sur le rapport	14	100

Date du rapport	Nombre de participants (/14)	%
Mentionnée sur le rapport	14	100

### 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 (12 s et 5 j)	Nombre de participants (/14)	%
12s et 5j	14	100

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

**Autorisation du rapport :**

Par Joséphine Lantoine, 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 : 01/06/2023**

---

**FIN**

---