Votre laboratoire est-il prêt à répondre à l'essor des maladies auto-immunes ?

Améliorer les résultats pour les patients atteints de polyautoimmunité : comment les laboratoires peuvent aider à réduire le délai de diagnostic avec le bon panel de tests de maladies auto-immunes et soutenir la décision clinique

Auteurs

Mercè Tena Campos, PhD
Affaires médicales et scientifiques, Thermo Fisher Scientific

Tobias Pflueger, PhD
Marketing mondial, Thermo Fisher Scientific

Mots clés

Polyautoimmunité · Syndrome polyautoimmun · Diagnostic auto-immun · Tests complets pour faciliter le diagnostic précoce des maladies auto-immunes · Impact du laboratoire sur la qualité de vie des patients atteints de maladies auto-immunes

Résumé

Lorsque plusieurs maladies auto-immunes sont présentes simultanément, on parle de polyautoimmunité. Les patients peuvent être confrontés au chevauchement de leurs symptômes et à une grande incertitude sur leur parcours diagnostique. Les laboratoires jouent un rôle pivot lorsqu'il s'agit de changer la donne. Grâce à des tests précoces et précis, ils peuvent donner aux cliniciens le pouvoir d'apporter des réponses claires et de prodiguer des soins efficaces, pour aider les patients à aller de l'avant en toute confiance.

À mesure que les maladies auto-immunes deviennent plus prévalentes dans le monde, les laboratoires s'affirment comme acteurs de premier plan des efforts visant à améliorer le dépistage et à faciliter le diagnostic. Ce document apporte un éclairage et propose des stratégies visant à optimiser les protocoles de test, à simplifier les flux de travail et à fournir aux cliniciens les données qui leur sont nécessaires. En poursuivant les efforts, non seulement les laboratoires améliorent la prise en charge des patients, mais ils renforcent leur rôle essentiel de partenaire dans la lutte contre les maladies auto-immunes, en participant à l'amélioration des résultats et en offrant un avenir plus radieux à ceux qui en ont le plus besoin.

Table des matières

Qu'est-ce que la polyautoimmunité ? 3

Pourquoi la polyautoimmunité est importante pour les laboratoires de diagnostic : le rôle clé des immunologistes 4

L'importance d'une détection précise des auto-anticorps 4

Les difficultés liées à la détection des auto-anticorps 5

- Sensibilité clinique 5
- Spécificité clinique 5
- Complexité du flux de travail 6
- Contrôle de qualité 6

Polyautoimmunité : principales considérations pour les laboratoires 7

Comment les solutions diagnostiques avancées peuvent améliorer l'efficacité de votre laboratoire 9

Conclusion 9

Qu’est-ce que la polyautoimmunité ?

Fatigue. Douleurs articulaires. Éruption cutanée. Nausées. Inflammation.

Ces symptômes peuvent indiquer la présence d’une seule maladie auto-immune, mais aussi la présence simultanée de plusieurs maladies auto-immunes différentes. Il en résulte un puzzle diagnostique de plus en plus fréquent en pratique clinique[1-3].

Les maladies auto-immunes connaissent un essor mondial et touchent actuellement environ 10 % de la population. Cumulées, elles sont la troisième cause principale de morbidité et de mortalité[4,5]. Les laboratoires ont sans doute connaissance de cette augmentation de plus en plus préoccupante de la prévalence des maladies auto-immunes, mais le diagnostic de ces maladies reste difficile, compte tenu du chevauchement de leurs symptômes et de leurs présentations complexes chez les patients[1,4,6].

La polyautoimmunité, c’est-à-dire le cas où un patient présente deux maladies auto-immunes ou plus[7], bien que complexe, représente aussi une opportunité, pour les laboratoires et les médecins, de travailler ensemble pour réduire le délai de diagnostic et prévenir la progression des maladies[1,7-9]. Les erreurs de diagnostic, ou le sous-diagnostic, peuvent retarder les traitements, avoir un impact négatif sur les résultats pour les patients et mener à des tests de suivi inutiles ainsi qu’à des procédures invasives, comme des biopsies[8-10]. Cela peut perturber l’efficacité du flux de travail et augmenter les coûts pour les laboratoires, ce qui affecte leurs performances globales[11].

Bien qu’il existe plus de 80 maladies auto-immunes, même les plus prévalentes et les plus largement reconnues d’entre elles présentent fréquemment un chevauchement de symptômes[2,12].

Symptôme	Maladies communes[10, 12-14]
Fatigue	Thyroïdites auto-immunes (TAI), maladie cœliaque, sclérose en plaques, syndrome de Sjögren, lupus érythémateux disséminé (LED)
Douleurs articulaires	Maladies inflammatoires chroniques de l’intestin (MICI), rhumatisme psoriasique, polyarthrite rhumatoïde, LED
Éruption cutanée	Maladie cœliaque (dermatite herpétiforme), MICI, LED
Inflammation	TAI, maladie cœliaque, MICI, sclérose en plaques, polyarthrite rhumatoïde, LED

Pourquoi la polyautoimmunité est importante pour les laboratoires de diagnostic : le rôle clé des immunologistes

L'essor des maladies auto-immunes a attiré une attention plus large sur le champ de l'auto-immunologie, en plein développement. Cette discipline est désormais reconnue comme une sous-catégorie de l'immunologie clinique ou de la médecine interne, voire comme une branche distincte, compte tenu de la prise de conscience croissante de sa complexité et de la demande d'expertise et d'opérateurs hautement spécialisés qui en résulte[5].

Ces dernières années, de nombreux laboratoires, partout dans le monde, ont mis en place des unités d'auto-immunologie. Bien que les médecins traitants interprètent les résultats des analyses réalisées en laboratoire, certains tests nécessitent une connaissance spécialisée que les cliniciens n'ont généralement pas. Dans ces cas, les immunologistes, dans les laboratoires, jouent un rôle crucial comme consultants et aident les cliniciens dans les demandes de tests appropriés et dans l'interprétation des résultats[5].

Compte tenu de la complexité et de l'impact nocif potentiel à long terme d'une polyautoimmunité non diagnostiquée, les spécialistes du diagnostic auto-immun jouent un rôle crucial dans la gestion des résultats inattendus et l'identification des maladies. Leurs conseils sont particulièrement précieux pour les non-spécialistes de l'auto-immunité et les médecins généralistes[5].

Il est crucial pour les laboratoires de connaître la polyautoimmunité, car celle-ci peut impacter la précision et l'exhaustivité des algorithmes de tests, en particulier en l'absence de directives claires. Une prise en charge efficace de la polyautoimmunité peut améliorer les résultats pour les patients, optimiser l'utilisation des ressources du laboratoire et renforcer la collaboration avec les cliniciens[3].

L'importance d'une détection précise des auto-anticorps

La détection des auto-anticorps est essentielle au diagnostic des maladies auto-immunes[15,16]. Les laboratoires doivent mettre en place des contrôles de qualité robustes, qui incluent l'utilisation de matériel de contrôle, une calibration régulière de l'équipement et des programmes de contrôle de qualité externes. Une détection précise des auto-anticorps aide les cliniciens dans la prise de décisions éclairées concernant la prise en charge et le traitement des patients[5,15-18].

Les bonnes pratiques d'une meilleure détection incluent[5,16-18]:

Utilisation de matériel de contrôle :
Des tests réguliers sur des échantillons positifs et négatifs connus permettent de vérifier la conformité et la précision des tests, assurant une minimisation du risque de résultats faux-positifs ou faux-négatifs.

Calibration régulière de l'équipement :
La calibration des instruments, comme les plateformes automatisées d'immunodosages, conformément aux spécifications des fabricants, assure la précision des mesures.

Protocoles de tests standardisés :
L'adoption de méthodologies standardisées pour la détection des auto-anticorps, telles celles suivant les recommandations nationales et internationales, contribue à la fiabilité et à la reproductibilité des résultats entre différents laboratoires et dans le temps.

Formation continue du personnel :
Garantir que le personnel de laboratoire soit formé aux toutes dernières techniques de diagnostic et aux protocoles de contrôle qualité améliore encore la précision et la constance dans la détection des auto-anticorps.

Programmes de qualité externes :
L'engagement dans des programmes d'évaluation externes de la qualité permet aux laboratoires de comparer leurs performances à celles d'autres laboratoires, ce qui assure leur respect des normes du secteur et permet d'identifier les points à améliorer en termes de précision et de conformité des tests.

Les difficultés liées à la détection des auto-anticorps

Les tests de détection des auto-anticorps posent plusieurs défis nécessitant des solutions de pointe. En plus de l'absence de standardisation des tests, une étude a révélé que les mesures d'auto-anticorps sont plus imprécises que les mesures en chimie clinique et en hématologie[18]. Les laboratoires ont donc pour mission d'assurer la sensibilité et la spécificité des tests, tout en gérant des flux de travail complexes. Les systèmes de laboratoire avancés sont conçus pour aider les laboratoires de diagnostic à fournir efficacement les résultats de test, tout en minimisant les délais ainsi que les déchets de réactifs.

Sensibilité clinique

La sensibilité de la détection des auto-anticorps est importante pour identifier avec exactitude la présence de maladies auto-immunes. En raison de la nature diverse des maladies auto-immunes, une sensibilité élevée assure la détection de taux d'anticorps très faibles mais cliniquement significatifs, ce qui est crucial pour un diagnostic précoce et précis[19].

Spécificité clinique

La spécificité correspond à la capacité d'un test à identifier correctement les personnes qui ne sont pas atteintes d'une maladie (vrais négatifs). Une spécificité élevée est essentielle dans la détection des auto-anticorps afin de minimiser les résultats de test faux-positifs. Ceci est particulièrement important dans le champ des maladies auto-immunes, dont la prévalence est faible, sachant de plus que des personnes non malades peuvent être positives pour certains anticorps[20]. Privilégier la spécificité plutôt que la sensibilité permet d'éviter des traitements superflus, réduit l'anxiété ressentie par les patients et limite le nombre de tests supplémentaires, tout cela soutenant l'obtention de diagnostics exacts et améliorant les issues pour les patients[19-21].

Complexité du flux de travail

Le flux de travail pour la détection des auto-anticorps diffère significativement d'autres flux de travail, comme celui de la chimie, en raison de leur complexité et de leur variabilité. À la différence de l'interprétation simple de certains marqueurs, comme le glucose ou le cholestérol, la détection d'auto-anticorps déclenche souvent une cascade de tests supplémentaires permettant de confirmer ou d'affiner un diagnostic. Les algorithmes de tests réflexes, qui combinent plusieurs techniques comme l'immunofluorescence, le dosage en technique ELISA, l'immunodosage enzymatique par fluorescence (FEIA) ou les tests multiplex, soulignent cette complexité mais causent aussi des difficultés en termes de standardisation entre laboratoires et fabricants de tests[22].

Pour résoudre ces difficultés, il est essentiel d'adopter des protocoles universels afin de garantir la cohérence. Les progrès technologiques que représentent par exemple les systèmes automatisés et les plateformes intégrées permettent de simplifier les flux de travail en combinant plusieurs techniques de test. De plus, les programmes de formation spécialisés destinés au personnel de laboratoire permettent d'améliorer la précision et la fiabilité des interprétations des résultats[17,18,22,23].

Contrôle de qualité

Le contrôle de qualité vise à assurer l'obtention de résultats précis et fiables pour tous les échantillons de patients traités dans un laboratoire. Dans le cadre de la détection des auto-anticorps, cela est particulièrement critique compte tenu des difficultés inhérentes, comme la variabilité des méthodes de test et l'interprétation subjective nécessaire pour certaines techniques, comme l'immunofluorescence indirecte[24]. Ces complexités nécessitent un respect strict des protocoles fournis par les fabricants de tests, l'utilisation de matériaux de contrôle de haute qualité et l'incorporation de plusieurs strates de vérification, dont les programmes de contrôle externe. Relever ces défis nécessite une allocation de ressources et une formation du personnel importantes afin de maintenir précision et cohérence, pour finalement soutenir des résultats diagnostiques fiables[5,17,18].

Le rôle des laboratoires dans l'orientation des décisions cliniques

Les laboratoires de diagnostic jouent un rôle pivot dans l'orientation des décisions diagnostiques prises par les médecins. Les résultats générés sont critiques pour aider au diagnostic et au traitement des maladies auto-immunes. Cependant, la valeur apportée par les laboratoires de diagnostic dépasse de loin la fourniture de résultats de tests.

Les immunologistes, en laboratoire, offrent des services de conseil inestimables, en particulier lors de leurs interactions avec les non spécialistes de l'auto-immunité et avec les médecins généralistes. Une enquête réalisée par l'*American Medical Association* a révélé que les spécialistes de médecine interne et les médecins généralistes apprécient les conseils prodigués par les laboratoires dans plusieurs domaines clés, dont la demande de tests appropriés, le prélèvement des échantillons et les avis interprétatifs[5]. Ces conseils sont cruciaux pour la gestion de résultats inattendus et l'étude de maladies telles que les maladies auto-immunes et la présence d'une polyautoimmunité, qui ne sont pas aisées à identifier.

De plus, les laboratoires de biologie médicale participent au contrôle des processus analytiques, à l'amélioration constante de la qualité, à la définition des intervalles de référence, à la correction des erreurs, à l'émission de comptes rendus de résultats et à la fourniture de services de conseil. Cette implication totale assure la précision et la fiabilité du processus diagnostique, ce qui au final améliore les soins prodigués aux patients[5].

Polyautoimmunité : principales considérations pour les laboratoires

La polyautoimmunité crée des difficultés uniques en termes de diagnostic et de prise en charge. Il est essentiel, pour une prise en charge efficace des patients, de bien connaître la prévalence et les implications cliniques de la polyautoimmunité.

Prévalence et implications cliniques

La polyautoimmunité est plus fréquente qu'on ne le pensait auparavant. Selon les estimations, environ 25 % des patients atteints d'une maladie auto-immune développeront des maladies auto-immunes additionnelles[2].

Difficultés diagnostiques

Les laboratoires de biologie médicale doivent intégrer des algorithmes diagnostiques afin de recommander les tests susceptibles d'aider les cliniciens à identifier les cas potentiels de polyautoimmunité qui n'ont pas été détectés[22,25].

Impact sur la prise en charge des patients

L'identification exacte de la polyautoimmunité peut avoir un impact significatif sur la prise en charge des patients. Elle permet d'établir des plans de traitement personnalisés ciblant simultanément plusieurs maladies auto-immunes et améliorant les résultats globaux pour les patients[1,3,26].

Parcours d'une patiente : L'histoire de Sophie*

À 29 ans, Sophie, femme active et soucieuse de sa santé, souffrait de troubles digestifs persistants, de fatigue et de perte de poids. Son médecin a diagnostiqué une maladie cœliaque grâce à des tests de détection des anticorps IgA anti-tTG positifs, confirmés par une biopsie. Suivant les conseils de son médecin, Sophie a éliminé le gluten de son alimentation, espérant ainsi que sa santé s'améliorerait. Les mois ont passé. Ses symptômes ont persisté.

Frustrée par cette absence d'amélioration, Sophie a décidé de demander un second avis. Inquiété par la possibilité d'une polyautoimmunité, son nouveau médecin a prescrit des examens biologiques supplémentaires. Ces tests ont révélé des taux élevés de TSH et d'anticorps anti-TPO, confirmant une thyroïdite de Hashimoto. D'autres tests de dépistage d'autres maladies auto-immunes ont donné des résultats négatifs. Grâce à un plan de traitement combinant un traitement par hormone thyroïdienne et son régime alimentaire sans gluten, Sophie a vu sa santé et son énergie s'améliorer progressivement.

Ce cas montre bien le rôle critique des tests en laboratoire pour identifier des maladies co-existantes et pour établir des diagnostics précis et en temps voulu.

*Cas fictif inspiré de scénarios réels

À mesure que le nombre de cas de polyautoimmunité augmente, les laboratoires doivent se préparer à l'augmentation des demandes d'examens biologiques émis par les médecins généralistes et les spécialistes de seconde ligne prenant en charge ces cas. Pour éviter une surcharge de travail, les laboratoires doivent :

1. **Automatiser :** c'est la clé pour raccourcir les temps de traitement et gérer des volumes de tests plus importants. Les méthodes automatisées améliorent la précision et l'efficacité des tests de l'auto-immunité.
2. **Communiquer avec les cliniciens :** ce qui permet aux laboratoires d'orienter vers les tests complémentaires lorsque les résultats initiaux soulignent la présence possible de plusieurs maladies auto-immunes, soutenant des diagnostics plus éclairés et plus précis[5].
3. **Minimiser les erreurs de diagnostic :** cela nécessite de choisir les tests appropriés plutôt que d'augmenter la quantité de tests demandés. Des études montrent que, dans les cas pour lesquels des erreurs diagnostiques avaient été faites, 2,4 fois plus de tests superflus avaient été réalisés, ce qui souligne la nécessité de cibler les tests plutôt que de sur-tester[11].
4. **Tester de manière pro-active :** cela facilite la détection et le traitement de maladies souvent négligées. Les panels spécifiques de maladie, comme le test des anticorps anti-transglutaminase tissulaire (tTG) dans les cas de troubles auto-immuns de la thyroïde, permettent de détecter rapidement la maladie cœliaque, pour améliorer les résultats pour les patients[27,28].

Comment les solutions diagnostiques avancées peuvent améliorer l'efficacité de votre laboratoire

Les solutions diagnostiques avancées du type de celles proposées par Thermo Fisher Scientific aident les laboratoires à répondre aux défis uniques des tests de l'auto-immunité. Des tests cliniquement pertinents présentant une spécificité élevée peuvent aider à réduire les résultats faux positifs, ce qui limite les suivis superflus et fournit aux cliniciens des données fiables pour soutenir des diagnostics précis et la prise en charge des patients.

L'automatisation améliore les flux de travail du laboratoire en réduisant les tâches manuelles, en améliorant la cohérence et en assurant la précision dans les différents processus de test. Ces solutions permettent aux laboratoires de gérer efficacement l'accroissement des demandes de tests, tout en maintenant des standards de qualité élevée.

Conclusion

Alors que la prévalence des maladies auto-immunes et de la polyautoimmunité continue à augmenter, les laboratoires de diagnostic disposent d'une opportunité unique de renforcer leur efficacité et d'améliorer les résultats pour les patients. Des tests complets, soutenus par des solutions diagnostiques avancées, permettent aux laboratoires de simplifier leurs flux de travail, d'améliorer la précision et de gérer des volumes de test croissants, avec la plus grande efficacité. En intégrant ces approches, les laboratoires peuvent optimiser leur fonctionnement et fournir aux cliniciens des résultats précis et des informations nécessaires pour des diagnostics précis obtenus en temps voulu.

Une approche pro-active de la mise en place de diagnostics complets et avancés n'est pas seulement une amélioration opérationnelle – c'est aussi un engagement à soutenir de meilleurs résultats pour les patients confrontés à des parcours diagnostiques difficiles.

Pour en savoir plus

Visitez **thermofisher.com/polyautoimmunity** pour découvrir comment les solutions diagnostiques avancées peuvent améliorer l'efficacité et la précision de votre laboratoire ainsi que les résultats pour les patients.

Polyautoimmunité

Références

1. Tripathi P, et al. The Kaleidoscope of Polyautoimmunity: An Odyssey of Diagnostic Dilemmas. Cureus. 2024;16(4):e57799.
2. Trier NH, Houen G. Antibody Cross-Reactivity in Autoimmune Diseases. Int J Mol Sci. 2023;24(17):13609.
3. Matusiewicz A, et al. Polyautoimmunity in rheumatological conditions. Int J Rheum Dis. 2019;22(3):386-391.
4. Conrad N, et al. Incidence, prevalence, and co-occurrence of autoimmune disorders over time and by age, sex, and socioeconomic status: a population-based cohort study of 22 million individuals in the UK. The Lancet. 2023;401(10391):1878-1890.
5. Tozzoli R, et al. The clinical and the laboratory autoimmunologist: Where do we stand? Autoimmun Highlights. 2020;11(1):10.
6. Lerner A, et al. The world incidence and prevalence of autoimmune diseases is increasing. Int J Celiac Dis. 2015;3(4):151-155.
7. Anaya JM. The diagnosis and clinical significance of polyautoimmunity. Autoimmun Rev. 2014;13(4):423-426.
8. Fjorback SS, et al. Perspectives of people living with celiac disease on diagnostic delay. J Hum Nutr Diet. 2024;37(1):1-10.
9. Urruticoechea-Arana A, et al. Development of an app for referring systemic autoimmune diseases. Reumatol Clin. 2020;16(5):373-377.
10. Lindfors K, et al. Coeliac disease. Nat Rev Dis Primers. 2024;10(4):567-573.
11. Rajendran R, et al. Overutilization and underutilization of autoantibody tests in suspected autoimmune disorders. Diagnosis. 2021;8(4):497-503.
12. Shoenfeld Y, et al. The general practice guide to autoimmune diseases. Pabst Science Publishers. 2012.
13. Bezzio C, et al. Inflammatory bowel disease and immune-mediated inflammatory diseases: looking at the less frequent associations. Ther Adv Gastroenterol. 2022;15:1-16.
14. Goulmamine S, et al. Autoimmune health crisis: an inclusive approach to addressing disparities in women in the United States. Int J Environ Res Public Health. 2024;21(10):1339-1345.
15. Miller FW. The increasing prevalence of autoimmunity and autoimmune diseases. Curr Opin Immunol. 2023;80:102266.
16. Bizzaro N, et al. Autoantibody profiling in autoimmune rheumatic diseases: How research may translate into clinical practice. In: Rezaei N, editor. Translational Autoimmunity, Volume 6: Advances in Autoimmune Rheumatic Diseases. 1st ed. Academic Press; 2023. p. 149.
17. Sack U, et al. Quality and best practice in medical laboratories: specific requests for autoimmunity testing. Autoimmun Highlights. 2020;11(1):12.
18. Senant M, et al. Precision of autoantibody assays in clinical diagnostic laboratories: What is the reality? Clin Biochem. 2020;83:57-64.
19. Lalkhen AG, et al. Clinical tests: sensitivity and specificity. BJA Education. 2008;8(6):221-223.
20. Shoenfeld Y, et al. The Mosaic of Autoimmunity: Prediction, Autoantibodies, and Therapy in Autoimmune Diseases. IMAJ. 2008;10(1):13-19.
21. Jackson BR. The dangers of false-positive and false-negative test results: False-positive results as a function of pretest probability. Clin Chem. 2008;54(12):2138-2145.
22. Sepiashvili L, et al. Clinical, Methodological, and Practical Considerations for Algorithmic Testing in Autoimmune Serology. J Appl Lab Med. 2022;7(1):268-280.
23. Kolev M, et al. Rational development and application of biomarkers in the field of autoimmunity: A conceptual framework guiding clinicians and researchers. J Transl Autoimmun. 2022;5:100151.
24. Cinquanta L, et al. Standardization and quality assessment under the perspective of automated computer-assisted HEp-2 immunofluorescence assay systems. Front Immunol. 2021;12(6):638863.
25. Botello A, et al. Prevalence of latent and overt polyautoimmunity in autoimmune thyroid disease: A systematic review and meta-analysis. Clin Endocrinol (Oxf). 2020;93(4):375-389.
26. Rojas M, et al. New insights into the taxonomy of autoimmune diseases based on polyautoimmunity. J Autoimmun. 2022;126:102780.
27. Ashok T, et al. Celiac Disease and Autoimmune Thyroid Disease: The Two Peas in a Pod. Cureus. 2021;13(6):e15672.
28. Sedhom R, et al. Celiac disease and treatment of hypothyroidism: An unappreciated problem. Am J Gastroenterol. 2016;111(S1):S978.

Lire attentivement les instructions figurant sur l'étiquetage et/ou dans la notice d'utilisation du réactif (disponible sur le site www.dfu.phadia.com). Pris en charge par l'assurance maladie

Pour plus d'information, consulter :
thermofisher.com/polyautoimmunity

© 2025 Thermo Fisher Scientific Inc. Tous droits réservés. Toutes les marques sont la propriété de Thermo Fisher Scientific et de ses filiales, sauf indication contraire. Fabricant légal : Phadia AB (membre de Thermo Fisher Scientific).
449857.AUTO.EU3.FR.V1.25 IDDAI90_05-2025