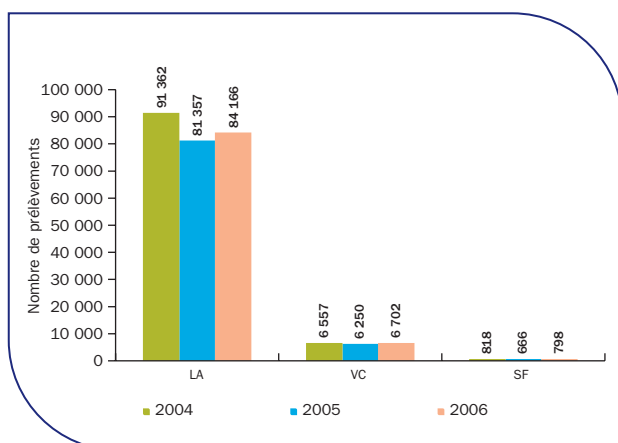




## Tableaux et figures complémentaires

### ■ Activité de cytogénétique

Figure DPN 2. Description des différents modes de prélèvements pour l'établissement du caryotype\*



\* Tous les centres n'ont pas déclaré de façon exhaustive leurs caryotypes fœtaux réalisés par mode de prélèvement en 2006.

Tableau DPN 5. Nombre de caryotypes fœtaux et nombre d'anomalies déséquilibrées selon l'indication

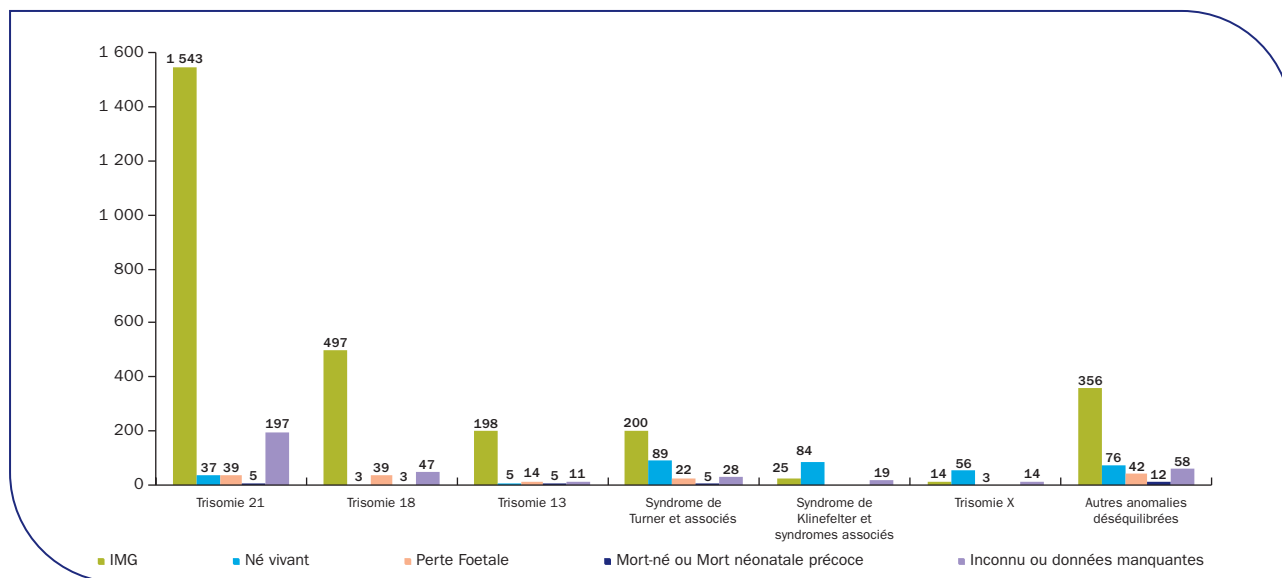
Indication	2005			2006		
	Nombre de caryotypes fœtaux	Nombre d'anomalies déséquilibrées	%	Nombre de caryotypes fœtaux	Nombre d'anomalies déséquilibrées	%
Âge maternel $\geq$ 38 ans	32 102	857	2,7	32 463	758	2,3
Anomalies chromosomiques parentales	770	47	6,1	783	52	6,6
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal	1 972	19	1,0	1 894	17	0,9
Signes d'appel échographiques avec clarté nucale augmentée de façon isolée avant 13Sa + 6j	5 604	863	15,4	5 017	847	16,9
Autres signes d'appel échographiques	11 382	1 352	11,9	11 953	1 495	12,5
Signes d'appel biologiques : risque $\geq$ 1/250	35 061	625	1,8	37 221	618	1,7
Autre	1 816	46	2,5	1 855	44	2,4
Sans motif médical	1 820	9	0,5	1 408	14	1,0
<b>Total</b>	<b>90 527</b>	<b>3 818</b>	<b>4,2</b>	<b>92 594</b>	<b>3 845</b>	<b>4,2</b>

**Tableau DPN 6. Anomalies fœtales découvertes en fonction des trois principales indications**

Anomalies chromosomiques détectées	Age maternel supérieur ou égal à 38 ans		Signe d'appel échographique		Signes d'appels biologiques (risque > 1/250)	
	2005	2006	2005	2006	2005	2006
Trisomie 21	505	421	879	984	440	403
Trisomie 18	97	77	447	481	11	23
Trisomie 13	43	26	158	193	7	8
Syndrome de Turner et associés	26	31	237	266	29	43
Syndrome de Klinefelter et syndromes associés	63	64	18	34	18	26
Trisomie X	41	46	13	19	13	15
Autres dysgonosomies	/	21	/	28	/	28
Autres anomalies déséquilibrées	106	72	415	337	96	72
Anomalies équilibrées	163	209	78	98	185	240
<b>Nombre total de caryotypes effectués</b>	<b>32 102</b>	<b>32 463</b>	<b>16 986</b>	<b>16 970</b>	<b>35 061</b>	<b>37 221</b>
<b>Taux de trisomie 21</b>	<b>1,6 %</b>	<b>1,3 %</b>	<b>5,2 %</b>	<b>5,8 %</b>	<b>1,3 %</b>	<b>1,1 %</b>
<b>Taux d'anomalies déséquilibrées</b>	<b>2,7 %</b>	<b>2,3 %</b>	<b>12,8 %</b>	<b>13,8 %</b>	<b>1,8 %</b>	<b>1,7 %</b>

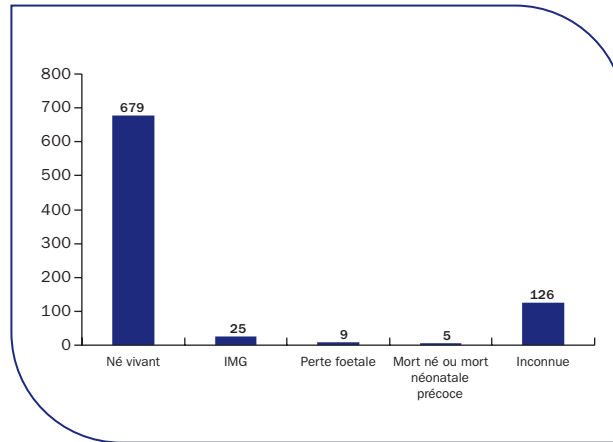
**Remarque :** pour les figures 3 à 6, il y a 5 % d'incohérences entre le nombre d'anomalies découvertes sur ces graphiques par rapport à la figure DPN 2 (figure considérée comme référence) car le libellé du bilan d'activité n'était

pas assez explicite pour le recueil des issues de grossesses. Celui-ci sera changé pour le recueil des données 2007 et nous espérons que ces incohérences disparaîtront.

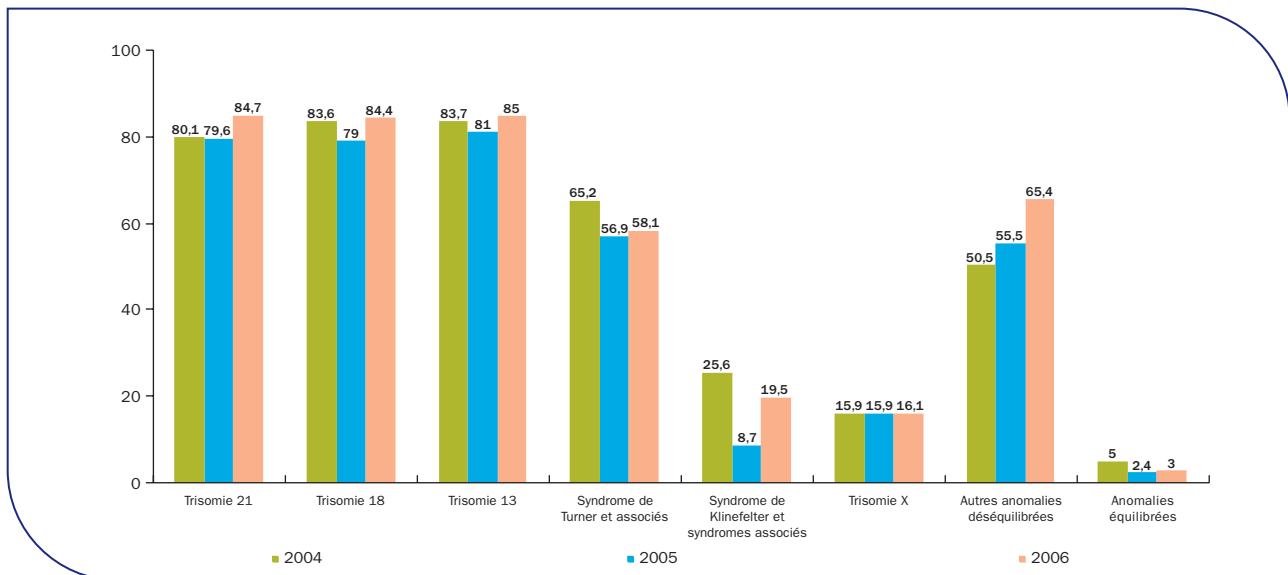
**Figure DPN 3. Anomalies déséquilibrées : issues des grossesses selon les types d'anomalies déséquilibrées découvertes en 2006**



**Figure DPN 4. Anomalies équilibrées :  
issues des grossesses pour les anomalies équilibrées  
découvertes en 2006**

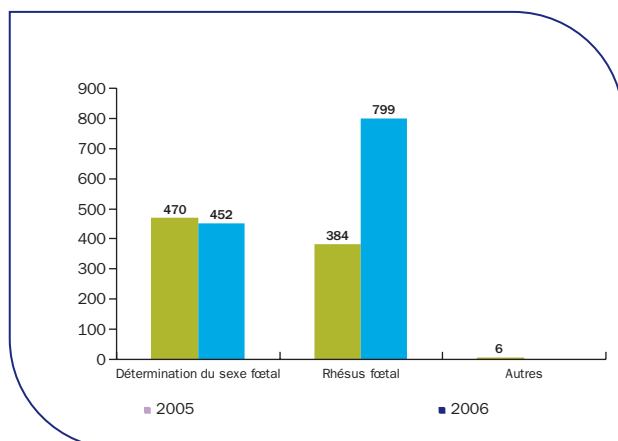


**Figure DPN 5. Evolution du taux d'IMG selon la pathologie observée**



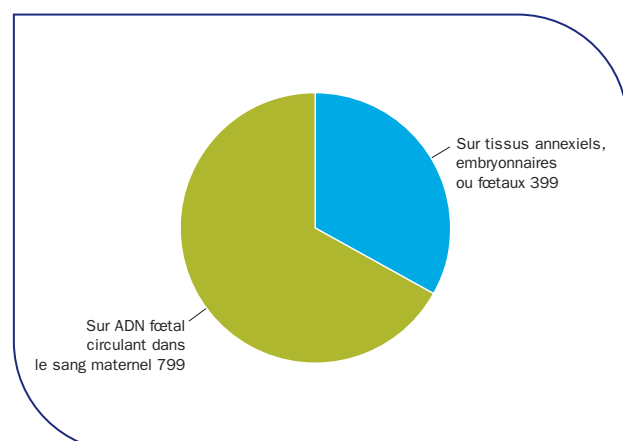
**■ Activité de génétique moléculaire**

**Figure DPN 6. Evolution du nombre de diagnostics par analyse de l'ADN fœtal présent dans le sang maternel en 2005 et 2006**



En 2005, trois centres ont utilisé cette technique et deux en 2006. Aussi bien en 2005 qu'en 2006, aucun cas n'a été étudié sur les cellules circulantes.

**Figure DPN 7. Détermination du rhésus fœtal**



## ■ Activité de biologie infectieuse fœtale

Tableau DPN 7. Description de l'activité de biologie infectieuse en 2006

	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints	% fœtus atteints/ fœtus étudiés	Nombre d'IMG réalisées	% d'IMG réalisées/ fœtus atteints
<b>Parasitologie</b>					
Toxoplasmose	1 495	95	6,4	10	10,5
<b>Virologie</b>					
Cytomégalovirus (CMV)	2 265	105	4,6	31	29,5
Parvovirus B19	1 231	31	2,5	3	9,7
Rubéole	54	1	1,9	1	100
Virus Varicelle Zona (VZV)	170	3	1,8	1	33,3
Herpès (HSV)	285	1	0,4	0	0
Entérovirus	65	0	0	0	/
Autres	132	1	0,8	0	0
<b>Total</b>	<b>5 799*</b>	<b>237</b>	<b>4,1</b>	<b>46</b>	<b>19,4</b>

\* Deux centres ayant utilisé une méthode de screening, nous ne pouvons pas connaître le détail des diagnostics.

Tableau DPN 8. Evolution de l'activité de biologie infectieuse

	2003			2004			2005			2006		
	Nombre de fœtus étudiés	% fœtus atteints/ fœtus étudiés	% d'IMG réalisées /fœtus atteints	Nombre de fœtus étudiés	% fœtus atteints/ fœtus étudiés	% d'IMG réalisées /fœtus atteints	Nombre de fœtus étudiés	% fœtus atteints/ fœtus étudiés	% d'IMG réalisées /fœtus atteints	Nombre de fœtus étudiés	% fœtus atteints/ fœtus étudiés	% d'IMG réalisées /fœtus atteints
<b>Parasitologie</b>												
Toxoplasmose	1 510	8,8	9,8	1 362	7,6	4,8	1 520	7,7	14,5	1 495	6,4	10,5
<b>Virologie</b>												
Cytomégalovirus (CMV)	1 862	4,7	14,9	2 051	3,9	23,5	2 197	3,5	20,8	2 265	4,6	29,5
Parvovirus B19	885	1,7	20	1 154	2,8	12,5	1 088	6,1	10,6	1 231	2,5	9,7
Rubéole	75	12,0	0	74	4,1	66,7	56	7,1	50	54	1,9	100
Virus Varicelle Zona (VZV)	102	2,0	50	96	1	0	200	0,5	100	170	1,8	33,3
Herpès (HSV)	/	/	/	/	/	/	266	0	/	285	0,4	0
Entérovirus	/	/	/	/	/	/	58	0	/	65	0	/
Autres	216	1,4	66,7	244	0,4	0	74	1,4	100	132	0,8	0
<b>Total</b>	<b>4 650</b>	<b>5,5</b>	<b>12,9</b>	<b>4 981</b>	<b>4,5</b>	<b>13,5</b>	<b>5 459</b>	<b>4,9</b>	<b>16,5</b>	<b>5 799*</b>	<b>4,1</b>	<b>19,4</b>

\* Deux centres ayant utilisé une méthode de screening, nous ne pouvons pas connaître le détail des diagnostics.

## ■ Activité d'hématologie

Tableau DPN 9. Activité d'hématologie en 2006

Hématologie	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints	Nombre d'IMG réalisées
Hémophilie A	1	1	1
PLA1	1	0	0
PTI	1	0	0



## ■ Activité d'immunologie

Tableau DPN 10. Activité d'immunologie en 2006

Immunologie	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints	Nombre d'IMG réalisées
Allo-immunisation anti-C	1	1	0
Allo-immunisation anti-D	1	1	0
Allo-immunisation anti-Kell	1	1	0
Déficit immunitaire combiné sévère	2	0	0

## ■ Activité de biochimie fœtale

### Maladies héréditaires du métabolisme

Tableau DPN 11. Evolution des maladies héréditaires en 2005 et 2006

	Nombre de fœtus étudiés		Nombre de fœtus atteints		% fœtus atteints/ fœtus étudiés	
	2005	2006	2005	2006	2005	2006
Maladies de surcharges lysosomales	103	74	25	11	24,3	14,9
Aciduries organiques	15	17	5	2	33,3	11,8
Aminoacidopathies	41	79	13	11	31,7	13,9
Anomalies du métabolisme du cholestérol	192	50	12	1	6,3	2
Anomalies d'oxydation des acides gras	20	5	6	2	30	40
Autres diagnostics	18	14	2	6	11,1	42,9

### Hormonologie fœtale

Tableau DPN 12. Evolution de l'activité d'hormonologie fœtale entre 2005 et 2006

	Nombre de fœtus étudiés		Nombre de fœtus atteints		Nombre d'IMG réalisées	
	2005	2006	2005	2006	2005	2006
Anomalies des organes génitaux	76	87	5	45	4	0
Anomalies du bilan thyroïdien	16	4	4	1	2	0
Anomalies des gonosomes autres que 46,XXY	5	0	1	0	1	0
Contamination maternelle	2	0	0	0	0	0
<b>Total</b>	<b>99</b>	<b>91</b>	<b>10</b>	<b>46</b>	<b>7</b>	<b>0</b>

Tableau DPN 13. Description de l'activité d'hormonologie fœtale en 2006 par recherche de contamination maternelle

Indications	Nombre de prélèvements de sang fœtal
Déficit immunitaire	4
Polymalformation	37

## Dosage de l' $\alpha$ -foetoprotéine (AFP) et analyse des cholinestérases du liquide amniotique

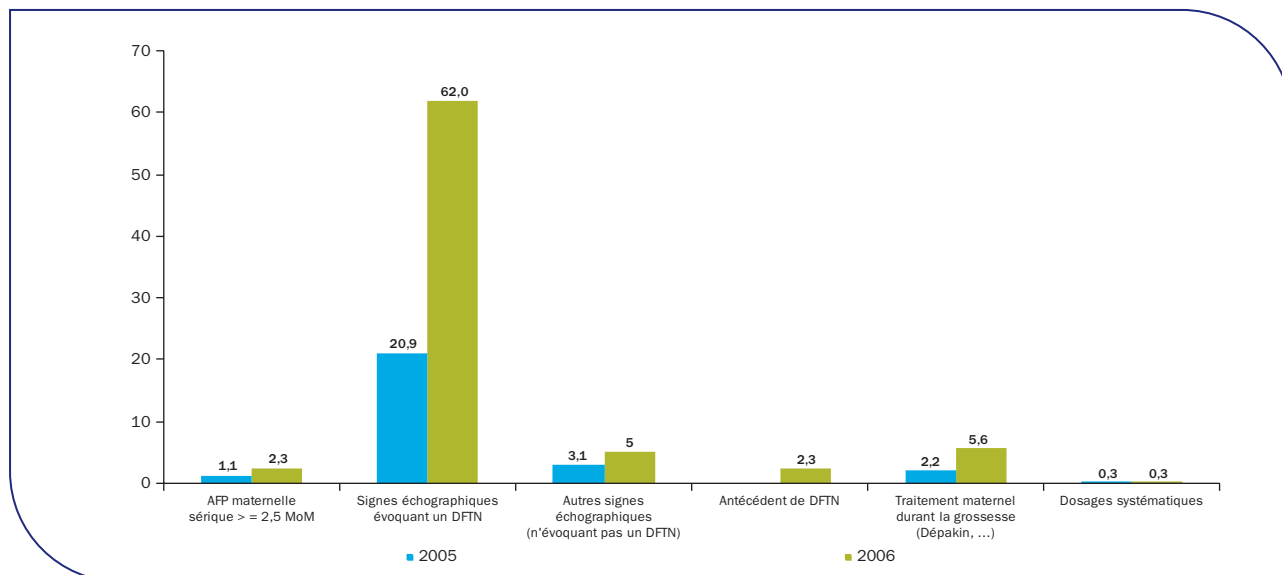
Tableau DPN 14. Evolution du dosage de l'AFP du liquide amniotique entre 2005 et 2006

Indications	Nombre de fœtus étudiés		AFP $\geq$ 2,5 MoM	
	2005	2006	2005	2006
AFP maternelle sérique $\geq$ 2,5 MoM	2 533	79	369	19
Signes échographiques évoquant un DFTN	163	126	82	82
Autres signes échographiques (n'évoquant pas un DFTN)	951	1 058	83	135
Antécédent de DFTN	39	25	1	6
Antécédent de syndrome néphrotique	4	8	0	3
Dosages systématiques	6 340	10 758	79	93

Tableau DPN 15. Dosage ou électrophorèse des cholinestérases du liquide amniotique en 2006

Indications	Nombre de fœtus étudiés	Nombre d'électrophorèses ou de dosages cholinestérases	Nombre de fœtus atteints	% fœtus atteints/fœtus étudiés
AFP maternelle sérique $\geq$ 2,5 MoM	432	432	10	2,3
Signes échographiques évoquant un DFTN	237	237	147	62
Autres signes échographiques (n'évoquant pas un DFTN)	1 432	1 150	72	5
Antécédent de DFTN	44	44	1	2,3
Traitement maternel durant la grossesse (Dépakine, ...)	36	36	2	5,6
Dosages systématiques	10 856	9 378	28	0,3

Figure DPN 8. Dosage ou électrophorèse des cholinestérases du liquide amniotique : évolution du taux de fœtus atteints par rapport aux fœtus étudiés entre 2005 et 2006, par type d'indication





## ■ Activité de marqueurs sériques

Figure DPN 9. Evolution de l'activité de marqueurs sériques entre 2005 et 2006

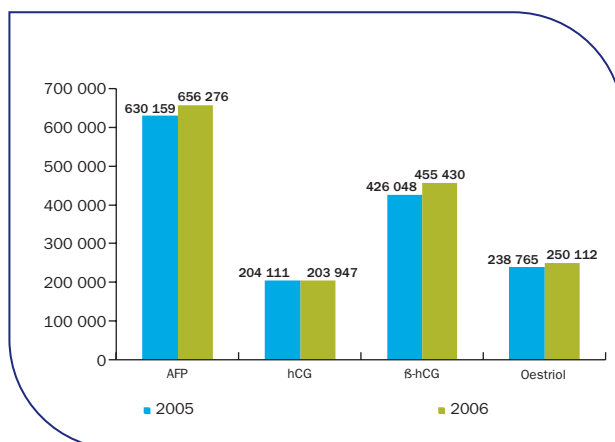


Tableau DPN 16. Evolution du nombre de femmes testées et à risque entre 2005 et 2006

Age	Nb de femmes testées		% femmes à risque/ femmes testée		% de trisomie 21/femmes à risque	
	2005	2006	2005	2006	2005	2006
≤ 34 ans	544 987	554 095	5,4	5,3	0,8	0,7
35-37 ans	66 600	75 440	18,3	18,6	1	1,1
Total < 38 ans	611 587	629 535	6,8	6,9	0,9	0,8
≥ 38 ans	23 385	26 197	40,8	42,8	1,5	1,2
<b>Total</b>	<b>634 969</b>	<b>655 732</b>	<b>8</b>	<b>8,4</b>	<b>1</b>	<b>0,9</b>

Tableau DPN 17. Anomalies chromosomiques déséquilibrées non dépistées par marqueurs sériques

Anomalies	≤ 34 ans	35-37 ans	≥ 38 ans	Total
Trisomie 21	86	17	13	116
Trisomie 18	21	5	10	36
Trisomie 13	8	2	0	10
Syndrome de Turner et associé	1	2	1	4
Syndrome de Klinefelter et associé	5	2	2	9
Autres dysgonosomies	5	0	0	5
Trisomie X	3	0	1	4
Autres déséquilibrées	15	7	1	23