

# RAPPORT ANNUEL DES ACTIVITES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

## BIOCHIMIE FOËTALE

**ANNEE : 2021**

**Code centre :**

**Nom de l'établissement :**

**FINESS :**

**Adresse :**

**Code postal :**

**Ville :**

<b>TERRITOIRE NATIONAL</b> .....	<b>4</b>
I. MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME .....	<b>4</b>
I.1 Sur antécédent familial.....	4
I.2 Sur signe d'appel échographique.....	5
II. HORMONOLOGIE FŒTALE.....	<b>7</b>
III. DOSAGES BIOCHIMIQUES .....	<b>8</b>
IV. DOSAGE DE L'ALPHA-FOETO PROTEINE (AFP) DU LIQUIDE AMNIOTIQUE .....	<b>9</b>
V. DOSAGE OU ELECTROPHORESE DES CHOLINESTERASES DU LIQUIDE AMNIOTIQUE .....	<b>10</b>
<b>HORS TERRITOIRE NATIONAL</b> .....	<b>11</b>
I. MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME .....	<b>11</b>
I.1 Sur antécédent familial.....	11
I.2 Sur signe d'appel échographique.....	11
II. HORMONOLOGIE FŒTALE.....	<b>11</b>
III. DOSAGES BIOCHIMIQUES .....	<b>12</b>
IV. DOSAGE DE L'ALPHA-FOETO PROTEINE (AFP) DU LIQUIDE AMNIOTIQUE .....	<b>12</b>
V. <b>Dosage ou électrophorèse des cholinestérases du liquide amniotique</b> .....	<b>12</b>

**ETABLISSEMENT AUTORISE**

Service :

Date de dernière autorisation :

**PRATICIEN(S) RESPONSABLE(S) DE L'ACTIVITE**

Nom :

Prénom :

Mail :

Téléphone :

Fax :

Accord pour la diffusion de vos coordonnées le cas échéant à des fins professionnelles ? OUI/NON

Nom :

Prénom :

Mail :

Téléphone :

Fax :

Accord pour la diffusion de vos coordonnées le cas échéant à des fins professionnelles ? OUI/NON

**PERSONNE-CONTACT CHARGÉE DE LA RÉDACTION DU RAPPORT**

Nom :

Prénom :

Mail :

Téléphone :

Fax :

Accord pour la diffusion de vos coordonnées le cas échéant à des fins professionnelles ? OUI/NON

## TERRITOIRE NATIONAL

**Remplir un dossier pour les examens dont les prélèvements ont eu lieu sur le territoire national : la Métropole, les Départements et/ou Régions d'Outre-mer (DROM : la Martinique, la Guadeloupe, la Guyane, la Réunion, Mayotte), les Collectivités et Pays d'Outre-Mer (COM et POM : Polynésie, Nouvelle Calédonie, St Pierre et Miquelon, Wallis et Futuna, St Martin, St Barthélémy) (Bilan national)**

### I. MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME

Avez-vous réalisé des diagnostics prénatals de maladies héréditaires du métabolisme sur antécédent familial ?	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON
---	---

#### I.1 Sur antécédent familial

Nombre total de fœtus étudiés  Nombre total de fœtus atteints

Diagnostics	Nombre d'examens réalisés	Nombre de fœtus atteints
<b>Maladies de surcharges lysosomales</b>		
Mucopolysaccharidose de type VII		
Sialidose de type II		
Gangliosidose à GM1		
Maladie de Gaucher		
Autres (précisez)		
<b>Aciduries organiques</b>		
Acidémie méthylmalonique		
Acidémie propionique		
Acidurie glutarique		
Autres (précisez)		
<b>Aminoacidopathies</b>		
Hyperglycinémie sans cétose		
Leucinose		
Homocystinurie		
Autres (précisez)		

Diagnostics	Nombre d'examens réalisés	Nombre de fœtus atteints
<b>Anomalies du métabolisme du cholestérol</b>		
Smith Lemli Opitz		
Wolman		
Autres (précisez)		
<b>Anomalies d'oxydation des acides gras</b>		
(précisez)		
<b>Autres diagnostics</b>		
(précisez)		

## I.2 Sur signe d'appel échographique

Avez-vous réalisé des diagnostics prénatals de maladies héréditaires du métabolisme sur signe d'appel échographique ?	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON
---	---

Nombre de fœtus étudiés :	
Nombre de fœtus atteints :	

### Signes d'appels

Signes d'appels	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints
Hygroma anasarque / œdème / épanchement		
Colon hyperéchogène		
RCIU / anomalie des membres / anomalie des organes génitaux externes		
Autres (précisez)		

Pathologies recherchées

Diagnostics	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints
Smith Lemli Opitz		
Maladies de surcharge lysosomales / péroxysomales		
Cystinurie-lysinurie		
Autres (précisez)		

II. HORMONOLOGIE FŒTALE

Avez-vous réalisé des diagnostics prénatals par analyses d'hormonologie fœtale ?	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON
--	---

Diagnostics		Nombre de fœtus	
		Etudiés <sup>1</sup>	Atteints
Anomalie de la différenciation sexuelle			
Dysthyroïdie fœtale			
Autre (précisez)			

<sup>1</sup> Indiquez le nombre total de fœtus étudiés ; ne retenir **qu'un seul diagnostic** prénatal (DPN) par fœtus étudié

### III. DOSAGES BIOCHIMIQUES

Avez-vous réalisé des diagnostics prénatals par analyses des dosages biochimiques ?	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON
---	---

Type d'exploration	Nombre de prélèvements
Dosage des enzymes digestives	
Exploration de la fonction rénale fœtale	
Différenciation de poches (grossesse gémellaire)	
Pureté du sang fœtal	
Liquides d'épanchement et œdème	
Bilan Hydramnios	
Autres (précisez)	



**IV. DOSAGE DE L'ALPHA-FOETO PROTEINE (AFP) DU LIQUIDE AMNIOTIQUE**

Avez-vous réalisé des dosages de l'AFP du liquide amniotique ?	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON
--	---

Indications <sup>1</sup>	Nombre de fœtus étudiés <sup>2</sup>	AFP $\geq$ 2,5 MoM <sup>3</sup>
AFP maternelle sérique $\geq$ 2,5 MoM		
Signes échographiques évoquant un défaut de fermeture du tube neural (DFTN)		
Autres signes échographiques (n'évoquant pas un défaut de fermeture du tube neural (DFTN))		
Antécédent de défaut de fermeture du tube neural (DFTN)		
Antécédent de syndrome néphrotique		
Dosages systématiques		
Indication Inconnue		

<sup>1</sup> Les **dosages systématiques** sont ceux réalisés sans signe d'appel ou hors du cadre des pathologies citées dans le tableau, notamment ceux réalisés à l'occasion d'un caryotype fœtal

<sup>2</sup> Indiquez le nombre total de fœtus étudiés ; ne retenir **qu'un seul diagnostic** prénatal (DPN) par fœtus étudié

<sup>3</sup> Indiquez le nombre total de fœtus pour lesquels une valeur supérieure ou égal à 2,5 MoM a été retrouvée

V. DOSAGE OU ELECTROPHORESE DES CHOLINESTERASES DU LIQUIDE AMNIOTIQUE

Avez-vous réalisé des dosages ou électrophorèse des cholinestérases du liquide amniotique ?	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON
---	---

Indications <sup>1</sup>	Nombre de fœtus étudiés <sup>2</sup>	Nombre de fœtus atteints <sup>3</sup>
AFP maternelle sérique $\geq$ 2,5 MoM		
Signes échographiques évoquant un défaut de fermeture du tube neural (DFTN)		
Autres signes échographiques (n'évoquant pas un défaut de fermeture du tube neural (DFTN))		
Antécédent de fermeture du tube neural (DFTN)		
Traitement maternel durant la grossesse (Valproate,...)		
Dosages systématiques		
Indication Inconnue		

<sup>1</sup> Pour l'indication (traitement maternel...), il s'agit des traitements réputés comme ayant une action délétère sur le système nerveux central de l'enfant.

Les **dosages systématiques** sont ceux réalisés sans signe d'appel ou hors du cadre des pathologies suscitées dans le tableau, notamment ceux réalisés à l'occasion d'un caryotype fœtal.

<sup>2</sup> Indiquez le nombre total de fœtus étudiés ; ne retenir **qu'un seul diagnostic** prénatal (DPN) par fœtus étudié

<sup>3</sup> Le nombre de fœtus atteints dans l'indication mentionnée correspond au nombre de fœtus pour lesquels la recherche ou le dosage d'ACE sont considérés pathologiques

## HORS TERRITOIRE NATIONAL

### (Laboratoires ayant une activité internationale régulière)

**Remplir un dossier pour les examens dont les prélèvements ont eu lieu hors territoire national y compris dans les Collectivités d'Outre-Mer (Polynésie française, Nouvelle Calédonie, St Pierre et Miquelon, Wallis et Futuna, St Martin, St Barthélemy) (Bilan hors territoire national)**

Avez-vous eu une activité internationale régulière de biochimie foetale ?	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON
---	---

## I. MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME

### I.1 Sur antécédent familial

	Collectivité d'outre-mer	Pays étrangers
Nombre total de fœtus étudiés		
Nombre total de fœtus atteints		

### I.2 Sur signe d'appel échographique

#### Signes d'appels

	Collectivité d'outre-mer	Pays étrangers
Nombre total de fœtus étudiés		
Nombre total de fœtus atteints		

## II. HORMONOLOGIE FŒTALE

Diagnostics	Collectivité d'outre-mer		Pays étrangers	
	Nombre de fœtus		Nombre de fœtus	
	Etudiés <sup>1</sup>	Atteints <sup>2</sup>	Etudiés <sup>1</sup>	Atteints <sup>2</sup>
Anomalie de la différenciation sexuelle, Dysthyroïdie fœtale				

<sup>1</sup> Indiquez le nombre total de fœtus étudiés ; ne retenir qu'un seul diagnostic prénatal (DPN) par fœtus étudié

### III. DOSAGES BIOCHIMIQUES

<b>Type d'exploration :</b> Dosage des enzymes digestives, exploration de la fonction rénale fœtale, Différenciation de poches (grossesse gémellaire), Pureté du sang fœtal, Liquides d'épanchement et œdème, Bilan Hydramnios, etc.	<b>Nombre de prélèvements</b>	
	<b>Collectivité d'outre-mer</b>	<b>Pays étrangers</b>

### IV. DOSAGE DE L'ALPHA-FOETO PROTEINE (AFP) DU LIQUIDE AMNIOTIQUE

<b>Indications :</b> AFP maternelle sérique $\geq 2,5$ MoM, Signes échographiques évoquant un défaut de fermeture du tube neural (DFTN), Antécédent de défaut de fermeture du tube neural (DFTN), Antécédent de syndrome néphrotique, etc.	<b>Collectivité d'outre-mer</b>		<b>Pays étrangers</b>	
	<b>Nombre de fœtus étudiés<sup>1</sup></b>	<b>AFP <math>\geq 2,5</math> MoM<sup>2</sup></b>	<b>Nombre de fœtus étudiés<sup>1</sup></b>	<b>AFP <math>\geq 2,5</math> MoM<sup>2</sup></b>

<sup>1</sup> indiquez le nombre total de fœtus étudiés ; ne retenir **qu'un seul diagnostic** prénatal (DPN) par fœtus étudié

<sup>2</sup> indiquez le nombre total de fœtus pour lesquels une valeur supérieure ou égale à 2,5 MoM a été trouvée

### V. Dosage ou électrophorèse des cholinestérases du liquide amniotique

<b>Indications :</b> AFP maternelle sérique $\geq 2,5$ MoM, Signes échographiques évoquant un défaut de fermeture du tube neural (DFTN), Antécédent de fermeture du tube neural (DFTN), Traitement maternel durant la grossesse (Valproate,...), etc.	<b>Collectivité d'outre-mer</b>		<b>Pays étrangers</b>	
	<b>Nombre de fœtus étudiés<sup>1</sup></b>	<b>Nombre de fœtus atteints<sup>2</sup></b>	<b>Nombre de fœtus étudiés<sup>1</sup></b>	<b>Nombre de fœtus atteints<sup>2</sup></b>

<sup>1</sup> indiquez le nombre total de fœtus étudiés ; ne retenir **qu'un seul diagnostic** prénatal (DPN) par fœtus étudié

<sup>2</sup> le nombre de fœtus atteints dans l'indication mentionnée correspond au nombre de fœtus pour lesquels la recherche ou le dosage sont considérés pathologiques