

## Notice de recueil des données en vue de réalisation du rapport d'activité de cytogénétique prénatale

Nombre total d'ACPA réalisées dans le laboratoire	
– dont résultats rendus au prescripteur	
– dont résultats rendus à un autre laboratoire	

Une ligne par fœtus avec résultat rendu

*Attention : pour les données individuelles, c'est le laboratoire de cytogénétique qui reçoit le prélèvement qui renseigne l'ACPA (y compris lorsque l'ACPA est réalisée dans un autre laboratoire)*

Nom de Colonne / Item	Format	Valeur pouvant être pris par l'item		Contrôle
		Code attendu	Libellé	
Département <sup>1</sup> du prescripteur	Texte	Code sur 2 ou 3 chiffres	– 01 – 02 – 03 – ... – Les DROM, POM et COM <sup>2</sup> sur 3 chiffres – 999 pour l'étranger	Obligatoire
Type de prélèvement	Numérique	1	VC	Obligatoire
		2	LA	
		3	SF	
		4	Multiple <sup>3</sup>	
Grossesse multiple	Numérique	1	Oui	Obligatoire
		2	Non	
Technique	Numérique	1	Caryotype seul	Obligatoire
		2	ACPA seule	
		4	Caryotype + ACPA <sup>4</sup>	
Indication de prélèvement invasif <sup>5</sup>	Numérique	1	ADNlc T21 positif	Obligatoire
		2	ADNlc T21 non exploitable	
		3	Anomalie chromosomique parentale	
		4	Signes d'appel échographique hors CN $\geq 3,5$ mm	
		5	Clarté nucale $\geq 3,5$ mm (hygroma inclus) avant 13SA +/-6j	
		6	Marqueurs sériques maternels <sup>6</sup>	
		7	Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal	
		8	Convenance (y compris âge maternel $\geq 38$ ans)	
		99	Autre	
Si indication « autre », précisez	Texte			Obligatoire si indication prélèvement invasif est égale à « Autre »

<sup>1</sup> N° de département pas le code postal

<sup>2</sup> DROM : la Martinique (972), la Guadeloupe (971), la Guyane (973), la Réunion (974), Mayotte (976), les Collectivités et Pays d'Outre-Mer (COM et POM) : Polynésie (987), Nouvelle Calédonie (988), St Pierre et Miquelon (975), Wallis et Futuna (986), Saint Martin (978), Saint Barthélemy (977)

<sup>3</sup> Multiple : 2 prélèvements ou plus au cours de la grossesse, sur le même tissu ou sur 2 tissus différents

<sup>4</sup> A partir du même prélèvement ou sur 2 prélèvements différents (il s'agit du résultat pour le fœtus)

<sup>5</sup> En cas d'indication multiples choisir par ordre de priorité : ADNlc T21 positif, ADNlc T21 non exploitable, Anomalie chromosomique parentale, Signes d'appel échographique hors CN  $\geq 3,5$ , CN  $\geq 3,5$ , Marqueurs sériques maternels, Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal, Convenance (y compris âge maternel  $\geq 38$  ans)

<sup>6</sup> En cas de MSM avec une clarté nucale  $\geq 3,5$  mm, retenir l'indication clarté nucale  $\geq 3,5$  mm

Nom de Colonne / Item	Format	Valeur pouvant être pris par l'item		Contrôle
		Code attendu	Libellé	
Résultat ADNcT21 avec rendu au prescripteur <sup>7</sup>	Numérique	0	Non fait	Obligatoire
		1	Fait : résultats négatifs	
		2	Fait : T21 positif	
		3	Fait : T13 positif	
		4	Fait : T18 positif	
		5	Fait : dysgonosomie	
		6	Fait : autre anomalie chromosomique déséquilibrée	
		7	Fait : résultat non exploitable	
		8	Fait : résultat inconnu	
	99	Réalisation ou non du test inconnue		
Type de Marqueurs sériques maternels	Numérique	0	Non fait	Obligatoire
		1	Fait : combiné du 1 <sup>er</sup> trimestre	
		2	Fait : Séquentiel intégré	
		3	Fait : MSM 2 <sup>ème</sup> trimestre	
		4	Fait : type inconnu	
	99	Réalisation ou non du test inconnue		
Résultat du calcul de risque du dépistage par des Marqueurs sériques maternels (risque)	Numérique		Si valeur exacte du risque connue : saisir valeur du dénominateur (pas de fraction) <sup>8</sup>  Si valeur du risque inconnue : saisir -1  Si valeur exacte inconnue mais seuils connus : Risque ≥ 1/50 : saisir 50 1/50 > risque ≥ 1/250 : saisir 250 1/250 > risque ≥ 1/1000 : saisir 1000 Risque < 1/1000 : saisir 1001	Obligatoire si le type de Marqueurs sériques est différent de « Non fait » ou « Réalisation ou non du test inconnue »
Résultat du Caryotype avec résultat rendu au prescripteur	Numérique	1	T21 y compris associée à une autre anomalie	Obligatoire si Technique est égale à « Caryotype » ou « ACPA + Caryotype »
		2	T18	
		3	T13	
		4	Syndrome de Turner et syndromes associés	
		5	Syndrome de Klinefelter et syndromes associés	
		6	Autres dysgonosomies	
		7	Triploïdies et Tétraploïdies	
		8	Autres anomalies déséquilibrées <sup>9</sup>	
		9	Anomalies équilibrées	
		10	Anomalies multiples sans T21	
		0	Absence anomalie	
	99	Echec <sup>10</sup>		
Indication ACPA avec résultat rendu au prescripteur	Numérique	1	Anomalie du caryotype	Obligatoire si Technique est égale à « ACPA » ou « ACPA + Caryotype »
		2	1 <sup>ère</sup> intention <sup>11</sup>	

<sup>7</sup> En cas d'anomalie multiple choisir par ordre de priorité : T21, T13, T18, dysgonosomie, autre anomalie chromosomique déséquilibrée

<sup>8</sup> Pas de fraction exemple : risque /1/268 noter : 268

<sup>9</sup> Exclure de cette catégorie « anomalie déséquilibrées » et mettre dans « absence d'anomalie » les variants hétérochromatiques à l'exception des marqueurs chromosomiques surnuméraires ; exclure les mosaïques confinées au placenta à l'exception de celle directement pathogène pour le fœtus (ex : trisomie 16, aneuploïdie associée à une disomie uniparentale)

<sup>10</sup> Ne pas remplir si un résultat a pu être obtenu sur un nouveau prélèvement ou une autre technique

<sup>11</sup> Selon l'indication citée dans la colonne « indication du prélèvement invasif »

Nom de Colonne / Item	Format	Valeur pouvant être pris par l'item		Contrôle
		Code attendu	Libellé	
Résultat ACPA avec résultat rendu au prescripteur	Numérique	0	Absence d'anomalie pathogène	Obligatoire si Technique est égale à « ACPA » ou « ACPA + Caryotype »
		1	Anomalie pathogène	
		2	VOUS	
		99	Echec <sup>12</sup>	
Si résultat ACPA = anomalie pathogène	Numérique	1	T21 y compris associée à une autre anomalie	Obligatoire si résultat ACPA = « Anomalie pathogène »
		2	T18	
		3	T13	
		4	Syndrome de Turner et syndromes associés	
		5	Syndrome de Klinefelter et syndromes associés	
		6	Autres dysgonosomies	
		7	Triploïdies et Tétraploïdies	
		8	Autres anomalies pathogènes	

<sup>12</sup> Ne pas remplir si un résultat a pu être obtenu sur un nouveau prélèvement ou une autre technique