agence de la biomédecine

RAPPORT ANNUEL DES ACTIVITES DE **DIAGNOSTIC PRENATAL**

CYTOGENETIQUE

ANNEE : 2016

Note relative au remplissage de ce rapport :

Si vous rencontrez des difficultés à remplir ce rapport ou si des questions vous paraissent litigieuses, vous pouvez contacter :

Le Pôle Qualité des données au : 01 55 93 65 10 ou 65 28
pqd@biomedecine.fr

Cadre réservé à l'Agence de la biomédecine
Code centre :

1 avenue du Stade de France
93212 SAINT-DENIS LA PLAINE CEDEX
Tél. : 01 55 93 65 50 – Fax : 01 55 93 65 55
www.agence-biomedecine.fr

ETABLISSEMENT AUTORISE

Raison sociale :

Adresse :

Code postal : Localité :

Région

Date d'autorisation :I__I__I / I__I__I / I__I__I__I__I

Date de visite de conformité positive : I__I__I / I__I__I / I__I__I__I__I

SITE D'ACTIVITE

Raison sociale :

Adresse :

Code postal : Localité :

DEPARTEMENT, SERVICE OU UNITE FONCTIONNELLE REALISANT L'ACTIVITE

Nom du département, service ou U.F.:

Responsable (Titre, Nom, Prénom) :

Téléphone : Fax :

Email :

PRATICIEN(s) RESPONSABLE(s) DE L'ACTIVITE (2 maximum)

Titre - Nom - Prénom :

Téléphone :

Fax :

E-mail :

Titre - Nom - Prénom :

Téléphone :

Fax :

E-mail :

PERSONNE-CONTACT CHARGEE DE LA REDACTION DU RAA

Nom - Prénom :

Fonction :

Département ou service :

Téléphone :

E-mail :

SOMMAIRE

TERRITOIRE NATIONAL 5
I. Prélèvements sur tissus annexiels, embryonnaires ou fœtaux 5
I.1 Etablissement du caryotype 5
I.2 Réalisation de FISH (ne comptabiliser que les FISH réalisées en association d'un caryotype) 5
II. Anomalies chromosomiques détectées selon le type de prélèvement 6
III. Anomalies chromosomiques détectées selon le type de l'indication (Ne compter qu'une seule indication par caryotype) 7
III.1 Caryotypes fœtaux 7
III.2 Anomalies (1er partie) 8
III.3 Anomalies (2ème partie) 9
IV. Résultats du caryotype suite à un test de dépistage sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel ..10
IV.1 Caryotypes fœtaux 10
IV.2 Anomalies (1er partie) 11
IV.3 Anomalies (2ème partie) 12
V. Résultats du caryotype en fonction du résultat du dépistage positif sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel 13
VI. Issues des grossesses des prélèvements de 2015 14
VII. Recherches d'une anomalie chromosomique par analyse moléculaire (puces, MLPA, QF-PCR…) 15
VIII. Analyses de génétique moléculaire réalisées à partir d'ADN fœtal circulant dans le sang maternel 16
VIII.1 Pour recherche d'anomalie génétique ou groupage 16
VIII.2 Pour recherche d'aneuploïdies dans le territoire national 17
HORS TERRITOIRE NATIONAL 20
IX. Prélèvements sur tissus annexiels, embryonnaires ou fœtaux 20
IX.1 Etablissement du caryotype 20
IX.2 Réalisation de FISH (ne comptabiliser que les FISH réalisées en association d'un caryotype) 20
X. Anomalies chromosomiques détectées selon le type de l'indication (Ne compter qu'une seule indication par caryotype) 21
XI. Recherches d'une anomalie chromosomique par analyse moléculaire (puces, MLPA, QF-PCR…) 22
XII. Analyses de génétique moléculaire réalisées à partir d'ADN fœtal circulant dans le sang maternel 23
XVI.1 Pour recherche d'anomalie génétique ou groupage 23
XVI.2 Pour recherche d'aneuploïdie sur prélèvement provenant de l'étranger 23

TERRITOIRE NATIONAL

Remplir un dossier pour les examens dont les prélèvements ont eu lieu sur le territoire national (Métropole et Départements et Territoires d'Outre-mer (DOM-TOM)) (Bilan national)

I. Prélèvements sur tissus annexiels, embryonnaires ou fœtaux

I.1 Etablissement du caryotype

	Nombre de prélèvements reçus au laboratoire
Villosités choriales (VC)	
Liquide amniotique (LA)	
Sang fœtal (SF)	

I.2 Réalisation de FISH (ne comptabiliser que les FISH réalisées en association d'un caryotype)

	Nombre total de fœtus ayant fait l'objet d'au moins une analyse par FISH
Villosités choriales (VC)	
Liquide amniotique (LA)	
Sang fœtal (SF)	

ATTENTION

Les totaux des deux tableaux suivants (II., III.) doivent être égaux.
Exemple : total trisomie 21 par type de prélèvement (II.)
=
total trisomie 21 par type d'indication (III.)

II. Anomalies chromosomiques détectées selon le type de prélèvement

Anomalies	Type de prélèvement				
	VC uniquement	LA uniquement	SF uniquement	Multiple [1] (quels que soient le type et le motif)	Total
Trisomie 21					
Trisomie 18					
Trisomie 13					
Syndrome de Turner et syndromes associés					
Syndrome de Klinefelter et syndromes associés					
Trisomie X					
Triploïdies					
47 XYY et autres dysgonosomies					
Autres anomalies déséquilibrées					
Anomalies a priori équilibrées					

[1] Il s'agit des prélèvements qui ont été faits sur au moins deux tissus différents (soit sur LA et CV soit sur LA et SF soit sur VC et SF soit sur VC et LA et SF) et cela quel qu'en soit le motif (échec, mosaïque, …). Attention, **dans ces cas-là, ne rien inscrire dans VC seul ou LA seul ou SF seul**

III. Anomalies chromosomiques détectées selon le type de l'indication (Ne compter qu'une seule indication par caryotype)

III.1 Caryotypes fœtaux

*Ne porter dans le tableau **qu'une seule indication par caryotype**, en prenant celle à priori comportant le risque le plus élevé d'anomalies chromosomiques : par exemple, le signe d'appel échographique alors que la femme a un risque après marqueurs supérieur ou égal à $^{1}/_{250}$.*

*** DPN non invasif positif = test de dépistage positif sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel**

		Nombre de caryotypes fœtaux
Anomalie chromosomique parentale hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*		
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*		
Clarté nucale ≥ 3,5 (hygroma inclus) avant 13 SA+6j hors femmes ayant eu DPN non invasif positif*		
Autres signes d'appel échographique hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*		
Marqueurs sériques : risque ≥1/250 hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*	Tests combinés du 1er trimestre	
	Tests séquentiels intégrés (clarté nucale du 1er trimestre + marqueurs sériques du 2ème trimestre)	
	Tests biologiques du 2ème trimestre (marqueurs sériques uniquement)	
	Type de tests non connu	
Autre[1] hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*		
Age maternel[2] isolé (y compris ≥ 38 ans) ou sans motif médical hors femmes ayant eu DPN non invasif positif*		
DPN non invasif positif* quelle que soit la situation ayant conduit à sa réalisation		

[1] Regrouper les indications complémentaires, par exemple : caryotype sur prélèvement effectué pour une indication non chromosomique, ou toute autre indication, y compris les éventuels diagnostics de sexe par cytogénétique.

[2] Il s'agit des caryotypes réalisés pour les indications non retenues par la Sécurité Sociale française, par exemple : les examens effectués pour convenance personnelle, ceux pour âge maternel sans évaluation du risque par marqueurs sériques, etc.

III.2 Anomalies (1er partie)

*Ne porter dans le tableau **qu'une seule indication par caryotype**, en prenant celle à priori comportant le risque le plus élevé d'anomalies chromosomiques : par exemple, le signe d'appel échographique alors que la femme a un risque après marqueurs supérieur ou égal à 1/250.*

*** DPN non invasif positif = test de dépistage positif sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel**

Nombre d'anomalies		Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13	Syndrome de Turner et syndromes associés	Syndrome de Klinefelter et syndromes associés
Anomalie chromosomique parentale hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*						
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*						
Clarté nucale ≥ 3,5 (hygroma inclus) avant 13 SA+6j hors femmes ayant eu DPN non invasif positif*						
Autres signes d'appel échographique hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*						
Marqueurs sériques : risque ≥1/250 hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*	Tests combinés du 1er trimestre					
	Tests séquentiels intégrés (clarté nucale du 1er trimestre + marqueurs sériques du 2ème trimestre)					
	Tests biologiques du 2ème trimestre (marqueurs sériques uniquement)					
	Type de tests non connu					
Autre[1] hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*						
Age maternel[2] isolé (y compris ≥ 38 ans) ou sans motif médical hors femmes ayant eu DPN non invasif positif*						
DPN non invasif positif* quelle que soit la situation ayant conduit à sa réalisation						

[1] Regrouper les indications complémentaires, par exemple : caryotype sur prélèvement effectué pour une indication non chromosomique, ou toute autre indication, y compris les éventuels diagnostics de sexe par cytogénétique.

[2] Il s'agit des caryotypes réalisés pour les indications non retenues par la Sécurité Sociale française, par exemple : les examens effectués pour convenance personnelle, ceux pour âge maternel sans évaluation du risque par marqueurs sériques, etc.

III.3 Anomalies (2ème partie)

*Ne porter dans le tableau **qu'une seule indication par caryotype**, en prenant celle à priori comportant le risque le plus élevé d'anomalies chromosomiques : par exemple, le signe d'appel échographique alors que la femme a un risque après marqueurs supérieur ou égal à 1/250.*

*** DPN non invasif positif = test de dépistage positif sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel**

Nombre d'anomalies		Trisomie x	Triploïdies	47 XYY et autres dysgonosomies	Autres anomalies déséquilibrées	Anomalies équilibrées[1]
Anomalie chromosomique parentale hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*						
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*						
Clarté nucale ≥ 3,5 (hygroma inclus) avant 13 SA+6j hors femmes ayant eu DPN non invasif positif*						
Autres signes d'appel échographique [3] hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*						
Marqueurs sériques : risque ≥1/250 hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*	Tests combinés du 1er trimestre					
	Tests séquentiels intégrés (clarté nucale du 1er trimestre + marqueurs sériques du 2ème trimestre)					
	Tests biologiques du 2ème trimestre (marqueurs sériques uniquement)					
	Type de tests non connu					
Autre[2] hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif*						
Age maternel[3] isolé (y compris ≥ 38 ans) ou sans motif médical hors femmes ayant eu DPN non invasif positif*						
DPN non invasif positif* quelle que soit la situation ayant conduit à sa réalisation						

[1] **Ne pas faire figurer ce qui est habituellement considéré comme « variant »**. Par exemple, les inversions péricentriques portant sur les segments hétérochromatiques comme l'inversion péricentrique du chromosome 9 (inv9 p11 ; q13) sont habituellement considérées comme des variants et ne doivent donc pas figurer comme anomalies équilibrées.

[2] Regrouper les indications complémentaires, par exemple : caryotype sur prélèvement effectué pour une indication non chromosomique, ou toute autre indication, y compris les éventuels diagnostics de sexe par cytogénétique.

[3] Il s'agit des caryotypes réalisés pour les indications non retenues par la Sécurité Sociale française, par exemple : les examens effectués pour convenance personnelle, ceux pour âge maternel sans évaluation du risque par marqueurs sériques, etc.

IV. Résultats du caryotype suite à un test de dépistage sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel

IV.1 Caryotypes fœtaux

*Ne porter dans le tableau **qu'une seule indication par caryotype**, en prenant celle à priori comportant le risque le plus élevé d'anomalies chromosomiques : par exemple, le signe d'appel échographique alors que la femme a un risque après marqueurs supérieur ou égal à $^{1}/_{250}$.*

		Nombre de caryotypes fœtaux
Inconnu		
Anomalie chromosomique parentale		
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal		
Clarté nucale ≥ 3,5 (hygroma inclus) avant 13 SA+6j		
Autres signes d'appel échographique		
Marqueurs sériques : risque ≥1/250	Tests combinés du 1er trimestre	
	Tests séquentiels intégrés (clarté nucale du 1er trimestre + marqueurs sériques du 2ème trimestre)	
	Tests biologiques du 2ème trimestre (marqueurs sériques uniquement)	
	Type de tests non connu	
Age maternel isolé (y compris ≥ 38 ans)		
Sans motif médical (hors âge maternel isolé)		
Grossesse multiple		
Autre[1]		

[1] Regrouper les indications complémentaires, par exemple : caryotype sur prélèvement effectué pour une indication non chromosomique, ou toute autre indication, y compris les éventuels diagnostics de sexe par cytogénétique.

IV.2 Anomalies (1er partie)

*Ne porter dans le tableau **qu'une seule indication par caryotype**, en prenant celle à priori comportant le risque le plus élevé d'anomalies chromosomiques : par exemple, le signe d'appel échographique alors que la femme a un risque après marqueurs supérieur ou égal à $^{1}/_{250}$.*

Nombre d'anomalies		Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13	Syndrome de Turner et syndromes associés	Syndrome de Klinefelter et syndromes associés
Inconnu						
Anomalie chromosomique parentale						
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal						
Clarté nucale ≥ 3,5 (hygroma inclus) avant 13 SA+6j						
Marqueurs sériques : risque ≥1/250	Tests combinés du 1er trimestre					
	Tests séquentiels intégrés (clarté nucale du 1er trimestre + marqueurs sériques du 2ème trimestre)					
	Tests biologiques du 2ème trimestre (marqueurs sériques uniquement)					
	Type de tests non connu					
Age maternel isolé (y compris ≥ 38 ans)						
Sans motif médical (hors âge maternel isolé)						
Grossesse multiple						
Autre[1]						

[1] Regrouper les indications complémentaires, par exemple : caryotype sur prélèvement effectué pour une indication non chromosomique, ou toute autre indication, y compris les éventuels diagnostics de sexe par cytogénétique.

IV.3 Anomalies (2ème partie)

*Ne porter dans le tableau **qu'une seule indication par caryotype**, en prenant celle à priori comportant le risque le plus élevé d'anomalies chromosomiques : par exemple, le signe d'appel échographique alors que la femme a un risque après marqueurs supérieur ou égal à $^{1}/_{250}$.*

Nombre d'anomalies		Trisomie x	Triploïdies	47 XYY et autres dysgonosomies	Autres anomalies déséquilibrées	Anomalies équilibrées[1]
Inconnu						
Anomalie chromosomique parentale						
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal						
Clarté nucale ≥ 3,5 (hygroma inclus) avant 13 SA+6j						
Marqueurs sériques : risque ≥1/250	Tests combinés du 1er trimestre					
	Tests séquentiels intégrés (clarté nucale du 1er trimestre + marqueurs sériques du 2ème trimestre)					
	Tests biologiques du 2ème trimestre (marqueurs sériques uniquement)					
	Type de tests non connu					
Age maternel isolé (y compris ≥ 38 ans)						
Sans motif médical (hors âge maternel isolé)						
Grossesse multiple						
Autre[2]						

[1] **Ne pas faire figurer ce qui est habituellement considéré comme « variant »**. Par exemple, les inversions péricentriques portant sur les segments hétérochromatiques comme l'inversion péricentrique du chromosome 9 (inv9 p11 ; q13) sont habituellement considérées comme des variants et ne doivent donc pas figurer comme anomalies équilibrées.

[2] Regrouper les indications complémentaires, par exemple : caryotype sur prélèvement effectué pour une indication non chromosomique, ou toute autre indication, y compris les éventuels diagnostics de sexe par cytogénétique.

V. Résultats du caryotype en fonction du résultat du dépistage positif sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel

Résultat du caryotype	Résultat du DPN non invasif positif			
	Trisomie 21	**Trisomie 18**	**Trisomie 13**	**Autre**
Trisomie 21				
Trisomie 18				
Trisomie 13				
Syndrome de Turner et syndromes associés				
Syndrome de Klinefelter et syndromes associés				
Trisomie X				
Triploïdies				
47 XYY et autres dysgonosomies				
Autres anomalies déséquilibrées				
Anomalies équilibrées[1]				
Absence d'anomalie				

[1] **Ne pas faire figurer ce qui est habituellement considéré comme « variant »**. Par exemple, les inversions péricentriques portant sur les segments hétérochromatiques comme l'inversion péricentrique du chromosome 9 (inv9 p11 ; q13) sont habituellement considérées comme des variants et ne doivent donc pas figurer comme anomalies équilibrées.

VI. Issues des grossesses des prélèvements de 2015

Anomalies	Issues des grossesses des prélèvements					
	Né vivant	IMG	Perte fœtale[1]	Mort né ou mort néonatale précoce (< J7)	Non disponible	Total
Trisomie 21						
Trisomie 18						
Trisomie 13						
Syndrome de Turner et syndromes associés						
Syndrome de Klinefelter et syndromes associés						
Trisomie X						
Triploïdies						
47 XYY et autres dysgonosomies						
Autres anomalies déséquilibrées						
Anomalies équilibrées[2]						

[1] Les pertes fœtales sont les pertes fœtales spontanées (hors IMG) et les morts *in utero* ayant ou pas nécessité un geste d'évacuation

[2] **Ne pas faire figurer ce qui est habituellement considéré comme « variant ».** Par exemple, les inversions péricentriques portant sur les segments hétérochromatiques comme l'inversion péricentrique du chromosome 9 (inv9 p11 ;q13) sont habituellement considérées comme des variants et ne doivent donc pas figurer comme anomalies équilibrées.

VII. Recherches d'une anomalie chromosomique par analyse moléculaire (puces, MLPA, QF-PCR…)

Ne remplir cette partie que si cette activité n'est pas déclarée dans le rapport de génétique moléculaire

En 2016, avez-vous réalisé la recherche d'une anomalie chromosomique par analyse moléculaire (puces, MLPA, QF-PCR…) ❑ OUI ❑ NON

➥ **Si oui, merci de compléter le tableau ci-dessous :**

	Nombre de fœtus étudiés	**Nombre de fœtus pour lesquels un résultat d'anomalie pathogène a été rendu**
Puces avec résultat rendu au prescripteur		
Recherches d'anomalie chromosomique par analyse moléculaire (MLPA, QF-PCR, QMPSF,…), à l'exclusion d'examens de validation d'une autre technique		

Nombre de recherches d'anomalies chromosomiques par analyse moléculaire (MLPA, QF-PCR, QMPSF,…), pour validation d'une autre technique :	

VIII. Analyses de génétique moléculaire réalisées à partir d'ADN fœtal circulant dans le sang maternel

Ne remplir cette partie que si cette activité n'est pas déclarée dans le rapport de génétique moléculaire

VIII.1 Pour recherche d'anomalie génétique ou groupage

Avez-vous réalisé des analyses de génétique moléculaire à partir d'ADN fœtal circulant dans le sang maternel ? ❑ OUI ❑ NON

Nombre de fœtus étudiés à des fins de recherche :

Seule l'activité à visée diagnostique est à renseigner dans ce tableau :

	Dans le cadre du diagnostic		
Indication	**Nombre de fœtus étudiés**	**Nombre de fœtus pour lesquels le résultat de l'analyse sur ADN fœtal circulant est positif**	**Nombre de fœtus atteints (confirmation diagnostique)**

VIII.2 Pour recherche d'aneuploïdies dans le territoire national

Type de test utilisé :
- ❑ Séquençage
- ❑ PCR digital
- ❑ Autre (Précisez) : ____

Nombre total d'examens réalisés à visée de recherche	
Nombre de femmes ayant eu un examen sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel à visée diagnostique	

Nombre d'examens réalisés selon l'anomalie recherchée

Anomalies recherchées (hors recherche)	Résultats		
	Nombre de positifs	Nombre de négatifs	Nombre de non exploitables
T21			
T13			
T18			
Autre (préciser) :			
Autre (préciser) :			
Autre (préciser) :			
Autre (préciser) :			
Autre (préciser) :			

Si pas d'activité : notez 0 ou barrez la page ou les cases

CYTOGENETIQUE

Résultat (rendu au prescripteur) du dépistage sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel selon la situation ayant conduit à sa réalisation

Situation ayant conduit à l'examen de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel (hors recherche)		Résultat du dépistage sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel (Si plusieurs anomalies chromosomiques, renseigner dans chaque anomalie)					
		T21	T13	T18	Autre	Absence d'anomalie	Non exploitable
Marqueurs sériques : risque ≥1/250	Tests combinés du 1er trimestre						
	Tests séquentiels intégrés (clarté nucale du 1er trimestre + marqueurs sériques du 2ème trimestre)						
	Tests biologiques du 2ème trimestre (marqueurs sériques uniquement)						
	Type de test non connu						
Anomalie chromosomique parentale							
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal							
Indication inconnue							
Age maternel isolé							
Grossesse multiple							
Sans motif médical (hors âge maternel isolé)							
Autre (préciser) :							
Autre (préciser) :							
Autre (préciser) :							
Autre (préciser) :							

Si pas d'activité : notez 0 ou barrez la page ou les cases

CYTOGENETIQUE

Suivi du dépistage sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel (qu'il y est eu ou non un caryotype pré ou postnatal)

	Un caryotype (pré ou postnatal) est réalisé : Résultat du caryotype						**Aucun caryotype n'est réalisé / ou information sur la réalisation du caryotype non connue**
Résultat du dépistage sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel	Trisomie 21	Trisomie 13	Trisomie 18	Autres anomalies déséquilibrées	Anomalies équilibrées[8]	Absence d'anomalie	Inconnu (aucun caryotype réalisé,,..)
Trisomie 21							
Trisomie 13							
Trisomie 18							
Non exploitable							
Absence d'anomalies							
Autre (préciser) :							
Autre (préciser) :							
Autre (préciser) :							
Autre (préciser) :							
Autre (préciser) :							

HORS TERRITOIRE NATIONAL
(laboratoires ayant une activité internationale régulière)

Remplir un dossier pour les examens dont les prélèvements ont eu lieu hors territoire national (Bilan hors territoire national)

IX. Prélèvements sur tissus annexiels, embryonnaires ou fœtaux

IX.1 Etablissement du caryotype

Nombre de prélèvements reçus au laboratoire	

IX.2 Réalisation de FISH (ne comptabiliser que les FISH réalisées en association d'un caryotype)

Nombre total de fœtus ayant fait l'objet d'au moins une analyse par FISH	

X. Anomalies chromosomiques détectées selon le type de l'indication (Ne compter qu'une seule indication par caryotype)

Ne porter dans le tableau qu'une seule indication par caryotype, en prenant celle à priori comportant le risque le plus élevé d'anomalies chromosomiques : par exemple, le signe d'appel échographique alors que la femme a un risque après marqueurs supérieur ou égal à $^{1}/_{250}$.

Anomalies	Nombre total
Nombre de caryotypes fœtaux	
Anomalies	
Trisomie 21	
Trisomie 18	
Trisomie 13	
Syndrome de Turner et syndromes associés	
Syndrome de Klinefelter et syndromes associés	
Trisomie X	
Triploïdies	
47 XYY et autres dysgonosomies	
Autres anomalies déséquilibrées	
Anomalies équilibrées[1]	

[1] **Ne pas faire figurer ce qui est habituellement considéré comme « variant »**. Par exemple, les inversions péricentriques portant sur les segments hétérochromatiques comme l'inversion péricentrique du chromosome 9 (inv9 p11 ; q13) sont habituellement considérées comme des variants et ne doivent donc pas figurer comme anomalies équilibrées.

XI. Recherches d'une anomalie chromosomique par analyse moléculaire (puces, MLPA, QF-PCR…)

Ne remplir cette partie que si cette activité n'est pas déclarée dans le rapport de génétique moléculaire

En 2016, avez-vous réalisé la recherche d'une anomalie chromosomique par analyse moléculaire (puces, MLPA, QF-PCR…) ❑ OUI ❑ NON

➥ **Si oui, merci de compléter le tableau ci-dessous :**

	Nombre de fœtus étudiés	**Nombre de fœtus pour lesquels un résultat d'anomalie pathogène a été rendu**
Puces avec résultat rendu au prescripteur		
Recherches d'anomalie chromosomique par analyse moléculaire (MLPA, QF-PCR, QMPSF,…), à l'exclusion d'examens de validation d'une autre technique		

Nombre de recherches d'anomalie chromosomique par analyse moléculaire (MLPA, QF-PCR, QMPSF,…), pour validation d'une autre technique :	

XII. Analyses de génétique moléculaire réalisées à partir d'ADN fœtal circulant dans le sang maternel

Ne remplir cette partie que si cette activité n'est pas déclarée dans le rapport de génétique moléculaire

XVI.1 Pour recherche d'anomalie génétique ou groupage

Avez-vous réalisé d'autres analyses de génétique moléculaire à partir d'ADN fœtal circulant dans le sang maternel ? ❑ OUI ❑ NON

➥ Si oui, ces analyses ont-elles été réalisées dans le cadre d'un protocole de recherche ? ❑ OUI ❑ NON

Nombre de fœtus étudiés à des fins de recherche : [ ]

Seule l'activité à visée diagnostique est à renseigner dans ce tableau :

Dans le cadre du diagnostic, Nombre de fœtus étudiés	
Dans le cadre du diagnostic, Nombre de fœtus pour lesquels le résultat de l'analyse sur ADN fœtal circulant est positif	
Nombre de fœtus atteints (confirmation diagnostique)	

XVI.2 Pour recherche d'aneuploïdie sur prélèvement provenant de l'étranger

Nombre de femmes ayant eu un examen sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel à visée diagnostique [ ]