

RAPPORT ANNUEL DES ACTIVITES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

CYTOGENETIQUE

ANNEE : 2018

Code centre : « *Pré-remplie* »

Nom de l'établissement : « *Pré-remplie* »

FINESS : « *Pré-remplie* »

Adresse : « *Pré-remplie* »

Code postal : « *Pré-remplie* »

Ville : « *Pré-remplie* »

TERRITOIRE NATIONAL.....	4
I. ISSUES DES GROSSESSES DES PRELEVEMENTS DE 2017.....	4
II. PRELEVEMENTS SUR TISSUS ANNEXIELS, EMBRYONNAIRES OU FŒTAUX EN 2018	5
II.1 ETABLISSEMENT DU CARYOTYPE.....	5
II.2 REALISATION DE FISH (NE COMPTABILISER QUE LES FISH REALISEES EN ASSOCIATION D'UN CARYOTYPE)	5
III. ANOMALIES CHROMOSOMIQUES DETECTEES SELON LE TYPE DE PRELEVEMENT.....	6
IV. ANOMALIES CHROMOSOMIQUES DETECTEES SELON LE TYPE DE L'INDICATION (NE COMPTER QU'UNE SEULE INDICATION PAR CARYOTYPE).....	7
IV.1 CARYOTYPES FŒTAUX.....	7
IV.2 ANOMALIES (1 ^{ER} PARTIE).....	8
IV.3 ANOMALIES (2 ^{EME} PARTIE)	9
V. RESULTATS DU CARYOTYPE SUITE A UN TEST DE DEPISTAGE SUR ADN FŒTAL LIBRE CIRCULANT DANS LE SANG MATERNEL.....	10
V.1 CARYOTYPES FŒTAUX.....	10
V.2 ANOMALIES (1 ^{ER} PARTIE).....	11
V.3 ANOMALIES (2 ^{EME} PARTIE)	12
VI. RESULTATS DU CARYOTYPE EN FONCTION DU RESULTAT DU DEPISTAGE NON EXPLOITABLE OU POSITIF SUR ADN FŒTAL LIBRE CIRCULANT DANS LE SANG MATERNEL (ADNLC)	13
VII. RECHERCHES D'UNE ANOMALIE CHROMOSOMIQUE PAR ANALYSE MOLECULAIRE (PUCESACPA, MLPA, QF-PCR...)	14
VIII. ANALYSES DE GENETIQUE MOLECULAIRE REALISEES A PARTIR D'ADN FŒTAL LIBRE CIRCULANT DANS LE SANG MATERNEL (ADNLC)	16
VIII.1 ANEUPLOÏDIES.....	16
HORS TERRITOIRE NATIONAL	19

ETABLISSEMENT AUTORISE

Service : « Pré-remplie »

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 (Métropole et Départements ou Régions d'Outre-mer (DROM : la Martinique, la Guadeloupe, la Guyane, la Réunion, Mayotte) (Bilan national)

I. Issues des grossesses des prélèvements de 2017

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.

II. Prélèvements sur tissus annexiels, embryonnaires ou fœtaux en 2018

Nombre total de prélèvements invasifs quels que soient le ou les examens réalisés : caryotype, ACPA, FISH

(Si plusieurs examens sont réalisés sur le même prélèvement, ne compter qu'une fois le prélèvement, si)

--

II.1 Etablissement du caryotype

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

II.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 (III., IV.)
doivent être égaux.
Exemple : total trisomie 21 par type de prélèvement (III.)
=
total trisomie 21 par type d'indication (IV.1 et IV.2)**

III. Anomalies chromosomiques détectées selon le type de prélèvement

Anomalies	Type de prélèvement				Total
	VC uniquement	LA uniquement	SF uniquement	Multiple ¹ (quels que soient le type et le motif)	
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**

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

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 $1/250$.*

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

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

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.

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 $1/250$.

* DPN non invasif = test de dépistage sur ADN fœtal libre 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 *						
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal hors femmes ayant eu un DPN non invasif *						
Clarté nucale $\geq 3,5$ (hygroma inclus) avant 13 SA+6j hors femmes ayant eu DPN non invasif *						
Autres signes d'appel échographique hors femmes ayant eu un DPN non invasif *						
Marqueurs sériques : risque $\geq 1/250$ hors femmes ayant eu un DPN non invasif *	Tests combinés du 1er trimestre					
	Tests séquentiels intégrés					
	Marqueur sérique du 2ème trimestre					
	Type de tests non connu					
Autre ¹ hors femmes ayant eu un DPN non invasif *						
Age maternel ² isolé (y compris ≥ 38 ans) ou sans motif médical hors femmes ayant eu DPN non invasif *						
DPN non invasif positif* quelle que soit la situation ayant conduit à sa réalisation						
DPN non invasif non exploitable						

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.

IV.3 Anomalies (2^{ème} 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 *						
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal hors femmes ayant eu un DPN non invasif *						
Clarté nucale $\geq 3,5$ (hygroma inclus) avant 13 SA+6j hors femmes ayant eu DPN non invasif *						
Autres signes d'appel échographique ³ hors femmes ayant eu un DPN non invasif *						
Marqueurs sériques : risque $\geq 1/250$ hors femmes ayant eu un DPN non invasif positif *	Tests combinés du 1er trimestre					
	Tests séquentiels intégrés					
	Marqueur sérique du 2ème trimestre					
	Type de tests non connu					
Autre ² hors femmes ayant eu un DPN non invasif *						
Age maternel ³ isolé (y compris ≥ 38 ans) ou sans motif médical hors femmes ayant eu DPN non invasif *						
DPN non invasif positif* quelle que soit la situation ayant conduit à sa réalisation						
DPN non invasif non exploitable						

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.

V. Résultats du caryotype suite à un test de dépistage sur ADN foetal **libre**
circulant dans le sang maternel

V.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
Marqueurs sériques : risque $\geq 1/250$	Tests combinés du 1er trimestre	
	Tests séquentiels intégrés	
	Marqueur sérique du 2ème trimestre	
	Type de tests non connu	
Marqueurs sériques avec risque compris entre $[1/1000 - 1/250]$	Tests combinés du 1er trimestre	
	Tests séquentiels intégrés	
	Marqueur sérique du 2ème trimestre	
	Type de tests non connu	
Grossesse multiple		
Age maternel isolé (y compris ≥ 38 ans)		
Dépistage primaire		
Anomalie chromosomique parentale		
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal		
Autre ¹ : préciser		
Inconnu		

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.

V.2 Anomalies (1^{er} 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
Marqueurs sériques : risque $\geq 1/250$	Tests combinés du 1 ^{er} trimestre					
	Tests séquentiels intégrés					
	Marqueur sérique du 2 ^{ème} trimestre					
	Type de tests non connu					
Marqueurs sériques avec risque compris entre $[1/1000 - 1/250]$	Tests combinés du 1 ^{er} trimestre					
	Tests séquentiels intégrés					
	Marqueur sérique du 2 ^{ème} trimestre					
	Type de tests non connu					
Grossesse multiple						
Age maternel isolé (y compris ≥ 38 ans)						
Dépistage primaire						
Anomalie chromosomique parentale						
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal						
Autre ¹ : préciser						

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.

V.3 Anomalies (2^{ème} 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
Marqueurs sériques : risque ≥1/250	Tests combinés du 1er trimestre					
	Tests séquentiels intégrés					
	Marqueur sérique du 2ème trimestre					
	Type de tests non connu					
Marqueurs sériques avec risque compris entre [1/1000 - 1/250 [Tests combinés du 1er trimestre					
	Tests séquentiels intégrés					
	Marqueur sérique du 2ème trimestre					
	Type de tests non connu					
Grossesse multiple						
Age maternel isolé (y compris ≥ 38 ans)						
Dépistage primaire						
Anomalie chromosomique parentale						
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal						
Autre ² : préciser						

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.

VI. Résultats du caryotype en fonction du résultat du dépistage non exploitable ou positif sur ADN foetal libre circulant dans le sang maternel (ADNIc)

Résultat du caryotype	Résultat du dépistage sur ADNIc				
	Trisomie 21	Trisomie 18	Trisomie 13	Autre	Non exploitable
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.

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

CYTOGENETIQUE

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

OUI NON

↪ Si oui, merci de compléter les tableaux ci-dessous :

ACPA avec résultat rendu au prescripteur

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

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.

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

Recherches d'anomalie chromosomique par analyse moléculaire (MLPA, QF-PCR, QMPSF,...), à l'exclusion d'examens de validation d'une autre technique

Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus pour lesquels un résultat d'anomalie pathogène a été rendu

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

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

VIII. Analyses de génétique moléculaire réalisées à partir d'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel (ADNlc)

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

VIII.1 Aneuploïdies

Nombre total d'examens réalisés à visée de recherche

--

Nombre de femmes ayant eu un examen sur ADNlc pour dépistage

--

Nombre d'examens réalisés selon l'anomalie recherchée

Anomalies recherchées (hors protocole de recherche)	Résultats			Total
	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 $\geq 1/250$	Tests combinés du 1er trimestre						
	Tests séquentiels intégrés						
	Marqueur sérique du 2ème trimestre						
	Type de test non connu						
Marqueurs sériques : risque compris entre $1/1000 - 1/250$	Tests combinés du 1er trimestre						
	Tests séquentiels intégrés						
	Marqueur sérique du 2ème trimestre						
	Type de test non connu						
Grossesse multiple							
Age maternel isolé (≥ 38 ans)							
Anomalie chromosomique parentale							
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal							
Indication inconnue							
Dépistage primaire							
Autre (préciser) :							

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

CYTOGENETIQUE

Suivi du dépistage sur ADNic ~~foetal 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 foetal 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) :							

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

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 et Pays d'Outre-Mer (Polynésie, Nouvelle Calédonie, St Pierre et Miquelon, Wallis et Futuna, Saint Martin, Saint Barthélémy) (Bilan hors territoire national)

Nombre d'examen de génétique moléculaire réalisés, quelles que soient l'indication et la technique