

# RAPPORT ANNUEL DES ACTIVITES DE DIAGNOSTIC PRENATAL GENETIQUE MOLECULAIRE

**ANNEE : 2023**

Code centre :

Nom de l'établissement :

FINESS :

Adresse :

Code postal :

Ville :

<b>TERRITOIRE NATIONAL .....</b>	<b>4</b>
<b>I. DIAGNOSTICS REALISES A PARTIR DE PRELEVEMENTS SUR TISSUS ANNEXIELS, EMBRYONNAIRES OU FŒTAUX.....</b>	<b>4</b>
1. DIAGNOSTICS REALISES A PARTIR DE PRELEVEMENTS SUR TISSUS ANNEXIELS, EMBRYONNAIRES OU FŒTAUX QUELLE QUE SOIT LA TECHNIQUE .....	4
2. DIAGNOSTICS REALISES A PARTIR DE PRELEVEMENTS SUR TISSUS ANNEXIELS, EMBRYONNAIRES OU FŒTAUX AVEC PANEL DE GENES OU EXOME SUR SIGNE D'APPEL ECHOGRAPHIQUE .....	7
<b>II. DETERMINATION DU RHESUS FŒTAL SUR TISSUS ANNEXIELS.....</b>	<b>8</b>
<b>III. ANALYSES DE GENETIQUE MOLECULAIRE REALISEES A PARTIR DE PRELEVEMENTS DE SANG MATERNEL.....</b>	<b>9</b>
1. DETERMINATIONS DU RHESUS FŒTAL REALISEES A PARTIR D'ADN FŒTAL LIBRE CIRCULANT DANS LE SANG MATERNEL (ADNLC).....	9
2. DETERMINATIONS DU SEXE FŒTAL REALISEES A PARTIR D'ADNLC .....	9
3. AUTRES ANALYSES DE GENETIQUE MOLECULAIRE REALISEES A PARTIR D'ADNLC .....	10
4. ANALYSES DE GENETIQUE MOLECULAIRE REALISEES A PARTIR DE CELLULES FŒTALES CIRCULANTES DANS LE SANG MATERNEL DANS LE CADRE DU DIAGNOSTIC.....	11
<b>HORS TERRITOIRE NATIONAL.....</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 (Métropole et Départements ou Régions d'Outre-mer (Martinique, Guadeloupe, Guyane, la Réunion, Mayotte) (Bilan national)**

### I. Diagnostics réalisés à partir de prélèvements sur tissus annexiels, embryonnaires ou fœtaux

Avez-vous réalisé des DPN sur tissus annexiels, embryonnaires ou fœtaux ?

OUI  NON

**Si l'examen a été fait sur plusieurs prélèvements (tissus annexiel, embryonnaire ou fœtal), ne rendre qu'un seul résultat.**

Nombre total de prélèvements invasifs (quel que soit l'examen réalisé : moléculaire ou ACPA)	
<ul style="list-style-type: none"> <li><b>dont examens de génétique moléculaire</b> (Hors examens de diagnostic rapide d'aneuploïdie (MLPA, QFPCR...))</li> </ul>	
<ul style="list-style-type: none"> <li><b>dont ACPA</b> (Les examens d'ACPA sont déclarés par le laboratoire de cytogénétique qui reçoit le prélèvement)</li> </ul>	

### 1. Diagnostics réalisés à partir de prélèvements sur tissus annexiels, embryonnaires ou fœtaux quelle que soit la technique

Numéro ORPHA	Diagnostics réalisés	Nb Fœtus étudiés <sup>1</sup>	Nb Fœtus atteints
<b>Autosomique récessif</b>			
ORPHA586	Mucoviscidose sur antécédent familial		
ORPHA586	Mucoviscidose sur signe d'appel échographique		
ORPHA70	Amyotrophie spinale sur antécédent familial		
ORPHA70	Amyotrophie spinale sur signe d'appel échographique		
ORPHA232	Drépanocytose et autres syndromes drépanocytaires majeurs		
ORPHA848	Béta-thalassémie		
ORPHA731	Polykystose rénale autosomique récessive sur antécédent familial		
ORPHA731	Polykystose rénale autosomique récessive sur signe d'appel échographique		

<sup>1</sup> Si l'examen a été fait sur plusieurs prélèvements (tissus annexiel, embryonnaire ou fœtal) ne rendre qu'un seul résultat

## Bilan d'activité des centres de Génétique Moléculaire

Numéro ORPHA	Diagnostics réalisés	Nb Fœtus étudiés <sup>1</sup>	Nb Fœtus atteints
<b>Lié à l'X</b>			
ORPHA43	Adrénoleucodystrophie		
ORPHA262	Myopathie de Duchenne et Becker		
ORPHA448	Hémophilie		
ORPHA778	Syndrome de Rett		
ORPHA908	Syndrome de l'X-fragile		
<b>Autosomique dominant</b>			
ORPHA273	Dystrophie myotonique de Steinert sur antécédent familial		
ORPHA273	Dystrophie myotonique de Steinert sur signe d'appel échographique		
ORPHA166	Maladie de Charcot-Marie-Tooth		
ORPHA399	Maladie de Huntington		
ORPHA636	Neurofibromatose de type 1		
ORPHA805	Sclérose tubéreuse de Bourneville sur antécédent familial		
ORPHA805	Sclérose tubéreuse de Bourneville sur signe d'appel échographique		
ORPHA15	Achondroplasie sur antécédent familial		
ORPHA15	Achondroplasie sur signe d'appel échographique		
ORPHA790	Rétinoblastome		
ORPHA429	Hypochondroplasie sur antécédent familial		
ORPHA429	Hypochondroplasie sur signe d'appel échographique		
<b>Autres modes de transmission :</b>			
ORPHA98152	Disomies uniparentales		
ORPHA739	Syndrome de Prader-Willi sur antécédent familial		
ORPHA739	Syndrome de Prader-Willi sur signe d'appel échographique		
ORPHA72	Syndrome d'Angelman sur antécédent familial		
<b>Total</b>			

<sup>1</sup> Si l'examen a été fait sur plusieurs prélèvements (tissus annexiel, embryonnaire ou fœtal) ne rendre qu'un seul résultat

**Ne pas mettre dans ce tableau la recherche de gémellité.**

**Si l'examen a été fait sur plusieurs prélèvements (tissus annexiel, embryonnaire ou fœtal) ne rendre qu'un seul résultat.**

Numéro ORPHA <sup>4</sup>	Autres diagnostics réalisés	Motif A : antécédent familial SA : signes d'appel NR : non renseigné	Nb Fœtus étudiés	Nb Fœtus atteints
<b>Total</b>				

4. Pour trouver le numéro ORPHA : aller sur le site internet d'Orphanet ([www.orpha.net/consor/](http://www.orpha.net/consor/)). Si pas de numéro ORPHA correspondant existant, ne pas remplir la case

Nombre d'examens réalisés pour recherche de gémellité

### 2. Diagnostics réalisés à partir de prélèvements sur tissus annexiels, embryonnaires ou fœtaux avec panel de gènes ou exome sur signe d'appel échographique

Avez-vous réalisé des panels ?

OUI  NON

Indication du panel (Exemple d'indication : agénésie du corps calleux)	Nombre de gènes du panel	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints

Avez-vous réalisé des exomes ?

OUI  NON

Indication de l'exome	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints

Avez-vous identifié des variants pathogènes sans relation avec l'indication initiale de l'examen (données incidentes) ?  OUI  NON

Indication de l'examen (Une ligne par résultat incident)	Type d'examen (panel/exome)	Résultat	
		Type de pathologie (Oncogénétique, cardiogénétique, neurogénétique ou autre)	Communiqué (oui/non) ?

## II. Détermination du rhésus fœtal sur tissus annexiels

Avez-vous réalisé de la détermination du Rhésus fœtal sur tissus annexiels ?  OUI  NON

	Nombre de grossesses étudiées	Nombre de grossesses avec un fœtus Rh-
Rhésus fœtal		

### III. Analyses de génétique moléculaire réalisées à partir de prélèvements de sang maternel

Avez-vous réalisé des analyses de génétique moléculaire à partir de prélèvement de sang maternel ?  OUI  NON

#### 1. Déterminations du rhésus fœtal réalisées à partir d'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel (ADNIc)

Avez-vous réalisé des déterminations du rhésus fœtal à partir d'ADNIc ?  OUI  NON

	Nombre de grossesses étudiées	Nombre de grossesses avec un fœtus Rh-
Rhésus fœtal		

#### 2. Déterminations du sexe fœtal réalisées à partir d'ADNIc

Avez-vous réalisé des déterminations du sexe fœtal réalisées à partir d'ADNIc ?  OUI  NON

Indication		Nombre de grossesses étudiées
Hyperplasie congénitale des surrénales		
Maladies liées à l'X		
Variation du développement sexuel (VDS)		
Autre, préciser		

### 3. Autres analyses de génétique moléculaire réalisées à partir d'ADNlc

#### a. Anomalie génique ou groupage hors rhésus

Avez-vous réalisé des analyses de génétique moléculaire à partir d'ADNlc dans le cadre du diagnostic de groupage hors rhésus ?

OUI  NON

Groupage hors rhésus dans le cadre du diagnostic	
Indication	Nombre de grossesses étudiées

## Bilan d'activité des centres de Génétique Moléculaire

Avez-vous réalisé des analyses de génétique moléculaire à partir d'ADNlc dans le cadre du diagnostic de d'anomalie génétique ?

OUI  NON

<b>Anomalie génétique dans le cadre du diagnostic</b>			
<b>Indication</b>	<b>Nombre d'examens</b>	<b>Nombre d'examens pour lesquels le résultat de l'analyse sur ADNlc est positif</b>	<b>Nombre de fœtus étudiés atteints (confirmation diagnostique)</b>

#### 4. Analyses de génétique moléculaire réalisées à partir de cellules fœtales circulantes dans le sang maternel dans le cadre du diagnostic

Avez-vous réalisé des analyses de génétique moléculaire à partir de cellules fœtales circulantes dans le sang maternel ?

OUI  NON

### 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 hors territoire nationale :  Oui  Non

	Collectivités d'Outre-mer	Pays étrangers
Nombre d'examens de génétique moléculaire réalisés, quelles que soient l'indication et la technique		