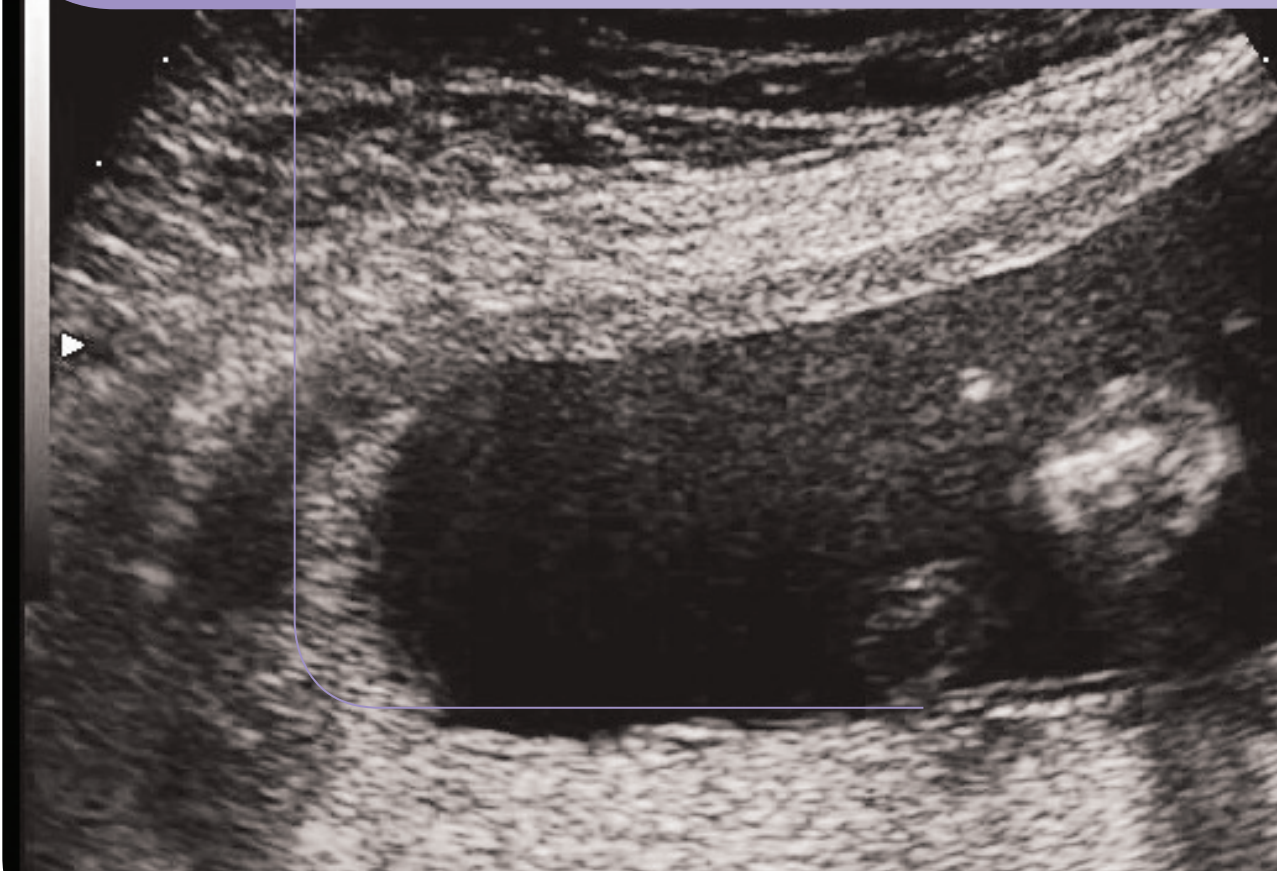


2

Diagnostics sur l'embryon et le fœtus



Exhaustivité et qualité des données

Il s'agit du deuxième rapport de l'Agence de la biomédecine relatif aux activités de diagnostic sur l'embryon et le fœtus. Les données sont issues des rapports annuels d'activité des établissements et laboratoires autorisés aux pratiques de diagnostic prénatal.

Tous les centres de diagnostic prénatal et tous les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal ont transmis leurs bilans d'activité pour l'année 2005, atteignant ainsi un taux d'exhaustivité de 100 %.

Malgré cette excellente exhaustivité, la qualité des données est hétérogène selon les activités. C'est pourquoi les données 2005 ont fait l'objet d'un contrôle de qualité systématique auprès des centres, visant à améliorer à la fois l'exhaustivité et la cohérence des données.

La base de données a été figée le 10 avril 2007, intégrant les corrections transmises à cette date. En l'absence de réponse des centres, une procédure statistique d'imputation a été appliquée aux données manquantes ou incohérentes. Elle permet, dans de nombreux cas, de remplacer chacune de ces données par la valeur la plus vraisemblable compte tenu des autres informations figurant dans le questionnaire du centre concerné. Lorsque l'imputation n'était pas praticable, une modalité spécifique « Inconnu ou non renseigné » a été créée.

1

Diagnostic prénatal 2005

1-1 Activité de cytogénétique

Tableau DPN 1. Nombre de caryotypes fœtaux par type d'indication et par mode de prélèvement*

2005

Nombre de caryotypes fœtaux calculés	2005
Par type d'indication	90 600
Par type de prélèvement	88 273

* La différence correspond au fait que quelques centres n'ont pas fait état des différents types de prélèvements

Tableau DPN 2. Etablissement du caryotype selon le temps du prélèvement en 2005

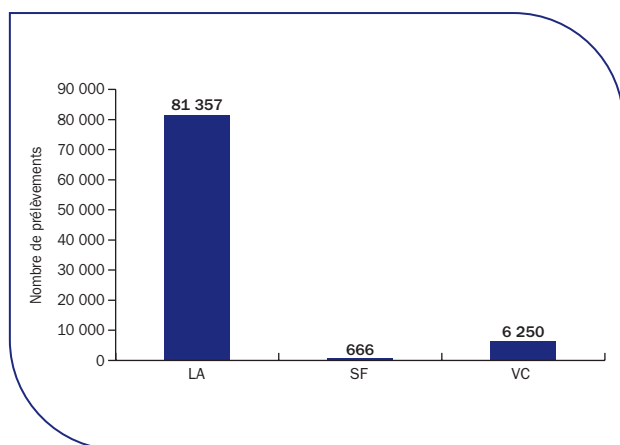
	Nombre	%
Premier prélèvement	86 264	97,7
Deuxième prélèvement (ou plus)		
– Pour échec	427	0,5
– Pour confirmation diagnostique	1 582	1,8
Total	88 273	

2003-2004

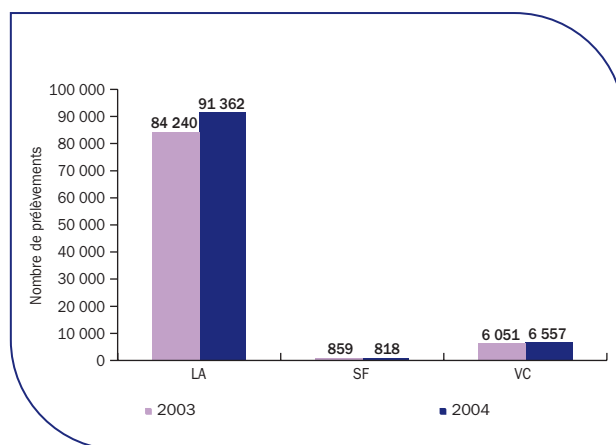
Nombre de caryotypes fœtaux calculés	2003	2004
Par type d'indication	92 770	97 522
Par type de prélèvement	91 150	98 737

Figure DPN 1. Description des différents modes de prélèvements*

2005



2003-2004



* Tous les centres n'ont pas déclaré de façon exhaustive leurs caryotypes fœtaux réalisés par mode de prélèvements en 2005

Tableau DPN 3. Nombre de caryotypes fœtaux et nombre d'anomalies déséquilibrées par type d'indication*

Indications	Nombre de caryotypes fœtaux	Nombre d'anomalies déséquilibrées	% d'anomalies déséquilibrées
Age maternel \geq 38 ans	32 102	857	2,7
Anomalies chromosomiques parentales	770	47	6,1
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal	1 972	19	1,0
Signes d'appel échographiques avec clarté nucale augmentée avant 13Sa + 6j	5 604	863	15,4
Autres signes échographiques	11 382	1 352	11,9
Signes d'appel biologiques : risque \geq 1/250	35 061	625	1,8
Autres (dont diagnostic de sexe...)	1 816	46	2,5
Hors convention	1 820	9	0,5
Total	90 527	3 818	4,2

* Le détail des données est manquant pour un centre

Il y a 650 clartés nucales pour lesquelles le détail des formules chromosomiques a été donné. Parmi celles-ci, 329,

soit 50,6 %, provenaient d'un prélèvement sur villosité chorale.

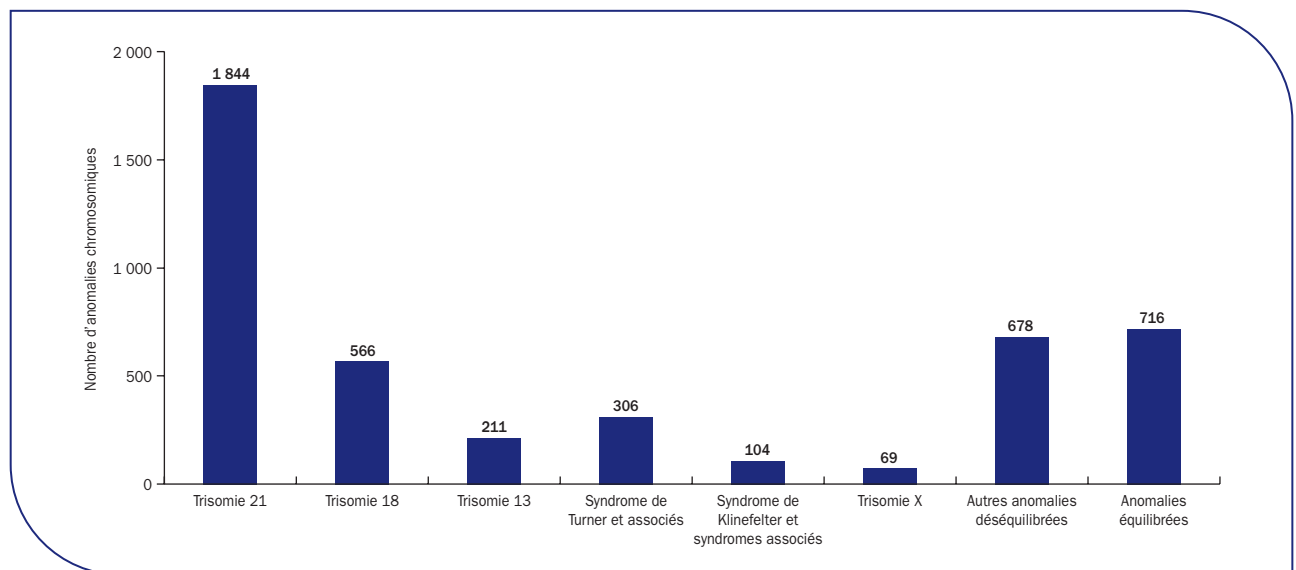
Figure DPN 2. Distribution des anomalies chromosomiques identifiées de 2004 à 2005

Figure DPN 2. Distribution des anomalies chromosomiques identifiées de 2004 à 2005 (suite)
2003-2004

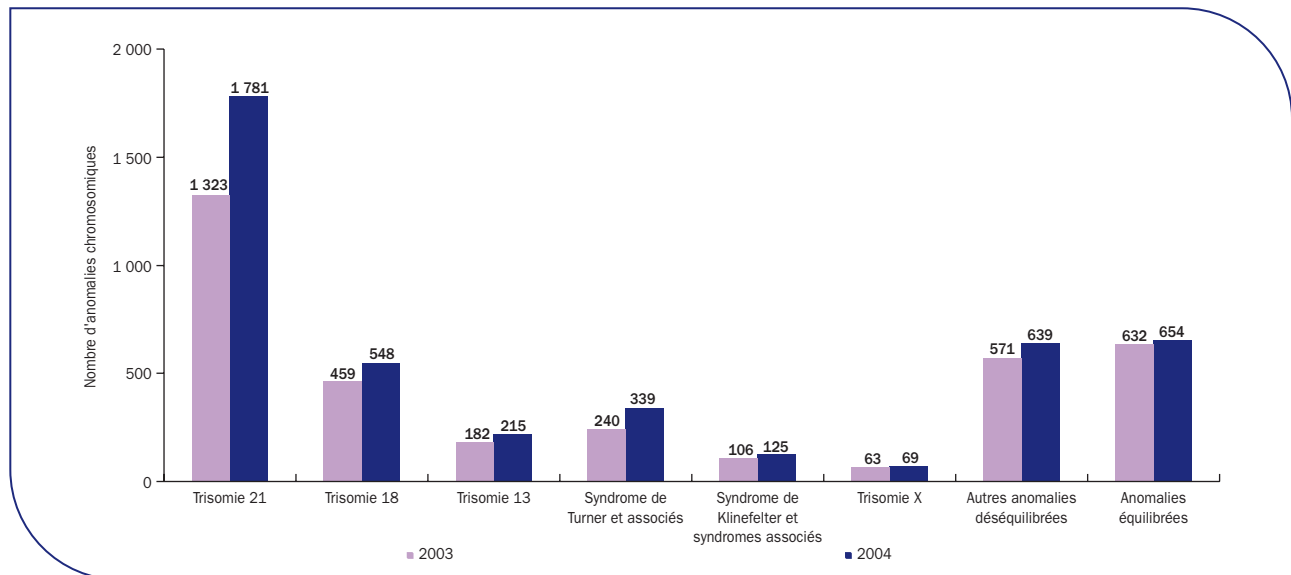


Tableau DPN 4. Répartition des anomalies déséquilibrées et équilibrées selon leur origine en 2005

	Nombre	%
Anomalies déséquilibrées par translocation		
– héritées	96	12,5
– de novo	622	80,9
– non déterminé	51	6,6
Anomalies équilibrées		
– héritées	555	77,7
– de novo	98	13,7
– non déterminé	61	8,5

Il n'a pas été possible de dissocier les indications pour antécédents familiaux des découvertes fortuites pour une autre indication.



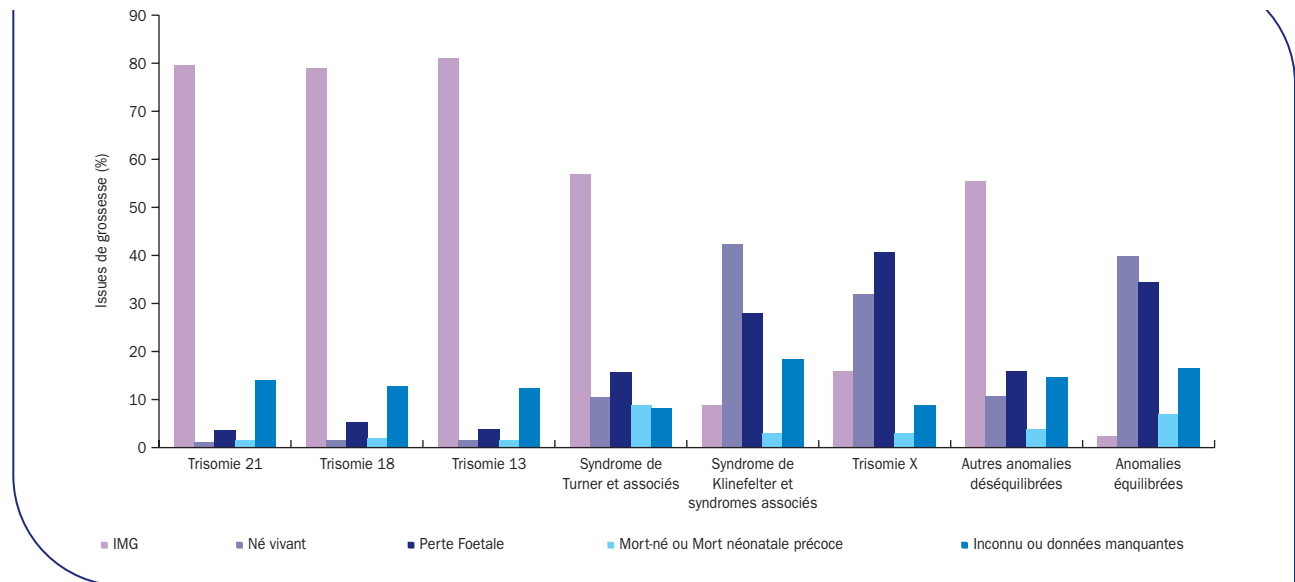
Tableau DPN 5. Anomalies fœtales découvertes en fonction des trois principales indications**2005**

Anomalies chromosomiques détectées	Age maternel supérieur ou égal à 38 ans	Signes d'appel échographiques	Signes d'appel biologiques (risque > 1/250)
Trisomie 21	505	879	440
Trisomie 18	97	447	11
Trisomie 13	43	158	7
Syndrome de Turner et associés	26	237	29
Syndrome de Klinefelter et syndromes associés	63	18	18
Trisomie X	41	13	13
Autres anomalies déséquilibrées	106	415	96
Anomalies équilibrées	163	78	185
Nombre total de caryotypes effectués	32 102	16 986	35 061
Taux de trisomie 21	1,6 %	5,2 %	1,3 %
Taux d'anomalies déséquilibrées	2,7 %	12,8 %	1,8 %

2003-2004

Anomalies chromosomiques détectées	Age maternel supérieur ou égal à 38 ans		Signes d'appel échographiques		Signes d'appel biologiques (risque > 1/250)	
	2003	2004	2003	2004	2003	2004
Trisomie 21	379	503	614	756	297	448
Trisomie 18	102	122	343	410	10	7
Trisomie 13	25	36	146	158	4	12
Syndrome de Turner et associés	22	21	189	259	20	41
Syndrome de Klinefelter et syndromes associés	54	64	25	21	21	33
Trisomie X	43	40	11	9	9	16
Autres anomalies déséquilibrées	110	118	315	321	82	104
Anomalies équilibrées	164	147	68	72	154	189
Nombre total de caryotypes effectués	32 127	32 844	16 819	22 371	36 788	35 266
Taux de trisomie 21	1,2 %	1,5 %	3,7 %	3,4 %	0,8 %	1,3 %
Taux d'anomalies déséquilibrées	2,3 %	2,8 %	9,8 %	8,6 %	1,2 %	1,9 %

Figure DPN 3. Issues des grossesses (en %) selon les types d'anomalies découvertes en 2005*

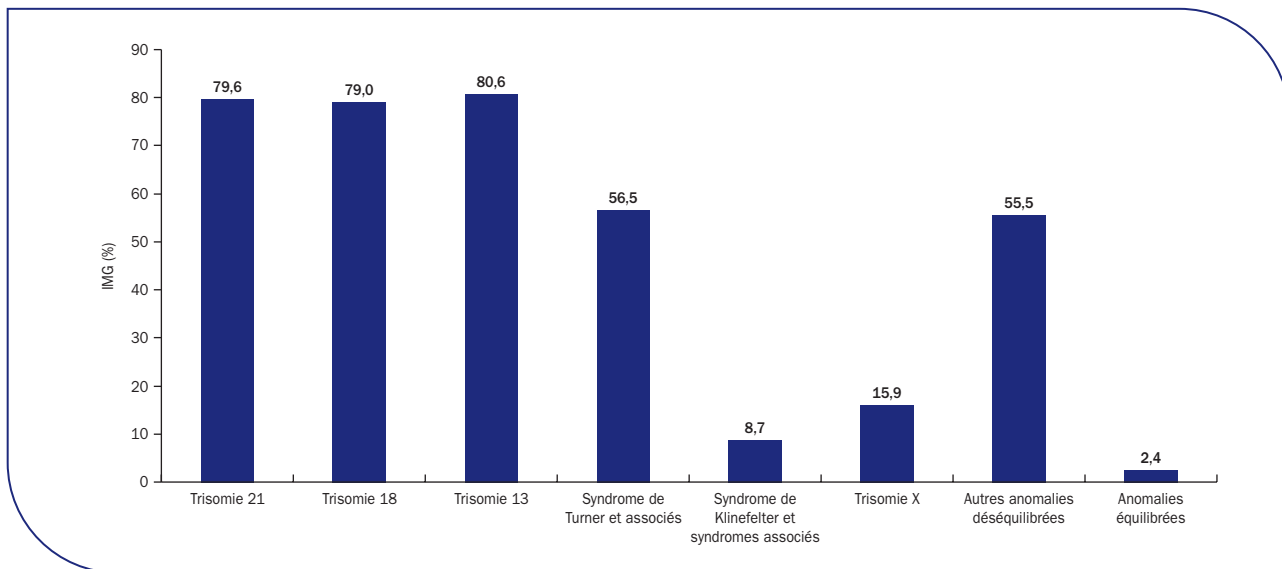


* Les chiffres ne peuvent pas être communiqués du fait du nombre assez important de données manquantes

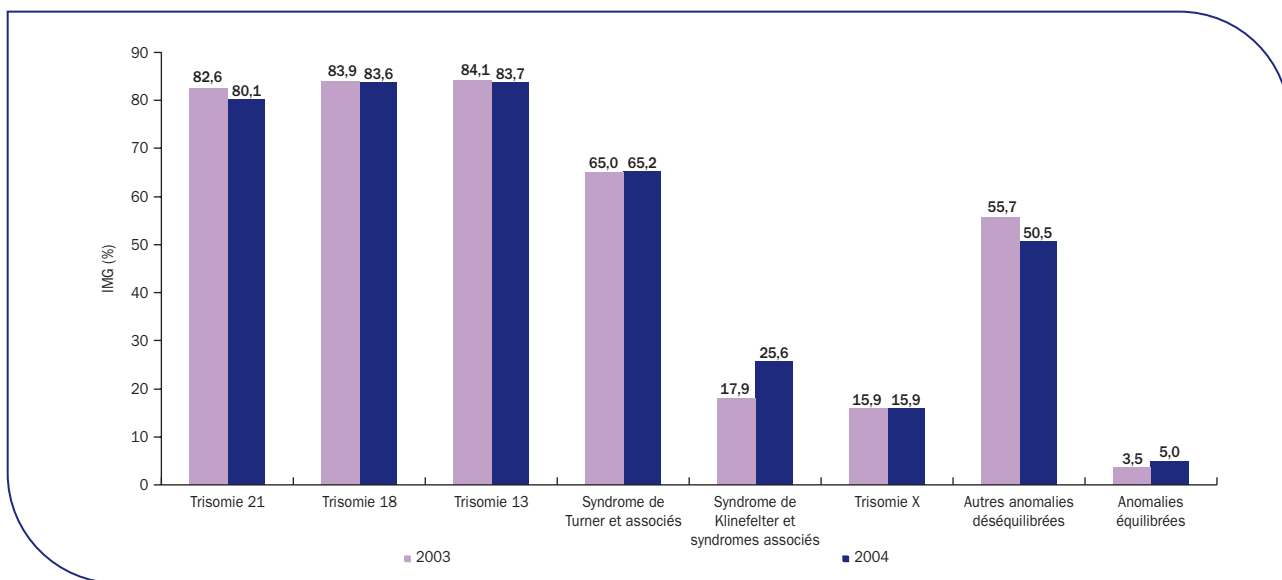


Figure DPN 4. Taux d'IMG selon la pathologie observée *

2005



2003-2004



* Le nombre de données manquantes est stable depuis 2003, soit environ 15 %

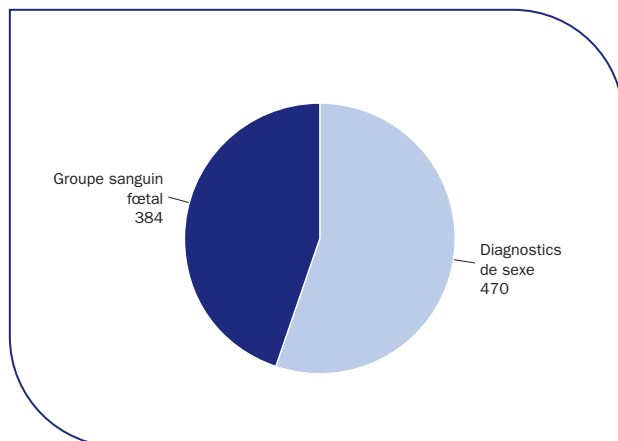
1-2 Activité de génétique moléculaire

Tableau DPN 6. Description de l'activité de génétique moléculaire par pathologie en 2005 (pour lesquelles au moins cinq diagnostics prénatals ont été réalisés)

Diagnostics réalisés	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints	% de fœtus atteints/ fœtus étudiés	Nombre d'IMG réalisées	% d'IMG réalisées/ fœtus atteints
Autosomique récessif					
Mucoviscidose*	640	75	11,7	65	86,7
Amyotrophie spinale**	103	26	25,2	26	100,0
Syndrome drépanocytaire majeur**	166	52	31,3	34	65,4
β-Thalassémie**	15	5	33,3	1	20,0
Polykystose rénale autosomique récessive	23	3	13,0	3	100,0
* les données de 9 centres (sur 46) sont manquantes					
** les données de 14 centres, dont les 9 précédents, (sur 46) sont manquantes					
Lié à l'X					
Myopathie de Duchenne**	58	33	56,9	33	100,0
Myopathie de Becker**	6	3	50,0	3	100,0
Hémophilie **	20	13	65,0	9	69,2
Syndrome de l'X-fragile**	114	38	33,3	32	84,2
Autosomique dominant					
Dystrophie myotonique de Steinert**	117	28	23,9	19	67,9
Charcot-Marie-Tooth**	5	3	60,0	3	100,0
Maladie de Huntington	31	16	51,6	16	100,0
Achondroplasie	171	17	9,9	9	52,9
Autres					
Disomies uniparentales**	104	0	/	0	/
Rhésus fœtal**	14	0	/	0	/
Syndrome de Prader-Willi/Angelman	63	3	4,8	2	66,7
Autres affections**	228	65	28,5	63	96,9
Total	1 878	380	20,2	318	83,7



Figure DPN 5. Nombre de diagnostics par analyse de l'ADN fœtal présent dans le sang maternel en 2005*



* Seulement trois centres ont répondu à cette question car cette activité est encore très récente

1-3 Activité de biologie infectieuse fœtale

Parasitologie

Tableau DPN 7. Description de l'activité en matière de diagnostic de la toxoplasmose

2005

	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints	% (fœtus atteints/fœtus étudiés)	Nombre d'IMG réalisées	% (IMG réalisées/fœtus atteints)
Toxoplasmose	1 520	117	7,7	17	14,5

* Les données sont manquantes pour un centre (sur 25)

2003-2004

	2003					2004				
	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints	% (fœtus atteints/fœtus étudiés)	Nombre d'IMG réalisées	% (IMG réalisées/fœtus atteints)	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints	% (fœtus atteints/fœtus étudiés)	Nombre d'IMG réalisées	% (IMG réalisées/fœtus atteints)
Toxoplasmose	1 510	133	8,8	13	9,8	1 362	104	7,6	5	4,8

La notion de fœtus atteint se rapporte à un diagnostic de contact du fœtus avec le toxoplasme. Les conséquences de cette atteinte sont jugées le plus souvent par un suivi échographique. La proposition d'IMG n'est faite qu'après une mise en évidence d'une forte probabilité de pathologie fœtale. On note que la proportion de fœtus avec un

diagnostic positif est constant. En revanche, le taux d'IMG (conséquences fœtales de cette atteinte) varie entre 10 % en 2003 à près de 15 % en 2005, mais sur des petits chiffres. Cette évolution méritera d'être expliquée si elle se confirme.

Virologie

Tableau DPN 8. Description de l'activité de virologie

2005

	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints	% (fœtus atteints/ fœtus étudiés)	Nombre d'IMG réalisées
Cytomégalovirus (CMV)	2 197	77	3,5	16
Parvovirus B19	1 088	66	6,1	7
Rubéole	56	4	7,1	2
Virus Varicelle Zona (VZV)	200	1	0,5	1
Entérovirus	58	0	0,0	0
Herpès (HSV)	266	0	0,0	0
Autres	74	1	1,4	1
Total	3 939	149	3,8	27

2003-2004

	2003				2004			
	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints	% (fœtus atteints/ fœtus étudiés)	Nombre d'IMG réalisées	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints	% (fœtus atteints/ fœtus étudiés)	Nombre d'IMG réalisées
Cytomégalovirus (CMV)	1 862	87	4,7	13	2 051	81	3,9	19
Parvovirus B19	885	15	1,7	3	1 154	32	2,8	4
Rubéole	75	9	12,0	0	74	3	4,1	2
Virus Varicelle Zona (VZV)	102	2	2,0	1	96	1	1,0	0
Autres*	216	3	1,4	2	244	1	0,4	0
Total	3 140	116	3,7	19	3 619	118	3,3	25

* Les pathologies entérovirus et herpès font très probablement parties de « Autres »

1-4 Activité d'hématologie fœtale

Tableau DPN 9. Activité d'hématologie en 2005

	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints	Nombre d'IMG réalisées
Bilan étiologique d'Anasarque	4	2	0
Purpura thrombopénique auto-immun	2	0	0



1-5 Activité d'immunologie fœtale

Tableau DPN 10. Activité d'immunologie en 2005

	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints	Nombre d'IMG réalisées
Déficit d'expression des molécules HLA	2	1	1
Déficit en molécules d'adhésion LFA	1	0	0

1-6 Activité de biochimie fœtale

Maladies héréditaires du métabolisme

Tableau DPN 11. Fœtus étudiés et atteints selon la pathologie recherchée

	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints	% (fœtus atteints/fœtus étudiés)
Maladies de surcharge lysosomale	103	25	24,3
Aciduries organiques	15	5	33,3
Aminoacidopathies	41	13	31,7
Anomalies du métabolisme du cholestérol	192	12	6,3
Anomalies d'oxydation des acides gras	20	6	30,0
Autres	18	2	11,1
Total	389	63	16,2

Hormonologie fœtale

Tableau DPN 12. Description de l'activité d'hormonologie fœtale

	Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints	Nombre d'IMG réalisées
Anomalies des organes génitaux	76	5	4
Anomalies du bilan thyroïdien	16	4	2
Anomalies des gonosomes autres que 47,XXY	5	1	1
Contamination maternelle	2	0	0
Total	99	10	7

Dosage de l'alpha fœtoprotéine (AFP) et analyse des cholinestérases du liquide amniotique

Tableau DPN 13. Dosage de l'AFP du liquide amniotique

Indications	Nombre de fœtus étudiés	AFP \geq 2,5 MoM
AFP maternelle sérique \geq 2,5 MoM	2 533	369
Antécédent de DFTN	39	1
Antécédent de syndrome néphrotique	4	0
Signes échographiques évoquant un DFTN	163	82
Autres signes échographiques (n'évoquant pas un DFTN)	951	83
Dosages systématiques	6 340	79

DFTN : défaut de fermeture du tube neural

Tableau DPN 14. Dosage ou électrophorèse des cholinestérases du liquide amniotique

Indications	Nombre de fœtus étudiés	Nombre d'électrophorèses ou de dosages cholinestérases	Nombre de fœtus atteints	% (fœtus atteints/fœtus étudiés)
AFP maternelle sérique \geq 2,5 MoM	568	565	6	1,1
Antécédent de DFTN	82	82	0	0,0
Signes échographiques évoquant un DFTN	841	1 425	176	20,9
Autres signes échographiques (n'évoquant pas un DFTN)	1 424	1 256	44	3,1
Dosages systématiques	13 228	12 659	44	0,3
Traitement maternel durant la grossesse (Dépakine...)	45	43	1	2,2

DFTN : défaut de fermeture du tube neural



1-7 Activité de biochimie sur marqueurs sériques dans le sang maternel

Figure DPN 6. Nombre de tests effectués par type de marqueurs sériques utilisés au 2^e trimestre

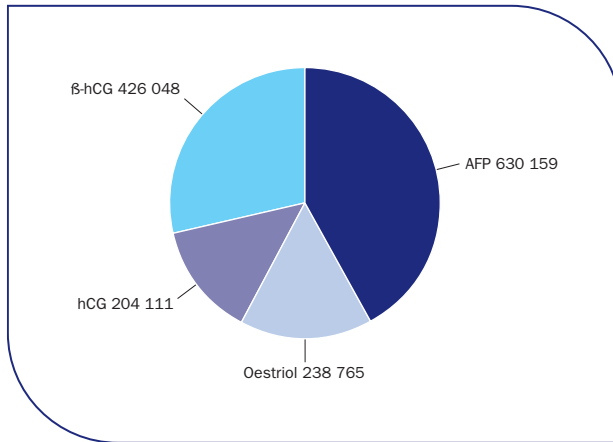


Tableau DPN 15. Nombre de femmes testées et à risque

Age	Nombre de femmes testées	Nombre de femmes à risque	% (femmes à risque/ femmes testées)	Nombre de Trisomie 21	% (de trisomie 21/ femmes à risque)	Nombre d'autres anomalies déséquilibrées	% (autres anomalies déséquilibrées/ femmes à risque)
≤ 34 ans	544 987	29 332	5,4	231	0,8	99	0,3
35-37 ans	66 600	12 168	18,3	122	1,0	34	0,3
Total < 38 ans	611 587	41 500	6,8	353	0,9	133	0,3
≥ 38 ans	23 385	9 547	40,8	143	1,5	31	0,3

2

Centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal 2005

2-1 Mode de fonctionnement des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal

Tableau CPDPN 1. Evolution des indicateurs de fonctionnement des CPDPN en 2004 et 2005

	2004	2005
Nombre de réunions pluridisciplinaires décisionnelles annuelles	2 211	2 549
Nombre moyen de réunions annuelles	51,4	53,1
Nombre de dossiers examinés dans l'année	22 548	25 022
Nombre moyen de dossiers examinés par centre	501,1	521,3

2-2 Interruption volontaire de grossesse pour motif médical (IMG)

Tableau CPDPN 2. Nombre d'IMG autorisées par les CPDPN

IMG réalisées en 2005	
– dans le(s) site(s)	3 593
– à l'extérieur du CPDPN (en rapport avec le CPDPN)	2 848
Total	6 441

Tableau CPDPN 3 Indications et termes de l'autorisation des IMG acceptées et réalisées

	≤ 14SA	15SA-21SA	22SA-27SA	28SA-31SA	≥ 32SA	NR*	Total (% du total d'IMG réalisées)
Indications chromosomiques							
Nombre	428	1 160	359	86	73	161	2 267 (37,2)
% du total d'indications chromosomiques	18,9	51,2	15,8	3,8	3,2	7,1	
Indications géniques							
Nombre	121	129	54	18	25	27	374 (6,1)
% du total d'indications géniques	32,4	34,5	14,4	4,8	6,7	7,2	
Indications infectieuses							
Nombre	4	17	19	14	8	5	67 (1,1)
% du total d'indications infectieuses	6,0	25,4	28,4	20,9	11,9	7,5	
Malformations ou syndrome malformatifs							
Nombre	517	648	908	210	268	155	2 706 (44,4)
% du total d'indications de malformation	19,1	23,9	33,6	7,8	9,9	5,7	
Autres indications fœtales							
Nombre	34	229	178	29	12	20	502 (8,2)
% du total d'autres indications fœtales	6,8	45,6	35,5	5,8	2,4	4,0	
Indications maternelles							
Nombre	44	77	48	5	0	3	177 (2,9)
% du total d'indications maternelles	24,9	43,5	27,1	2,8	0	1,7	
Total	1 148	2 260	1 566	362	386	371	6 093 #

* Non renseigné : deux centres n'ont pas donné le détail des termes des IMG

Le nombre total d'IMG réalisées est différent de celui du Tableau CPDPN 2 car tous les centres, en plus des deux cités précédemment, n'ont pas donné le détail de leurs IMG de façon exhaustive

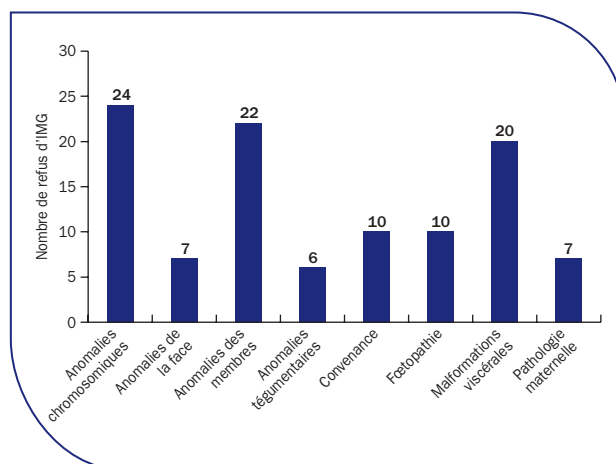
La majorité des IMG ont été réalisées dans le cas d'indications chromosomiques et de malformations. 13 % des IMG ont eu lieu après 28 semaines d'aménorrhée et 60 % avant 21 semaines.

Tableau CPDPN 4. Evolution des refus d'autorisation d'IMG

	2004	2005
Nombre de refus d'autorisation d'IMG	91	108,0
Terme moyen de la grossesse au moment de la demande (en SA)	/	21,7

Les refus d'autorisation d'IMG sont délivrés suite à un consensus d'experts, en fonction de la pathologie observée.

Figure CPDPN 1. Refus d'autorisation d'IMG selon la pathologie diagnostiquée*



* Les données d'un centre sont manquantes

Tableau CPDPN 5. Motifs de refus d'autorisation d'IMG

	Nombre
Anomalies chromosomiques	
– Dysgonosomie	19
– Anomalies apparemment équilibrées	5
Anomalies des parties molles	
– Hygroma	2
– Hyper clarté de la nuque	4
Anomalies des membres	
– Anomalies d'un membre : seulement segment le plus distal (doigt, orteils)	2
– Anomalie d'un segment de membre	16
– Anomalie d'au moins deux segments de membre	4
Anomalies de la face	
– Fentes labiales (ou labio-palatine)	7
Malformations viscérales	
– Anomalies de la paroi abdominale	5
– Autres anomalies isolées	11
– Syndrome ou polymalformation	4
Fœtopathie	
– Fœtopathie infectieuse	3
– Fœtopathie médicamenteuse	4
– Exposition à un risque incertain autre	3
Pathologie maternelle	
– Pathologie maternelle	7
Convenance	
– Sans anomalie	8
– Réduction embryonnaire	2

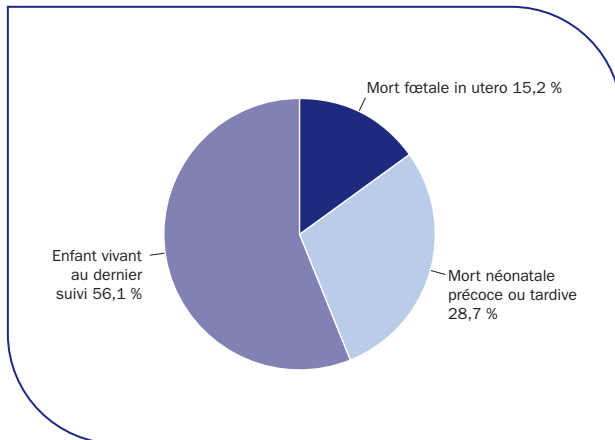
Tableau CPDPN 6. Nombre total de grossesses poursuivies malgré une pathologie fœtale qui aurait pu faire autoriser une IMG

Nombre de grossesses poursuivies	411
Terme moyen (en SA) de la grossesse au moment de l'annonce du pronostic*	22,2

* 3,8 % des données sont manquantes

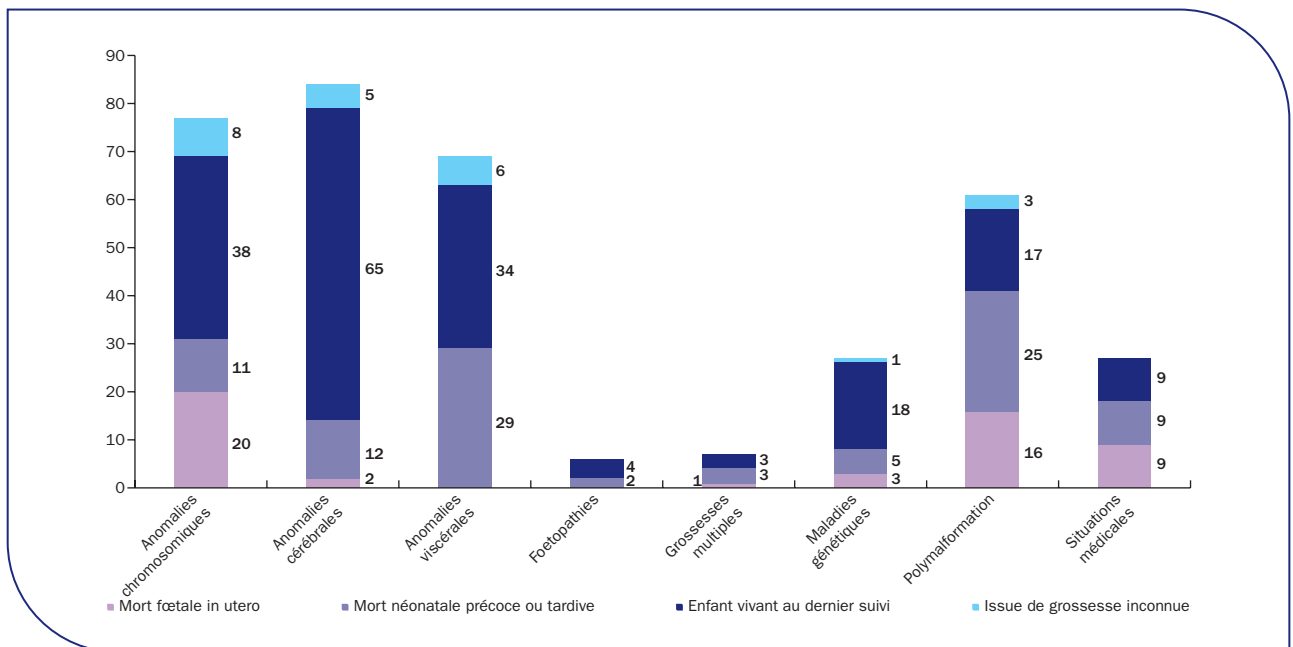


Figure CPDPN 2. Issues des grossesses poursuivies malgré une pathologie fœtale qui aurait pu faire autoriser une IMG*



* 23 issues de grossesses étaient inconnues

Figure CPDPN 3. Issues des grossesses poursuivies malgré une pathologie fœtale qui aurait pu faire autoriser une IMG et issue de ces grossesses selon la pathologie diagnostiquée*



* Trois centres n'ont pas donné le détail complet des pathologies relatives aux grossesses poursuivies et 9,8 % des données sont manquantes pour les issues de grossesses

Tableau CPDPN 7. Détails des issues des grossesses poursuivies malgré une pathologie fœtale qui aurait pu faire autoriser une IMG et issue de ces grossesses selon la pathologie diagnostiquée

	Mort fœtale in utero	Mort néonatale précoce ou tardive	Enfant vivant au dernier suivi	Issue de grossesse inconnue	Total
Anomalies chromosomiques					
– Anomalies chromosomiques de pronostic incertain (ou bon)				1	1
– Anomalies chromosomiques létales à court terme (non viable)	11	6	2	2	21
– Autres anomalies chromosomiques de mauvais pronostic	3	4	10	2	19
– Trisomie 21 (avec ou sans malformation)	6	1	26	3	36
Anomalies cérébrales					
– Malformation cérébrale de mauvais pronostic	2	1	34	3	40
– Malformation cérébrale de pronostic incertain		3	14	1	18
– Malformation cérébrale non viable		8	3		11
– Spina bifida dorso lombaires			14	1	15
Anomalies viscérales					
– Anomalies cardiaques		17	26	4	47
– Anomalies de l'appareil urinaire		10	6	1	17
– Autres anomalies isolées		2	2	1	5
Fœtopathies					
– Fœtopathie infectieuse		2	3		5
– Fœtopathies toxiques			1		1
Grossesses multiples					
– Refus d'interruption sélective ou IMG dans le contexte d'une grossesse gémellaire	1	3	3		7
Maladies génétiques					
– Maladies génétiques identifiées	3	5	18	1	27
Polymalformation					
– Syndrome ou polymalformation (génétique, identifié ou non, de mauvais pronostic)	15	22	12	2	51
– Syndrome ou polymalformation de pronostic incertain	1	3	5	1	10
Situations médicales					
– Situation médicale fœtale de mauvais pronostic	2	3	5		10
– Situation médicale fœtale de pronostic incertain (ou bon)	7	6	4		17



2-3 Activités techniques en médecine fœtale dans les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal

Tableau CPDPN 8. Activités techniques effectuées en médecine fœtale en 2005

	2004	2005	Nombre de centres n'ayant pas renseigné les données en 2005
Prélèvement à visée diagnostique ou pronostique			
Amniocentèses	21 649	22 137	0
Choriocentèses	3 647	4 173	0
Cordocentèses	903	856	1
Autre	278	227	0
Gestes à visée thérapeutique			
Exsanguino-transfusions et transfusions in utero	171	205	2
Drainages amniotiques	422	457	2
Drainages pleuraux	57	56	5
Drainages urinaires	27	33	7
Drainages péritonéaux	12	25	7
Autres drainages*	/	25	0
Laser	121	128	4
Amnio-infusions	73	194	5
Autres*	/	26	0
Gestes fœticides			
Avant IMG*	/	1 485	2
Réductions embryonnaires pour grossesse multiple*	/	193	0
Interruptions sélectives de grossesse pour anomalie fœtale*	/	115	3

* Les données étaient indisponibles pour 2004

Certains centres n'ont pas renseigné les données concernant leurs activités techniques effectuées en médecine fœtale. Nous ne pouvons pas évaluer le nombre d'examen que cela représente. Ces chiffres sont donc à prendre avec une certaine réserve.

Echographie fœtale

Tableau CPDPN 9. Echographies d'expertise*

Nombre total d'échographies d'expertise : 42 135	
Echographies dites de « diagnostic initial »	26,8 %
Echographies focalisées	
– suivi d'une pathologie fœtale	33,3 %
– autres échographies	40,0 %

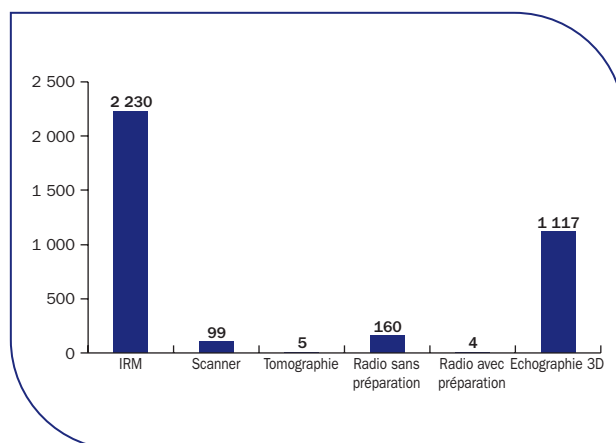
* Les données sont manquantes pour 26 centres. Ces chiffres sont calculés sur la base des données de 22 centres

Plus de la moitié des centres n'ont pas renseigné les données ci-dessus. Comme précédemment, nous ne pouvons pas évaluer le nombre d'échographies que cela représente. La seule interprétation possible est donc de dire que parmi les données renseignées, il apparaît que les

trois quarts de ces échographies sont indiquées pour un suivi ou une précision diagnostique, alors qu'un quart est relatif à l'établissement d'un diagnostic initial (observation multi-organes).

Autres imageries

Figure CPDPN 4. Autres Imageries*



* Les données sont manquantes pour six centres (sur 48)

3

Diagnostic
préimplantatoire 2005

3-1 Liste des affections accessibles au diagnostic préimplantatoire en France

Tableau DPI 1. Indications disponibles pour un diagnostic préimplantatoire en France au 31 décembre 2005

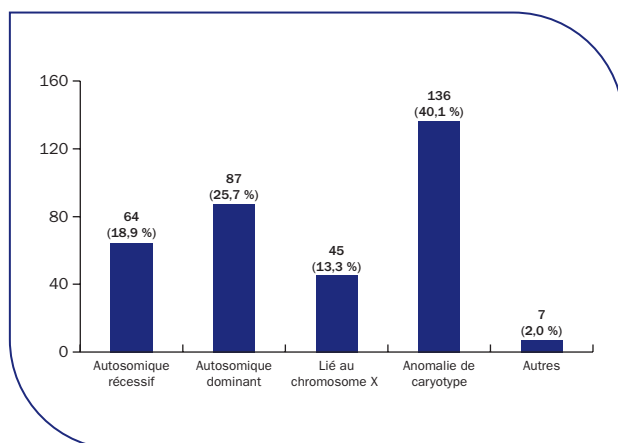
	Strasbourg	Paris	Montpellier
Recherche par Biologie Moléculaire			
Autosomiques Récessives			
Afibrinogénémie		•	
Amaurose congénitale de Leber		•	
Amyotrophie spinale	•	•	•
Bêta-thalassémie/drépanocytose	•	•	
Déficit immunitaire combiné sévère		•	
Epidermolyse bulleuse dystrophique		•	
Maladie de Tay-Sachs	•		
Mucoviscidose	•	•	•
Nanisme diastrophique		•	
Polykystose rénale autosomique récessive		•	
Suractivité en PRPP synthétase		•	
Sialidose		•	
Syndrome de Netherton	•		
Autosomiques Dominantes			
Achondroplasie	•		
Alloimmunisation antiKell		•	
Neuropathie amyloïde à la transtyrétine		•	
Ataxies spino-cérébelleuses	•		•
Brachydactylie		•	
Maladie de Charcot-Marie Tooth type 1A	•		
Dystrophie des cônes		•	
Maladie de Huntington	•		•
Maladie de Von Hippel-Lindau	•		•
Myotonie dystrophique de Steinert	•	•	•
Néoplasie endocrinienne multiple (MEN1)		•	
Neurofibromatose type 1	•	•	
Neurofibromatose type 2	•		
Ostéogénèse imparfaite		•	
Pancréatite chronique héréditaire	•		
Polypose adénomateuse familiale	•		•
Rétinoblastome héréditaire			•
Sclérose tubéreuse de Bourneville		•	
Syndrome d'Angelman			•
Syndrome de Marfan	•		
Syndrome de Treacher-Collins (Francheschetti)		•	
Liées au chromosome X			
Adrénoleucodystrophie		•	
Déficit en Ornithine Carbamyl Transférase		•	
Lissencéphalie type 1		•	
Hémophilie A	•		
Hydrocéphalie liée à l'X		•	
Incontinentia pigmenti		•	
Maladie de Hunter (mucopolysaccharidose de type 2)		•	
Myopathies de Duchenne et Becker	•	•	•
Myopathie myotubulaire		•	

Tableau DPI 1. Indications disponibles pour un diagnostic préimplantatoire en France au 31 décembre 2005

	Strasbourg	Paris	Montpellier
Pelizaeus Merzbacher		•	
Syndrome de résistance aux androgènes		•	
Syndrome de Lesch-Nyhan		•	
Syndrome de l'X fragile	•	•	
Autres			
Mitochondriopathie (NARP, MELAS, ND3)		•	
Recherche par cytogénétique			
Translocations Robertsoniennes	•	•	•
Translocations réciproques	•	•	•
Maladies liées au chromosome X	•	•	•
Autres anomalies chromosomiques	•	•	•

3-2 Demandes présentées à la consultation spécialisée au cours de l'année dans le cadre d'un diagnostic biologique sur embryon in vitro

Figure DPI 1. Demandes examinées en 2005



Principales indications :

Autosomique récessif : 21,9 % amyotrophie spinale, 15,6 % drépanocytose, 37,5 % mucoviscidose
Autosomique dominant : 19,5 % myotonie dystrophique de Steinert, 19,5 % maladie de Huntington, 14,9 % neurofibromatose

Lié au chromosome X : 26,7 % syndrome de l'X fragile, 20 % myopathie de Duchenne
Anomalie de caryotype : 61 % translocations réciproques, 30,9 % translocations Robertsoniennes

Figure DPI 2. Motifs de refus en 2005

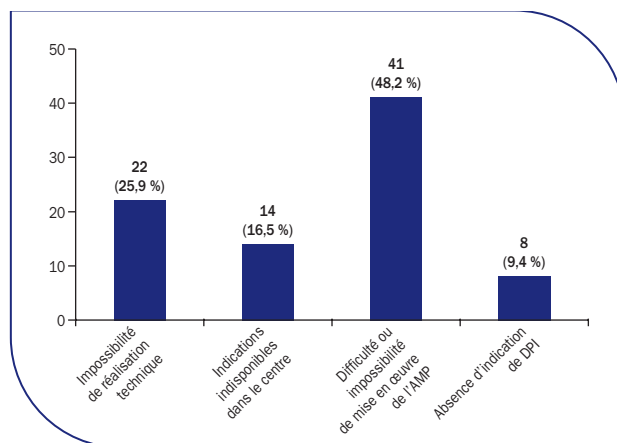


Tableau DPI 2. Demandes examinées par centre et type d'indication en 2005

Indications	Strasbourg	Paris	Montpellier	France
	Nombre de demandes			
Autosomique récessif	9	43	12	64
Amyotrophie spinale	2	4	8	14
Bêta-thalassémie	1	2		3
Drépanocytose		10		10
Epidermolyse bulleuse		1		1
Anémie de Fanconi		2		2
Maladie de Gaucher		1		1
Mucoviscidose	5	15	4	24
Polykystose rénale autosomique récessive		1		1
Syndrome CDG IA	1	2		3
Autres		5		5

Tableau DPI 2. Demandes examines par centre et type d'indication en 2005 (suite)

Indications	Strasbourg	Paris	Montpellier	France
	Nombre de demandes			
Autosomique dominant	37	39	11	87
Alloimmunisation antiKell		1		1
Atrophie optique		2		2
Maladie de Charcot-Marie Tooth type 1A	1			1
Syndrome de Treacher-Collins (Francheschetti)		2		2
Maladie de Huntington	14		3	17
Maladie de Marfan		1	1	2
Maladie de Von Hippel-Lindau	3		3	6
Myopathie FSH		2		2
Myotonie dystrophique de Steinert	5	11	1	17
Neurofibromatose	9	4		13
Ostognse imparfaite		2		2
Polypose adomateuse familiale	5		1	6
Rtinoblastome			2	2
Sclrose tubreuse de Bourneville		1		1
Autres		13		13
Li au chromosome X	9	25	11	45
Adrnoleucodystrophie		1		1
Dficit en OTC		1		1
Hmophilie A		2		2
Hydrocphalie		1		1
Incontinentia pigmenti		2		2
Maladie de Fabry		1		1
Myopathie de Becker			2	2
Myopathie de Duchenne	4	3	2	9
Retard mental li à l'X		2		2
Syndrome de l'X fragile	2	10		12
Adrnoleucodystrophie li à l'X	1			1
Charcot-Marie Tooth li à l'X	1			1
Maladie de Kennedy	1			1
Autres		2	7	9
Anomalies du caryotype	31	61	44	136
Translocations rciproques	20	31	32	83
Translocations Robertsoniennes	11	21	10	42
Autres		9	2	11
Autres	0	3	4	7
Aplasie mdullaire idiopathique non gnique		1		1
Maladies mitochondriales		2		2
Microdltion 22q11			4	4
Total	86	171	82	339



Tableau DPI 3. Demandes refusées par centre et type d'indication en 2005

	Strasbourg	Paris	Montpellier	France
Motifs de refus	Nombre de demandes refusées			
Absence de diagnostic génétique possible	0	17	5	22
Maladie de Charcot-Marie Tooth		2		2
Drépanocytose + Bêta-Thalassémie + typage HLA		2		2
Drépanocytose + typage HLA		1		1
Anémie de Fanconi + typage HLA		2		2
Incompatibilité fœto-maternelle		1		1
Maladie de Huntington			1	1
Mucoviscidose + trisomie 21		1		1
Myopathie FSH		2		2
Neurofibromatose de type 1		2		2
Polykystose rénale autosomique dominant			1	1
Rétinoblastome			1	1
Syndrome CDG IA		1		1
Syndrome de Strumpell Lorrain		1		1
Syndrome Image		1		1
Translocation mettant en jeu 3 chromosomes		1		1
Translocation Robertsonienne 45, XY,der(13; 14)+ Paramyotonie congénitale avec mutation du canal sodique			1	1
Tumeur Rhabdoïde pelvienne			1	1
Indications indisponibles dans le centre	4	0	10	14
Anémie de Fanconi + typage HLA	1			1
Aniridie congénitale			2	2
Bêta thalassémie + drépanocytose			1	1
Déficit en Ornithine Carbamyl Transferase			1	1
Drépanocytose			1	1
Dystonie généralisée DYT1			1	1
Dystrophie musculaire de type Emery Dreiffuss			1	1
Maladie de Charcot-Marie Tooth type 1A			1	1
Maladie des extoses multiples type 2	1			1
Neurofibromatose de type 2			1	1
Polykystose rénale autosomique récessive			1	1
Syndrome de l'X fragile	2			2
Difficulté ou impossibilité de mise en œuvre de l'AMP	2	24	15	41
Age		11	4	15
Insuffisance ovarienne		6	5	11
Contre-indication			1	1
Autres ou non documentés	2	7	5	14
Absence d'indication de DPI	2	1	5	8
47, XXY			1	1
Aplasie médullaire idiopathique		1		1
Inversion	1			1
Mosaïque Turner			1	1
Mucoviscidose			2	2
Pancréatite chronique héréditaire			1	1
Rétinoschisis lié à l'X	1			1
Total	8	42	35	85

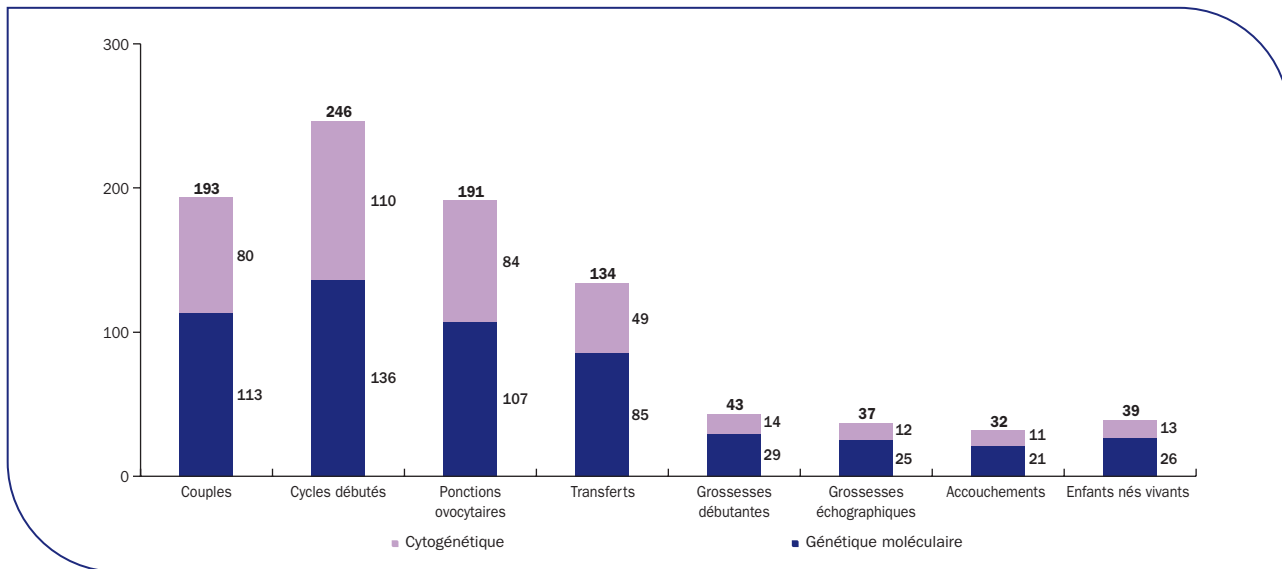
3-3 Tentatives d'AMP pour DPI r alis ees en 2005

Tableau DPI 4. Indications par centre des tentatives d'AMP pour DPI r alis ees en 2005*

	Strasbourg	Paris	Montpellier	France
Indications	Tentatives r�alis�ees			
Autosomique r�ecessif	8	15	14	37
Amyotrophie spinale	2		7	9
Hyperactivit� en PRPP		2		2
Mucoviscidose	6	9	7	22
Polykystose r�nale		2		2
R�sistance aux androg�nes		1		1
Surcharge en acide sialique		1		1
Autosomique dominant	27	15	11	53
Ataxie spino-c�erebelleuse type 1			2	2
Ataxie spino-c�erebelleuse type 2	1			1
Maladie de Huntington	18			18
Myotonie dystrophique de Steinert	6	14	4	24
Maladie de Von Hippel-Lindau			2	2
Polypose ad�nomateuse familiale	2			2
R�tinoblastome h�r�ditaire			3	3
Scl�rose tub�reuse de Bourneville		1		1
Li� au chromosome X	5	9	3	17
H�mophilie A	3	1		4
Incontinentia pigmenti		1		1
Myopathie de Duchenne			3	3
Pelizaeus Merzbacher		1		1
Syndrome de l'X fragile	2	6		8
Anomalie de caryotype	20	35	13	68
Translocations robertsoniennes	11	18	10	39
Translocations r�ciproques	9	16	3	28
Autres		1		1
D�termination du sexe	2	7	9	18
H�mophilie A		1		1
Hydroc�phalie li� � l'X		1		1
LOHN	2			2
Myopathie de Duchenne		2		2
Retard mental li� � l'X		3		3
Autres			9	9
Total	62	81	50	193

* Tentatives avec ponctions ovocytaires. Les cycles annul s avant ponction ne sont pas inclus dans ce tableau

Figure DPI 3. Transfert d'embryons immédiats en France en 2005 : cycles débutés, grossesses et accouchements



NB : Les cycles de décongélation d'embryons ont été réalisés pour 6 couples (3 en génétique moléculaire et 3 en cytogénétique) et ont conduit à la réalisation de 5 transferts (2 en génétique moléculaire et 3 en cytogénétique) pour lesquels aucune grossesse n'a été obtenue.

Une grossesse triple a conduit à une réduction embryonnaire.

Figure DPI 4. Transfert d'embryons immédiats par centre de DPI et type de technique en 2005 : cycles débutés, grossesses et accouchements

Génétique moléculaire

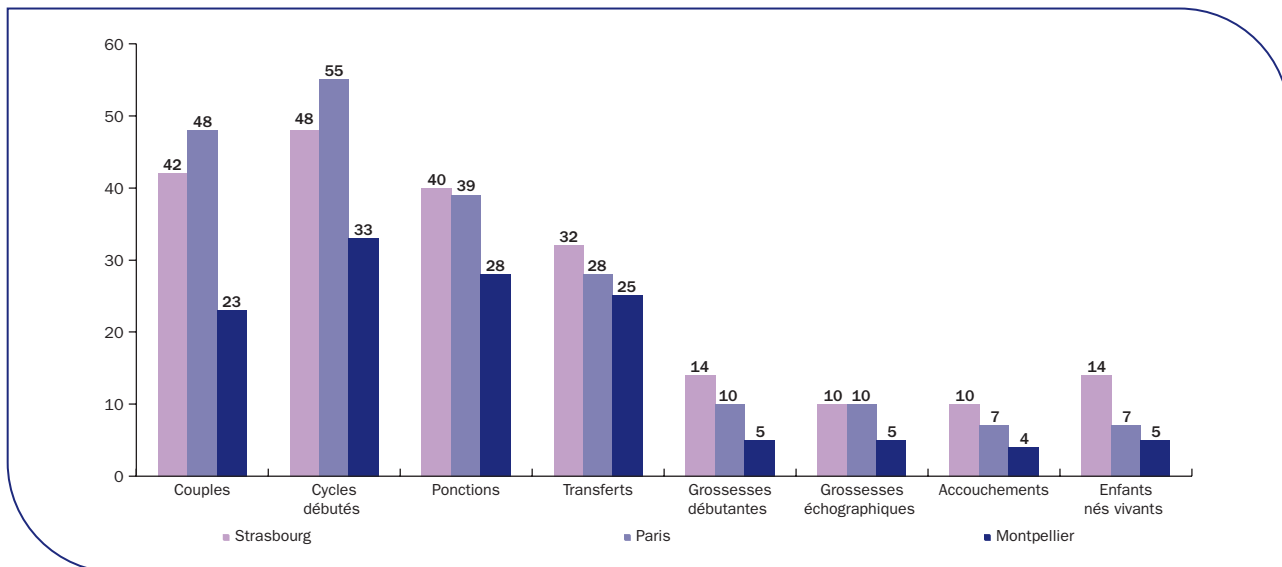
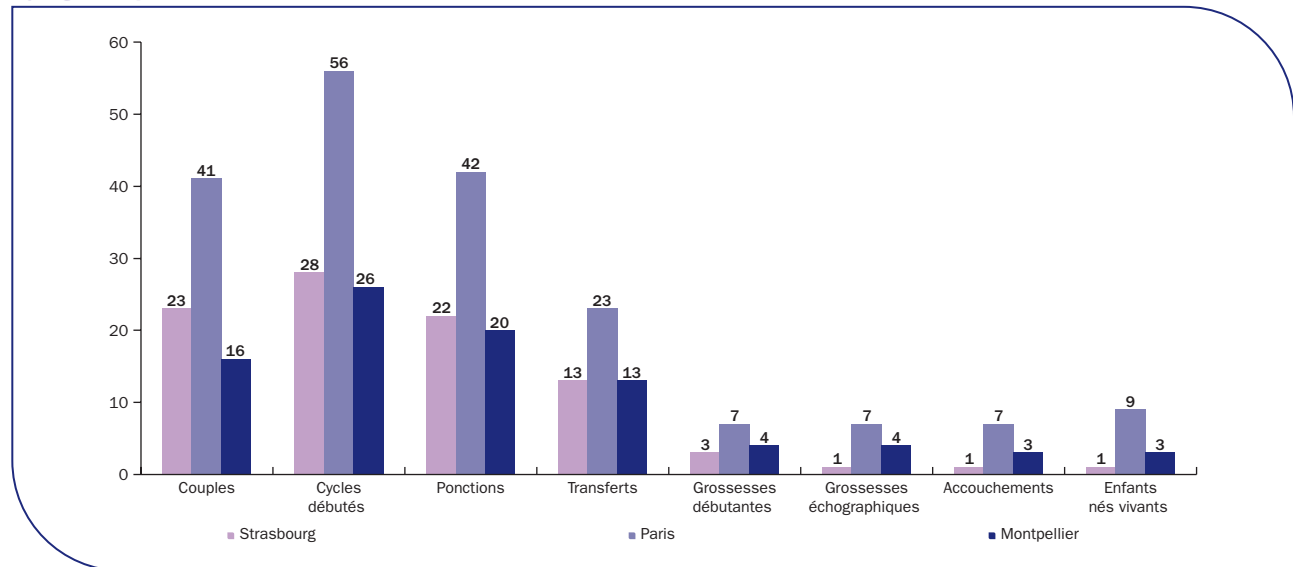


Figure DPI 4. Transfert d'embryons immédiats par centre de DPI et type de technique en 2005 : cycles débutés, grossesses et accouchements (suite)

Cytogénétique



NB : Les 5 transferts d'embryons congelés ont été réalisés par :

- Strasbourg, en Génétique moléculaire sur 2 couples ;
- Paris, en cytogénétique sur 1 couple ;
- Montpellier, en cytogénétique sur 2 couples.

Tableau DPI 5. Indicateurs de résultats d'AMP pour DPI en France en 2005

	Transfert d'embryons immédiat		
	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Total
Couples	113	80	193
% couples pour lesquels au moins 1 embryon a été biopsié	77,9	88,8	82,4
% cycles annulés	21,3	23,6	22,4
Cycles débutés/couple	1,2	1,4	1,3
Ponctions	107	84	191
% ponctions/cycle débuté	78,7	76,4	77,6
Transferts	85	49	134
% transferts/couple pour lequel au moins un embryon a été biospsié	96,6	69,0	84,3
% transferts/cycle débuté	62,5	44,5	54,5
% transferts/ponction	79,4	58,3	70,2
Grossesses débutantes	29	14	43
Grossesses échographiques	25	12	37
Grossesses évolutives	21	11	32
% grossesses débutantes/ponction	21,0	16,7	22,5
% grossesses échographiques/ponction	23,4	14,3	19,4
% grossesses évolutives/ponction	19,6	13,1	16,8
% grossesses débutantes/transfert	34,1	28,6	32,1
% grossesses échographiques/transfert	29,4	24,5	27,6
% grossesses évolutives/transfert	24,7	22,4	23,9
% grossesses gémeillaires/grossesse évolutive	19,0	18,2	18,8
Accouchements	21	11	32
% accouchements/ponction	19,6	13,1	16,8
% accouchements/transfert	24,7	22,4	23,9
% accouchements gémeillaires/accouchement	23,8	18,2	21,9

NB : Le faible nombre de transferts d'embryons congelés ne permet pas de calculer d'indicateurs.

Tableau DPI 6. Ovocytes-embryons par centre en 2005

	Strasbourg		Paris		Montpellier		France		
	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Total
Ovocytes									
Recueillis	598	285	427	535	423	254	1 448	1 074	2 522
Ovocytes recueillis/ponction	15,0	13,0	10,9	12,7	15,1	12,7	13,5	12,8	13,2
Injectés	497	231	351	444	348	206	1 196	881	2 077
% ovocytes injectés/ovocyte recueilli	83,1	81,1	82,2	83,0	82,3	81,1	82,6	82,0	82,4
Embryons									
Obtenus à J3	355	165	247	301	259	159	861	625	1 486
% embryons obtenus à J3/ovocyte injecté	71,4	71,4	70,4	67,8	74,4	77,2	72,0	70,9	71,5
Biopsiés	240	100	138	184	171	98	549	382	931
% embryons biopsiés/embryon obtenu à J3	67,6	60,6	55,9	61,1	66,0	61,6	63,8	61,1	62,7
Diagnostics réalisés	224	98	119	170	142	91	485	359	844
% Diagnostics réalisés/embryon biopsié	93,3	98,0	86,2	92,4	83,0	92,9	88,3	94,0	90,7
Indemne de la maladie	119	24	58	64	78	30	255	118	373
% embryons indemnes de la maladie/embryon diagnostiqué	53,1	24,5	48,7	37,6	54,9	33,0	52,6	32,9	44,2
Transférés	65	21	37	44	47	27	149	92	241
embryons transférés/transfert	2,0	1,6	1,3	1,9	1,9	2,1	1,8	1,9	1,8
% embryons transférés/embryon indemne de la maladie	54,6	87,5	63,8	68,8	60,3	90,0	58,4	78,0	64,6
% sacs évolutifs/embryon transféré*	21,5	4,8	18,9	20,5	12,8	11,1	18,1	14,1	16,6
Cryconservation									
Embryons congelés avant biopsie	0	0	0	0	6	15	6	15	21
Embryons congelés après biopsie	22	1	0	1	2	0	24	2	26

* Il s'agit du nombre de sacs évolutifs après le premier trimestre et non de celui des sacs embryonnaires vu à l'échographie au cours du premier trimestre de la grossesse, rapporté au nombre d'embryons transférés