



Données d'activité en matière de diagnostics


ISABELLE EVRARD
(ACTUALISATION PRÉSENTATION PASCALE LEVY)

COMITÉ MÉDICAL & SCIENTIFIQUE
3 NOVEMBRE 2020

www.agence-biomedecine.fr

DIAGNOSTICS PRÉSENTÉS

- Synthèse nationale des rapports d'activité par entité
- Mise en ligne septembre 2020
- Ensemble des données accessibles sur le site de l'Agence de la biomédecine: <https://rams.agence-biomedecine.fr/>
- Nouveautés
 - Les données régionales sont disponibles à la même date et à la même adresse
 - Les archives sont disponibles



agence de la
Biomédecine

ASSISTANCE MÉDICALE À LA PROCRÉATION

VIGILANCE ET QUALITÉ

DIAGNOSTIC PRÉNATAL

CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRÉNATAL

DIAGNOSTIC PRÉIMPLANTATOIRE

DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE POST-NATAL

Introduction

Activité de cytogénétique

Activité de recherche d'une anomalie chromosomique par analyse moléculaire

Activité de génétique moléculaire

Activité régionale

BIBLIOTHÈQUE DE DONNÉES

ARCHIVES

SELECTIONNER LE RAPPORT COMPLET

Diagnostic génétique post-natal

Introduction

Activité de cytogénétique

Activité de recherche d'une anomalie chromosomique par analyse moléculaire

Activité de génétique moléculaire

Activité régionale

LES DIAGNOSTICS À L'AGENCE DE LA BIOMÉDECINE

DPI	DPN	Postnatal
<ul style="list-style-type: none"> Centre de DPI 	<ul style="list-style-type: none"> CPDPN Laboratoire marqueurs sériques Laboratoire ADNlc Laboratoire de cytogénétique Laboratoire de génétique moléculaire Laboratoire de biochimie foetale Laboratoire de virologie Laboratoire de parasitologie 	<ul style="list-style-type: none"> Laboratoire de cytogénétique Laboratoire de génétique moléculaire

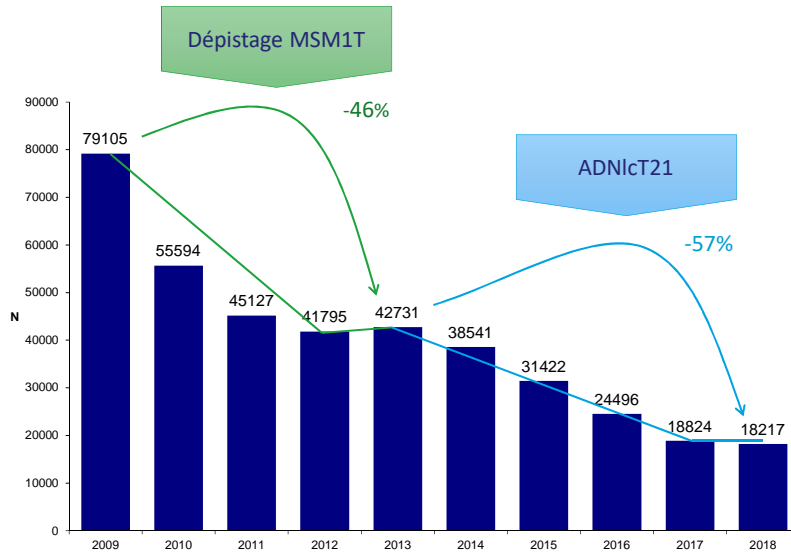
LES DIAGNOSTICS À L'AGENCE DE LA BIOMÉDECINE

DPI	DPN	Postnatal
N-2	N-2	N-1

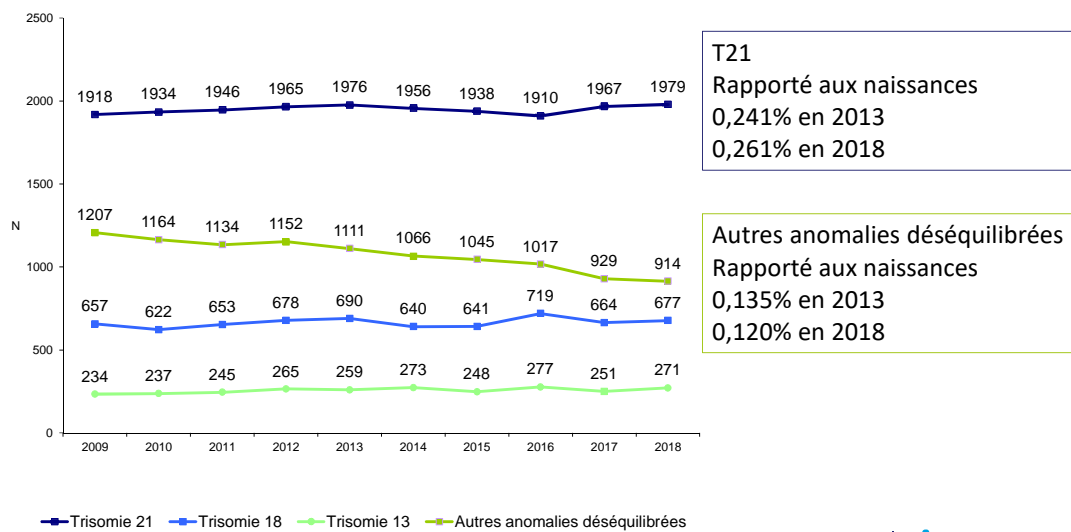
PARTICULARITÉ DE 2017/2018

- Rapport d'évaluation de la HAS proposant de changer les seuils de risque des marqueurs sériques maternel pour le dépistage de la trisomie 21 et introduisant l'ADNIc T21 en mai 2017
- Publication des RBP et remboursement décembre 2018
- Donc pratiques hétérogènes sur le territoire
- Impact sur les informations relatives
 - Aux marqueurs sériques maternels
 - À l'ADNIc
 - À la cytogénétique
- Première année pleine « cadrée » 2019

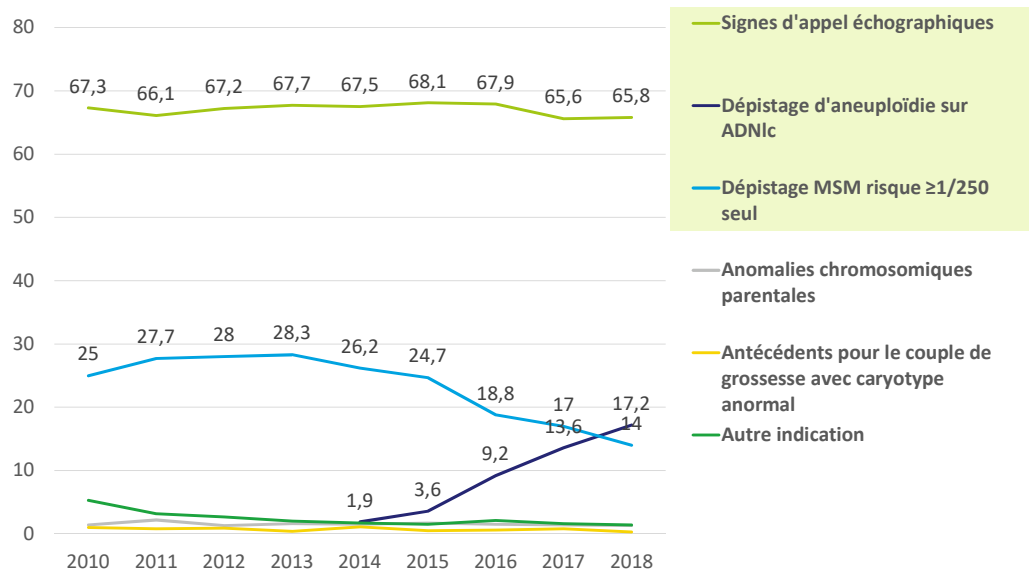
➤ Evolution du nombre de caryotypes fœtaux réalisés de 2009 à 2018



➤ Evolution du nombre d'anomalies déséquilibrées de 2009 à 2017



➤ **Proportion de diagnostics d'anomalies déséquilibrées selon l'indication de prélèvement**



DPN

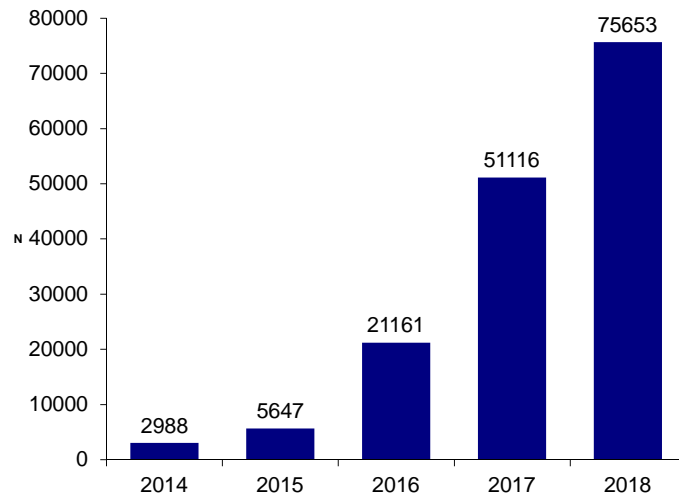
Laboratoires ADNlc

**En 2018 pas d'autorisation spécifique
→ laboratoire de génétique moléculaire**

Ou

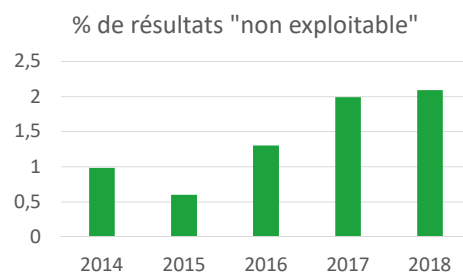
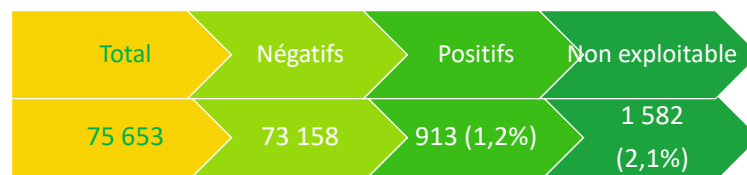
Laboratoire de cytogénétique

➤ Evolution du nombre total de femmes ayant eu un examen ADNicT21 de 2014 à 2018



➤ ADNic T21

➔ Le nombre de laboratoires qui réalisent cet examen est passé de 2 à 34 entre 2014 et 2018 (dont 12 nouveaux entre 2017 et 2018).



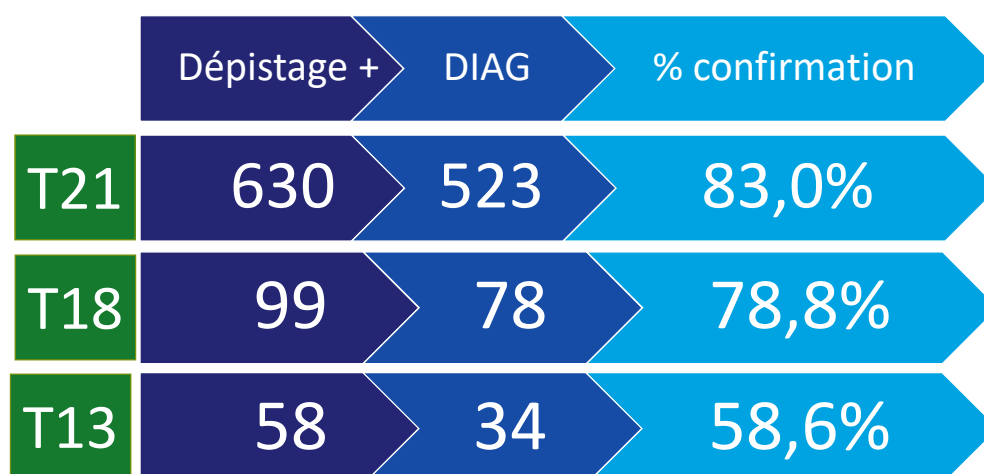
➤ Indications qui ont conduit à prescrire l'ADNlc en 2018

- Analyse compliquée en raison des seuils variables qui ont conduit à la prescription :
 - < 1/250; <1/1000; [1/1000 ; 1/50]...

Au final :

- **77%** → groupe à risque des marqueurs sériques
- **7%** → grossesses multiples
- **3,4%** → dépistages primaires: âge maternel ou convenance personnelle (Vs 9% en 2017 et 16% en 2016)

➤ Caryotypes réalisés suite à un ADNc positif (déclaration laboratoire ADNlc)



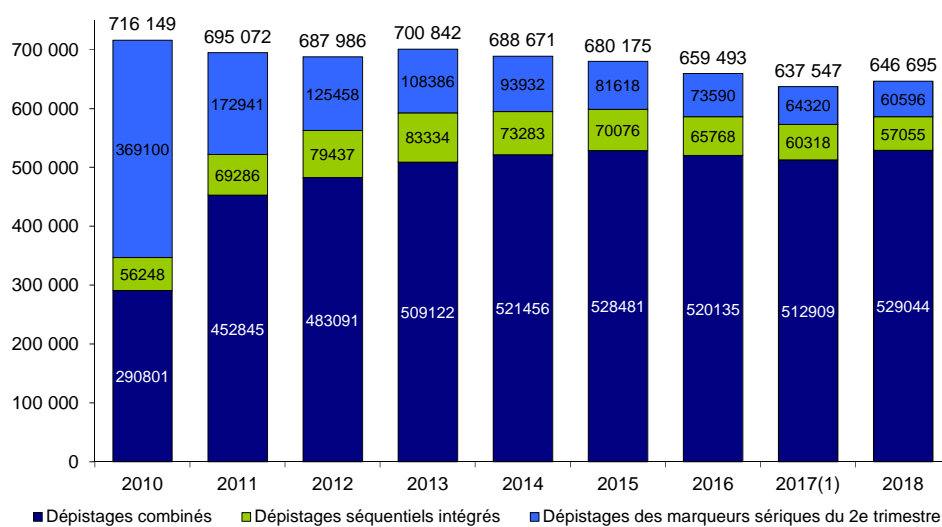
DPN

laboratoire biochimie

Marqueurs sériques maternels

www.agence-biomedecine.fr

➤ Evolution du nombre de femmes dépistées par marqueurs sériques maternels de 2010 à 2018



(1) A partir de 2017, l'activité des laboratoires de Nouvelle Calédonie et de Polynésie française ne sont plus pris en compte (voir le chapitre méthodologie).

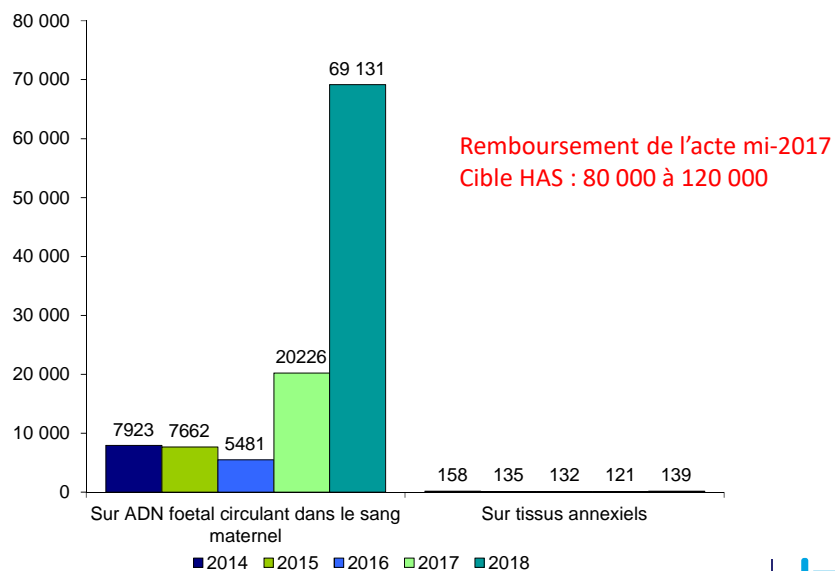
DPN
laboratoire de génétique moléculaire

www.agence-biomedecine.fr

➤ **Génétique moléculaire sur prélèvements invasifs**

- Activité stable en 2018 par rapport aux autres années
- 2 642 fœtus dont 524 avec résultat positif
- 341 maladies différentes (classification Orphanet)
 - 21 maladies concentrent 71% des examens

➤ **Evolution du nombre de déterminations du rhésus fœtal sur ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel et tissus annexiels de 2013 à 2018**



DPN

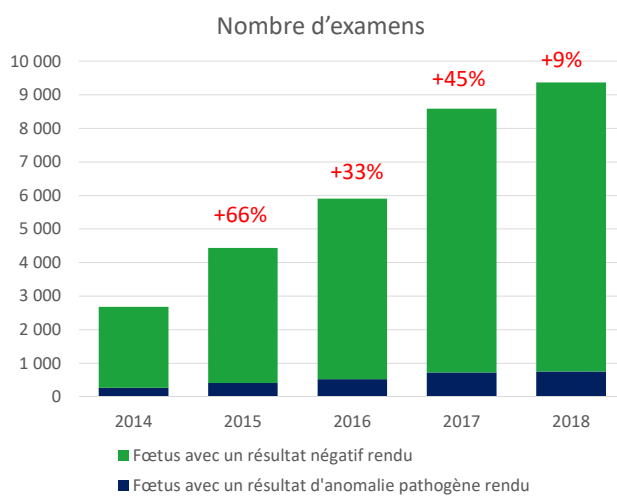
Laboratoires ACPA

➔ **Laboratoire de génétique moléculaire**

ou

Laboratoire de cytogénétique

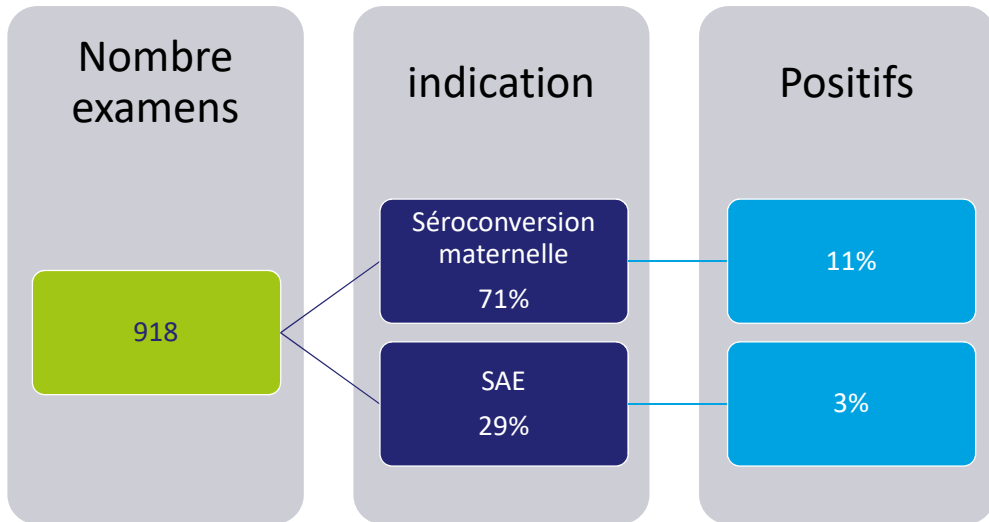
➤ ACPA



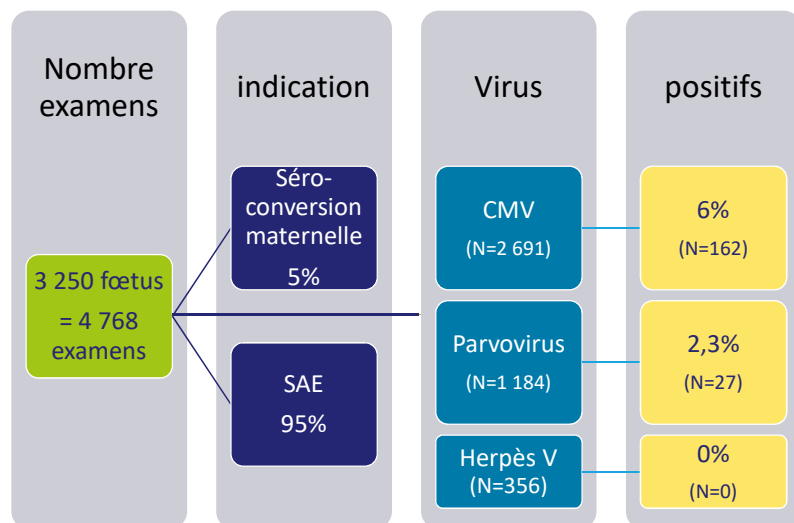
Diminution de la proportion de positifs

2014	2015	2016	2017	2018
9,7%	9,2%	8,9%	8,4%	8,0%

➤ Parasitologie : toxoplasme



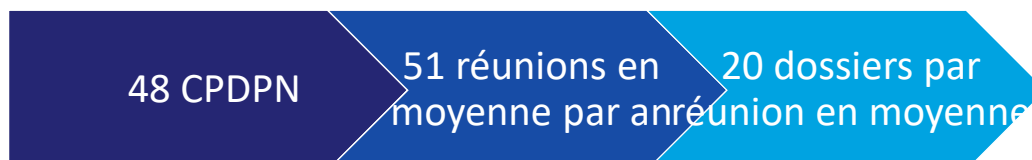
➤ Virologie



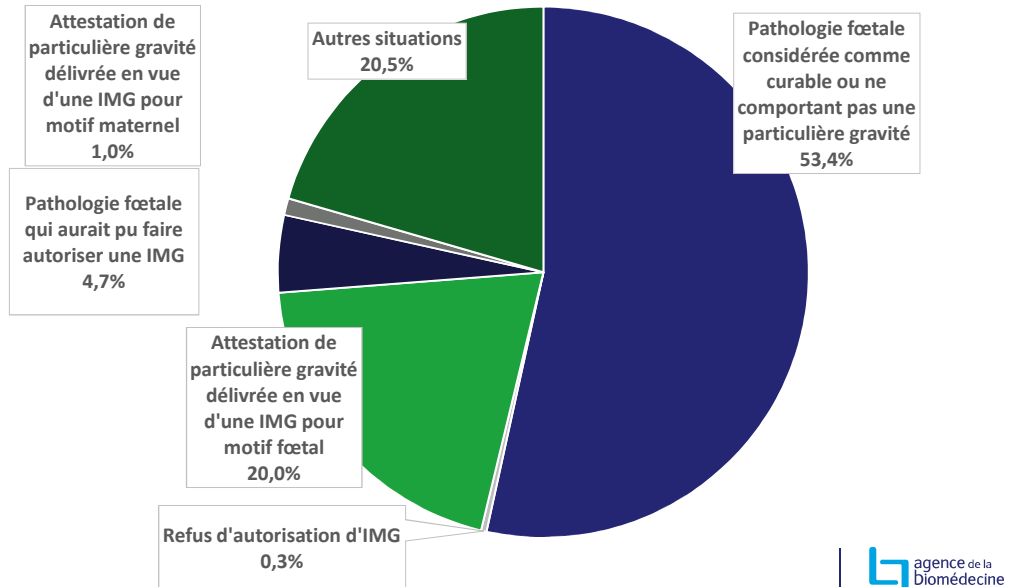
CPDPN

www.agence-biomedecine.fr

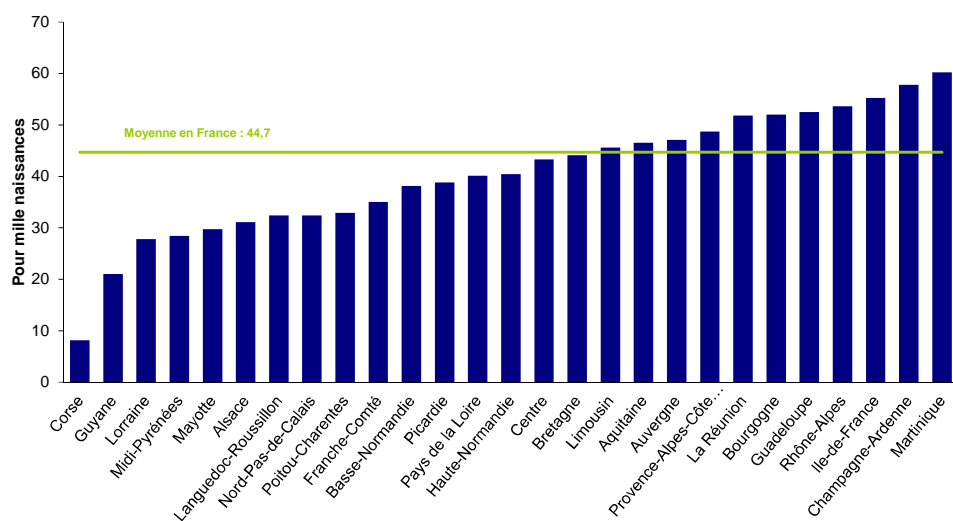
➤ Activité en matière de DPN : CPDPN



➤ Activité en matière de DPN : CPDPN



➤ Proportion de femmes/couples vus par un CPDPN pour 1 000 naissances selon leur région de résidence en 2018



* Les régions sans CPDPN ne sont pas incluses dans la moyenne

DPI

www.agence-biomedecine.fr

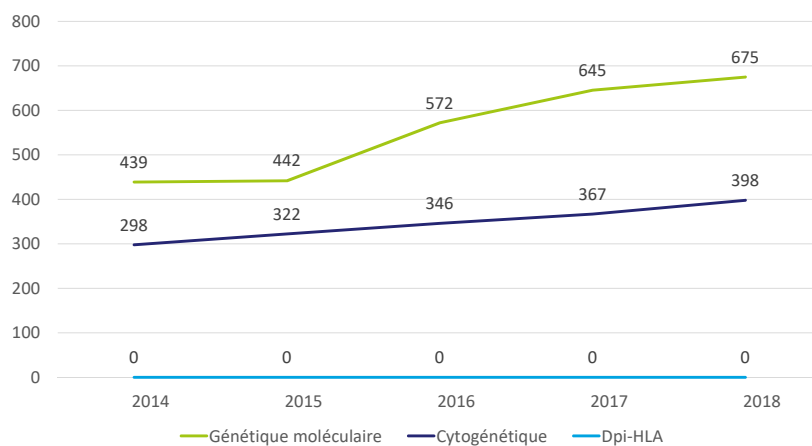
ACTIVITÉ EN MATIÈRE DE DPI

➤ Résumé de l'activité de DPI en 2017

Nombre de centres de DPI	5
Nombre de demandes acceptées	776
Nombre d'enfants nés vivants	256

ACTIVITÉ EN MATIÈRE DE DPI

- Evolution de la répartition des demandes examinées par technique de 2014 à 2018



*A partir de 2015, les demandes dont la décision de prise en charge nécessite l'analyse d'informations complémentaires ont été exclues

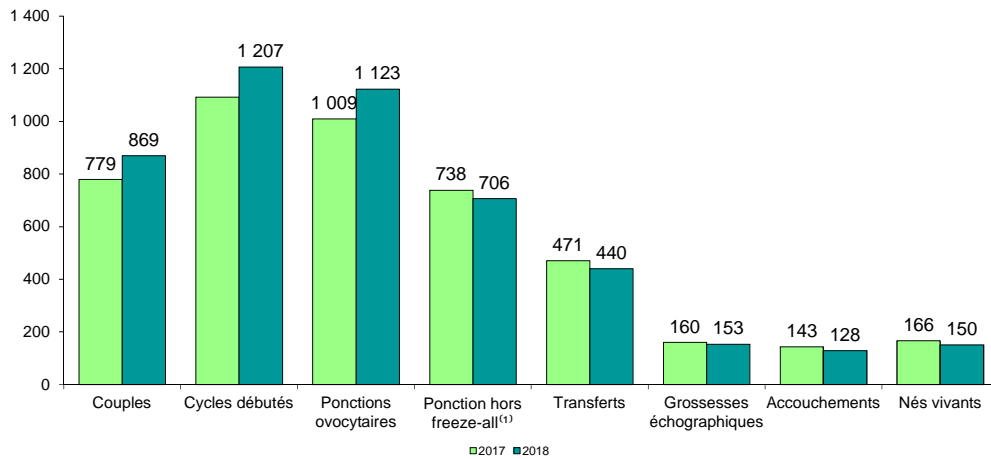
ACTIVITÉ EN MATIÈRE DE DPI

- Evolution de la fréquence des demandes acceptées par rapport aux demandes examinées de 2014 à 2018

Rapport d'activité des CDPI	2014	2015	2016	2017	2018
Demandes examinées	742	766	918	1 018	1 076
Demandes acceptées	595	582	694	797	776
% Demandes acceptées / Demandes examinées	80,2	76,0	75,6	78,3	72,1

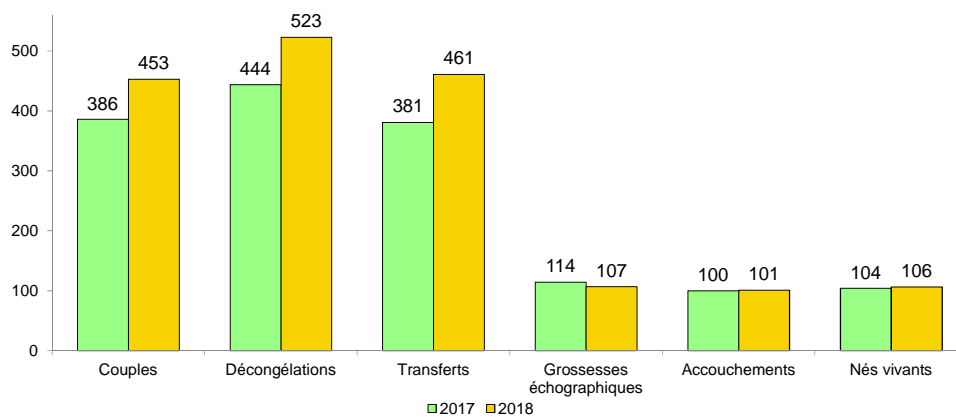
ACTIVITÉ EN MATIÈRE DE DPI

➤ Tentatives d'AMP pour DPI avec transfert immédiat d'embryons ou transferts mixtes en 2017 et 2018



ACTIVITÉ EN MATIÈRE DE DPI

➤ Tentatives d'AMP pour DPI avec transfert d'embryons congelés en 2017 et 2018



Génétique postnatale

→ 531 520 individus testés en 2019

www.agence-biomedecine.fr

ACTIVITÉ DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE

➤ 189 laboratoires

	2015	2016	2017	2018	2019
Génétique moléculaire (y compris pharmacogénétique)					
Nombre d'individus testés	379 960	367 724	410 801	399 852	457 565
Nombre de maladies différentes recherchées ⁽¹⁾	1 513	3 053	3 157	3 366	3 259

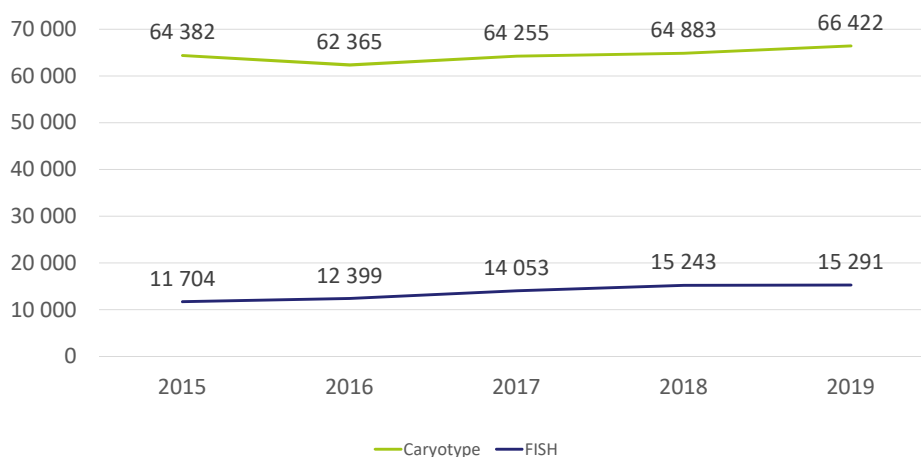
Plateforme PFMG 2025 : démarrage de l'activité mais pas de résultat rendu en 2019

⁽¹⁾ Maladies répertoriées dans la classification Orphanet.

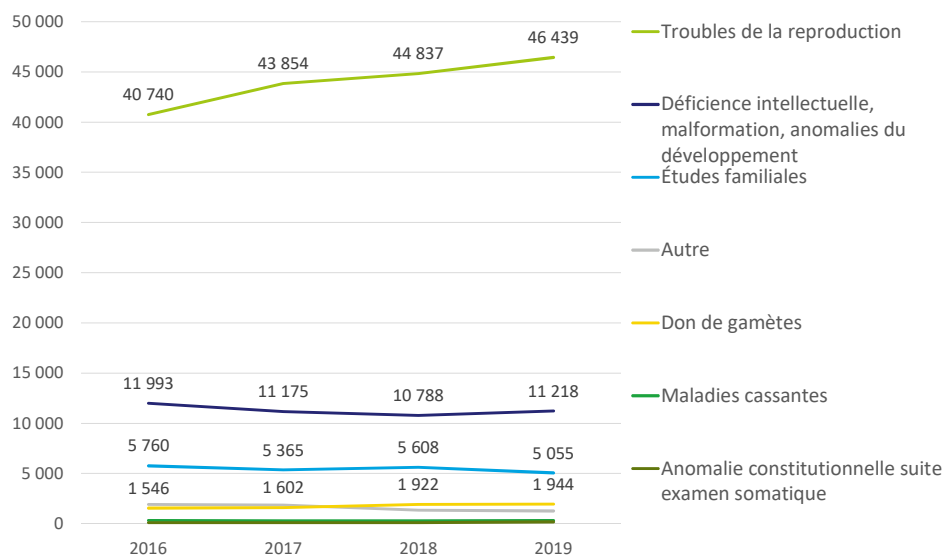
CYTOGÉNÉTIQUE: LES CHIFFRES CLEFS

➤ 61 laboratoires

Examens de cytogénétique



CARYOTYPE NOMBRE DE DOSSIERS RENDUS AU PRESCRIPTEUR ENTRE 2016 ET 2019



ACPA NOMBRE DE DOSSIERS RENDUS AU PRESCRIPTEUR ENTRE 2016 ET 2019

