RAPPORT ANNUEL DES ACTIVITES DE **DIAGNOSTIC PRENATAL**

BIOCHIMIE FŒTALE

ANNEE : 2025

Code centre :

Nom de l'établissement :

FINESS :

Adresse :

Code postal :

Ville :

agence de la biomédecine
Du don à la vie

Bilan d'activité 2025 des centres de Biochimie Fœtale

TERRITOIRE NATIONAL 4

I. MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME 4

I.1 Sur antécédent familial 4
I.2 Sur signe d'appel échographique 5

II. HORMONOLOGIE FŒTALE 7

III. DOSAGES BIOCHIMIQUES 8

IV. DOSAGE DE L'ALPHA-FOETO PROTEINE (AFP) DU LIQUIDE AMNIOTIQUE 9

V. DOSAGE OU ELECTROPHORESE DES CHOLINESTERASES DU LIQUIDE AMNIOTIQUE 10

HORS TERRITOIRE NATIONAL 11

I. MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME 11

I.1 Sur antécédent familial 11
I.2 Sur signe d'appel échographique 11

II. HORMONOLOGIE FŒTALE 11

III. DOSAGES BIOCHIMIQUES 12

IV. DOSAGE DE L'ALPHA-FOETO PROTEINE (AFP) DU LIQUIDE AMNIOTIQUE 12

V. Dosage ou électrophorèse des cholinestérases du liquide amniotique 12

Bilan d'activité 2025 des centres de Biochimie Fœtale

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

I. MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME

Avez-vous réalisé des diagnostics prénatals de maladies héréditaires du métabolisme sur antécédent familial ?	❑ OUI ❑ NON

I.1 Sur antécédent familial

Nombre total de fœtus étudiés | **Nombre total de fœtus atteints**

Diagnostics		Nombre d'examens réalisés	Nombre de fœtus atteints
Maladies lysosomales			
Mucopolysaccharidose de type VII			
Sialidose de type II			
Gangliosidose à GM1			
Maladie de Gaucher			
Autres (précisez)			
Aciduries organiques			
Acidémie méthylmalonique			
Acidémie propionique			
Acidurie glutarique			
Autres (précisez)			
Aminoacidopathies			
Hyperglycinémie sans cétose			
Leucinose			
Homocystinurie			
Autres (précisez)			

Bilan d'activité 2025 des centres de Biochimie Fœtale

Diagnostics		Nombre d'examens réalisés	Nombre de fœtus atteints
Anomalies du métabolisme du cholestérol			
Smith Lemli Opitz			
Wolman			
Autres (précisez)			
Anomalies d'oxydation des acides gras			
(précisez)			
Autres diagnostics			
(précisez)			

I.2 Sur signe d'appel échographique

Avez-vous réalisé des diagnostics prénatals de maladies héréditaires du métabolisme sur signe d'appel échographique ?	❑ OUI ❑ NON

Nombre de fœtus étudiés :	
Nombre de fœtus atteints :	

Signes d'appels

Signes d'appels		Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints
Hygroma anasarque / œdème / épanchement			
Colon hyperéchogène			
RCIU / anomalie des membres / anomalie des organes génitaux externes			
Autres (précisez)			

Pathologies recherchées

Diagnostics		Nombre de fœtus étudiés	Nombre de fœtus atteints
Smith Lemli Opitz			
Maladies lysosomales / peroxysomales			
Cystinurie-lysinurie			
Autres (précisez)			

II. HORMONOLOGIE FŒTALE

Avez-vous réalisé des diagnostics prénatals par analyses d'hormonologie fœtale ?	❑ OUI ❑ NON

Diagnostics		Nombre de fœtus	
		Etudiés[1]	Atteints
Anomalie de la différenciation sexuelle			
Dysthyroïdie fœtale			
Autre (précisez)			

[1] Indiquez le nombre total de fœtus étudiés ; ne retenir **qu'un seul diagnostic** prénatal (DPN) par fœtus étudié

III. DOSAGES BIOCHIMIQUES

Avez-vous réalisé des diagnostics prénatals par analyses des dosages biochimiques ?	❑ OUI ❑ NON

Type d'exploration		Nombre de prélèvements
Dosage des enzymes digestives		
Exploration de la fonction rénale fœtale		
Différenciation de poches (grossesse gémellaire)		
Pureté du sang fœtal		
Liquides d'épanchement et œdème		
Bilan Hydramnios		
Autres (précisez)		

IV. DOSAGE DE L'ALPHA-FOETO PROTEINE (AFP) DU LIQUIDE AMNIOTIQUE

Avez-vous réalisé des dosages de l'AFP du liquide amniotique ?	❑ OUI ❑ NON

Indications[1]	Nombre de fœtus étudiés [2]	AFP ≥ 2,5 MoM [3]
AFP maternelle sérique ≥ 2,5 MoM		
Signes échographiques évoquant un défaut de fermeture du tube neural (DFTN)		
Autres signes échographiques (n'évoquant pas un défaut de fermeture du tube neural (DFTN))		
Antécédent de défaut de fermeture du tube neural (DFTN)		
Antécédent de syndrome néphrotique		
Dosages systématiques		
Indication Inconnue		

[1] Les **dosages systématiques** sont ceux réalisés sans signe d'appel ou hors du cadre des pathologies citées dans le tableau, notamment ceux réalisés à l'occasion d'un caryotype fœtal

[2] Indiquez le nombre total de fœtus étudiés ; ne retenir **qu'un seul diagnostic** prénatal (DPN) par fœtus étudié

[3] Indiquez le nombre total de fœtus pour lesquels une valeur supérieure ou égale à 2,5 MoM a été retrouvée

V. DOSAGE OU ELECTROPHORESE DES CHOLINESTERASES DU LIQUIDE AMNIOTIQUE

Avez-vous réalisé des dosages ou électrophorèse des cholinestérases du liquide amniotique ?	❑ OUI ❑ NON

Indications[1]	Nombre de fœtus étudiés [2]	Nombre de fœtus atteints [3]
AFP maternelle sérique ≥ 2,5 MoM		
Signes échographiques évoquant un défaut de fermeture du tube neural (DFTN)		
Autres signes échographiques (n'évoquant pas un défaut de fermeture du tube neural (DFTN))		
Antécédent de défaut de fermeture du tube neural (DFTN)		
Antécédent de syndrome néphrotique		
Dosages systématiques		
Indication Inconnue		

[1] ~~Pour l'indication (traitement maternel…), il s'agit des traitements réputés comme ayant une action délétère sur le système nerveux central de l'enfant.~~
Les **dosages systématiques** sont ceux réalisés sans signe d'appel ou hors du cadre des pathologies suscitées dans le tableau, notamment ceux réalisés à l'occasion d'un caryotype fœtal.

[2] Indiquez le nombre total de fœtus étudiés ; ne retenir **qu'un seul diagnostic** prénatal (DPN) par fœtus étudié

[3] Le nombre de fœtus atteints dans l'indication mentionnée correspond au nombre de fœtus pour lesquels la recherche ou le dosage d'ACE sont considérés pathologiques

agence de la biomédecine
Du don à la vie

Bilan d'activité 2025 des centres de Biochimie Fœtale

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 Barthélémy) (Bilan hors territoire national)

Avez-vous eu une activité internationale régulière de biochimie foetale ?	❑ OUI ❑ NON

I. MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME

I.1 Sur antécédent familial

	Collectivité d'outre-mer	Pays étrangers
Nombre total de fœtus étudiés		
Nombre total de fœtus atteints		

I.2 Sur signe d'appel échographique

Signes d'appels

	Collectivité d'outre-mer	Pays étrangers
Nombre total de fœtus étudiés		
Nombre total de fœtus atteints		

II. HORMONOLOGIE FŒTALE

Diagnostics	**Nombre de fœtus étudiés[1]**	
	Collectivité d'outre-mer	**Pays étrangers**
Anomalie de la différentiation sexuelle, Dysthyroïdie fœtale		

[1] Indiquez le nombre total de fœtus étudiés ; ne retenir **qu'un seul diagnostic** prénatal (DPN) par fœtus étudié

III. DOSAGES BIOCHIMIQUES

Type d'exploration : Dosage des enzymes digestives, exploration de la fonction rénale fœtale, Différenciation de poches (grossesse gémellaire), Pureté du sang fœtal, Liquides d'épanchement et œdème, Bilan Hydramnios, etc.	**Nombre de prélèvements**	
	Collectivité d'outre-mer	**Pays étrangers**

IV. DOSAGE DE L'ALPHA-FOETO PROTEINE (AFP) DU LIQUIDE AMNIOTIQUE

Indications : AFP maternelle sérique ≥ 2,5 MoM, Signes échographiques évoquant un défaut de fermeture du tube neural (DFTN), Antécédent de défaut de fermeture du tube neural (DFTN), Antécédent de syndrome néphrotique, etc.	**Nombre de fœtus étudiés**[1]	
	Collectivité d'outre-mer	**Pays étrangers**

[1] indiquez le nombre total de fœtus étudiés ; ne retenir **qu'un seul diagnostic** prénatal (DPN) par fœtus étudié

V. Dosage ou électrophorèse des cholinestérases du liquide amniotique

Indications : AFP maternelle sérique ≥ 2,5 MoM, Signes échographiques évoquant un défaut de fermeture du tube neural (DFTN), Antécédent de défaut de fermeture du tube neural (DFTN), Traitement maternel durant la grossesse (Valproate,…), etc.	**Nombre de fœtus étudiés**[1]	
	Collectivité d'outre-mer	**Pays étrangers**

[1] indiquez le nombre total de fœtus étudiés ; ne retenir **qu'un seul diagnostic** prénatal (DPN) par fœtus étudié