



RÉUNION ABA 2019
19 JUIN 2019
ICM PARIS

INFORMATIONS GÉNÉRALES

ABA

- Répertoire ABA : mise à jour nécessaire fréquente.
- Site internet : www.biologistesdepistagetrisomie21.fr

géré par Antoine Laudat

- Formation DPC :

Formation CERBA : 9 et 10 Décembre 2019 , 20 personnes

Paris V ?

Vous pouvez communiquer à Antoine Laudat pour mise sur site

REPRÉSENTATION ABA

- DGS : Françoise Muller pour arrêté DPNI
- HAS : Françoise Muller pour le document « Information patientes »
- ABM :
 - CMS Sophie Dreux , renommée en novembre 2018 pour 3 ans
 - Groupe stratégie : Corinne Sault, nommée en janvier 2019
- SROS DPNI : régions QUI ????

ASPECTS RÉGLEMENTAIRES

- DPN : textes JO du 10 mars 2018
- « conditions de formation et d'expérience des biologistes exerçant les activités de DPN »
 - MSM : Diplôme Biochimie + 12 mois de formation dans un site autorisé
 - Cytogénétique : Diplôme Cytogénétique + 36 mois de formation dans un site autorisé
 - Biochimie foétale : Diplôme Biochimie + 12 mois de formation dans un site autorisé
 - Maladies infectieuses : Diplôme Maladies infectieuses + 12 mois de formation dans un site autorisé
 - ADNFLC : Diplôme Cytogénétique ou Génétique moléculaire + 36 mois de formation dans un site autorisé

ASPECTS RÉGLEMENTAIRES

ADNFLC: Arrêtés du 14 décembre 2018 (JO 20 décembre)

- **Consentements**
- **Bonnes Pratiques** : Arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 modifié fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie 21
- **Annexe : 1 transmission des données à l'ABM**
2 Modalités d'évaluation

ASPECTS RÉGLEMENTAIRES

ADNFic: Inscription à la nomenclature JO 27 décembre 2018 pour mise en œuvre le 17 janvier 2019 **B 1344**

- **4087** : Dépistage de la trisomie 21 fœtale par analyse de l'ADN libre circulant dans le sang maternel dans les indications prévues par l'arrêté en vigueur fixant les bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal de la trisomie 21 Il ne pourra être coté qu'un seul acte 4087 par patiente et par grossesse.
- **4088** : En cas de résultat ininterprétable de l'acte 4087.

Indications :

- risque MSM compris entre 1/51 et 1/1000

Autres cas :

- grossesses multiples
- antécédent de grossesse avec trisomie 21
- selon le conseil génétique, parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21.

ASPECTS RÉGLEMENTAIRES

INDICATIONS DU CARYOTYPE

- DÉPISTAGE POSITIF DE LA TRISOMIE 21 FŒTALE PAR ADNFlc,
- DEUX EXAMENS CONSÉCUTIFS DE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21 PAR ADNFlc INTERPRÉTABLE
- RISQUE MSM DE TRISOMIE 21 \geq À 1/50, « LE COMPTE RENDU D'EXAMEN DU LABORATOIRE EST JOINT À LA DEMANDE D'ENTENTE PRÉALABLE »
- ANOMALIES CHROMOSOMIQUES PARENTALES
- ANTÉCÉDENT, POUR LE COUPLE, DE GROSSESSE(S) AVEC CARYOTYPE ANORMAL
- SIGNES D'APPEL ÉCHOGRAPHIQUES SUIVANTS : ANOMALIES MORPHOLOGIQUES DU FŒTUS DÉMONTRÉES, INTERNES OU EXTERNES, RETARD DE CROISSANCE INTRA-UTÉRIN AVÉRÉ, ANOMALIES DE QUANTITÉ DE LIQUIDE AMNIOTIQUE.
- AGE DE LA FEMME \geq 38 ANS À LA DATE DU PRÉLÈVEMENT, UNIQUEMENT, À TITRE EXCEPTIONNEL, SI LA PATIENTE N'A PU BÉNÉFICIER D'AUCUN DES DÉPISTAGES DE LA TRISOMIE 21

LES QUESTIONS EN SUSPENS

LES MSM ATYPIQUES

- Patiente **dans le groupe à risque** : ADNFlc ou Caryotype selon le risque
- Patiente avec risque $< 1/1000$: **Pas de consensus** au niveau des CPDPN
 - Problème des triploïdies, des aneuploïdies autres que T21
 - Si AFP avec valeur atypique, Commentaire « faire une échographie », comme avant...
- Demande des CPDPN pour une **étude** large (nationale) **sur les valeurs très basses**
en prenant en compte les cas avec risque $< 1/1000$ **ET PAS** $< 1/250$

QUI VEUT PARTICIPER ? ETUDE ABA ?

SUIVI DES GROSSESSES ET RECUEIL DES DONNÉES

Voir informations CORINNE SAULT

IMPORTANT

- COMMENTAIRES SUR LES CR :
 - RESPECTER LE CONSENSUS ABA
 - VALEURS BASSES
 - HCG ELEVEE
 -

AUTRES INFORMATIONS

NOTICE D'INFORMATION HAS

Version 3 du 25 avril

Notice à destination des patientes