

Diagnostic préimplantatoire 2015

Matériel et méthodes

Les centres de diagnostic préimplantatoire adressent chaque année leur bilan d'activité à l'Agence de la biomédecine. Les informations concernent le bilan des demandes et des tentatives d'AMP de l'année N-2 afin de pouvoir renseigner l'issue des tentatives jusqu'à l'accouchement. Il faut noter qu'il n'y a pas forcément de liens entre les demandes et les tentatives d'AMP d'une même année. En 2015, la France comptait quatre centres de diagnostic préimplantatoire (DPI).

Indications disponibles pour un diagnostic préimplantatoire en France

La liste des indications disponibles est représentée dans le tableau DPI1. Les indications sont réparties selon le mode de transmission et selon la technique (génétique moléculaire, cytogénétique) en s'appuyant sur la classification Orphanet des affections. Il est à noter qu'une maladie n'est associée qu'à un seul numéro Orpha même si plusieurs gènes peuvent en être la cause. Or une mise au point est nécessaire pour chaque gène. Pour comptabiliser le nombre d'indications disponibles le nombre de gènes n'a pas été pris en compte sauf pour les situations où le mode de transmission était différent. Au total, sur cette base, outre les anomalies de structure décelées en cytogénétique, près de 221 maladies génétiques différentes ont bénéficié d'une mise au point en vue de diagnostic préimplantatoire moléculaire sur le territoire, parmi lesquelles 137 ne sont mises au point qu'au niveau d'un seul des quatre centres de DPI (85 pour le centre de Paris). En 2015, 21 nouvelles indications ont été mises au point à l'échelle nationale.

Tableau DPI1. Indications disponibles pour un diagnostic préimplantatoire en France en 2015

O: Nouvelles indications disponibles en France depuis le 1er janvier 2015

X: Indications disponibles en France

		Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg
RECHERCHE PAR BIOLOGIE MOLECULAIRE					
Autosomiques Récessives					
ORPHA19	Acidurie 2-hydroxyglutarique			X	
ORPHA943	Acidurie malonique			X	
ORPHA79282	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC			X	
ORPHA98880	Afibrinogénémié familiale			X	
ORPHA79431	Albinisme oculo-cutané type 1A			X	
ORPHA846	Alpha-thalassémie			X	
ORPHA65	Amaurose congénitale de Leber			X	
ORPHA98920	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire			O	
ORPHA83330	Amyotrophie spinale proximale type 1	X	X	X	X
ORPHA137	Anomalie congénitale de la glycosylation				X
ORPHA254767	Anomalie de la phosphorylation oxydative mitochondriale due à une délétion unique de l'ADN mitochondrial			X	
ORPHA209182	Anomalie qualitative ou quantitative de la nébuline			X	
ORPHA84	Anémie de Fanconi			X	

ORPHA284282	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive - épilepsie - déficience intellectuelle			X	
ORPHA95	Ataxie de Friedreich			X	
ORPHA100	Ataxie-télangiectasie		O	X	
ORPHA848	Bêta-thalassémie	X	O	X	X
ORPHA79306	Cholestase intrahépatique familiale progressive type 1			X	
ORPHA232	Drépanocytose	X	O	X	X
ORPHA248	Dysplasie ectodermique hypohidrotique autosomique récessive			X	X
ORPHA258	Dystrophie musculaire congénitale type 1A	X		X	
ORPHA353	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2C			X	
ORPHA722	Déficit congénital en plasminogène				X
ORPHA572	Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2			X	
ORPHA26793	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaînes très longues			X	
ORPHA46	Déficit en adénylosuccinate lyase			O	
ORPHA159	Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase			X	
ORPHA226	Déficit en dihydroptéridine réductase			X	
ORPHA35708	Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques				X
ORPHA746	Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale			X	
ORPHA99732	Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène	X			
ORPHA101028	Déficit en transaldolase			X	
ORPHA275	Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytosique				X
ORPHA26791	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases			X	
ORPHA407	Encéphalopathie glycinique	O		X	
ORPHA303	Epidermolyse bulleuse dystrophique			X	
ORPHA351	Galactosialidose		O		
ORPHA79255	Gangliosidose à GM1 type 1			X	X
ORPHA367	Glycogénose par déficit en enzyme branchante			X	
ORPHA366	Glycogénose par déficit en enzyme débranchante			X	
ORPHA79258	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type a			X	
ORPHA365	Glycogénose par déficit en maltase acide			X	
ORPHA308552	Glycogénose par déficit en maltase acide à début infantile			X	X
ORPHA315306	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique avec perte de sel			X	
ORPHA436	Hypophosphatasie	X			
ORPHA217371	Insuffisance hépatique infantile aiguë due à un défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt			O	
ORPHA512	Leucodystrophie métachromatique			X	
ORPHA528	Lipodystrophie congénitale de Berardinelli-Seip			X	
ORPHA540	Lymphohistiocytose familiale			X	
ORPHA99950	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D				X
ORPHA206436	Maladie de Krabbe infantile				X

ORPHA216975	Maladie de Niemann-Pick type C sévère, forme neurologique précoce de l'enfant				X
ORPHA773	Maladie de Refsum			O	
ORPHA796	Maladie de Sandhoff			X	
ORPHA79269	Maladie de Sanfilippo type A			X	
ORPHA827	Maladie de Stargardt		O		
ORPHA845	Maladie de Tay-Sachs			X	X
ORPHA2512	Microcéphalie primaire autosomique récessive		O		
ORPHA584	Mucopolysaccharidose type 7			X	
ORPHA586	Mucoviscidose	X	X	X	X
ORPHA607	Myopathie à némaline	O			
ORPHA628	Nanisme diastrophique			X	
ORPHA85179	Ostéopétrose infantile avec dysplasie neuroaxonale			X	X
ORPHA731	Polykystose rénale autosomique récessive	X		X	
ORPHA756	Pseudohypoaldostéronisme type 1			X	
ORPHA135	Syndrome CACH				X
ORPHA36	Syndrome acro-calleux	X			
ORPHA51	Syndrome d'Aicardi-Goutières	X		X	X
ORPHA726	Syndrome d'Alpers			X	
ORPHA1900	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique	O			
ORPHA289	Syndrome d'Ellis-Van Creveld	O			
ORPHA110	Syndrome de Bardet-Biedl			X	X
ORPHA93604	Syndrome de Bartter anténatal				X
ORPHA93473	Syndrome de Hurler			X	
ORPHA475	Syndrome de Joubert			X	
ORPHA564	Syndrome de Meckel			X	X
ORPHA634	Syndrome de Netherton			X	X
ORPHA811	Syndrome de Shwachman-Diamond			X	X
ORPHA816	Syndrome de Sjögren-Larsson			O	
ORPHA818	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz			X	X
ORPHA3206	Syndrome de Stüve-Wiedemann			X	X
ORPHA899	Syndrome de Walker-Warburg			X	
ORPHA839	Syndrome néphrotique congénital type finlandais			X	X
ORPHA882	Tyrosinémie type 1			X	
ORPHA36353	déplétion de l'ADNmt			X	
Autosomiques Dominantes					
ORPHA15	Achondroplasie	X		X	X
ORPHA271861	Amylose de la transthyrétine familiale			X	X
ORPHA77	Aniridie	X		X	
ORPHA94124	Ataxie spinocérébelleuse - neuropathie axonale type 1	X			
ORPHA98759	Ataxie spinocérébelleuse type 17				X
ORPHA98756	Ataxie spinocérébelleuse type 2		X		X
ORPHA98757	Ataxie spinocérébelleuse type 3	X	O		X
ORPHA98758	Ataxie spinocérébelleuse type 6				X

ORPHA94147	Ataxie spinocérébelleuse type 7				X
ORPHA98672	Atrophie optique autosomique dominante			X	
ORPHA294937	Brachydactylie			X	
ORPHA26106	Cancer gastrique familial			X	X
ORPHA154	Cardiomyopathie dilatée familiale isolée			X	X
ORPHA155	Cardiomyopathie hypertrophique familiale isolée			X	X
ORPHA75249	Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	O			
ORPHA221061	Cavernome cérébral héréditaire			O	X
ORPHA184	Chérubisme			X	
ORPHA1359	Complexe de Carney				X
ORPHA1775	Dyskératose congénitale			X	X
ORPHA155899	Dysostose mandibulo-faciale			X	
ORPHA94068	Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale	X		X	
ORPHA256	Dystonie généralisée à début précoce par les membres	X		X	X
ORPHA1243	Dystrophie maculaire vitelliforme de Best	O			
ORPHA261	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	O		X	
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1	X	X	X	X
ORPHA1871	Dystrophie progressive des cônes			X	
ORPHA79396	Epidermolyse bulleuse simple type Dowling-Meara	X	X	X	
ORPHA36387	Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus				X
ORPHA312	Ichtyose épidermolytique			X	
ORPHA466	Insomnie fatale familiale			X	X
ORPHA2440	Mains et pieds fendus			X	
ORPHA99947	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2	X			
ORPHA99937	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2C	X			
ORPHA99939	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2E				X
ORPHA101081	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A		X		X
ORPHA101082	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B				X
ORPHA204	Maladie de Creutzfeldt-Jakob			X	
ORPHA282166	Maladie de Creutzfeldt-Jakob héréditaire			X	X
ORPHA388	Maladie de Hirschsprung			X	
ORPHA399	Maladie de Huntington	X	X		X
ORPHA892	Maladie de Von Hippel-Lindau	X	O	X	X
ORPHA275938	Maladie hémolytique par allo-immunisation foeto-maternelle	X		X	
ORPHA169189	Myopathie centronucléaire autosomique dominante			X	X
ORPHA610	Myopathie de Bethlem			X	
ORPHA52430	Myopathie à inclusions - maladie de Paget - démence fronto-temporale		O		
ORPHA251858	Médulloblastome à nodularité extensive			X	
ORPHA636	Neurofibromatose type 1	X	X	X	X
ORPHA637	Neurofibromatose type 2				X

ORPHA652	Néoplasie endocrinienne multiple type 1	X	O	X	
ORPHA653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2			X	X
ORPHA666	Ostéogenèse imparfaite	X	X	X	X
ORPHA2309	Pachyonychie congénitale			X	
ORPHA676	Pancréatite chronique héréditaire				X
ORPHA681	Paralysie périodique hypokaliémique			X	
ORPHA101011	Paraplégie spastique autosomique dominante type 31				X
ORPHA100985	Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	O	O		X
ORPHA29072	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire				X
ORPHA730	Polykystose rénale autosomique dominante			X	
ORPHA85447	Polyneuropathie amyloïde familiale			X	X
ORPHA733	Polypose adénomateuse familiale	X			X
ORPHA750	Pseudoachondroplasie			X	
ORPHA79443	Pseudohypoparathyroïdie type 1A				X
ORPHA791	Rétinite pigmentaire			X	
ORPHA357027	Rétinoblastome familial	X			X
ORPHA803	Sclérose latérale amyotrophique			X	
ORPHA805	Sclérose tubéreuse de Bourneville	X		X	X
ORPHA90635	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique dominante type DFNA			X	
ORPHA138	Syndrome CHARGE			O	
ORPHA1896	Syndrome EEC				X
ORPHA32960	Syndrome TRAPS				X
ORPHA52	Syndrome d'Alagille			X	X
ORPHA1900	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique	X			
ORPHA661	Syndrome d'Ondine			X	
ORPHA90340	Syndrome de Blau				X
ORPHA221126	Syndrome de Fowler			X	
ORPHA356	Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker				X
ORPHA377	Syndrome de Gorlin			O	X
ORPHA392	Syndrome de Holt-Oram			X	X
ORPHA503	Syndrome de Larsen autosomique dominant		O		
ORPHA524	Syndrome de Li-Fraumeni	X		X	X
ORPHA558	Syndrome de Marfan	X			X
ORPHA648	Syndrome de Noonan				O
ORPHA90307	Syndrome de Parkes Weber			O	
ORPHA2869	Syndrome de Peutz-Jeghers	X			X
ORPHA101016	Syndrome de Romano-Ward				O
ORPHA1147	Syndrome de Sheldon-Hall				O
ORPHA861	Syndrome de Treacher-Collins	X		X	X
ORPHA897	Syndrome de Waardenburg-Shah			O	
ORPHA65282	Syndrome de cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire-cardiomyopathie dilatée	X			
ORPHA238446	Syndrome de microduplication 15q11q13			X	X

ORPHA1727	Syndrome de microduplication 22q11.2			X	
ORPHA2614	Syndrome nail-patella			X	X
ORPHA1475	Syndrome rein-colobome	X		X	
ORPHA1552	Triade de Currarino			X	
ORPHA774	Télangiectasie hémorragique héréditaire			X	
ORPHA891	Vitréorétinopathie exsudative familiale			X	
Liées au chromosome X					
ORPHA43	Adrénoleucodystrophie liée à l'X	X		X	X
ORPHA47	Agammaglobulinémie liée à l'X			X	
ORPHA847	Alpha-thalassémie - déficience intellectuelle liée à l'X			X	
ORPHA35173	Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	X		X	
ORPHA180	Choroïdérémie	X		X	
ORPHA181	Dysplasie ectodermique hypohidrotique liée à l'X			X	X
ORPHA261	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	X		X	
ORPHA262	Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	X	X	X	X
ORPHA137831	Déficience intellectuelle liée à l'X - hypoplasie cérébelleuse			X	
ORPHA364028	Déficience intellectuelle liée à l'X par anomalies de GRIA3				X
ORPHA664	Déficit en ornithine transcarbamylyase			X	X
ORPHA276	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma			X	
ORPHA379	Granulomatose chronique			X	
ORPHA2182	Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius	X	X	X	
ORPHA89936	Hypophosphatémie liée à l'X			X	
ORPHA98878	Hémophilie A	X	X	X	X
ORPHA98879	Hémophilie B			X	X
ORPHA98892	Hétérotopie nodulaire périventriculaire			X	X
ORPHA464	Incontinentia pigmenti	X		X	
ORPHA2148	Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine			X	
ORPHA64747	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X				X
ORPHA324	Maladie de Fabry	X		X	X
ORPHA481	Maladie de Kennedy	O	X		X
ORPHA565	Maladie de Menkes			X	X
ORPHA649	Maladie de Norrie			X	X
ORPHA702	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	X		X	
ORPHA280229	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher chez les femmes porteuses	X			
ORPHA580	Mucopolysaccharidose type 2			X	
ORPHA596	Myopathie centronucléaire liée à l'X	X	X	X	X
ORPHA791	Rétinite pigmentaire	X		X	
ORPHA792	Rétinoschisis lié à l'X	X		X	
ORPHA88917	Syndrome d'Alport lié à l'X	X		X	
ORPHA754	Syndrome d'insensibilité aux androgènes			X	
ORPHA510	Syndrome de Lesch-Nyhan			X	

ORPHA373	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel				X
ORPHA906	Syndrome de Wiskott-Aldrich	X			X
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	X	X	X	X
Autres					
ORPHA254776	Anomalie de la phosphorylation oxydative mitochondriale due à une mutation ponctuelle de l'ADN mitochondrial			X	
	Complexe HLA			X	
ORPHA275944	Maladie hémolytique du nouveau-né avec allo-immunisation Kell			X	
ORPHA104	Neuropathie optique héréditaire de Leber				X
RECHERCHE PAR CYTOGENETIQUE					
	Translocations Robertsoniennes	X	X	X	X
	Translocations réciproques	X	X	X	X
	Maladies récessives liées à l'X	X	X	X	X
	Autres anomalies chromosomiques	X	X	X	X

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

Le nombre de demandes examinées qui augmentait régulièrement (30% en trois ans, 2010-2013) avec quelques fluctuations entre génétique moléculaire et cytogénétique marque le pas en 2015 comme en 2014 reflétant probablement la difficulté rencontrée par certains centres pour adapter l'offre de soins à la demande. La proportion de demandes acceptées sur les demandes examinées est relativement stable à l'échelon national (76%) avec quelques disparités entre les quatre centres autorisés (Tableau DPI4, Figure DPI1). Ces disparités ne s'expliquent pas par le nombre de dossiers en attente d'informations complémentaires, ce nombre étant faible pour tous les centres à l'exception de Strasbourg (62 dossiers).

Tableau DPI2. Evolution de la répartition des demandes examinées de 2011 à 2015 selon la technique utilisée

	2011		2012		2013		2014		2015*	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Génétique moléculaire	397	59,6	467	64,1	461	57,3	439	59,2	442	57,7
Cytogénétique	254	38,1	248	34,0	339	42,1	298	40,2	322	42,0
Cytogénétique + Génétique moléculaire	2	0,3	4	0,5	2	0,2	5	0,7	2	0,3
DPI HLA	13	2,0	10	1,4	1	0,1	0	.	0	.
Autres	0	.	0	.	2	0,2	0	.	0	.
Total	666	100,0	729	100,0	805	100,0	742	100,0	766	100,0

* En 2015, les demandes présentées à la consultation spécialisée dont la décision de prise en charge nécessite l'analyse d'informations complémentaires ont été exclues

Tableau DPI3. Evolution de la fréquence des demandes acceptées par rapport aux demandes examinées

	2011	2012	2013	2014	2015
Demandes acceptées	506	566	608	595	582
Demandes examinées	666	729	805	742	766
% Demandes acceptées / Demandes examinées	76,0%	77,6%	75,5%	80,2%	76,0%

Tableau DPI4. Fréquence par centre des demandes acceptées en 2015

	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg
Demandes acceptées	145	116	214	107
Demandes examinées	182	168	291	125
% Demandes acceptées / Demandes examinées	79,7%	69,0%	73,5%	85,6%

Tableau DPI5. Fréquence par technique des demandes acceptées en 2015

	Examinées	Acceptées	% Acceptées Examinées
Génétique moléculaire	442	307	69,5%
Cytogénétique	322	273	84,8%
Cytogénétique + Génétique moléculaire	2	2	100%

Tableau DPI6. Répartition selon leur indication des demandes examinées en 2015

		Demandes de prises en charge	
		Examinées	Acceptées
Génétique moléculaire		442	307
ORPHA120353	ALBIN-OC-CUT Albinisme oculocutané Tyrosinase neg (type I A)	2	1
ORPHA123996	AOD Atrophie optique dominante	2	0
ORPHA15	Achondroplasie	3	2
ORPHA79282	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cbIC	1	1
ORPHA289916	Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12 type mut0	1	0
ORPHA79310	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cbIA	1	1
ORPHA43	Adrénoleucodystrophie liée à l'X	1	1
ORPHA137754	Affection neurologique associée à un déficit en aminoacylase 1	1	0
ORPHA47	Agammaglobulinémie liée à l'X	1	1
ORPHA79431	Albinisme oculo-cutané type 1A	1	0

		Demandes de prises en charge	
		Examinées	Acceptées
ORPHA847	Alpha-thalassémie - déficience intellectuelle liée à l'X	1	0
ORPHA65	Amaurose congénitale de Leber	2	2
ORPHA98920	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire	1	1
ORPHA83330	Amyotrophie spinale proximale type 1	14	12
ORPHA77	Aniridie	3	3
ORPHA2443	Anomalie de la phosphorylation oxydative mitochondriale due à des anomalies de l'ADN nucléaire	1	1
ORPHA98869	Anémie dysérythropoïétique congénitale type I	1	0
ORPHA98756	Ataxie spinocérébelleuse type 2	2	2
ORPHA98672 ou 98673	Atrophie optique	1	1
*	Bêta thalassémie + HLA	1	0
ORPHA848	Bêta-thalassémie	1	0
ORPHA231214 + 171436	Bêta-thalassémie + Myopathie à némaline	1	1
ORPHA155	CMH Cardiomyopathie hypertrophique	4	3
ORPHA154	Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	1	0
ORPHA155	Cardiopathie hypertrophique	4	3
ORPHA221061	Cavernome cérébral héréditaire	2	2
ORPHA309789	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 1	1	1
ORPHA1359	Complexe de Carney	1	1
ORPHA2609/255241	Cytopathie mitochondriale	1	0
ORPHA232	Drépanocytose	20	13
ORPHA1146	Dysmorphie digito-astragalienne	2	0
ORPHA93108	Dysplasie rénale	1	1
ORPHA293910	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance à droite	1	0
ORPHA98669	Dysplasie vitréorétinienne congénitale	1	0
ORPHA269	Dystrophie facio-scapulo-humérale	3	0
ORPHA98896	Dystrophie musculaire de Duchenne	2	2
ORPHA262	Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	8	7
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1	29	23
ORPHA1871	Dystrophie progressive des cônes	1	0
ORPHA85288	Déficience intellectuelle liée à l'X type Stocco Dos Santos	1	0
ORPHA319509	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 9	1	1
ORPHA572	Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2	3	1
ORPHA440402	Déficit du surfactant (exon 22 et 26)	1	1
ORPHA5	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	1	0
ORPHA309120	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase	1	0

		Demandes de prises en charge	
		Examinées	Acceptées
ORPHA46	Déficit en adénylosuccinate lyase	1	1
ORPHA25	Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	1	1
ORPHA2609	Déficit isolé en NADH-CoQ réductase	1	1
ORPHA394529	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases type sévère néonatal	1	0
ORPHA303	Epidermolyse bulleuse dystrophique	2	2
ORPHA3006	Epilepsie pyridoxino-dépendante	1	0
ORPHA366	Glycogénose par déficit en enzyme débranchante	1	1
ORPHA423	Hyperthermie maligne	1	0
ORPHA98523	Hypoplasie pontocérébelleuse non syndromique	1	1
ORPHA98878	Hémophilie A	4	4
ORPHA169802	Hémophilie A sévère	1	0
ORPHA98879	Hémophilie B	1	1
ORPHA169793	Hémophilie B sévère	1	1
ORPHA313	Ichtyose lamellaire	1	0
ORPHA464	Incontinentia pigmenti	6	4
ORPHA98301	Laminopathie	2	1
ORPHA309263	Leucodystrophie métachromatique juvénile	1	1
ORPHA1020	Maladie d'Alzheimer précoce autosomique dominante	1	1
ORPHA99947	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2	2	1
ORPHA101075	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1	2	1
ORPHA101081	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	8	7
ORPHA399	Maladie de Huntington	27	24
ORPHA276238	Maladie de Machado-Joseph type 1	2	2
ORPHA702	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	1	1
ORPHA309155	Maladie de Sandhoff infantile	1	1
ORPHA79269	Maladie de Sanfilippo type A	1	1
ORPHA892	Maladie de Von Hippel-Lindau	5	2
ORPHA321	Maladie des exostoses multiples	4	0
ORPHA275944	Maladie hémolytique du nouveau-né avec allo-immunisation Kell	1	1
ORPHA275938	Maladie hémolytique par allo-immunisation foeto-maternelle	1	0
ORPHA68380	Maladie mitochondriale	2	2
ORPHA586	Mucoviscidose	35	30
ORPHA596	Myopathie centronucléaire liée à l'X	4	3
ORPHA597	Myopathie congénitale à central cores	1	0
ORPHA289377	Myopathie précoce avec cardiomyopathie létale	1	1

		Demandes de prises en charge	
		Examinées	Acceptées
ORPHA52430	Myopathie à inclusions - maladie de Paget - démence fronto-temporale	1	1
ORPHA607	Myopathie à némaline	1	0
ORPHA621	Méthémoglobinémie congénitale	1	1
ORPHA628	Nanisme diastrophique	1	1
ORPHA636	Neurofibromatose type 1	17	11
ORPHA652+101082	Néoplasie endocrinienne multiple de type 1 + Charcot-Marie Tooth de type 1B	1	1
ORPHA652	Néoplasie endocrinienne multiple type 1	2	2
ORPHA1517	Ostéochondrodysplasie hypertrichotique type Cantu	3	1
ORPHA666	Ostéogenèse imparfaite	2	2
ORPHA216796	Ostéogenèse imparfaite type 1	2	2
ORPHA730	PKD Polykystose rénale dominante	3	2
ORPHA79318	PMM2-CDG	1	1
ORPHA100984	Paraplégie spastique autosomique dominante type 3	2	2
ORPHA100985	Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	1	1
ORPHA730	Polykystose rénale autosomique dominante	3	2
ORPHA88924	Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse	4	1
ORPHA731	Polykystose rénale autosomique récessive	2	0
ORPHA85447	Polyneuropathie amyloïde familiale	5	2
ORPHA733	Polypose adénomateuse familiale	12	10
ORPHA791	Rétinite pigmentaire	1	1
ORPHA790	Rétinoblastome	1	0
ORPHA357027	Rétinoblastome familial	6	4
ORPHA792	Rétinoschisis lié à l'X	3	3
ORPHA803	Sclérose latérale amyotrophique	2	2
ORPHA805	Sclérose tubéreuse de Bourneville	12	8
ORPHA90636	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique récessive type DFNB	1	1
ORPHA107	Syndrome BOR	1	0
ORPHA135	Syndrome CACH	1	1
ORPHA138	Syndrome CHARGE	1	1
ORPHA1896	Syndrome EEC	3	1
ORPHA477	Syndrome KID	1	1
ORPHA550	Syndrome MELAS	3	3
ORPHA52	Syndrome d'Alagille	2	1
ORPHA726	Syndrome d'Alpers	1	0
ORPHA88917	Syndrome d'Alport lié à l'X	3	2

		Demandes de prises en charge	
		Examinées	Acceptées
ORPHA286	Syndrome d'Ehlers-Danlos type vasculaire	1	1
ORPHA116	Syndrome de Beckwith-Wiedemann	1	1
ORPHA2052	Syndrome de Fraser	1	1
ORPHA2053	Syndrome de Freeman-Sheldon	1	1
ORPHA377	Syndrome de Gorlin	1	1
ORPHA475	Syndrome de Joubert	6	4
ORPHA503	Syndrome de Larsen autosomique dominant	2	1
ORPHA255210	Syndrome de Leigh de transmission maternelle	1	1
ORPHA524	Syndrome de Li-Fraumeni	1	1
ORPHA558	Syndrome de Marfan	7	6
ORPHA284963	Syndrome de Marfan type 1	1	0
ORPHA648	Syndrome de Noonan	2	1
ORPHA90307	Syndrome de Parkes Weber	1	1
ORPHA739	Syndrome de Prader-Willi	1	1
ORPHA101016	Syndrome de Romano-Ward	1	1
ORPHA828	Syndrome de Stickler	1	1
ORPHA861	Syndrome de Treacher-Collins	1	0
ORPHA442835	Syndrome de WOREE	1	0
ORPHA894/896	Syndrome de Waardenburg	1	0
ORPHA897	Syndrome de Waardenburg-Shah	1	1
ORPHA912	Syndrome de Zellweger	1	0
ORPHA85332	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-rétinite pigmentaire	2	2
ORPHA35698	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial	1	0
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	32	21
ORPHA2990	Syndrome des ptérygiums multiples autosomique récessif	1	0
ORPHA294963	Syndrome des ptérygiums poplités	1	1
ORPHA101088	Syndrome hyper-IgM lié à l'X	1	0
ORPHA145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	3	1
ORPHA93217	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant avec sclérose mésangiale diffuse	1	1
ORPHA3320	Thrombocytopénie - aplasie radiale	1	0
ORPHA910+33364	Xéroderma pigmentosum + trichothiodystrophie	1	1
ORPHA398069	akinésie fœtale	2	2
*	béta thalassémie+ mutation ADNmt	1	1
*	drépanocytose + HLA	1	0
NA	maladie de Belu	2	0

		Demandes de prises en charge	
		Examinées	Acceptées
NA	rhesus RHD	2	0
Cytogénétique		322	273
	Anomalies chromosomique parentales	316	270
	Caryotypes fœtaux anormaux mais caryotypes du couple normaux	3	1
	Sexage	3	2
Cytogénétique + Génétique moléculaire		2	2
ORPHA83330	Amyotrophie spinale proximale type 1	1	1
ORPHA586	Mucoviscidose	1	1

* Le numéro ORPHA n'a pas été renseigné par le centre de DPI

Le décalage entre les nombres de dossiers examinés, refusés et acceptés est en rapport avec le chevauchement de quelques dossiers entre deux années.

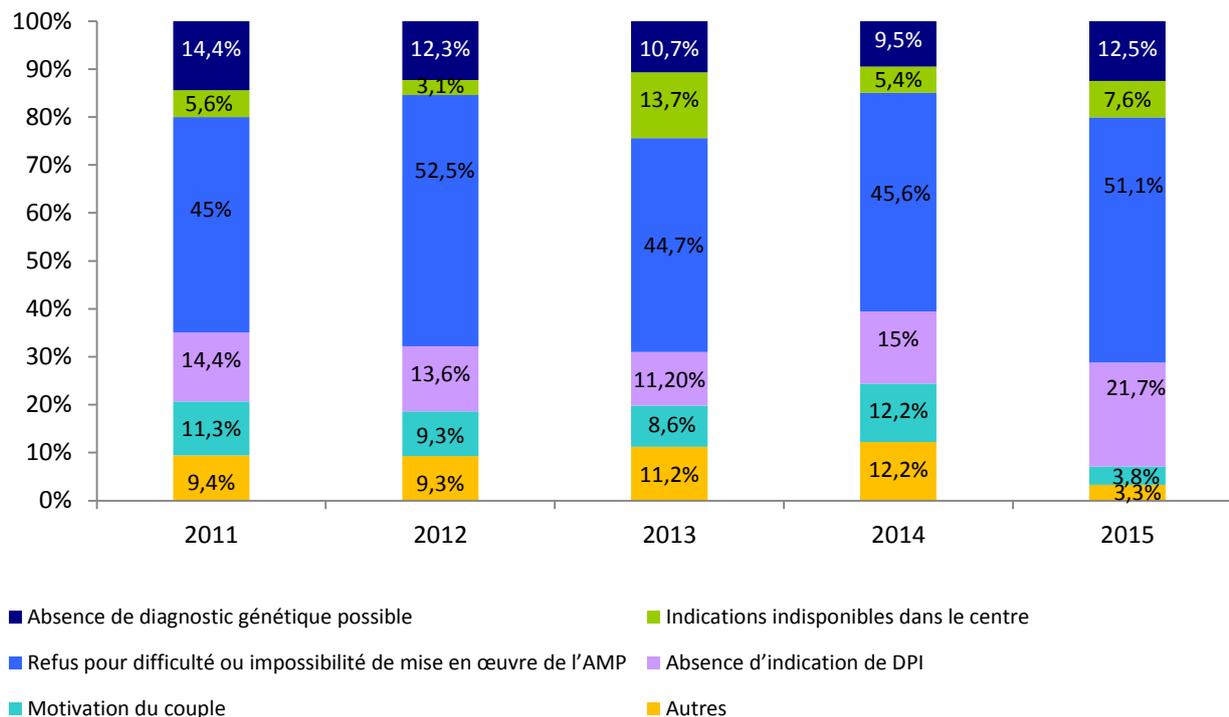
Tableau DPI7. Evolution du nombre de demandes acceptées de 2013 à 2015 pour les indications* les plus fréquentes en génétique moléculaire

		Indications avec au moins dix accords		
		2013	2014	2015
ORPHA586	Mucoviscidose	41	28	30
ORPHA399	Maladie de Huntington	31	31	24
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1	27	35	23
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	15	18	21
ORPHA232	Drépanocytose	8	11	13
ORPHA83330	Amyotrophie spinale proximale type 1	8	14	12
ORPHA636	Neurofibromatose type 1	13	16	11
ORPHA733	Polypose adénomateuse familiale	8	5	10
ORPHA98878	Hémophilie A	14	7	4

* Indications pour au moins 10 demandes acceptées.

Les motifs de refus des demandes présentées ne confirment pas les tendances observées l'année dernière (Figure DPI1). La difficulté ou l'impossibilité à mettre en œuvre l'AMP et l'absence d'indication de DPI sont les motifs les plus fréquents de refus. Au regard de l'altération possible de la fertilité dans le délai d'attente pouvant limiter la mise en œuvre de l'AMP, raccourcir le délai de prise en charge des couples reste toujours un objectif prioritaire pour les équipes.

Figure DPI1. Evolution des motifs de refus des demandes présentées à la consultation spécialisée au cours de l'année dans le cadre d'un diagnostic biologique sur embryon in vitro



En 2015, les demandes présentées à la consultation spécialisée dont la décision de prise en charge nécessite l'analyse d'informations complémentaires ont été exclues.

L'accès au DPI est représenté sur les figures DPI2 et DPI3. La référence choisie est la population de femmes âgées de 18 à 45 ans. A l'échelle nationale, 11 départements ne sont à l'origine d'aucune demande (8 en 2014) et l'accès au DPI semble sensiblement évoluer dans les départements couverts. En regardant la distribution des lieux de résidence selon le centre de DPI consulté (Figure DPI3), on observe clairement une redistribution globalement plus équilibrée entre les centres. La zone de couverture plus large pour Paris-Clamart reflète le nombre important d'indications assurées exclusivement par ce centre.

Figure DPI2. Accès au DPI en France entre 2014 et 2015 selon le lieu de résidence des couples

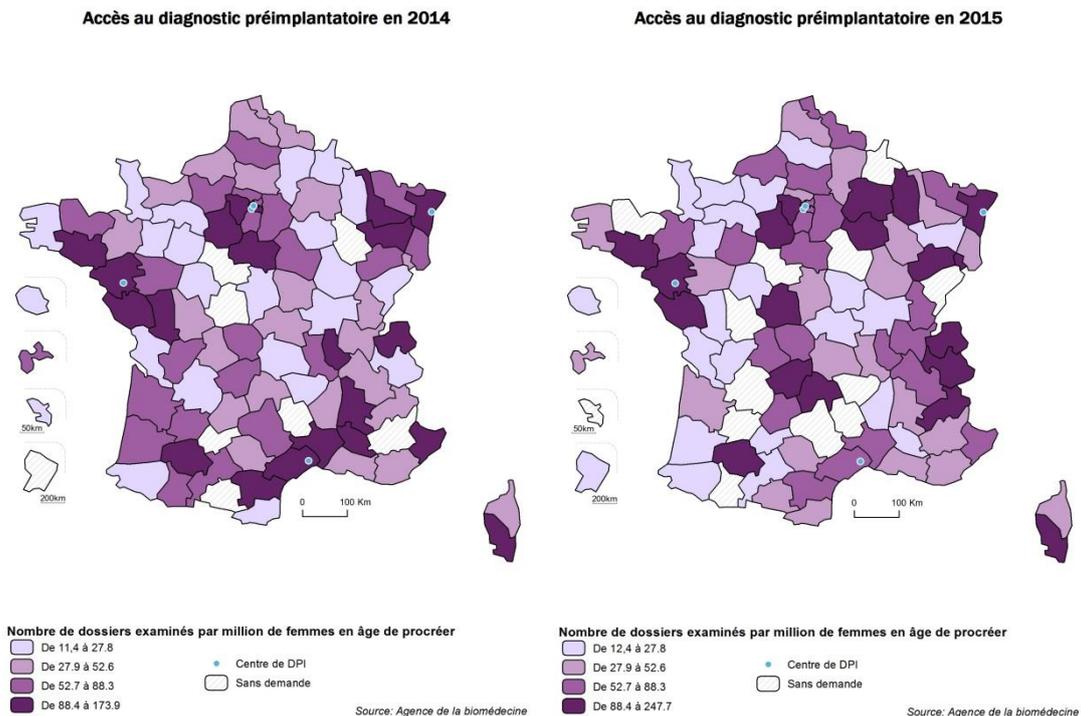
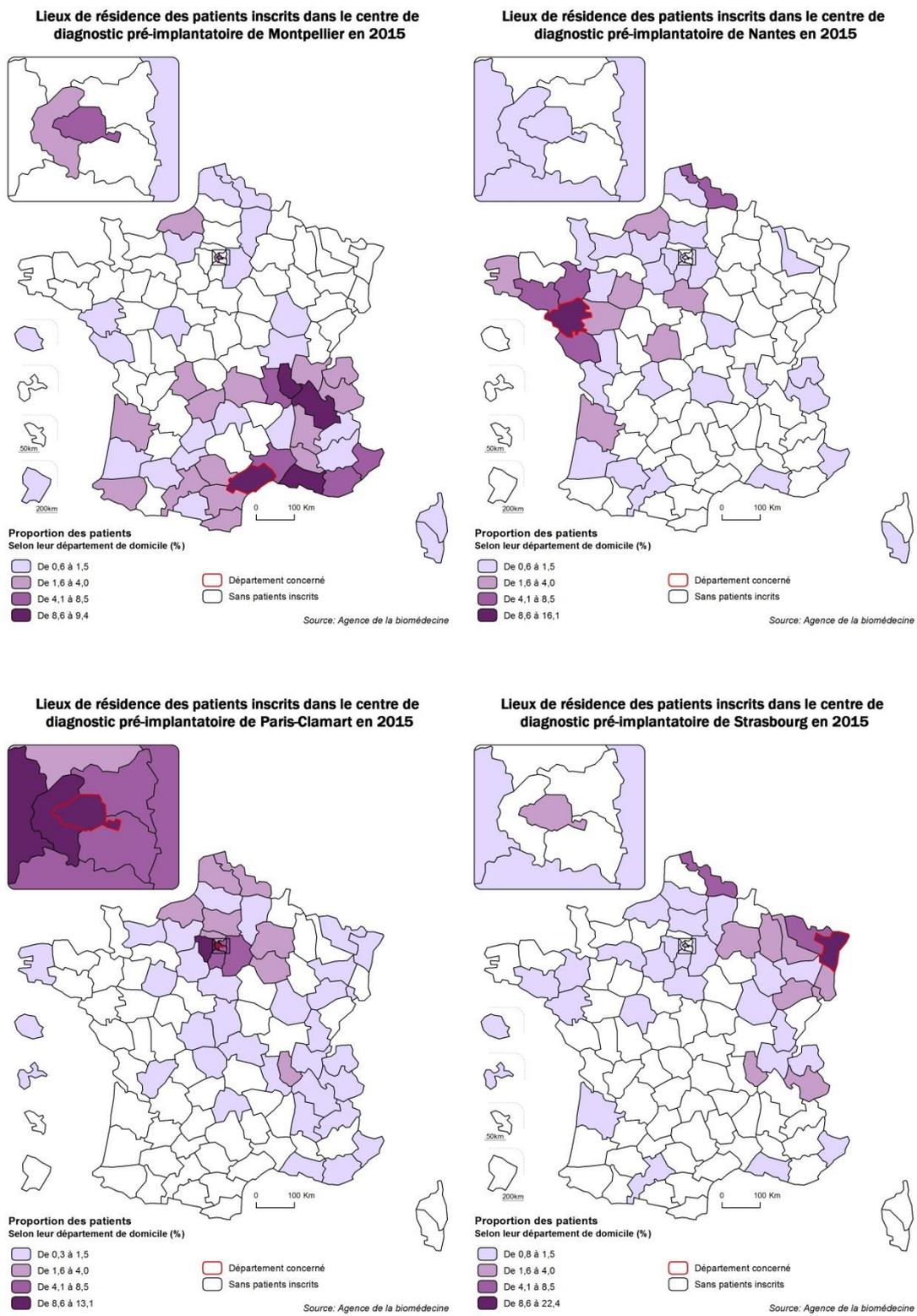


Figure DPI3. Lieu de résidence des couples inscrits dans chacun des centres de diagnostic préimplantatoire en 2015



Quelques demandes de DPI proviennent de couples résidant hors de France métropolitaine et DOM. Ces couples représentent respectivement 1,09%, 0,60% et 0,69% des patients inscrits dans les centres de Montpellier, Nantes et Paris.

Tentatives d'AMP pour DPI réalisées en 2015

Globalement l'augmentation moins marquée du nombre de cycles programmés par rapport à l'année précédente (+4% vs. +35% en 2014) est compensée par une moindre diminution du nombre de cycles programmés qui ne sont pas débutés (7% vs. 20% en 2014) (Tableaux DPI8 et DPI9). Il existe une progression sensible du nombre de couples pris en charge (+10%) comme du nombre de ponctions (+15%) et de transferts (+12%) même si elle est moins spectaculaire que l'an dernier. On observe plus d'annulations des cycles débutés (15% vs. 9,9%) avec une grande hétérogénéité selon les centres (de 2,1% à 22%) (Tableaux DPI10, DPI11 et Figures DPI5 et DPI6). Les chances de conception par couple augmentent sensiblement toutes techniques confondues (29,3% vs. 26% en 2014), mais elles restent plus faibles pour l'activité DPI en cytogénétique (25,7% d'accouchements par couple pour lequel au moins un embryon a été biopsié vs. 32% pour l'activité DPI en génétique moléculaire) (Figures DPI4 et DPI5, tableau DPI10). Il faut en outre tenir compte de la contribution apportée par les transferts d'embryons congelés. Parmi les 227 enfants nés vivants, 57 sont issus d'un transfert d'embryon congelés ce qui représente une augmentation sensible de la contribution des transferts d'embryons congelés (25% vs. 15% des enfants nés en 2014). L'évolution de cette pratique est d'autant plus à suivre dans les années à venir que la congélation des embryons avant biopsie (et diagnostic) représente les deux tiers (67%) de l'ensemble des congélations même si cette pratique concerne majoritairement un centre parmi les quatre (Montpellier) (Figures DPI7 et 8, tableaux DPI11 et DPI13).

En 2015, 41,5% des couples étaient pris en charge en AMP pour un diagnostic préimplantatoire en cytogénétique (contre 46,6% en 2014). La fréquence des embryons indemnes de la maladie (tableau DPI11) reste plus élevée en génétique moléculaire (49,2%) qu'en cytogénétique (31,6%), ce qui explique que le taux de transfert embryonnaire par ponction est plus faible en cytogénétique (52,5% vs. 61,6%, tableau DPI10).

Figure DPI4. Evolution de l'activité de DPI en transfert d'embryons frais et décongelés de 2011 à 2015

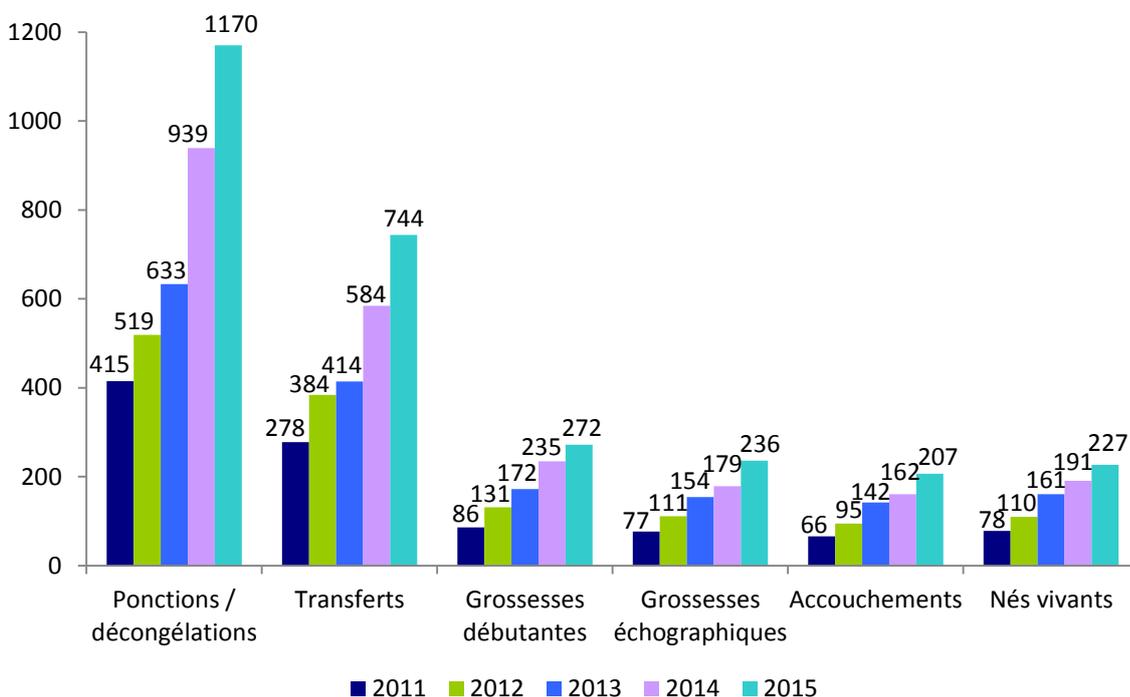


Tableau DPI8. Indications des tentatives d'AMP pour DPI - 2015 selon le centre

	Montpellier			
	Cycles programmés en vue d'une ponction d'ovocytes	Cycles débutés en vue d'une ponction d'ovocytes	Ponction d'ovocytes	Décongélations d'embryons
Génétique moléculaire	172	164	146	64
Cytogénétique	177	155	131	47
Cytogénétique + Génétique moléculaire	2	2	1	1
Total	351	321	278	112

	Nantes			
	Cycles programmés en vue d'une ponction d'ovocytes	Cycles débutés en vue d'une ponction d'ovocytes	Ponction d'ovocytes	Décongélations d'embryons
Génétique moléculaire	121	116	84	36
Cytogénétique	100	93	79	37
Cytogénétique + Génétique moléculaire	0	0	0	0
Total	221	209	163	73

	Paris			
	Cycles programmés en vue d'une ponction d'ovocytes	Cycles débutés en vue d'une ponction d'ovocytes	Ponction d'ovocytes	Décongélations d'embryons
Génétique moléculaire	179	176	135	9
Cytogénétique	163	152	128	2
Cytogénétique + Génétique moléculaire	2	2	2	0
Total	344	330	265	11

	Strasbourg			
	Cycles programmés en vue d'une ponction d'ovocytes	Cycles débutés en vue d'une ponction d'ovocytes	Ponction d'ovocytes	Décongélations d'embryons
Génétique moléculaire	131	126	124	67
Cytogénétique	86	64	62	15
Cytogénétique + Génétique moléculaire	0	0	0	0
Total	217	190	186	82

	FRANCE			
	Cycles programmés en vue d'une ponction d'ovocytes	Cycles débutés en vue d'une ponction d'ovocytes	Ponction d'ovocytes	Décongélations d'embryons
Génétique moléculaire	603	582	489	176
Cytogénétique	526	464	400	101
Cytogénétique + Génétique moléculaire	4	4	3	1
Total	1133	1050	892	278

Tableau DPI9. Fréquence des cycles débutés par rapport aux cycles programmés

	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	FRANCE
Cycles programmés	351	221	344	217	1 133
Cycles débutés	321	209	330	190	1 050
% cycles débutés/ cycles programmés	91,5%	94,6%	95,9%	87,6%	92,7%

Tentatives d'AMP pour transfert immédiat d'embryons et transferts mixtes (frais et congelés)

Figure DPI5. Tentatives d'AMP pour DPI avec transfert immédiat d'embryons et transferts mixtes (frais et congelés) suite à un diagnostic par génétique moléculaire ou cytogénétique - 2015

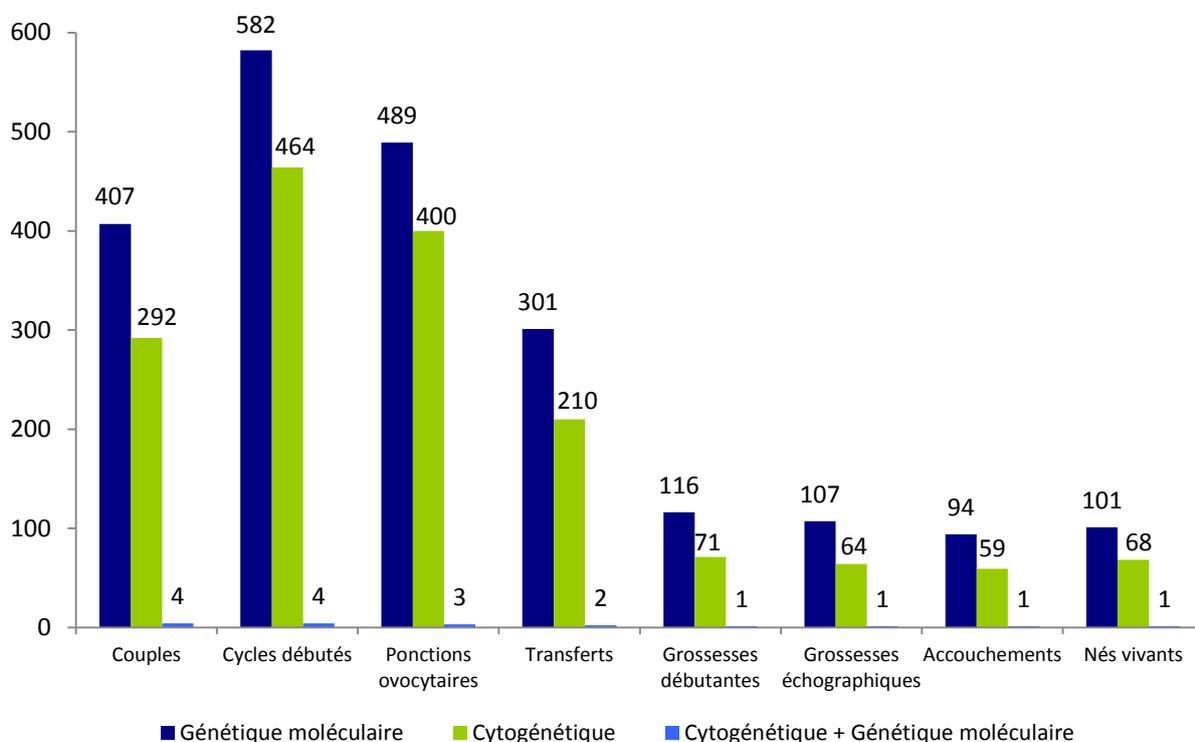


Figure DPI6 Tentatives d'AMP pour DPI avec transfert immédiat d'embryons et transferts mixtes (frais et congelés) en France de 2011 à 2015

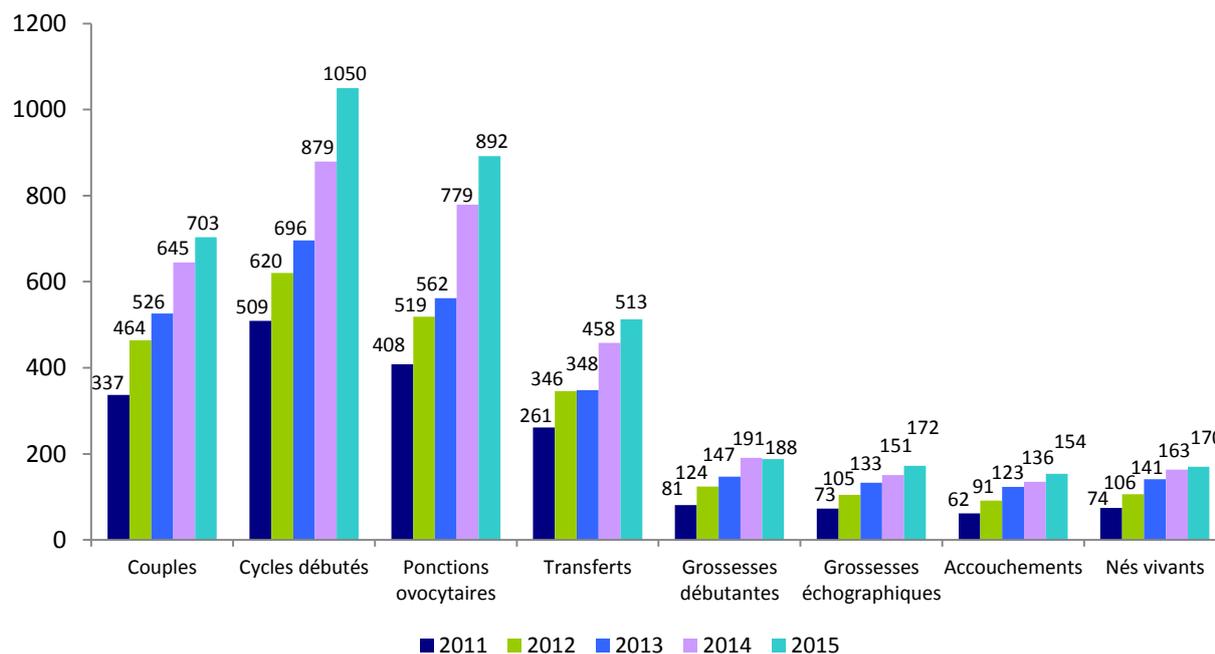


Tableau DPI10. Indicateurs de résultats d'AMP pour DPI lors d'un transfert immédiat d'embryons et transferts mixtes (frais et congelés) en France en 2015

	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Génétique moléculaire + Cytogénétique	Total
Couples	407	292	4	703
Couples pour lesquels au moins un embryon a été biopsié	294	230	2	526
% Couples pour lesquels au moins un embryon a été biopsié / couple	72,2%	78,8%	50,0%	74,8%
Cycles débutés	582	464	4	1050
% Cycles annulés	16,0%	13,8%	25,0%	15,0%
Cycles/ couple	1,4	1,6	1,0	1,5
Ponctions	489	400	3	892
% Ponctions / cycle	84,0%	86,2%	75,0%	85,0%
Nombre de biopsies	375	313	2	690
Transferts	301	210	2	513
Transferts / couple	74,0%	71,9%	50,0%	73,0%
Transferts / cycle	51,7%	45,3%	50,0%	48,9%
Transferts / ponction	61,6%	52,5%	66,7%	57,5%
Grossesses débutantes	116	71	1	188
Grossesses échographiques	107	64	1	172
Grossesses évolutives	98	60	1	159
% Grossesses débutantes / ponction	23,7%	17,8%	33,3%	21,1%

	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Génétique moléculaire + Cytogénétique	Total
% Grossesses échographiques / ponction	21,9%	16,0%	33,3%	19,3%
% Grossesses évolutives / ponction	20,0%	15,0%	33,3%	17,8%
% Grossesses débutantes / transfert	38,5%	33,8%	50,0%	36,6%
% Grossesses échographiques / transfert	35,5%	30,5%	50,0%	33,5%
% Grossesses évolutives / transfert	32,6%	28,6%	50,0%	31,0%
% Grossesses gémellaires / grossesse évolutive	11,2%	15,0%	0,0%	12,6%
Accouchements	94	59	1	154
% Accouchements / ponction	19,2%	14,8%	33,3%	17,3%
% Accouchements / transfert	31,2%	28,1%	50,0%	30,0%
% Accouchements / couple pour lequel au moins un embryon a été biopsié	32,0%	25,7%	50,0%	29,3%
% Accouchements uniques	88,3%	84,7%	100%	87,0%

Tableau DPI11. Devenir après ponction des ovocytes et embryons frais et transferts mixtes (frais et congelés) selon la technique - 2015

	Génétique moléculaire				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Ponctions ovocytaires	146	84	135	124	489
Ovocytes
Ovocytes recueillis	1 802	1 172	1 637	1 596	6 207
Ovocytes recueillis/ponction	12,3	14,0	12,1	12,9	12,7
Ovocytes congelés avant diagnostic	0	0	0	0	0
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocyte recueilli	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%	0,0%
Ovocytes injectés	1 368	979	1 362	1 255	4 964
% Ovocytes injectés / ovocyte recueilli non congelé	75,9%	83,5%	83,2%	78,6%	80,0%
Embryons
Embryons obtenus à J3	1 053	581	1 066	992	3 692
% Embryons obtenus à J3 / ovocyte injecté	77,0%	59,3%	78,3%	79,0%	74,4%
Embryons biopsiés	559	372	653	716	2 300
% Embryons biopsiés / embryon obtenu à J3	53,1%	64,0%	61,3%	72,2%	62,3%
Embryons diagnostiqués	472	334	594	661	2 061
% Embryons diagnostiqués/ embryon biopsié	84,4%	89,8%	91,0%	92,3%	89,6%
Embryons indemnes de la maladie	230	159	321	305	1015
% Embryons indemnes de la maladie/ diagnostic réalisé	48,7%	47,6%	54,0%	46,1%	49,2%
Embryons transférés	121	55	159	78	413
Embryons transférés/ transfert	1,5	1,2	1,5	1,1	1,4
% Embryons transférés/ embryon indemne	52,6%	34,6%	49,5%	25,6%	40,7%
% Grossesses échographiques/ transfert	42,5%	32,6%	34,0%	31,9%	35,5%

	Génétique moléculaire				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Cryoconservation
Embryons congelés avant biopsie	270	51	39	139	499
Embryons congelés après biopsie	49	118	53	83	303

	Cytogénétique				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Ponctions ovocytaires	131	79	128	62	400
Ovocytes
Ovocytes recueillis	1 672	1 121	1 497	681	4 971
Ovocytes recueillis/ponction	12,8	14,2	11,7	11,0	12,4
Ovocytes congelés avant diagnostic	0	0	32	0	32
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocyte recueilli	0,0%	0,0%	2,1%	0,0%	0,6%
Ovocytes injectés	1 308	949	1 465	556	4 278
% Ovocytes injectés / ovocyte recueilli non congelé	78,2%	84,7%	100%	81,6%	86,6%
Embryons
Embryons obtenus à J3	1 030	506	1 090	390	3 016
% Embryons obtenus à J3 / ovocyte injecté	78,7%	53,3%	74,4%	70,1%	70,5%
Embryons biopsiés	529	376	621	306	1 832
% Embryons biopsiés / embryon obtenu à J3	51,4%	74,3%	57,0%	78,5%	60,7%
Embryons diagnostiqués	490	321	563	292	1 666
% Embryons diagnostiqués/ embryon biopsié	92,6%	85,4%	90,7%	95,4%	90,9%
Embryons indemnes de la maladie	136	140	145	106	527
% Embryons indemnes de la maladie/ diagnostic réalisé	27,8%	43,6%	25,8%	36,3%	31,6%
Embryons transférés	93	63	101	36	293
Embryons transférés/ transfert	1,7	1,4	1,4	1,0	1,4
% Embryons transférés/ embryon indemne	68,4%	45,0%	69,7%	34,0%	55,6%
% Grossesses échographiques/ transfert	42,9%	30,4%	26,4%	19,4%	30,5%
Cryoconservation
Embryons congelés avant biopsie	288	1	67	11	367
Embryons congelés après biopsie	16	64	13	28	121

	Génétique moléculaire + cytogénétique				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Ponctions ovocytaires	1	0	2	0	3
Ovocytes
Ovocytes recueillis	6	.	22	.	28
Ovocytes recueillis/ponction	6,0	.	11,0	.	9,3

	Génétique moléculaire + cytogénétique				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Ovocytes congelés avant diagnostic	0	0	0	0	0
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocyte recueilli	0,0%	.	0,0%	.	0,0%
Ovocytes injectés	5		21		26
% Ovocytes injectés / ovocyte recueilli non congelé	83,3%	.	95,5%	.	92,9%
Embryons
Embryons obtenus à J3	4		16		20
% Embryons obtenus à J3 / ovocyte injecté	80,0%	.	76,2%	.	76,9%
Embryons biopsiés			14		14
% Embryons biopsiés / embryon obtenu à J3	0,0%	.	87,5%	.	70,0%
Embryons diagnostiqués			14		14
% Embryons diagnostiqués/ embryon biopsié	.	.	100%	.	100%
Embryons indemnes de la maladie	0	0	2	0	2
% Embryons indemnes de la maladie/ diagnostic réalisé	.	.	14,3%	.	14,3%
Embryons transférés	0	0	2	0	2
Embryons transférés/ transfert	.	.	1,0	.	1,0
% Embryons transférés/ embryon indemne	.	.	100%	.	100%
% Grossesses échographiques/ transfert	.	.	50,0%	.	50,0%
Cryoconservation
Embryons congelés avant biopsie	4	0	0	0	4
Embryons congelés après biopsie	0	0	0	0	0

	Total				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Ponctions ovocytaires	278	163	265	186	892
Ovocytes
Ovocytes recueillis	3 480	2 293	3 156	2 277	11 206
Ovocytes recueillis/ponction	12,5	14,1	11,9	12,2	12,6
Ovocytes congelés avant diagnostic	0	0	32	0	32
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocyte recueilli	0,0%	0,0%	1,0%	0,0%	0,3%
Ovocytes injectés	2 681	1 928	2 848	1 811	9 268
% Ovocytes injectés / ovocyte recueilli non congelé	77,0%	84,1%	91,2%	79,5%	82,9%
Embryons
Embryons obtenus à J3	2 087	1 087	2 172	1 382	6 728
% Embryons obtenus à J3 / ovocyte injecté	77,8%	56,4%	76,3%	76,3%	72,6%
Embryons biopsiés	1 088	748	1 288	1 022	4 146
% Embryons biopsiés / embryon obtenu à J3	52,1%	68,8%	59,3%	74,0%	61,6%
Embryons diagnostiqués	962	655	1 171	953	3 741
% Embryons diagnostiqués/ embryon biopsié	88,4%	87,6%	90,9%	93,2%	90,2%
Embryons indemnes de la maladie	366	299	468	411	1544

	Total				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
% Embryons indemnes de la maladie/ diagnostic réalisé	38,0%	45,6%	40,0%	43,1%	41,3%
Embryons transférés	214	118	262	114	708
Embryons transférés/ transfert	1,6	1,3	1,5	1,1	1,4
% Embryons transférés/ embryon indemne	58,5%	39,5%	56,0%	27,7%	45,9%
% Grossesses échographiques/ transfert	42,6%	31,5%	31,1%	27,8%	33,5%
Cryoconservation
Embryons congelés avant biopsie	562	52	106	150	870
Embryons congelés après biopsie	65	182	66	111	424

Tableau DPI12. Evolution d'indicateurs de résultats d'AMP pour DPI lors de transfert immédiat d'embryons quelle que soit la technique

	FRANCE			
	2012	2013	2014	2015
Ovocytes
Ovocytes / ponction	11,7	12,3	12,4	12,6
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocyte	1,0%	0,3%	0,2%	0,3%
% Ovocytes injectés / ovocyte non congelé	77,2%	78,0%	79,1%	82,9%
Embryons
% Embryons obtenus à J3 / ovocyte injecté	72,4%	67,4%	69,8%	72,6%
% Embryons congelés avant biopsie / embryon obtenu à J3	4,3%	5,9%	12,6%	12,9%
% Embryons biopsiés / embryons obtenu à J3	72,7%	68,2%	65,0%	61,6%
% Embryons diagnostiqués / embryon biopsié	93,7%	93,3%	91,4%	90,2%
% Embryons congelés après biopsie / embryon biopsié	3,8%	5,8%	3,9%	10,2%
% Embryons indemnes de la maladie	37,8%	38,9%	38,8%	41,3%
Embryons transférés / transfert	1,5	1,4	1,4	1,4
Cycles débutés	620	696	879	1 050
% Cycles annulés	15,6%	19,4%	9,9%	15,0%
Transferts	346	348	458	513
% Transferts / ponction	66,7%	61,9%	58,8%	57,5%
Grossesses
% Grossesses échographiques / ponction	20,2%	23,7%	19,4%	19,3%
% Grossesses évolutives / ponction	17,7%	22,2%	18,5%	17,8%
% Grossesses échographiques / transfert	30,3%	38,2%	33,0%	33,5%
% Grossesses évolutives / transfert	26,6%	35,9%	31,4%	31,0%
Accouchements	91	123	136	154
% Accouchements / transfert	26,3%	35,3%	29,7%	30,0%
Nés vivants	106	141	163	170
Nés vivants / accouchement	1,2	1,1	1,2	1,1

Montpellier				
	2012	2013	2014	2015
Ovocytes
Ovocytes / ponction	11,9	12,3	12,7	12,5
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocyte	0,2%	0,0%	0,0%	0,0%
% Ovocytes injectés / ovocyte non congelé	75,3%	75,2%	75,3%	77,0%
Embryons
% Embryons obtenus à J3 / ovocyte injecté	76,8%	71,1%	76,1%	77,8%
% Embryons congelés avant biopsie / embryon obtenu à J3	5,9%	8,6%	22,5%	26,9%
% Embryons biopsiés / embryons obtenu à J3	71,7%	68,3%	59,8%	52,1%
% Embryons diagnostiqués / embryon biopsié	93,8%	93,7%	89,4%	88,4%
% Embryons congelés après biopsie / embryon biopsié	3,7%	4,9%	4,4%	6,0%
% Embryons indemnes de la maladie	33,1%	35,7%	33,3%	38,0%
Embryons transférés / transfert	1,6	1,6	1,5	1,6
Cycles débutés	267	287	315	321
% Cycles annulés	19,9%	19,9%	5,1%	13,4%
Transferts	137	142	154	136
% Transferts / ponction	64,0%	61,7%	54,8%	48,9%
Grossesses
% Grossesses échographiques / ponction	17,8%	23,0%	17,1%	20,9%
% Grossesses évolutives / ponction	16,8%	23,0%	17,1%	20,1%
% Grossesses échographiques / transfert	27,7%	37,3%	31,2%	42,6%
% Grossesses évolutives / transfert	26,3%	37,3%	31,2%	41,2%
Accouchements	36	53	46	55
% Accouchements / transfert	26,3%	37,3%	29,9%	40,4%
Nés vivants	41	61	59	61
Nés vivants / accouchement	1,1	1,2	1,3	1,1

Nantes*				
	2012	2013	2014	2015
Ovocytes
Ovocytes / ponction	.	14,3	14,8	14,1
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocyte	.	0,0%	0,0%	0,0%
% Ovocytes injectés / ovocyte non congelé	.	59,8%	79,5%	84,1%
Embryons
% Embryons obtenus à J3 / ovocyte injecté	.	60,2%	57,3%	56,4%
% Embryons congelés avant biopsie / embryon obtenu à J3	.	12,7%	5,6%	4,8%
% Embryons biopsiés / embryons obtenu à J3	.	81,4%	77,2%	68,8%
% Embryons diagnostiqués / embryon biopsié	.	77,1%	88,7%	87,6%
% Embryons congelés après biopsie / embryon biopsié	.	7,3%	10,6%	24,3%

Nantes*				
	2012	2013	2014	2015
% Embryons indemnes de la maladie	.	37,8%	42,5%	45,6%
Embryons transférés / transfert	.	1,2	1,4	1,3
Cycles débutés	.	26	107	209
% Cycles annulés	.	11,5%	25,2%	22,0%
Transferts	.	14	51	92
% Transferts / ponction	.	60,9%	58,6%	56,4%
Grossesses
% Grossesses échographiques / ponction	.	21,7%	13,8%	17,8%
% Grossesses évolutives / ponction	.	17,4%	13,8%	17,2%
% Grossesses échographiques / transfert	.	35,7%	23,5%	31,5%
% Grossesses évolutives / transfert	.	28,6%	23,5%	30,4%
Accouchements	.	3	11	27
% Accouchements / transfert	.	21,4%	21,6%	29,3%
Nés vivants	.	3	13	30
Nés vivants / accouchement	.	1,0	1,2	1,1

* Le centre de DPI de Nantes a débuté son activité en 2013.

Paris				
	2012	2013	2014	2015
Ovocytes
Ovocytes / ponction	11,4	11,6	11,5	11,9
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocyte	2,3%	0,8%	0,2%	1,0%
% Ovocytes injectés / ovocyte non congelé	77,0%	84,9%	82,6%	91,2%
Embryons
% Embryons obtenus à J3 / ovocyte injecté	71,8%	67,9%	70,6%	76,3%
% Embryons congelés avant biopsie / embryon obtenu à J3	1,3%	4,0%	1,9%	4,9%
% Embryons biopsiés / embryons obtenu à J3	67,1%	58,7%	60,9%	59,3%
% Embryons diagnostiqués / embryon biopsié	92,2%	93,5%	92,8%	90,9%
% Embryons congelés après biopsie / embryon biopsié	3,4%	3,2%	3,2%	5,1%
% Embryons indemnes de la maladie	41,7%	41,0%	41,8%	40,0%
Embryons transférés / transfert	1,5	1,4	1,4	1,5
Cycles débutés	218	253	287	330
% Cycles annulés	17,0%	27,3%	14,3%	19,7%
Transferts	116	123	161	177
% Transferts / ponction	65,5%	66,5%	65,4%	66,8%
Grossesses
% Grossesses échographiques / ponction	21,5%	22,7%	25,2%	20,8%
% Grossesses évolutives / ponction	16,9%	20,0%	22,0%	17,4%
% Grossesses échographiques / transfert	32,8%	34,1%	38,5%	31,1%

Paris				
	2012	2013	2014	2015
% Grossesses évolutives / transfert	25,9%	30,1%	33,5%	26,0%
Accouchements	30	37	51	44
% Accouchements / transfert	25,9%	30,1%	31,7%	24,9%
Nés vivants	35	45	62	51
Nés vivants / accouchement	1,2	1,2	1,2	1,2

Strasbourg				
	2012	2013	2014	2015
Ovocytes
Ovocytes / ponction	11,6	13,0	11,8	12,2
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocyte	0,6%	0,0%	0,4%	0,0%
% Ovocytes injectés / ovocyte non congelé	80,8%	77,6%	80,7%	79,5%
Embryons
% Embryons obtenus à J3 / ovocyte injecté	66,2%	61,3%	66,0%	76,3%
% Embryons congelés avant biopsie / embryon obtenu à J3	5,7%	2,9%	14,0%	10,9%
% Embryons biopsiés / embryons obtenu à J3	82,2%	81,5%	75,2%	74,0%
% Embryons diagnostiqués / embryon biopsié	95,1%	94,7%	94,2%	93,2%
% Embryons congelés après biopsie / embryon biopsié	4,5%	10,2%	0,3%	10,9%
% Embryons indemnes de la maladie	41,0%	41,9%	41,1%	43,1%
Embryons transférés / transfert	1,3	1,2	1,1	1,1
Cycles débutés	135	130	170	190
% Cycles annulés	5,2%	4,6%	1,8%	2,1%
Transferts	93	69	92	108
% Transferts / ponction	72,7%	55,6%	55,8%	58,1%
Grossesses
% Grossesses échographiques / ponction	22,7%	26,6%	17,6%	16,1%
% Grossesses évolutives / ponction	20,3%	25,0%	18,2%	15,6%
% Grossesses échographiques / transfert	31,2%	47,8%	31,5%	27,8%
% Grossesses évolutives / transfert	28,0%	44,9%	32,6%	26,9%
Accouchements	25	30	28	28
% Accouchements / transfert	26,9%	43,5%	30,4%	25,9%
Nés vivants	30	32	29	28
Nés vivants / accouchement	1,2	1,1	1,0	1,0

Tentatives d'AMP avec transfert d'embryons congelés

Figure DPI7. Tentatives d'AMP pour DPI avec transfert d'embryons congelés - 2015

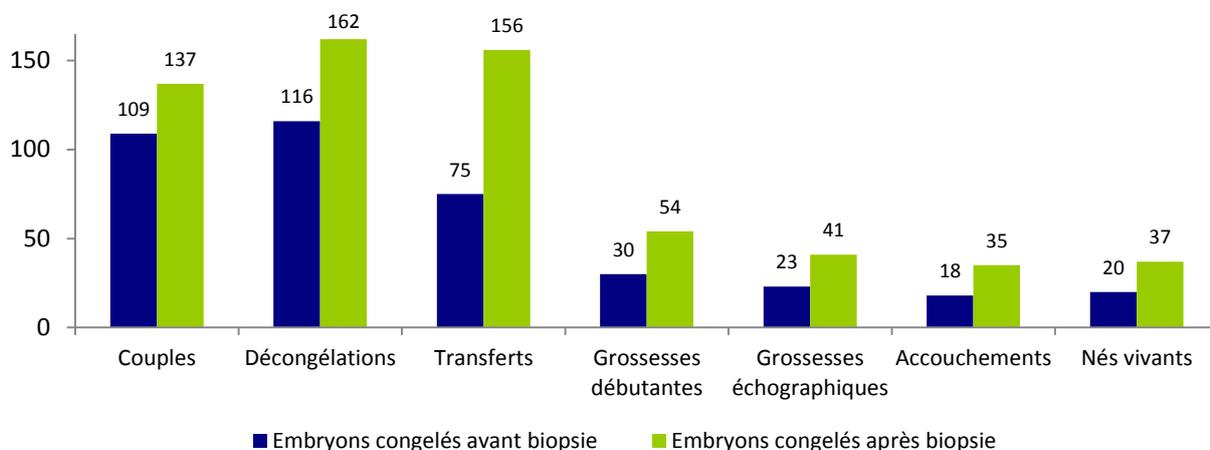


Figure DPI8. Evolution des tentatives d'AMP pour DPI avec transfert d'embryons congelés en 2014 et en 2015

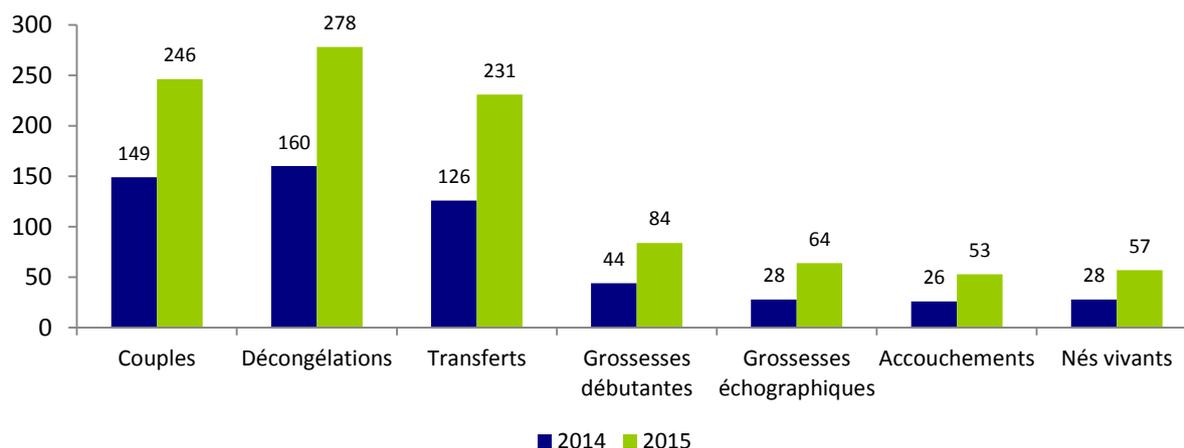


Tableau DPI13. Indicateurs de résultats d'AMP pour DPI lors d'un transfert d'embryons congelés avant diagnostic en France en 2015

	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Génétique moléculaire + Cytogénétique	Total
Couples	61	47	1	109
Couples pour lesquels au moins un embryon a été biopsié	57	44	1	102
% Couples pour lesquels au moins un embryon a été biopsié / couple	93,4%	93,6%	100%	93,6%
Cycles débutés	66	50	1	117
Cycles/ couple	1,1	1,1	1,0	1,1
Décongélation d'embryons	65	50	1	116
% Décongélation / cycle	98,5%	100%	100%	99,1%

	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Génétique moléculaire + Cytogénétique	Total
Nombre de biopsies	61	48	1	110
Décongélation avec au moins un embryon indemne	53	35	1	89
% Décongélation avec au moins un embryon indemne	81,5%	70,0%	100%	76,7%
Transferts	47	27	1	75
Transferts / couple	77,0%	57,4%	100%	68,8%
Transferts / cycle	71,2%	54,0%	100%	64,1%
Transferts / décongélation	72,3%	54,0%	100%	64,7%
Grossesses débutantes	19	10	1	30
Grossesses échographiques	16	7	0	23
Grossesses évolutives	12	6	0	18
% Grossesses débutantes / décongélation	29,2%	20,0%	100%	25,9%
% Grossesses échographiques / décongélation	24,6%	14,0%	0,0%	19,8%
% Grossesses évolutives / décongélation	18,5%	12,0%	0,0%	15,5%
% Grossesses débutantes / transfert	40,4%	37,0%	100%	40,0%
% Grossesses échographiques / transfert	34,0%	25,9%	0,0%	30,7%
% Grossesses évolutives / transfert	25,5%	22,2%	0,0%	24,0%
% Grossesses gémellaires / grossesse évolutive	0,0%	33,3%	.	11,1%
Accouchements	12	6	0	18
% Accouchements / décongélation	18,5%	12,0%	0,0%	15,5%
% Accouchements / couple pour lequel au moins un embryon a été biopsié	21,1%	13,6%	0,0%	17,6%
% Accouchements / décongélation avec au moins un embryon indemne	22,6%	17,1%	0,0%	20,2%
% Accouchements / transfert	25,5%	22,2%	0,0%	24,0%
% Accouchements uniques	100%	66,7%	.	88,9%

Tableau DPI14. Indicateurs de résultats d'AMP pour DPI lors d'un transfert d'embryons congelés après diagnostic en France en 2015

	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Génétique moléculaire + Cytogénétique	Total
Couples	93	44	0	137
Cycles débutés	122	54	0	176
Cycles/ couple	1,3	1,2	.	1,3
Décongélation d'embryons	111	51	0	162
% Décongélation / cycle	91,0%	94,4%	.	92,0%
Transferts	106	50	0	156
Transferts / couple	1,1	1,1	.	1,1
Transferts / cycle	86,9%	92,6%	.	88,6%

	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Génétique moléculaire + Cytogénétique	Total
Transferts / décongélation	95,5%	98,0%	.	96,3%
Grossesses débutantes	37	17	0	54
Grossesses échographiques	29	12	0	41
Grossesses évolutives	24	11	0	35
% Grossesses débutantes / décongélation	33,3%	33,3%	.	33,3%
% Grossesses échographiques / décongélation	26,1%	23,5%	.	25,3%
% Grossesses évolutives / décongélation	21,6%	21,6%	.	21,6%
% Grossesses débutantes / transfert	34,9%	34,0%	.	34,6%
% Grossesses échographiques / transfert	27,4%	24,0%	.	26,3%
% Grossesses évolutives / transfert	22,6%	22,0%	.	22,4%
% Grossesses gémellaires / grossesse évolutive	4,2%	18,2%	.	8,6%
Accouchements	24	11	0	35
% Accouchements / décongélation	21,6%	21,6%	.	21,6%
% Accouchements / transfert	22,6%	22,0%	.	22,4%
% Accouchements uniques	95,8%	90,9%	.	94,3%

Tableau DPI15. Devenir des embryons décongelés non diagnostiqués avant congélation selon la technique - 2015

	Génétique moléculaire				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Décongélation d'embryons	46	7	1	11	65
Embryons décongelés	292	45	40	118	495
Embryons biopsiés après décongélation	245	21	16	96	378
% Embryons biopsiés / embryon décongelé	83,9%	46,7%	40,0%	81,4%	76,4%
Embryons diagnostiqués après décongélation	215	19	15	96	345
% Embryons diagnostiqués / embryon biopsié	87,8%	90,5%	93,8%	100%	91,3%
% Embryons diagnostiqués / embryon décongelé	73,6%	42,2%	37,5%	81,4%	69,7%
Embryons indemnes de la maladie	86	8	4	53	151
% Embryons indemnes de la maladie / embryon diagnostiqué	40,0%	42,1%	26,7%	55,2%	43,8%
Embryons transférés	48	4	3	11	66
% Embryons transférés / embryon indemne	55,8%	50,0%	75,0%	20,8%	43,7%
Embryons indemnes recongelés	15	3	1	8	27
% Embryons indemnes recongelés / embryon indemne	17,4%	37,5%	25,0%	15,1%	17,9%

	Cytogénétique				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Décongélation d'embryons	39	10	0	1	50
Embryons décongelés	262	32	26	6	326
Embryons biopsiés après décongélation	218	22	11	3	254

	Cytogénétique				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
% Embryons biopsiés / embryon décongelé	83,2%	68,8%	42,3%	50,0%	77,9%
Embryons diagnostiqués après décongélation	204	19	10	3	236
% Embryons diagnostiqués / embryon biopsié	93,6%	86,4%	90,9%	100%	92,9%
% Embryons diagnostiqués / embryon décongelé	77,9%	59,4%	38,5%	50,0%	72,4%
Embryons indemnes de la maladie	55	6	1	3	65
% Embryons indemnes de la maladie / embryon diagnostiqué	27,0%	31,6%	10,0%	100%	27,5%
Embryons transférés	36	3	1	1	41
% Embryons transférés / embryon indemne	65,5%	50,0%	100%	33,3%	63,1%
Embryons indemnes recongelés	9	3	0	1	13
% Embryons indemnes recongelés / embryon indemne	16,4%	50,0%	0,0%	33,3%	20,0%

	Génétique moléculaire + cytogénétique				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Décongélation d'embryons	1	0	0	0	1
Embryons décongelés	7	0	0	0	7
Embryons biopsiés après décongélation	7	0	0	0	7
% Embryons biopsiés / embryon décongelé	100%	.	.	.	100%
Embryons diagnostiqués après décongélation	7	0	0	0	7
% Embryons diagnostiqués / embryon biopsié	100%	.	.	.	100%
% Embryons diagnostiqués / embryon décongelé	100%	.	.	.	100%
Embryons indemnes de la maladie	2	0	0	0	2
% Embryons indemnes de la maladie / embryon diagnostiqué	28,6%	.	.	.	28,6%
Embryons transférés	1	0	0	0	1
% Embryons transférés / embryon indemne	50,0%	.	.	.	50,0%
Embryons indemnes recongelés	0	0	0	0	0
% Embryons indemnes recongelés / embryon indemne	0,0%	.	.	.	0,0%

	Total				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Décongélation d'embryons	86	17	1	12	116
Embryons décongelés	561	77	66	124	828
Embryons biopsiés après décongélation	470	43	27	99	639
% Embryons biopsiés / embryon décongelé	83,8%	55,8%	40,9%	79,8%	77,2%
Embryons diagnostiqués après décongélation	426	38	25	99	588
% Embryons diagnostiqués / embryon biopsié	90,6%	88,4%	92,6%	100%	92,0%
% Embryons diagnostiqués / embryon décongelé	75,9%	49,4%	37,9%	79,8%	71,0%
Embryons indemnes de la maladie	143	14	5	56	218

	Total				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
% Embryons indemnes de la maladie / embryon diagnostiqué	33,6%	36,8%	20,0%	56,6%	37,1%
Embryons transférés	85	7	4	12	108
% Embryons transférés / embryon indemne	59,4%	50,0%	80,0%	21,4%	49,5%
Embryons indemnes recongelés	24	6	1	9	40
% Embryons indemnes recongelés / embryon indemne	16,8%	42,9%	20,0%	16,1%	18,3%

Tableau DPI16. Devenir des embryons décongelés diagnostiqués avant congélation selon la technique - 2015

	Génétique moléculaire				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Décongelations d'embryons	18	29	8	56	111
Embryons décongelés	20	33	10	58	121
Embryons transférés	19	30	10	56	115
% Embryons transférés / embryon décongelé	95,0%	90,9%	100%	96,6%	95,0%
Embryons recongelés	0	0	0	0	0

	Cytogénétique				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Décongelations d'embryons	8	27	2	14	51
Embryons décongelés	11	34	3	14	62
Embryons transférés	11	34	3	13	61
% Embryons transférés / embryon décongelé	100%	100%	100%	92,9%	98,4%
Embryons recongelés	0	0	0	0	0

	Génétique moléculaire + cytogénétique				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Décongelations d'embryons	0	0	0	0	0
Embryons décongelés	0	0	0	0	0
Embryons transférés	0	0	0	0	0
% Embryons transférés / embryon décongelé
Embryons recongelés	0	0	0	0	0

	Total				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Décongelations d'embryons	26	56	10	70	162
Embryons décongelés	31	67	13	72	183
Embryons transférés	30	64	13	69	176
% Embryons transférés / embryon décongelé	96,8%	95,5%	100%	95,8%	96,2%
Embryons recongelés	0	0	0	0	0