

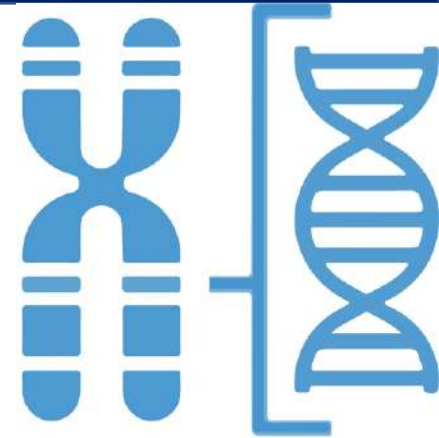
Bilan AchroPuce 2025

Bilan AchroPuce 2025

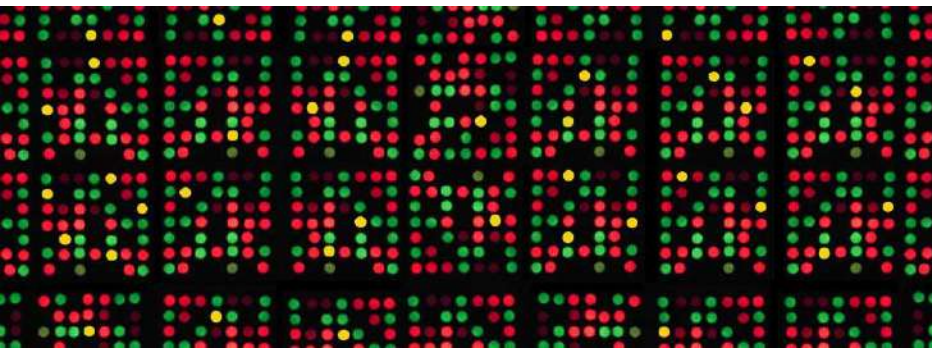
26/11/2025

Romain NICOLLE, AHU, PhD Student

Valérie MALAN, responsable du Réseau AchroPuce



ACHRO-PUCE



**Nombre de bilans reçus: 35 (39 en 2024
37 en 2023)**



PARTIE I

Plan expérimental le + utilisé

ADN témoin utilisé

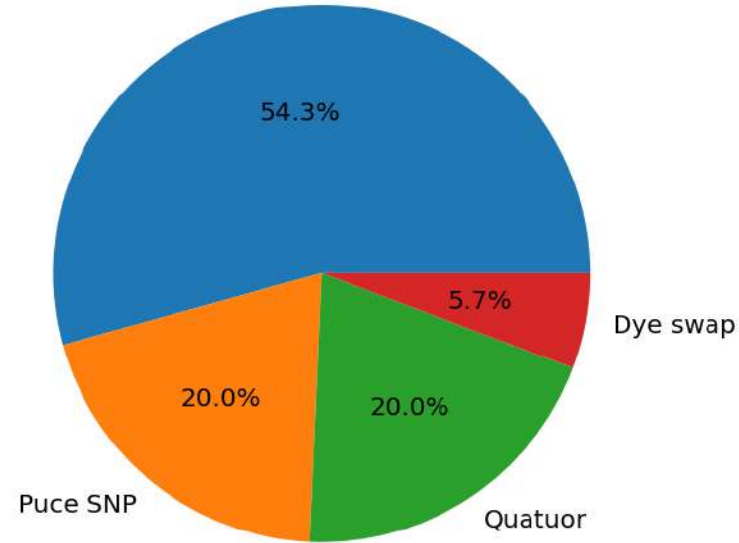
35 réponses

34 réponses

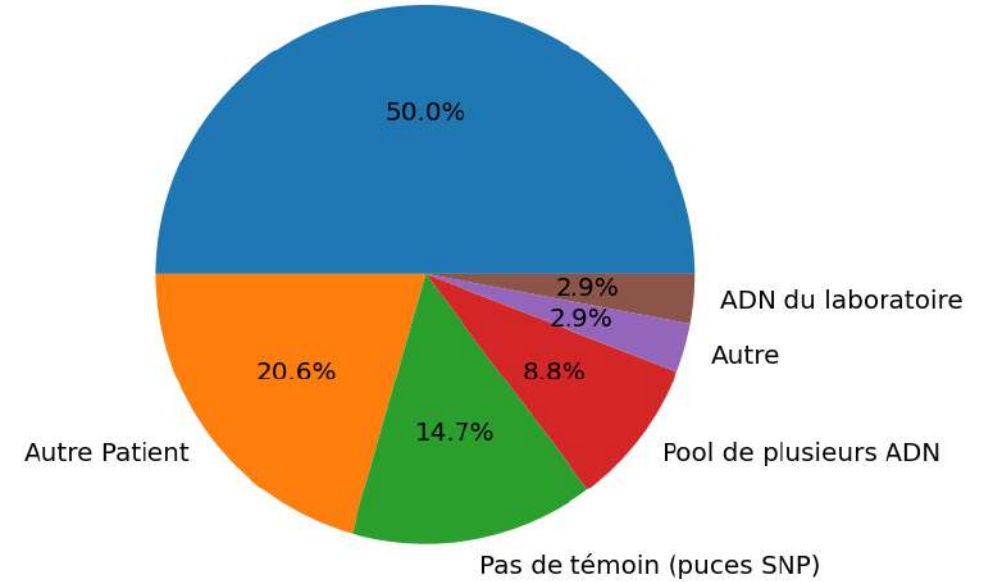
2024: 56.4% patients contre témoin
2023: 64.9% patients contre témoin

2024: 50.0% ADN commercial
2023: 51.4% ADN commercial

Patient contre témoin



ADN commercial



Autre (1):

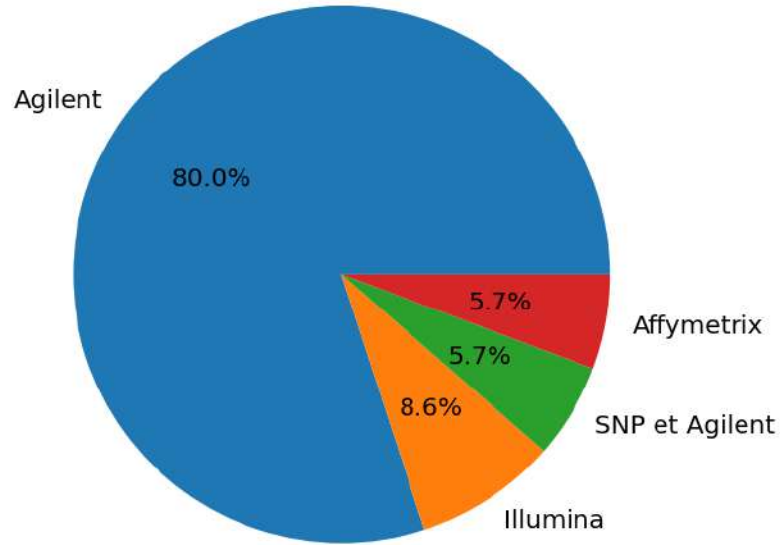
- CGH array patient contre témoin + SNP array

Autre (1):

- Dye swap: 1

Type de la plateforme dans votre centre

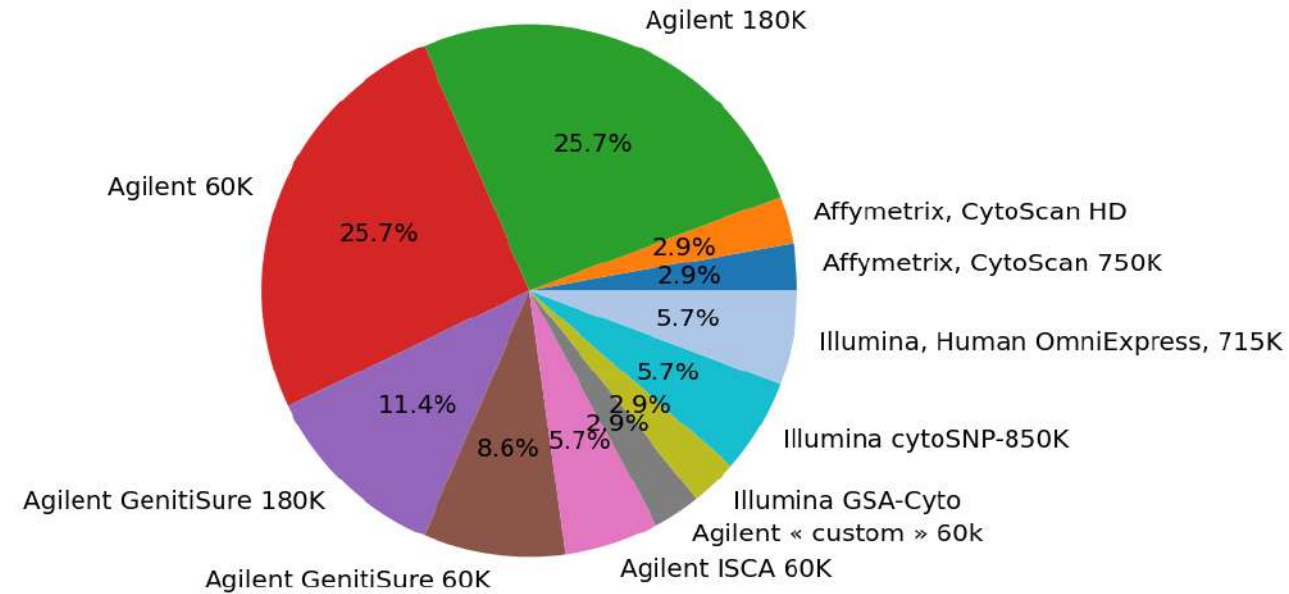
35 réponses



2024: 84.6% Agilent
2023: 83.8% Agilent

Format de lame le plus utilisé dans votre centre

35 réponses



Autre (1):

- base Agilent GenitiSure 60K avec les sondes enrichies sur les régions *FOXF1* et *NF1*

Autres types de lames utilisées dans votre centre

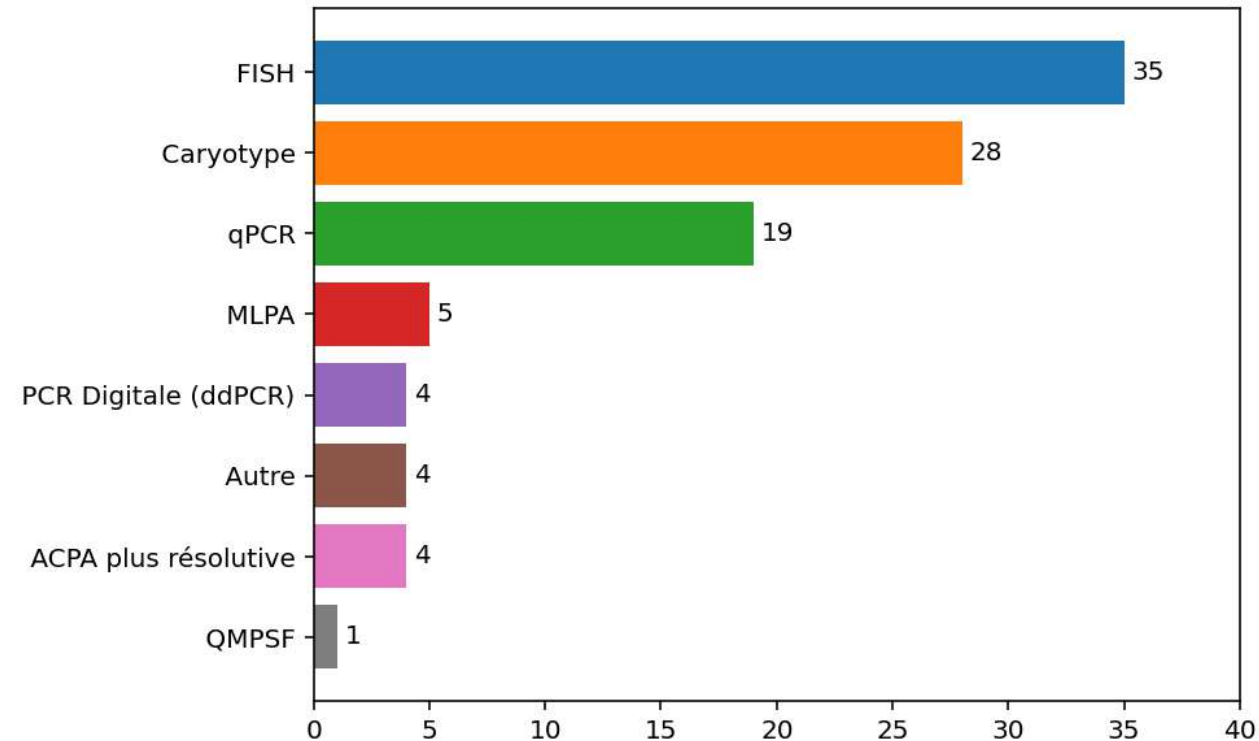
16 réponses

- Affymetrix 2
- Agilent 60K 3
- Agilent 180K 7
- Agilent 244K 1
- Agilent GenitiSure 60K 1
- Agilent « custom » 60k 4
- Agilent « custom » 180k 2
- CytoScan 750K 2
- Illumina cytoSNP-850K 1
- Autre 1

Total = 24

Techniques de vérifications de l'ACPA

35 réponses

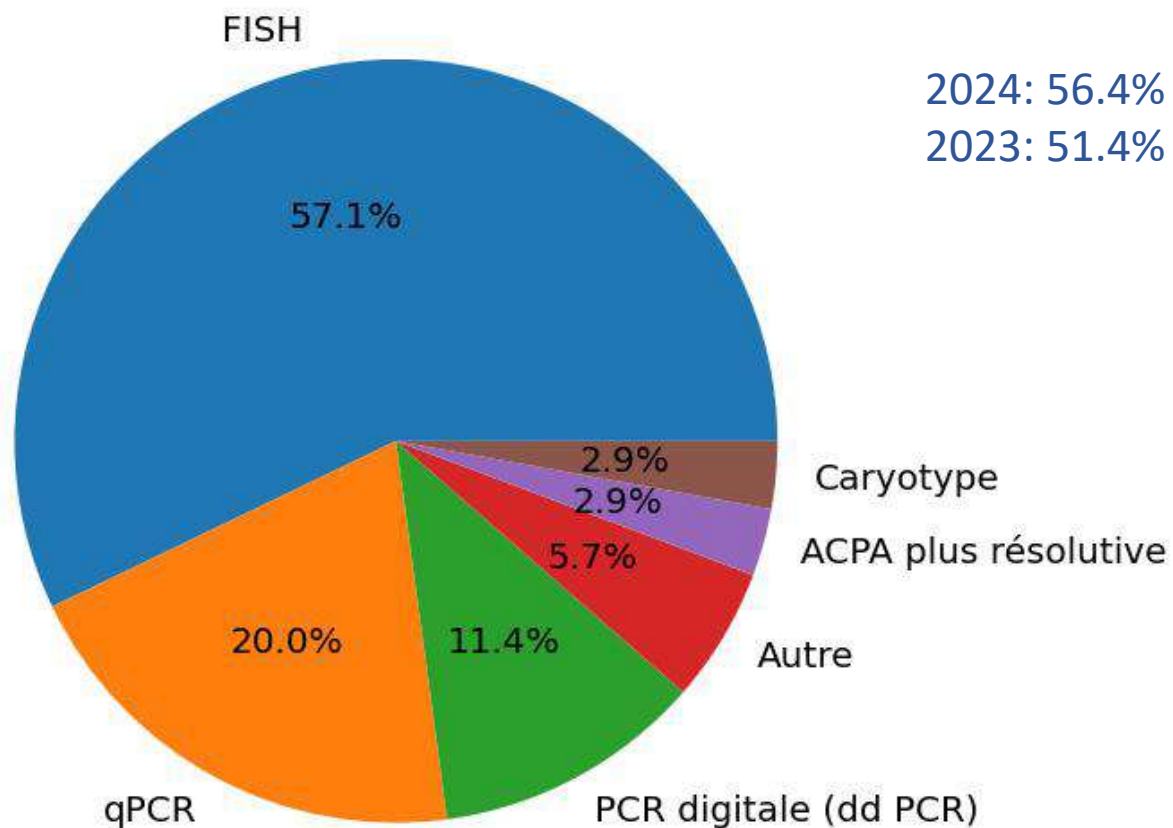


Autre (4):

- ACPA des parents/ACPA: 2
- Cartographie optique du génome (Bionano): 2

Quelle est la technique de vérification la plus souvent utilisée en 1ère intention dans votre laboratoire ?

35 réponses



2024: 56.4% FISH
2023: 51.4% FISH

Autre (2):

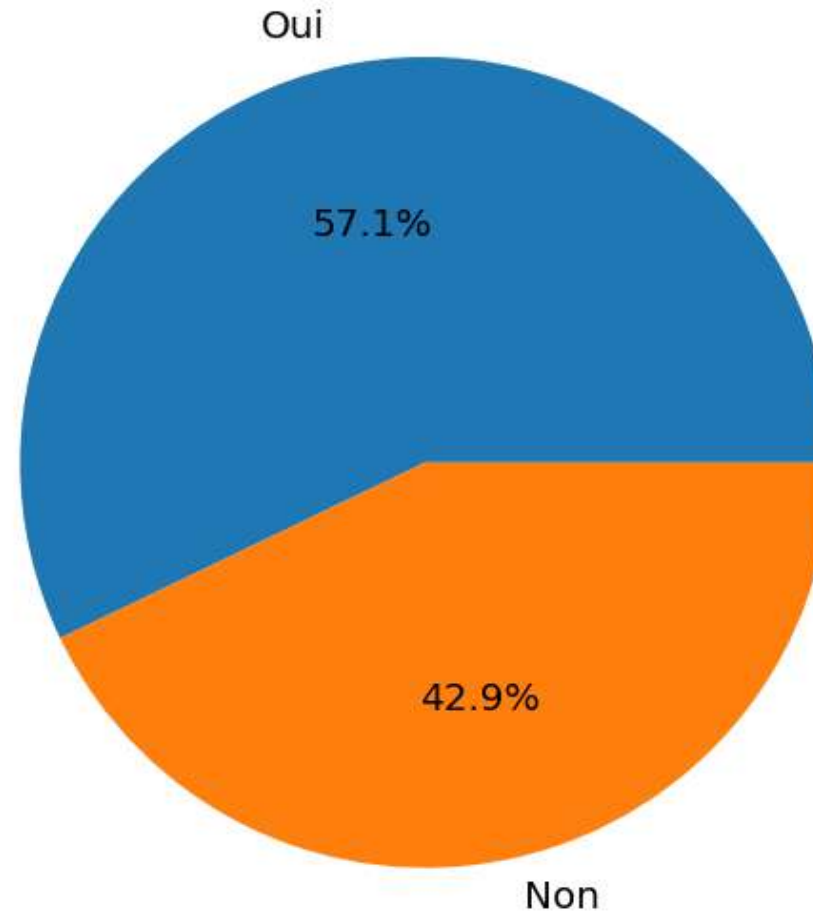
- ACPA: 1
- ACPA parents: 1

PARTIE II

Avez-vous défini une taille minimum pour retenir un CNV ?

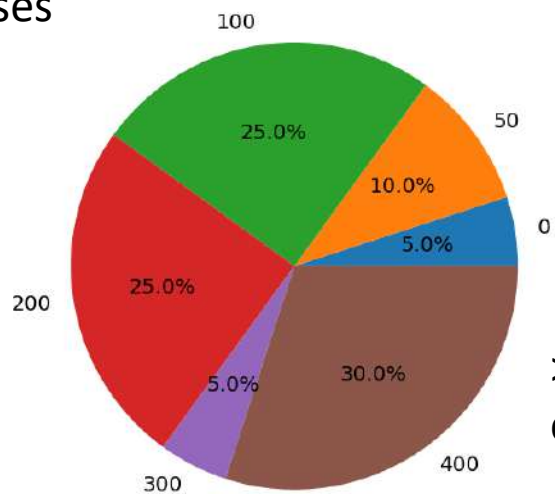
35 réponses

2024: 51.3% oui
2023: 56.8% oui



Quelle est sa taille pour une délétion en postnatal (en kb) ?

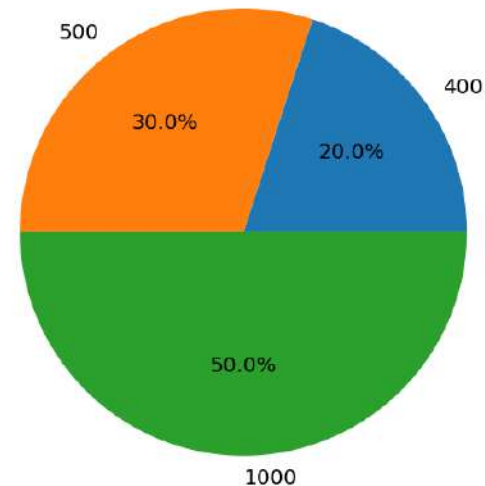
20 réponses



>85% des centres ont un cut-off entre 100 et 400 kb

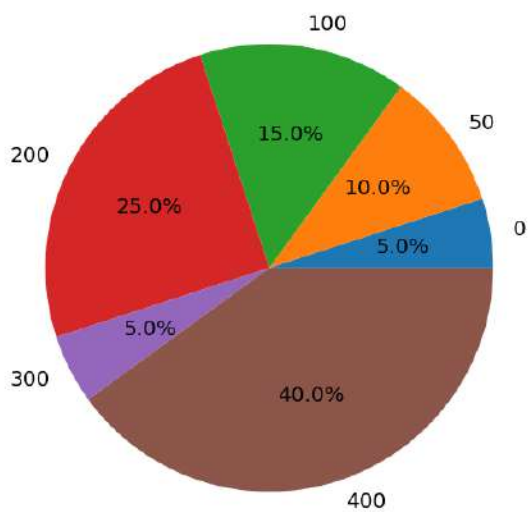
Quelle est sa taille pour une délétion en prénatal (en kb) ?

20 réponses



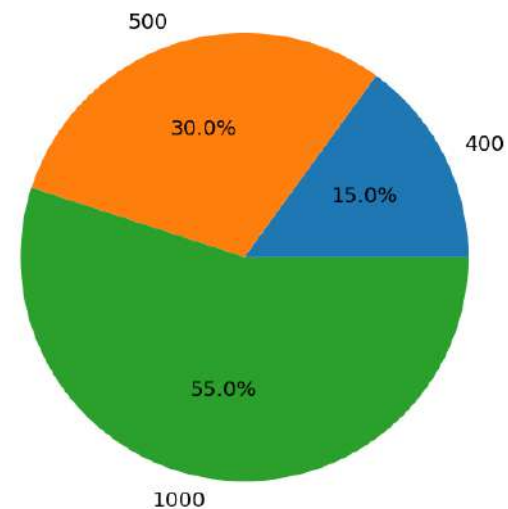
Quelle est sa taille pour une duplication en postnatal (en kb) ?

20 réponses



Quelle est sa taille pour une duplication en prénatal (en kb) ?

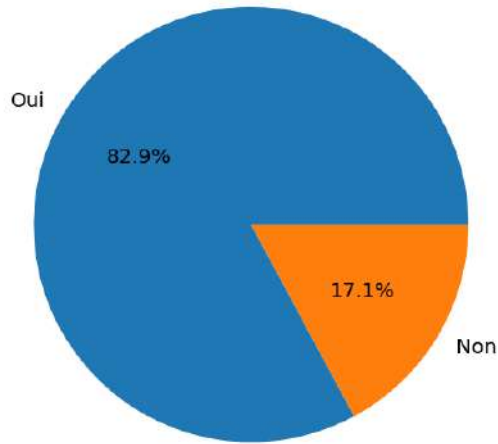
20 réponses



PARTIE III: postnatal

Vérifiez vous systématiquement les CNV potentiellement pathogènes ?

35 réponses

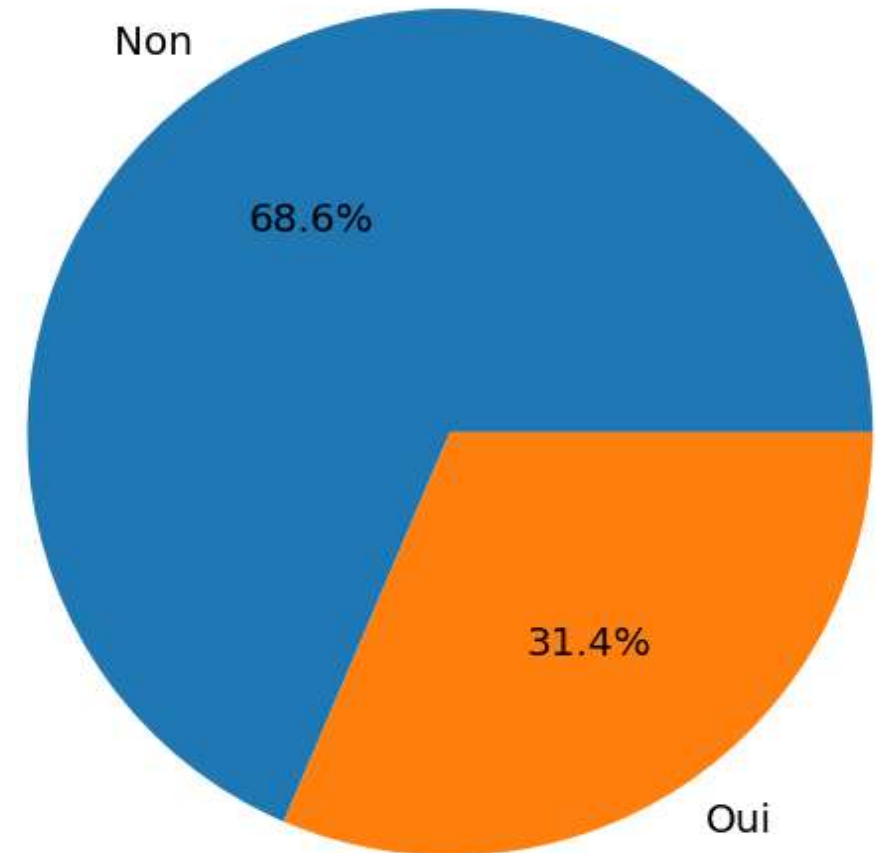


2024: 87.2% oui

2023: 87.2% oui

Si FISH chez les parents, faites-vous également systématiquement le caryotype ?

35 réponses

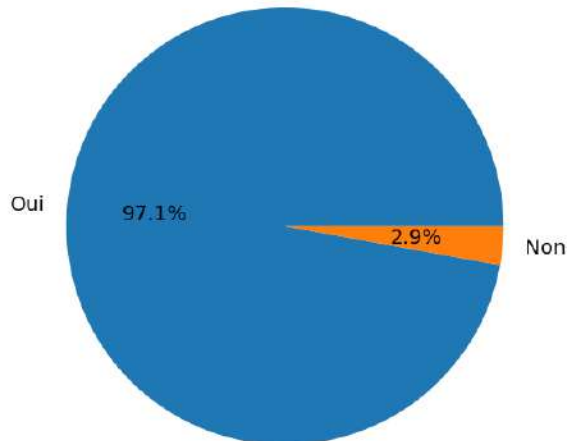


2024: 71.1% non

2023: 74.3% non

Faites-vous systématiquement (si prélèvements disponibles) l'étude du caractère *de novo* ou hérité en cas de CNV pathogène ?

35 réponses



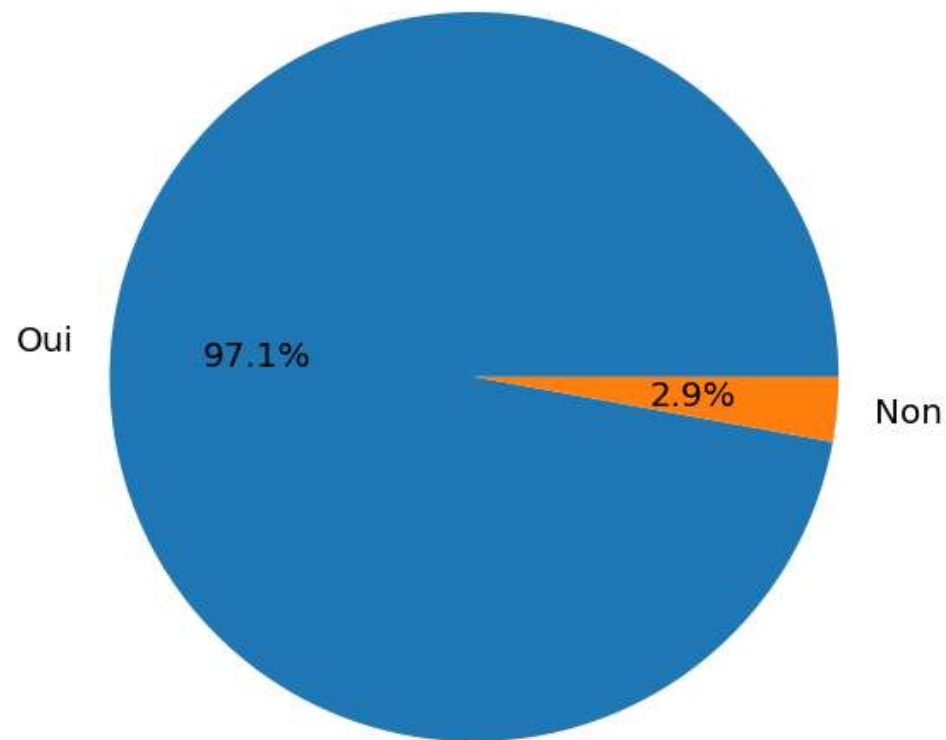
2024: 97.4% oui

2023: 100% oui

2025

En postnatal, est-ce que vous réalisez l'ACPA en première intention chez les patients atteints de troubles neuro-développementaux / malformations congénitales ?

35 réponses



2024: 89.5% oui
2023: 91.4% oui

Autre (1):

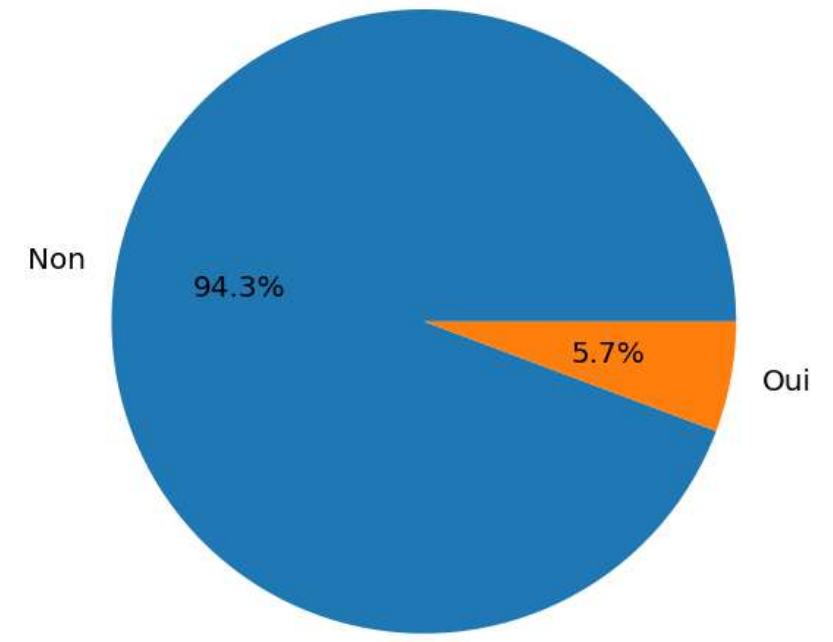
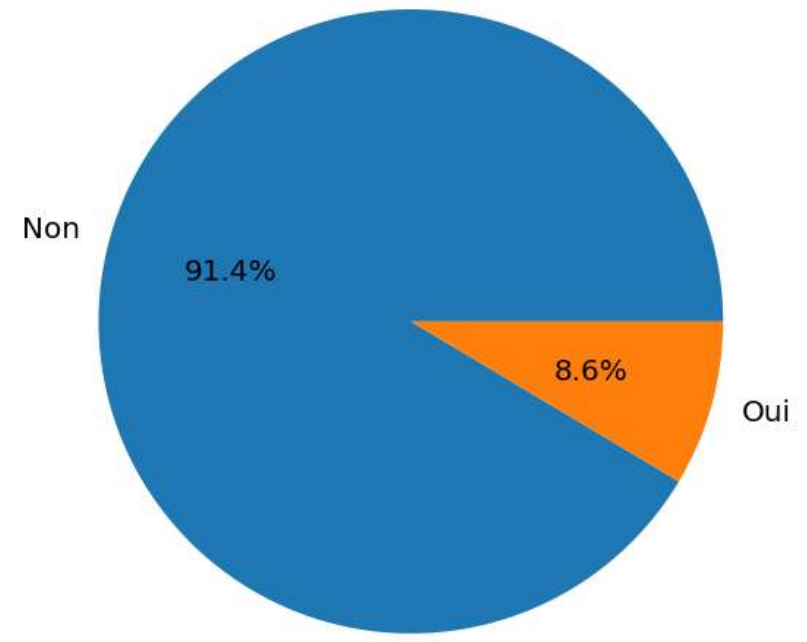
- caryotype: 1

Dans l'indication TND/MC, est-ce que vous réalisez aussi un caryotype avant l'ACPA ?

Est-ce que vous réalisez aussi un caryotype en plus de l'ACPA, si ACPA normale ?

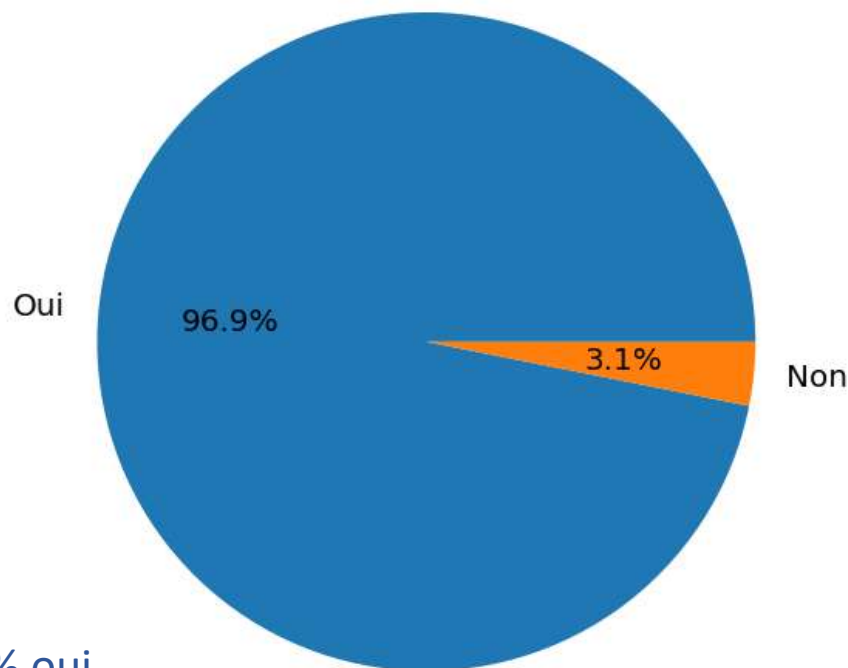
35 réponses

35 réponses



En prénatal, est-ce que vous réalisez l'ACPA en 1^{er} intention chez les fœtus avec SAE ?

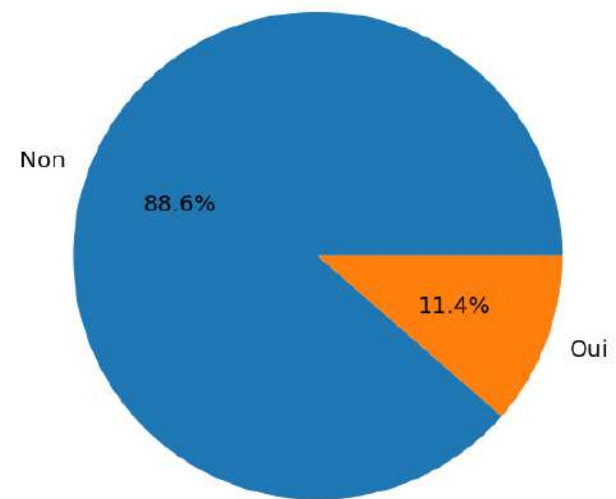
32 réponses



2024: 83.8% oui
2023: 87.9% oui

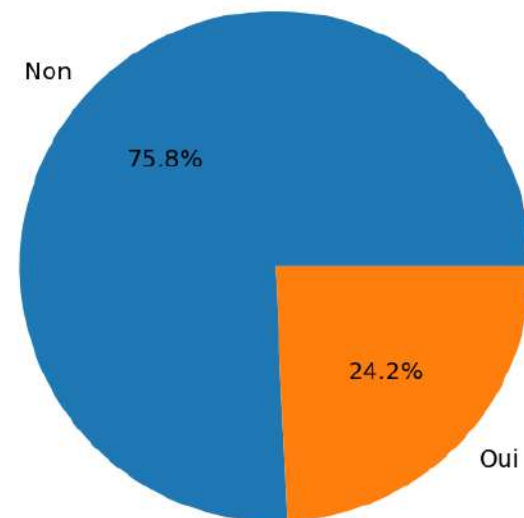
En prénatal, est-ce que vous réalisez un caryotype avant l'ACPA ?

35 réponses



En prénatal, est-ce que vous réalisez aussi un caryotype en plus de l'ACPA, si ACPA normale ?

33 réponses



15

En postnatal, nombre de cas index pour lesquels vous avez rendu une ACPA au prescripteur entre le 01/01/2024 et le 31/12/2024 (somme des rendus normal/anormal/échec et VOUS):

Nom de l'établissement	Résultats
Laboratoire Cerba	1717
Hôpital Robert Debré	1050
HCL	1023
CHU BORDEAUX	812
Necker-Enfants Malades	802
CHU de Toulouse	787
CHU de Lille	784
Eurofins Biomnis	771
Hôpital Pitié Salpêtrière	717
Hôpital Saint Vincent	702
CHU de Rouen	602
Hôpitaux Universitaire de Strasbourg	563
Hôpital de la Timone	557
APHP. Paris Saclay	538
CHRU de Nancy	500
CHU Rennes (total)	465
CHI Poissy	454

CHU Montpellier Génétique Chromosomique	428
CHU de Poitiers	412
CHU CLERMONT-FERRAND	411
APHP.Centre - Site Cochin	405
CHRU Brest	352
Labo cytogenomique CHU angers	345
CHU de St Etienne	258
CHU Reims	255
CHU Grenoble Alpes	241
CHRU TOURS	222
Hôpital Archet CHU NICE	203
CHU MINJOZ BESANCON	200
Centre Hospitalier de Versailles	189
CHI Toulon-La Seyne/mer	140
CHU de Nantes	101
Cytogen	16
Total	17602

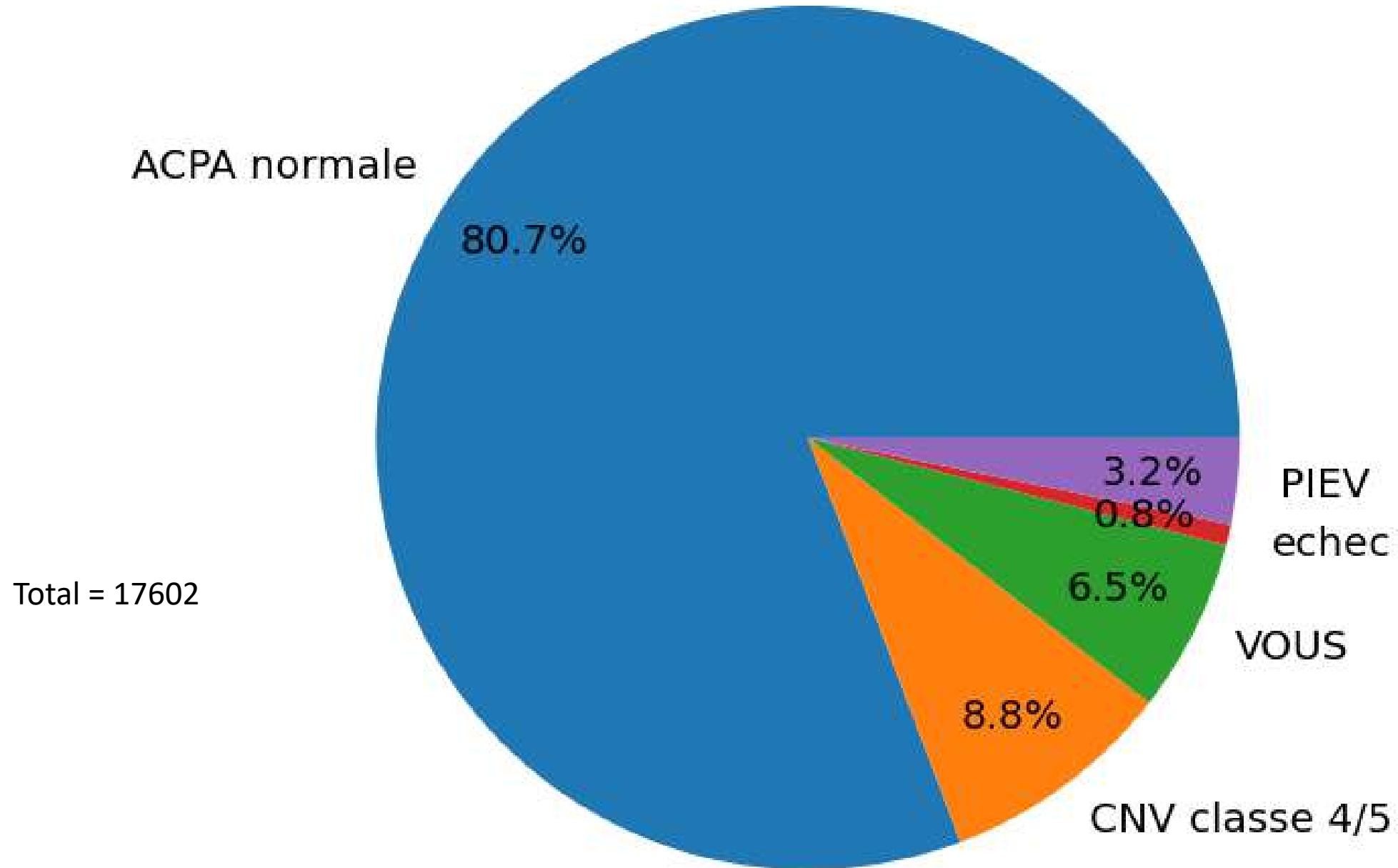
 10%/2024

2024: total = 19615

2023: total = 17352

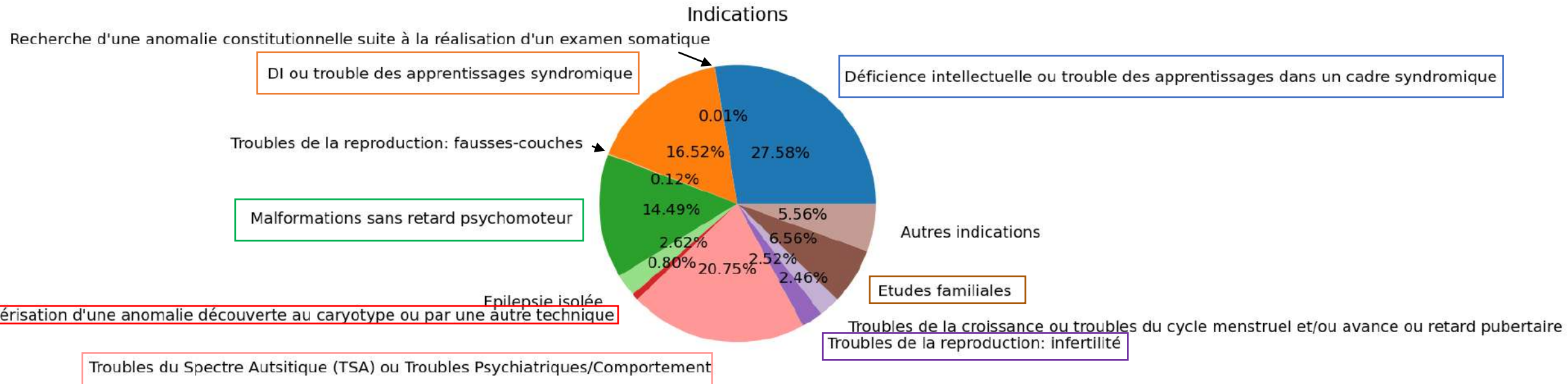
Postnatal: détails (résultats et indications)

35 réponses



Postnatal: détails (indications)

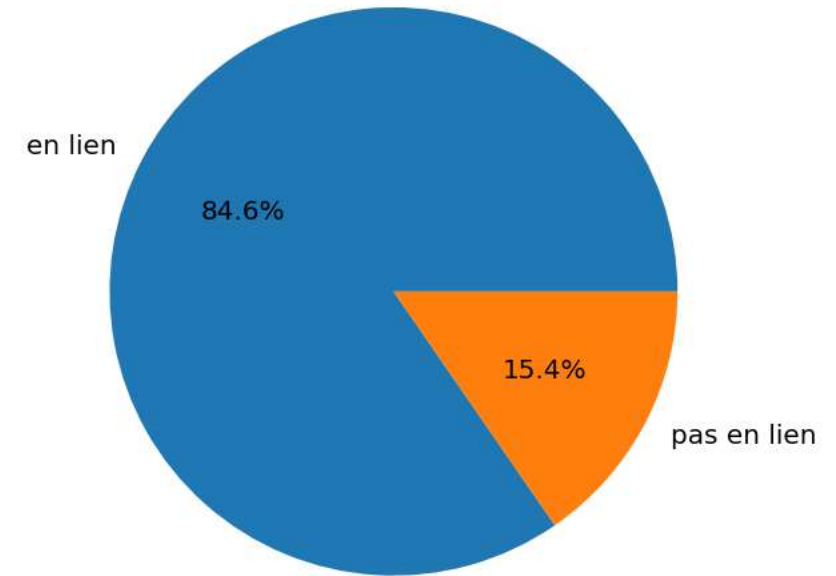
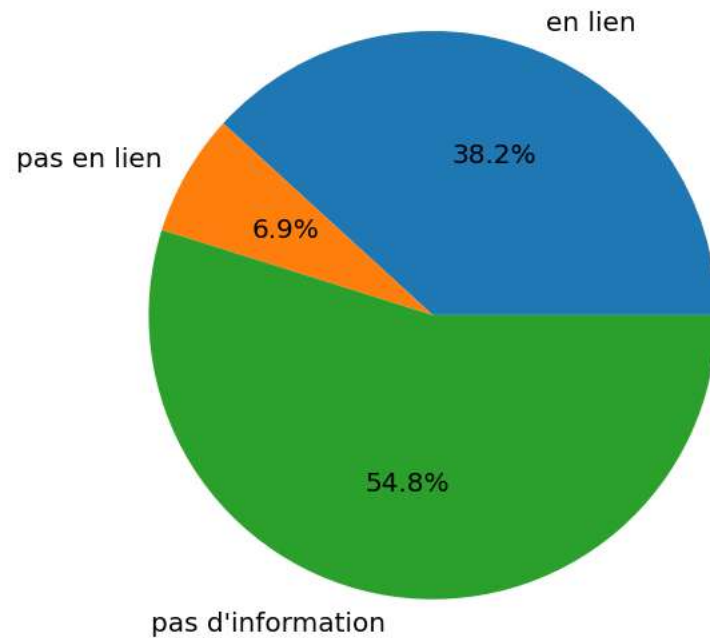
35 réponses



Total = 17602

Si l'information est disponible en postnatal, quel est le nombre de PIEV en lien/pas en lien avec le phénotype (partiellement ou totalement) ?

17 réponses

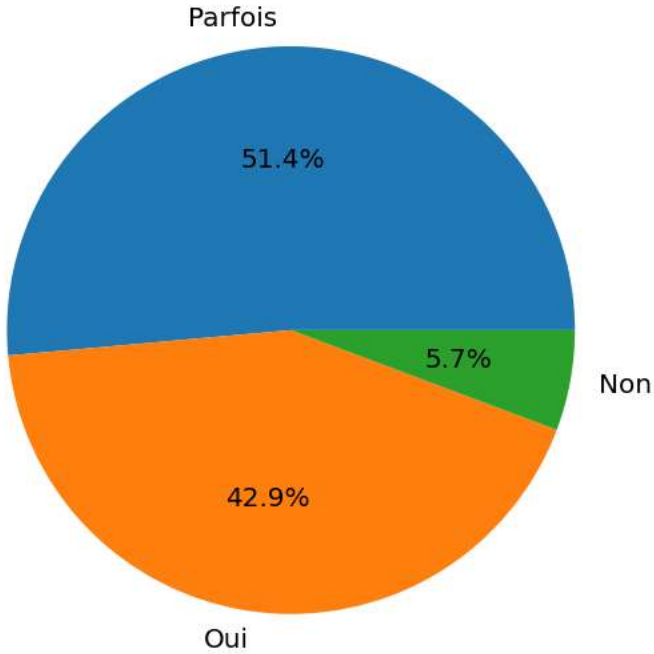


2025: 547 PIEV au total dont 209 en lien et 38 pas en lien

2024: 620 PIEV au total dont 240 en lien et 62 pas en lien

Est-ce que vous rendez les données incidentes en postnatal ?

35 réponses

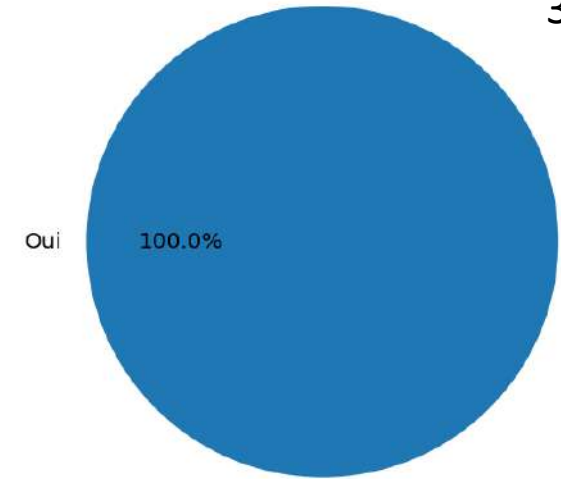


2024:
36.8%: oui
57.9%: parfois
5.3%: non

2023:
62.2%: oui
29.7%: parfois
8.1%: non

Si oui à la question précédente, est-ce sur la base du consentement ?

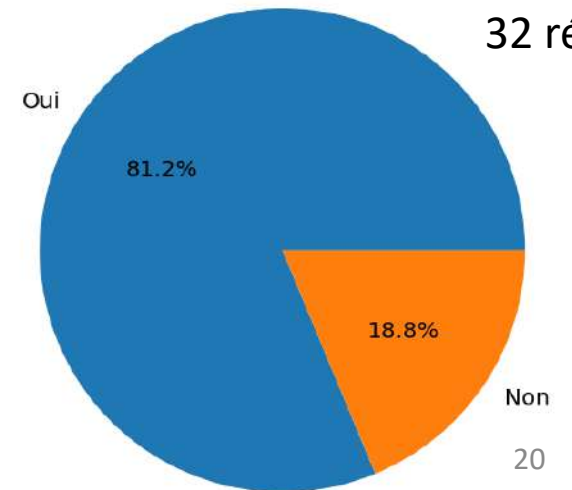
32 réponses



2024: oui à 97.3%
2023: oui à 94.1%

Si oui à la question précédente, est-ce après la RCP avec le clinicien ?

32 réponses

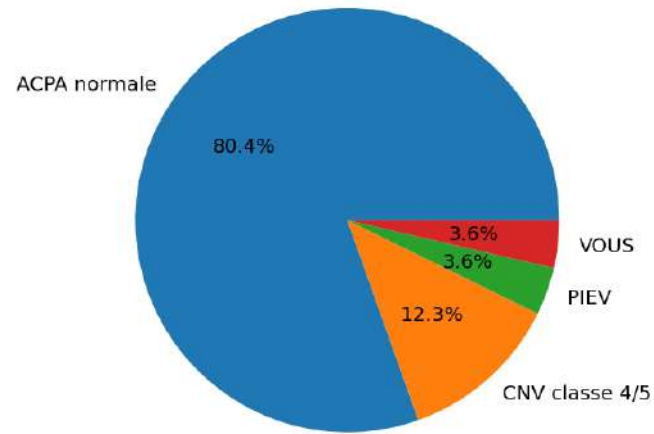


2024: oui 88.9%
2023: oui à 81.8%

Détails des indications en postnatal

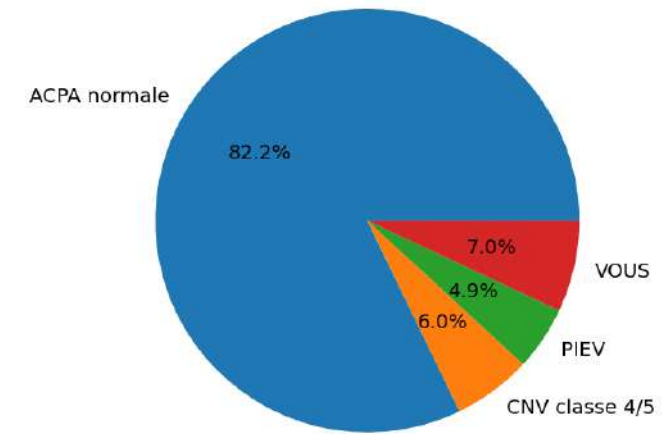
35 réponses - total: 4655 (2024: 5055)

DI ou trouble des apprentissages syndromique



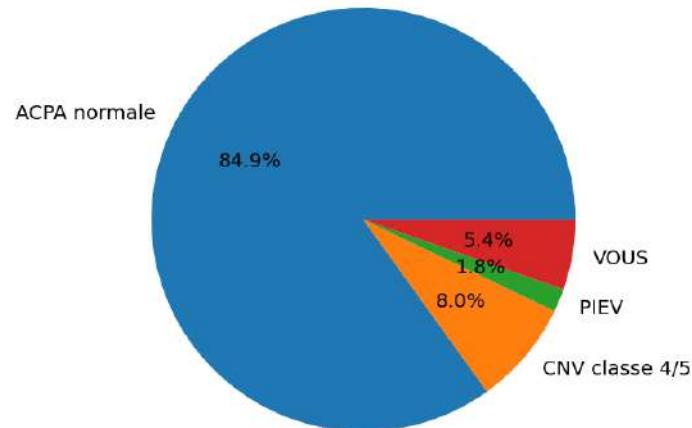
35 réponses - total: 2849 (2024: 3659)

Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages isolé



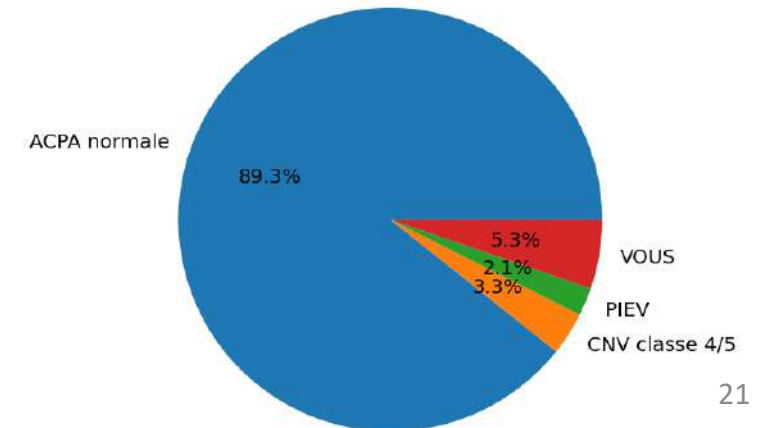
35 réponses - total: 2446 (2024: 2773)

Malformations sans retard psychomoteur



35 réponses - total: 3503 (2024: 3801)

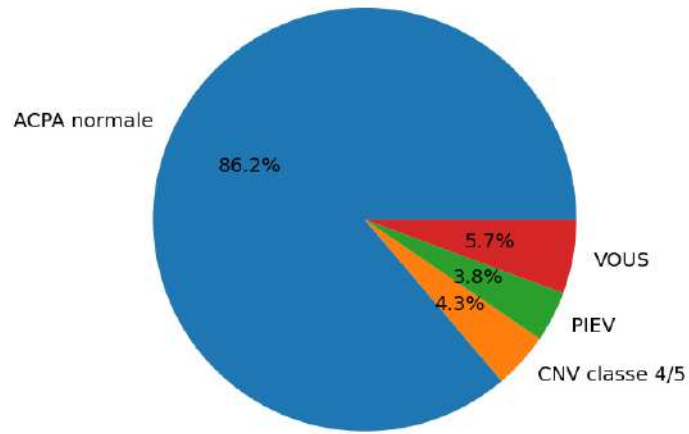
Troubles du Spectre Autistique (TSA)
ou Troubles Psychiatriques/Comportement



Détails des indications en postnatal (2/2)

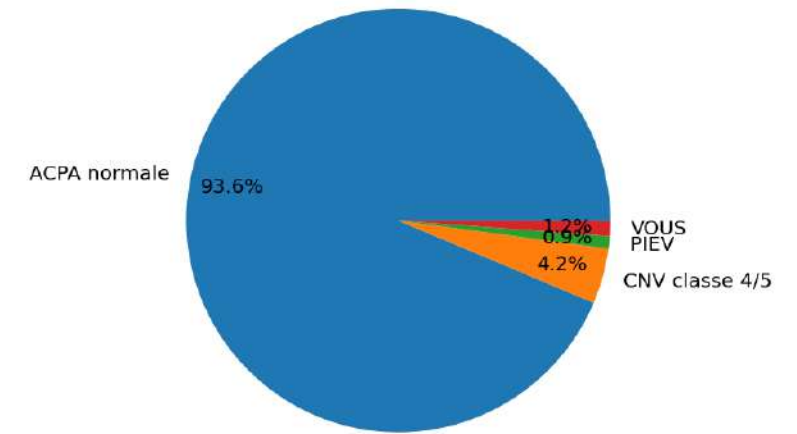
35 réponses - total: 442

Epilepsie isolée



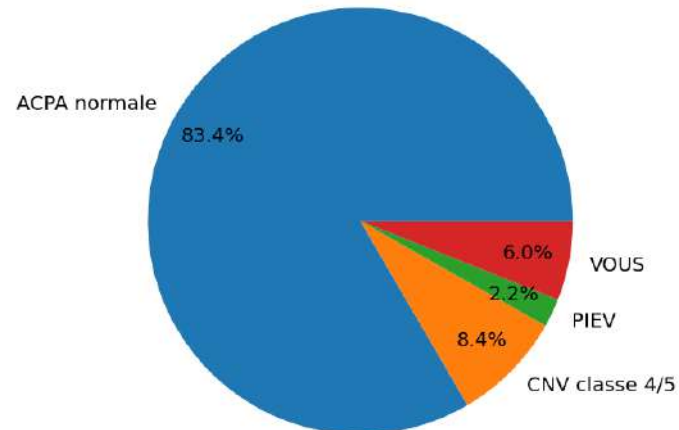
35 réponses - total: 425

Troubles de la reproduction: infertilité



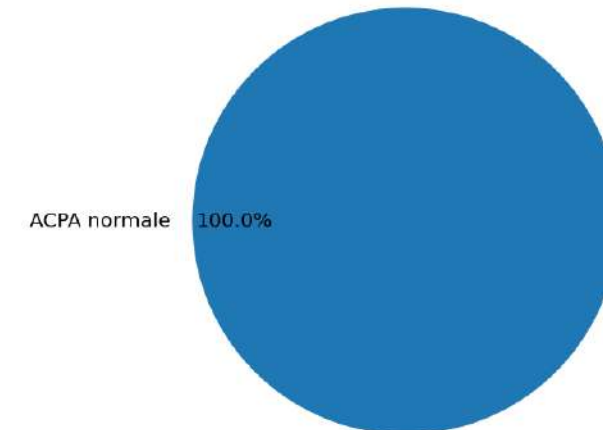
35 réponses - total: 416

Troubles de la croissance ou troubles du cycle menstruel et/ou avance ou retard pubertaire



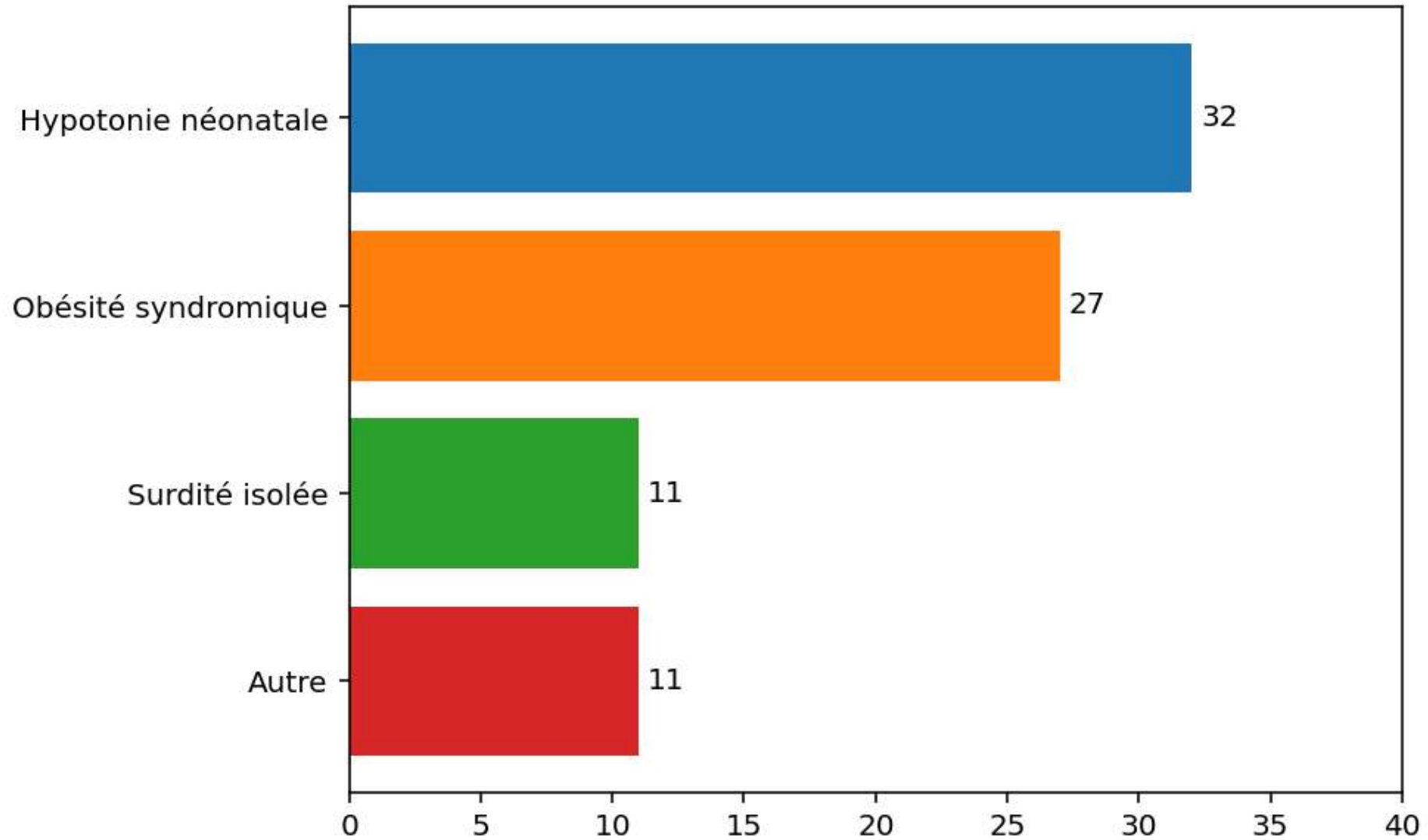
35 réponses - total: 21

Troubles de la reproduction: fausses-couches



Réalisez-vous des ACPA dans votre centre dans le cadre de:

34 réponses



Si vous avez répondu « autre » à la question précédente, préciser.

34 réponses

- Décès néonatal/détresse respiratoire néonatale/néonatalogie/MFIU: 5
- Anomalie de la pigmentation suivant les lignes de Blaschko/anomalie cutanée en mosaïque (ACPA sur ADN extrait de biopsie de peau): 2
- Exposition à l'acide valproïque in utero 1
- variation du développement sexuel/DSD 4
- anomalie ophtalmo 1
- retrognathie 1
- Malformations cérébrales 1
- mouvements anormaux 1
- myopathie 1
- Paraplégie spastique 1
- trouble neurologique 1
- Pathologie auto-inflammatoire cérébrale 1
- malformation cardiaque et microcéphalie 1
- Pathologie métabolique 1
- hyperlaxité généralisée 1
- maladies endocriniennes 1
- polyopathologies 1
- problème pulmonaire 1
- HTAP 1
- anémie thrombopénie 1
- hypertrichose 1
- réinterprétation 1
- tumeurs (recherche) 1
- autres indications non répertoriées 1

En prénatal, nombre de cas index pour lesquels vous avez rendu une ACPA au prescripteur entre le 01/01/2024 et le 31/12/2024 (somme des rendus normal/anormal/échec et VOUS):

24.59%

Nom de l'établissement	Résultats
Laboratoire Cerba	1745
Eurofins Biomnis	1561
Necker-Enfants Malades	866
CHU de Lille	811
HCL	663
CHU BORDEAUX	574
APHP.Centre - Site Cochin	547
Hôpital Robert Debré	537
CHU de Toulouse	499
Hôpital de la Timone	461
CHU Grenoble Alpes	449
Hôpitaux Universitaire de Strasbourg	438
CHU Montpellier Génétique Chromosomique	373
CHU Caen	361
CHU de Nantes	348
Hôpital Pitié Salpêtrière	306
CHU Rennes (total)	287

CHU de Rouen	283
CHRU TOURS	281
CHU de Poitiers	270
Labo cytogenomique Chu angers	247
Centre Hospitalier de Versailles	230
Cytogen	214
CHU MINJOZ BESANCON	173
CHRU de Nancy	160
APHP. Paris Saclay	147
CHU reims	146
CHU CLERMONT-FERRAND	145
CHU de St Etienne	118
Hôpital Archet CHU NICE	106
CHRU Brest	99
Total	13445

2024: total = 14024

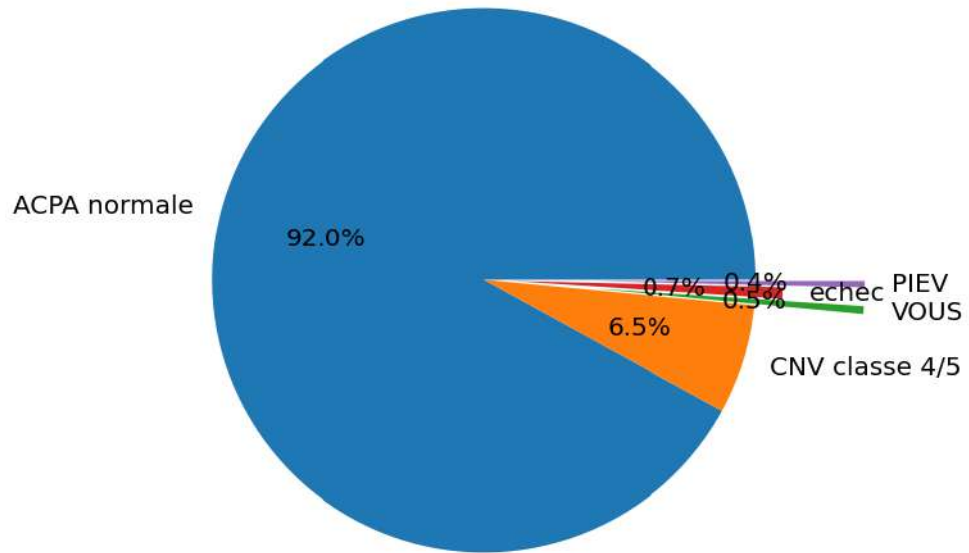
2023: total = 11787

PARTIE IV: prénatal

Prénatal: détails

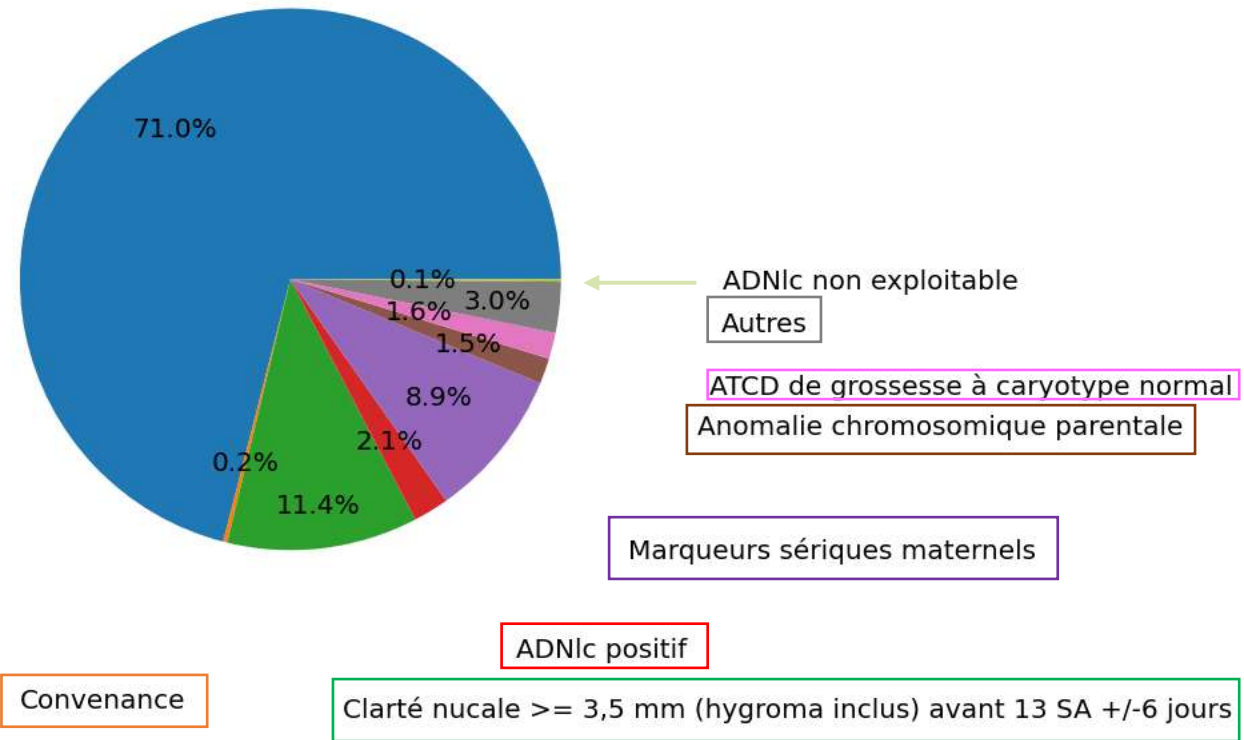
35 réponses

Prénatal



SAE hors CN > 3.5 mm

Indications



Convenance

Clarté nucale >= 3,5 mm (hygroma inclus) avant 13 SA +/-6 jours

ADNlc positif

Marqueurs sériques maternels

ATCD de grossesse à caryotype normal

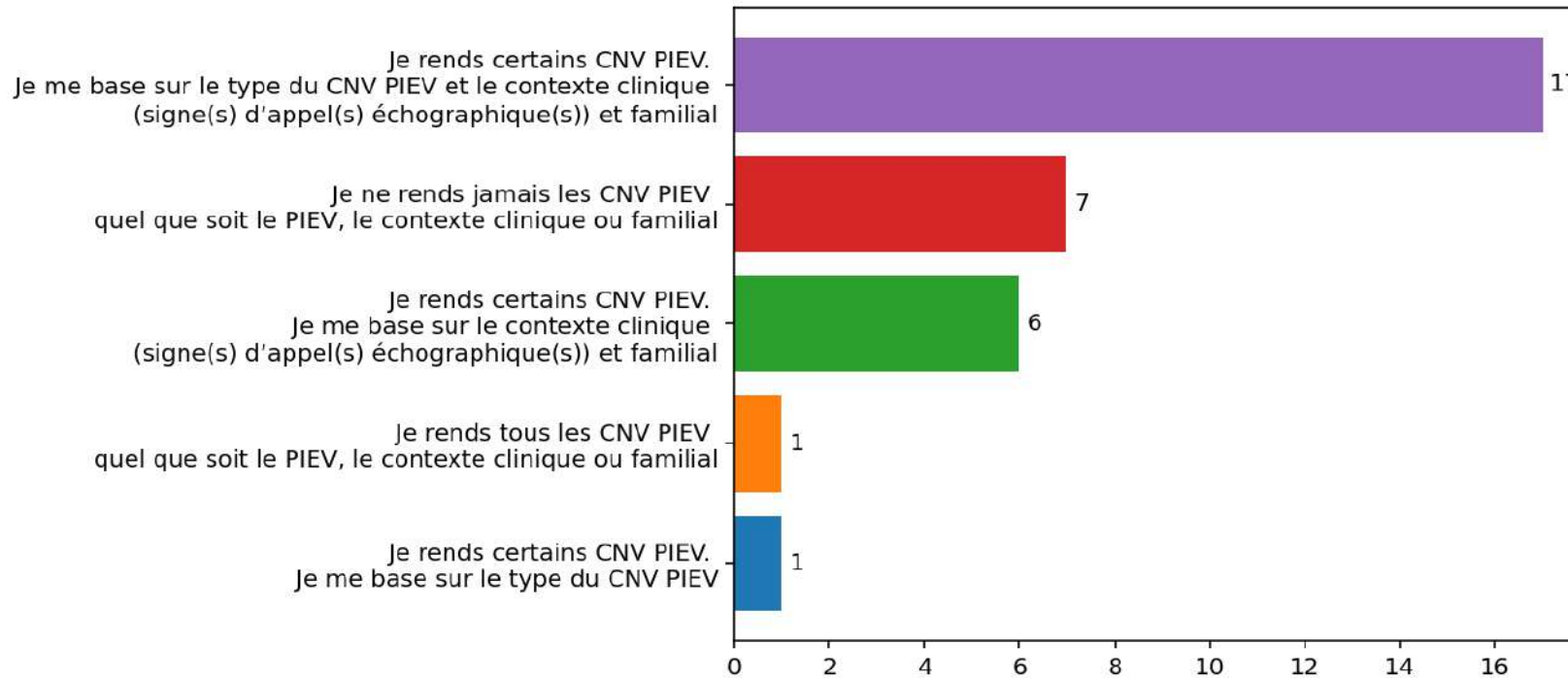
Anomalie chromosomique parentale

Autres

ADNlc non exploitable

Concernant les PIEV, quelle est l'attitude dans votre centre en prénatal ?

32 réponses



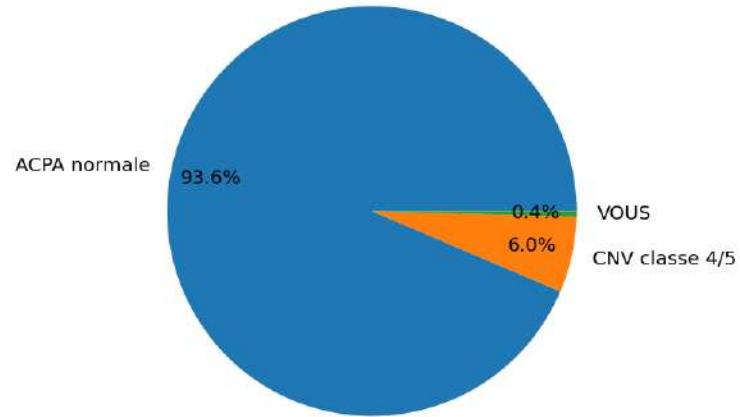
Si vous rendez certains CNV PIEV et pas d'autres, lesquels rendez-vous ?

- Ceux en lien avec le phénotype - Ceux expliquant les SAE: 3
- cela ne dépend pas du PIEV mais SAE et surtout des ATCD familiaux
- PIEV discutés en RCP, rendus en fonction du contexte clinique: 2
- pas de liste, les PIEV présentés et discutés en CPDPN et staff génétique clinique - Pas de liste, au cas par cas
- PIEV > 500kb - discussion avec généticiens
- Nous avons rendu un PIEV car les signes échographiques correspondaient mais depuis nous avons statué que nous ne rendons aucun PIEV en accord avec les généticiens et obstétriciens
- CNV PIEV en lien avec SAE: del17q12 (*HNF1B*) et anomalies rénales et del16p11.2 si anomalies vertébrales par exemple
- del1q21.1/del15q13.3/del16p11.2 proximale
- 17q12 1q21.1 22q11.2
- del 16p11.2; del 22q11 distale; dup 22q11 proximale; del 2p16.3
- Del 22q11.21 LCR B-D, del 17q12, del 1q21.1q21.2, dup 1q21.1q21.2, del Xp22.31 (hemizygote)
- délétion 17q12 si contexte malformatif
- pénétrance élevée/ceux avec forte pénétrance

Détails des indications en prénatal (1/2)

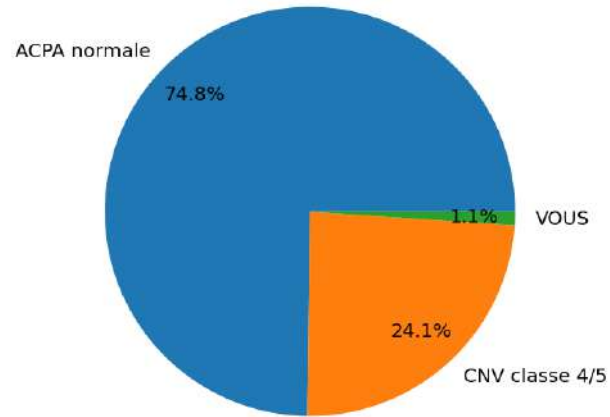
35 réponses, total = 9396 (2024: 10086)

Signe d'appel échographique hors CN \geq 3,5 mm



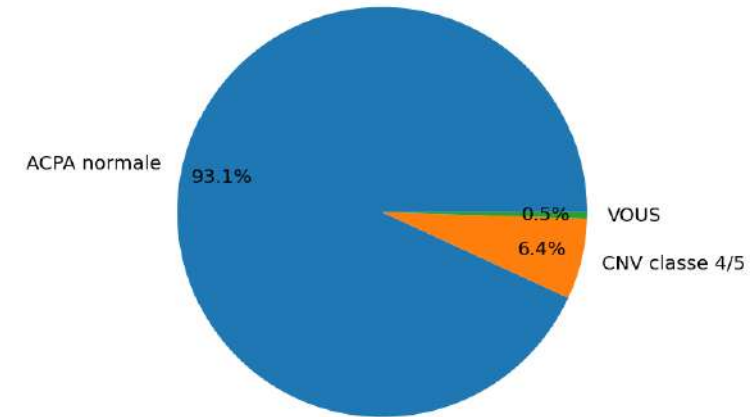
35 réponses, total = 282 (2024: 251)

ADNIc positif



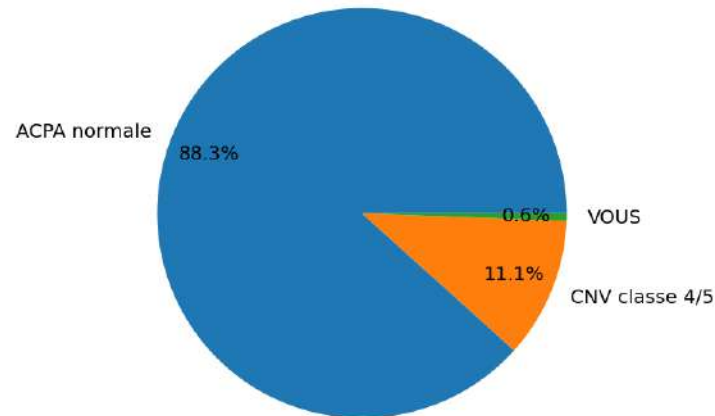
35 réponses, total = 204 (2024: 178)

Anomalie chromosomique parentale



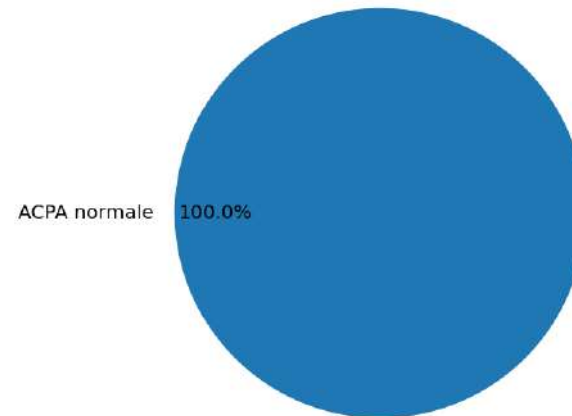
35 réponses, total = 1507 (2024: 1280)

Clarté nucale \geq 3,5 mm (hygroma inclus) avant 13 SA +/- 6 jours



35 réponses, total = 18 (2024: 23)

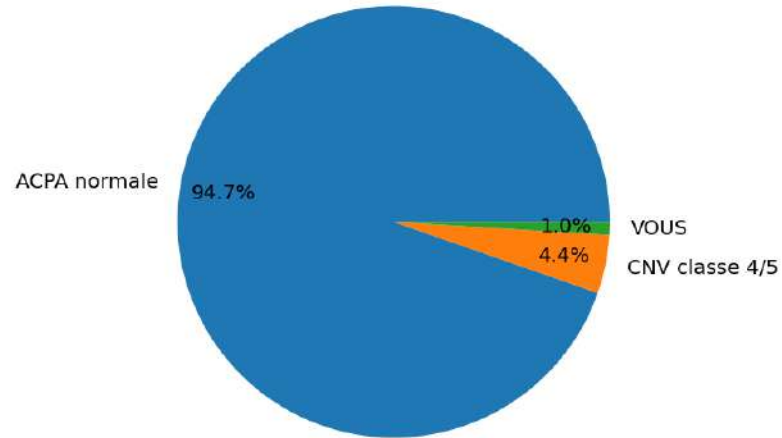
ADNIc non exploitable



Détails des indications en prénatal (2/2)

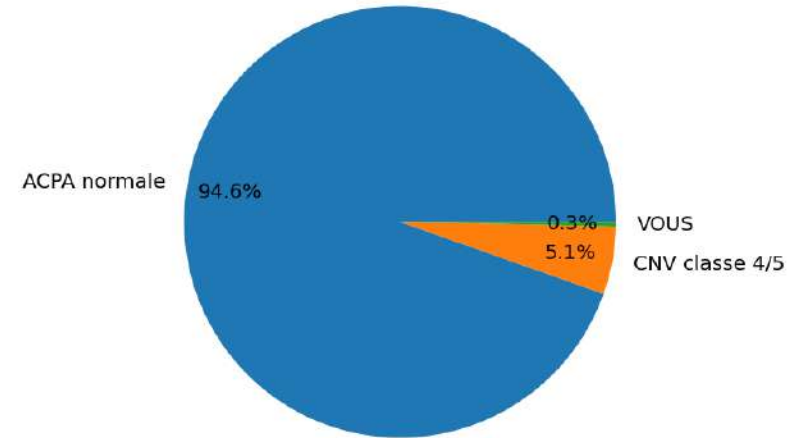
35 réponses, total = 206 (2024: 193)

Antécédent de grossesse à caryotype anormal



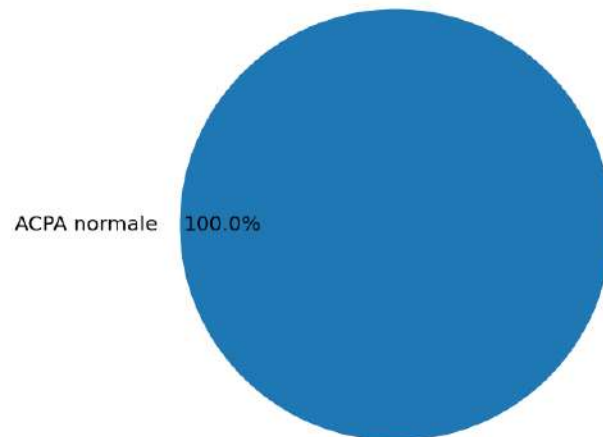
35 réponses, total = 1184 (total: 1068)

Marqueurs sériques maternels



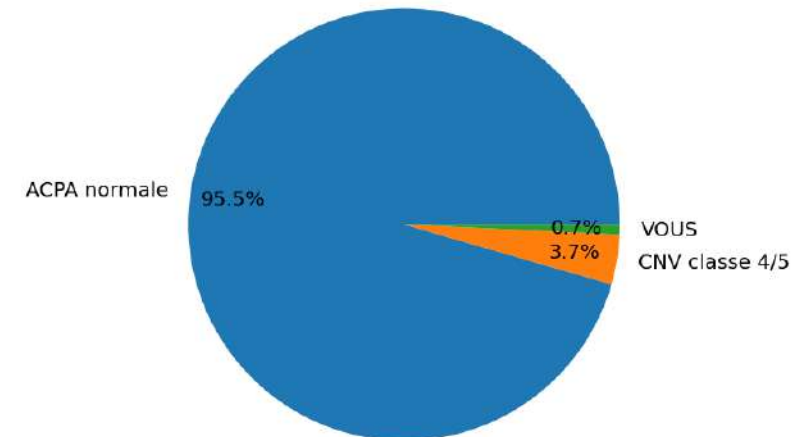
35 réponses, total = 33 (2024: 41)

Convenance



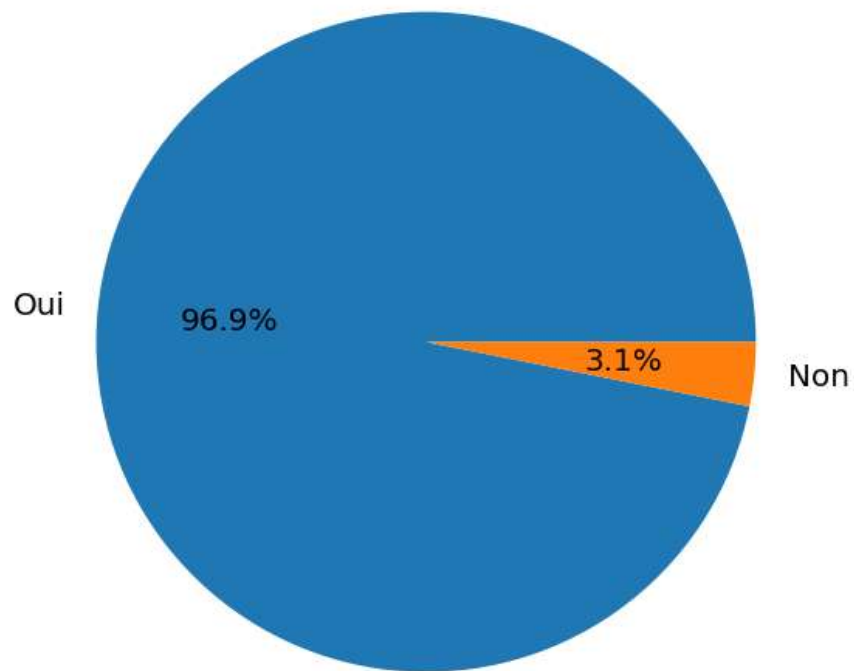
35 réponses, total = 403 (2024: 552)

Autre indication



Pour les ACPA DPN recherchez-vous une contamination maternelle ?

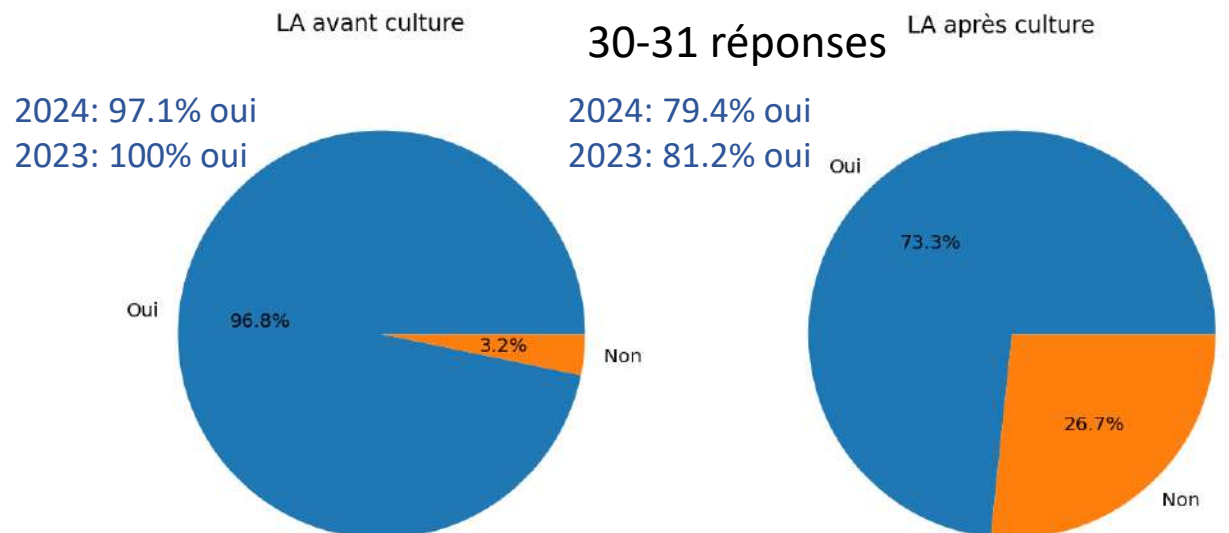
32 réponses



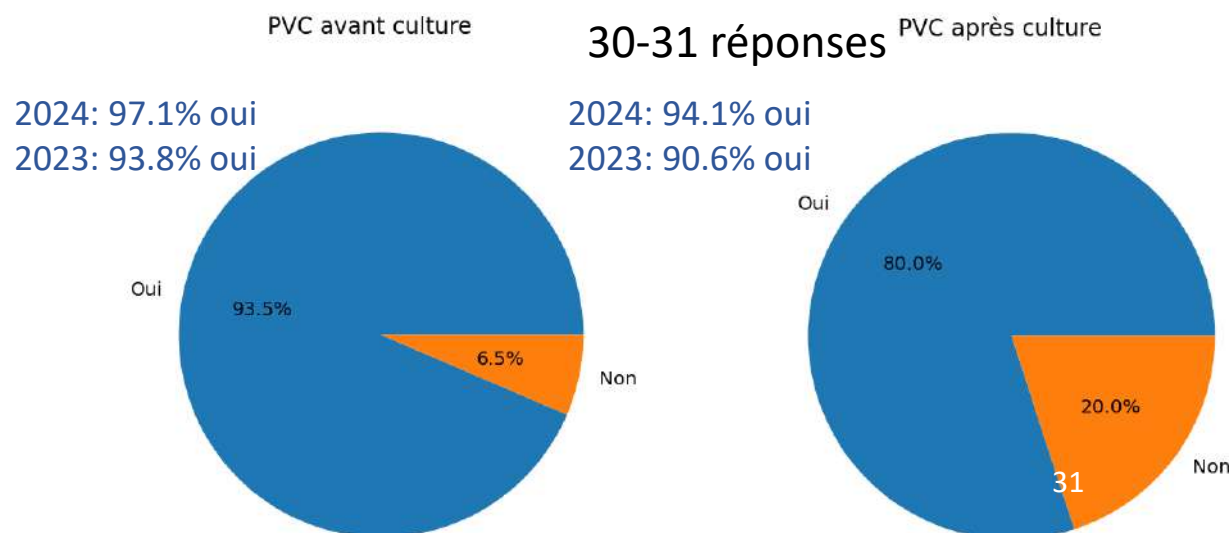
2024: 94.4% oui
2023: 94.1% oui

2025

Pour les ACPA DPN recherchez-vous une contamination maternelle sur LA ?



Pour les ACPA DPN recherchez-vous une contamination maternelle sur PVC ?



Pour les ACPA DPN recherchez-vous une contamination maternelle uniquement chez les fœtus de sexe féminin ?

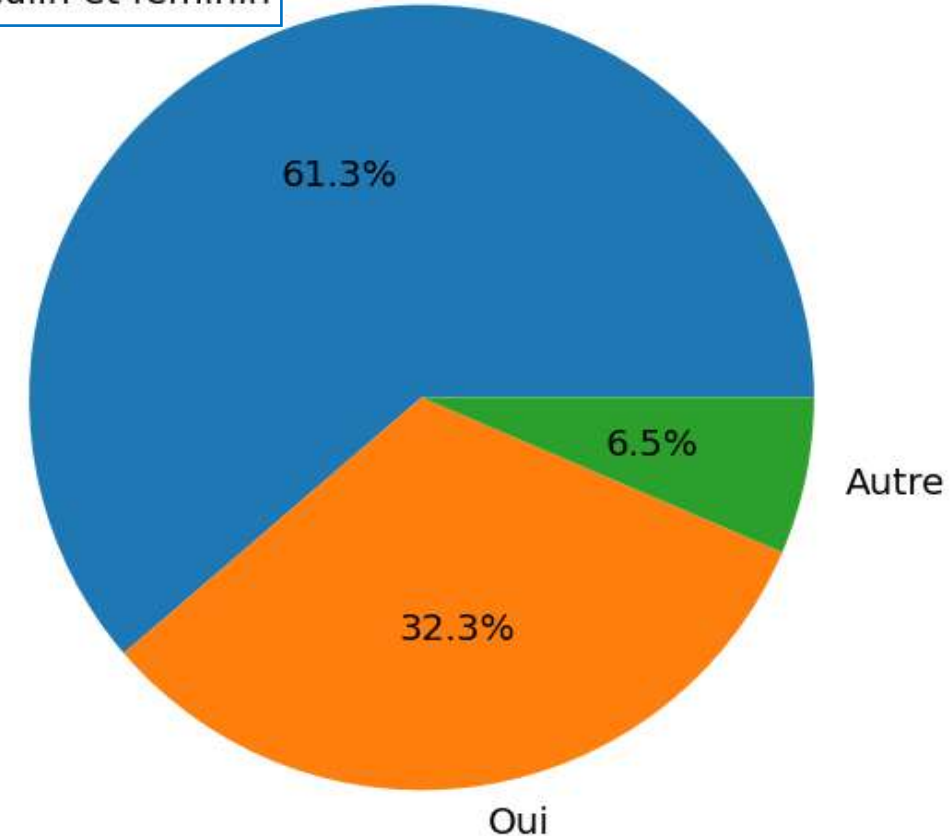
31 réponses

Non, je recherche la contamination chez les fœtus de sexe masculin et féminin

Autre (4):

- Recherche de contamination maternelle sur LA si hématique quelque soit le sexe fœtal, recherche de conta mat sur PVC après culture fœtus féminins
- Seulement chez les fœtus féminins si prélèvement sanglant (idem pour les réponses ci-dessus, règle générale : on fait la recherche quand le prélèvement est sanglant et le fœtus féminin)
- Identifier uniquement pour les fœtus fille, la contamination maternelle se voit sur l'ACPA pour les fœtus garçons
- Contaminations visibles chez le fœtus de sexe masculin sur les puces SNP

Contamination: 154 au total



2024: 38.2% oui – Autre 5.9%

2023: 40.6% oui – Autre 9.4%

PARTIE V: foetopathologie

En fœtopathologie, nombre de cas index pour lesquels vous avez rendu une ACPA au prescripteur entre le 01/01/2024 et le 31/12/2024 (somme des rendus normal/anormal/échec et VOUS)

Nom de l'établissement	Résultats
Eurofins Biomnis	778
Hôpital Robert Debré	213
Laboratoire Cerba	182
Hôpital Pitié Salpêtrière	126
CHU de Lille	111
CHI Poissy	106
CHU CLERMONT-FERRAND	96
CHU Montpellier Génétique Chromosomique	81
CHU Rennes (total)	73
APHP.Centre - Site Cochin	72
CHU reims	63
Cytogen	51
CHU de St Etienne	50
Labo cytogenomique Chu angers	44
CHRU de Nancy	44
Hôpitaux Universitaire de Strasbourg	41
CHU de Toulouse	40

CHU de Nantes	39
Necker-Enfants Malades	35
Hôpital Archet CHU NICE	27
CHU Grenoble Alpes	20
CHU de Poitiers	20
CHU MINJOZ BESANCON	20
CHU de Rouen	20
APHP. Paris Saclay	14
HCL	11
Hôpital de la Timone	11
CHU Caen	10
CHU BORDEAUX	9
CHRU TOURS	4
Hôpital Saint Vincent	4
CHRU Brest	2
Total	2417

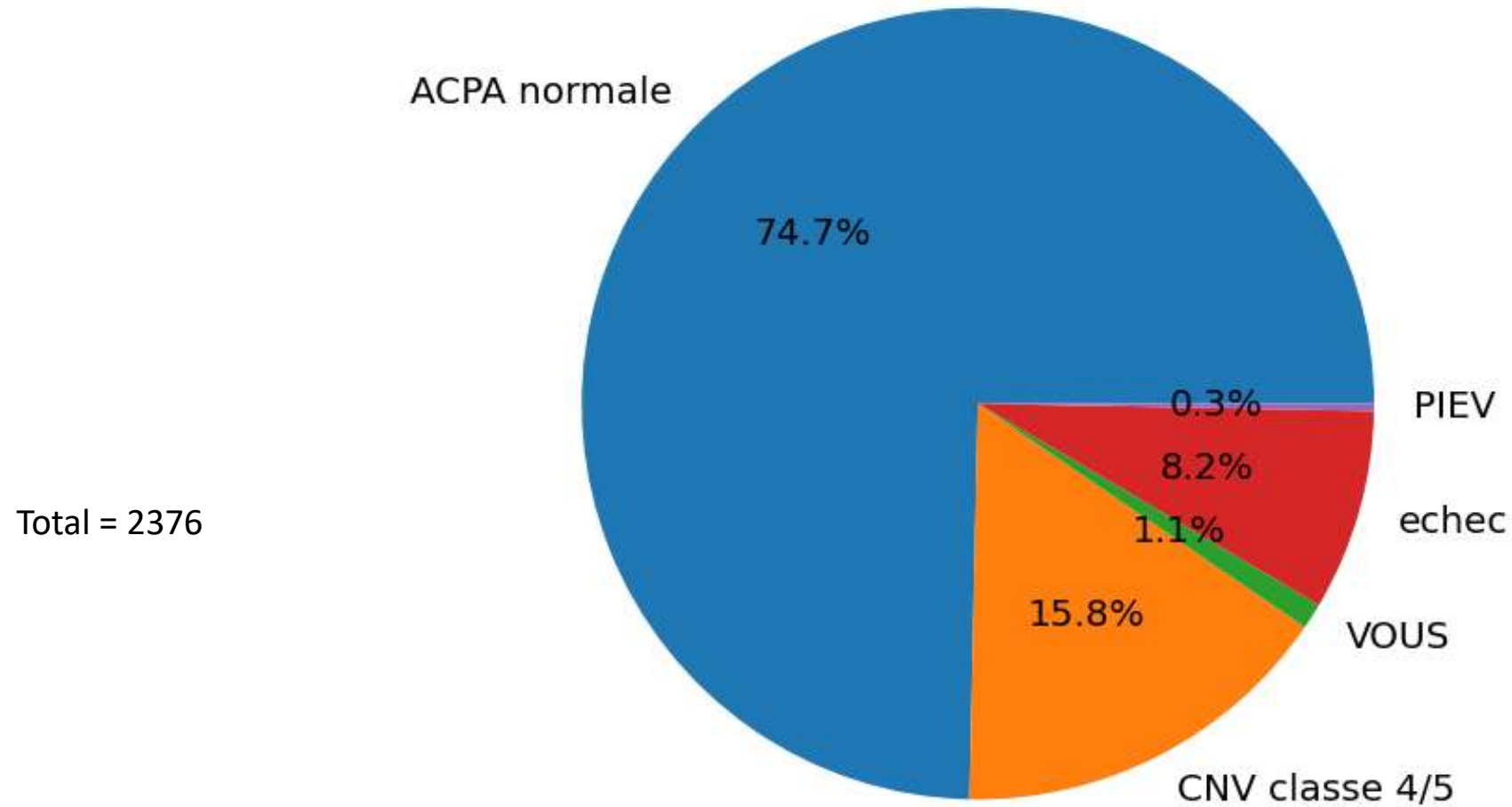
2024: total = 2144

2023: total = 1472

Fœtopathologie: détails des résultats

35 réponses

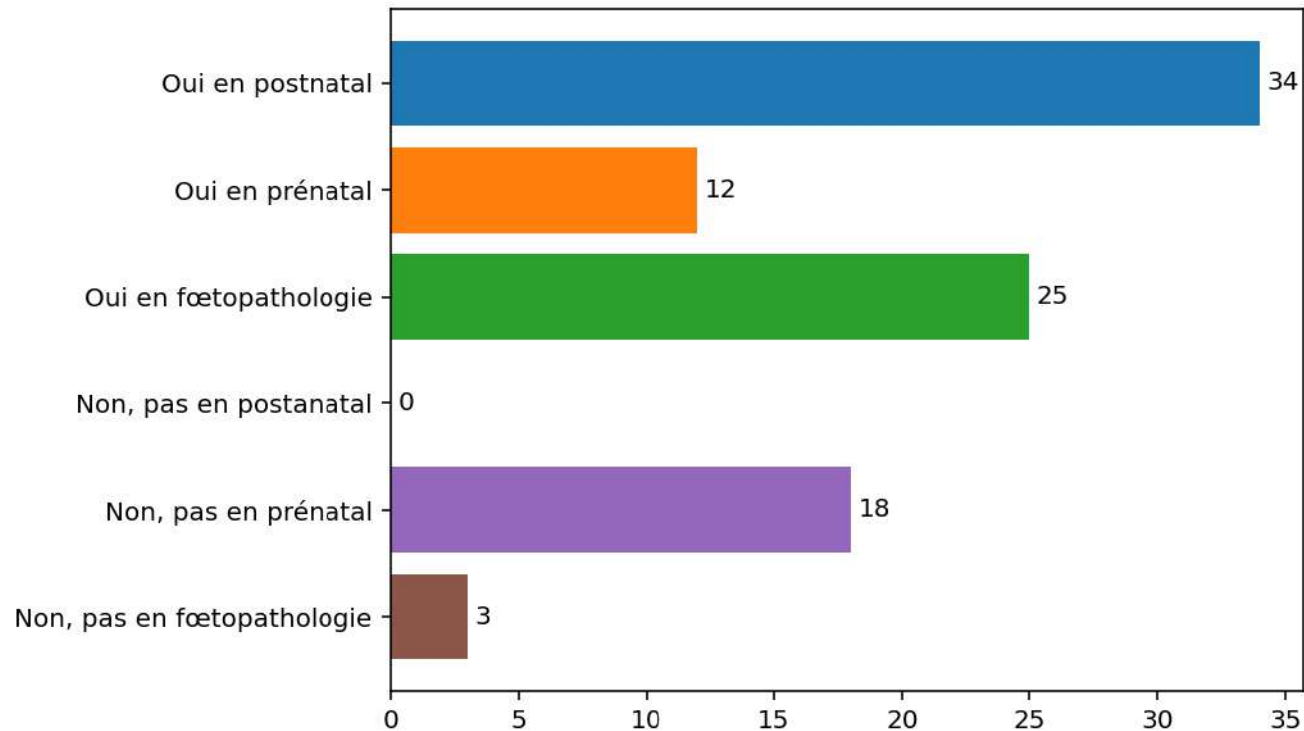
Fœtopathologie



PARTIE VI: rendu

En cas de VOUS, est ce que vous écrivez une formule chromosomique sur le compte rendu du cas index ?

35 réponses



Commentaires:

- en prénatal je demande les parents pour faire une ségrégation afin de répondre patho ou bénin
- On évite au maximum de rendre un VOUS en prénatal
- Pour tout VOUS rendu nous écrivons une formule mais un prénatal ou foetopath seuls de très rares VOUS à la limite du LP sont signalés
- Rendus après concertation clinico-biologique avec prescripteur: 2
- On peut ne pas écrire de formule et rendre un résultat sur un autre compte rendu avec la formule pour le discuter à distance
- Oui en prénatal si VOUS rendu mais habituellement VOUS non rendu
- Pas d'ACPA en prénatal dans notre laboratoire
- Nous ne rendons pas les VOUS en prénatal et en fœtopathologie pas toujours
- VSI en prénatal rendu seulement si caryotype anormal

Délai moyen de rendu d'un dossier

- **normal en prénatal (en jours): 30 réponses**
 - **moyenne 10.73 jours** (vs 11.55 jours en 2024 et 12 jours en 2023)
 - médiane 10.0 jours (vs 11.5 jours en 2024 et 10.8 jours en 2023)
- **après vérification (avec les parents lorsque disponible) en prénatal (en jours): 26 réponses**
 - moyenne 20.81 jours (vs 19.22 jours en 2024 et 19.5 jours en 2023)
 - médiane 19.0 jours (vs 19 jours en 2024 et 20 jours en 2023)
- **normal en postnatal (en jours): 34 réponses**
 - **moyenne 64.03 jours** (vs 67 jours en 2024 et 62 jours en 2023)
 - médiane 57.5 jours (vs 60 jours en 2024 et 54 jours en 2023)
- **après vérification (avec les parents lorsque disponible) en postnatal (en jours): 27 réponses**
 - moyenne 113.52 jours (vs 97.8 jours en 2024 et 102 jours en 2023)
 - médiane 90.0 jours (vs 74.5 jours en 2024 et 90 jours en 2023)
- **normal en fœtopathologie (en jours): 31 réponses**
 - **moyenne 38.32 jours** (vs 35.94 jours en 2024 et 32 jours en 2023)
 - médiane 26 jours (vs 21 jours en 2024 et 22 jours en 2023)
- **après vérification (avec les parents lorsque disponible) en fœtopathologie (en jours): 25 réponses**
 - moyenne 59.56 jours (vs 48.69 jours en 2024 et 47 jours en 2023)
 - médiane 45.0 jours (vs 30.5 jours en 2024 et 40 jours en 2023)

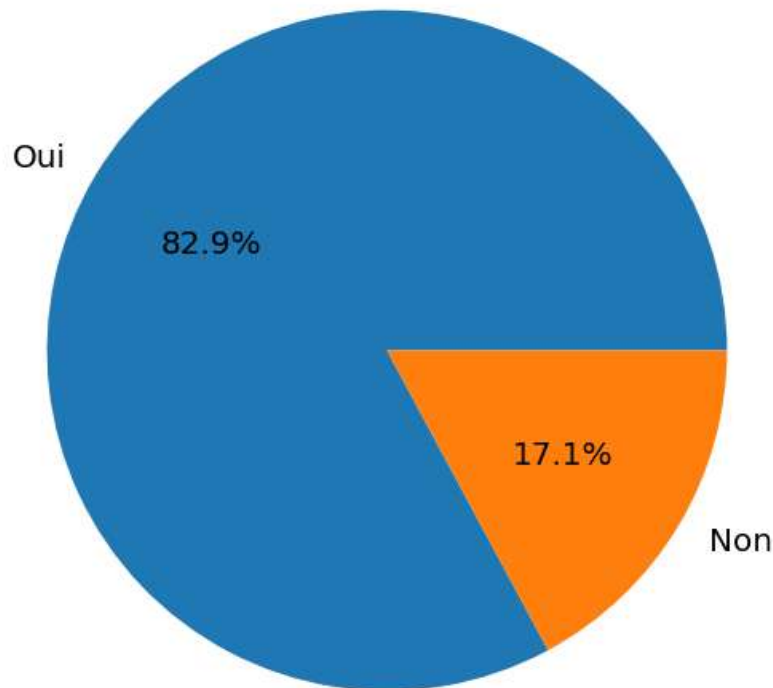
PARTIE VII

Soumettez-vous vos anomalies dans une base de données ?

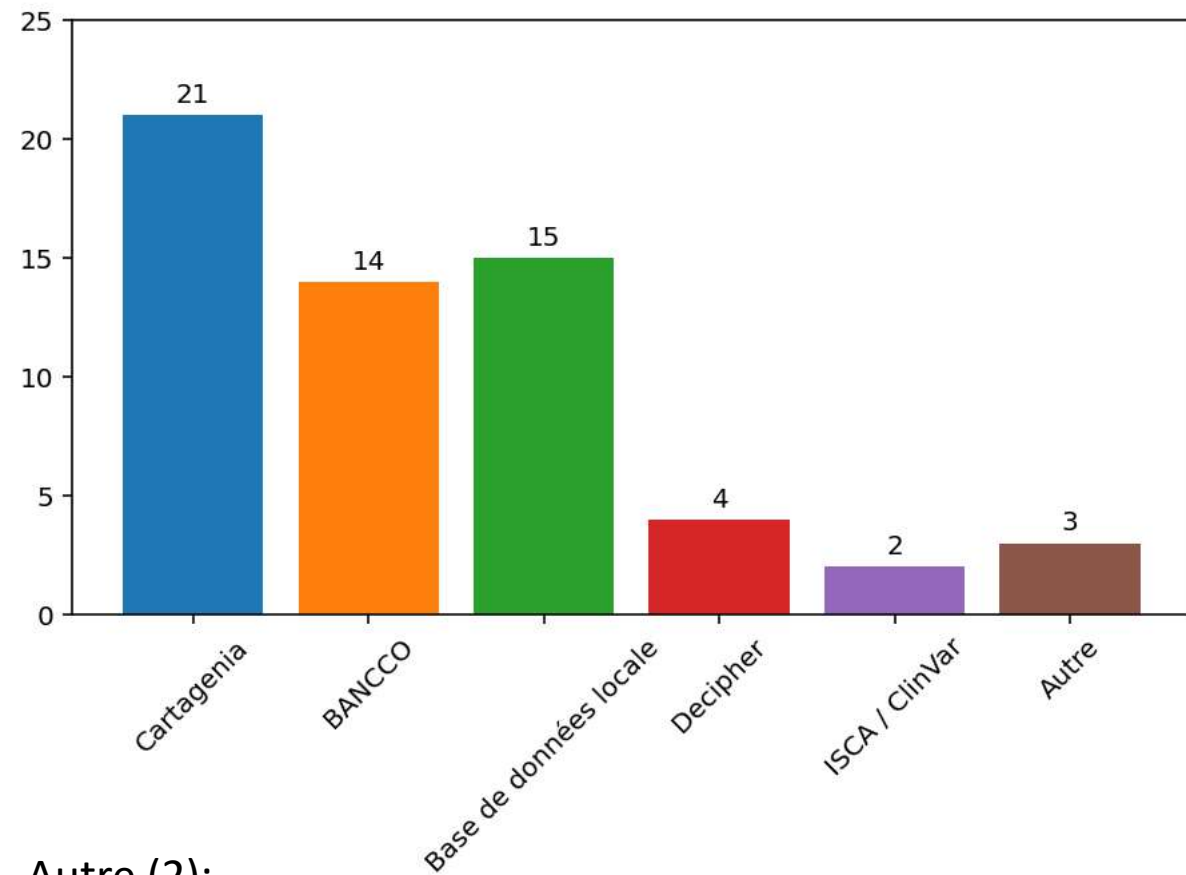
Si oui à la question précédente, quelle base de données ?

35 réponses

30 réponses



2024: 76.9% oui
2023: 89.2% oui

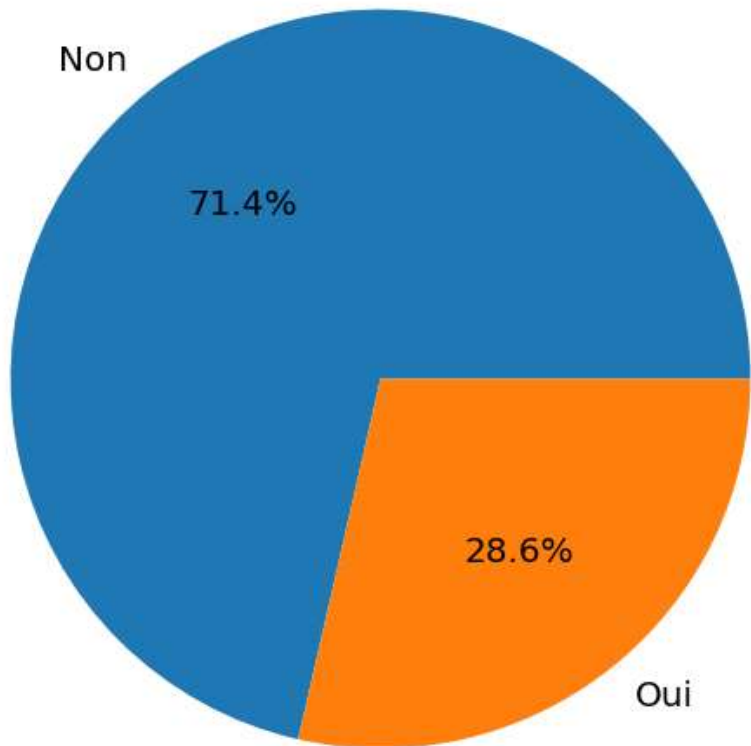


Autre (2):

- UCSC, CNV Hub, gnomAD
- Consortium Achropuce

Travaillez-vous avec une équipe de bio-informaticien ?

35 réponses



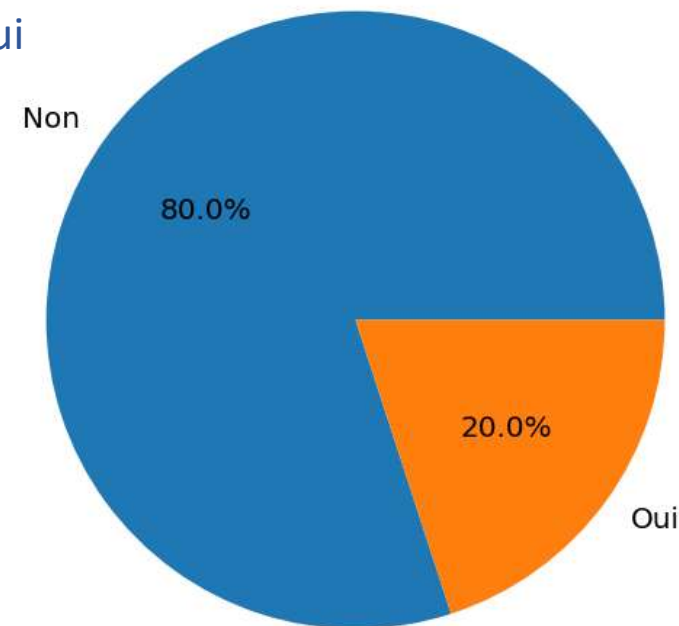
2024: 30.8% oui
2023: 24.3% oui
2022: 18.9% oui

2025

Avez-vous mis en place de nouveaux moyens pour l'ACPA cette année ? (Scanner...)

35 réponses

2024: 12.8% oui
2023: 10.8% oui

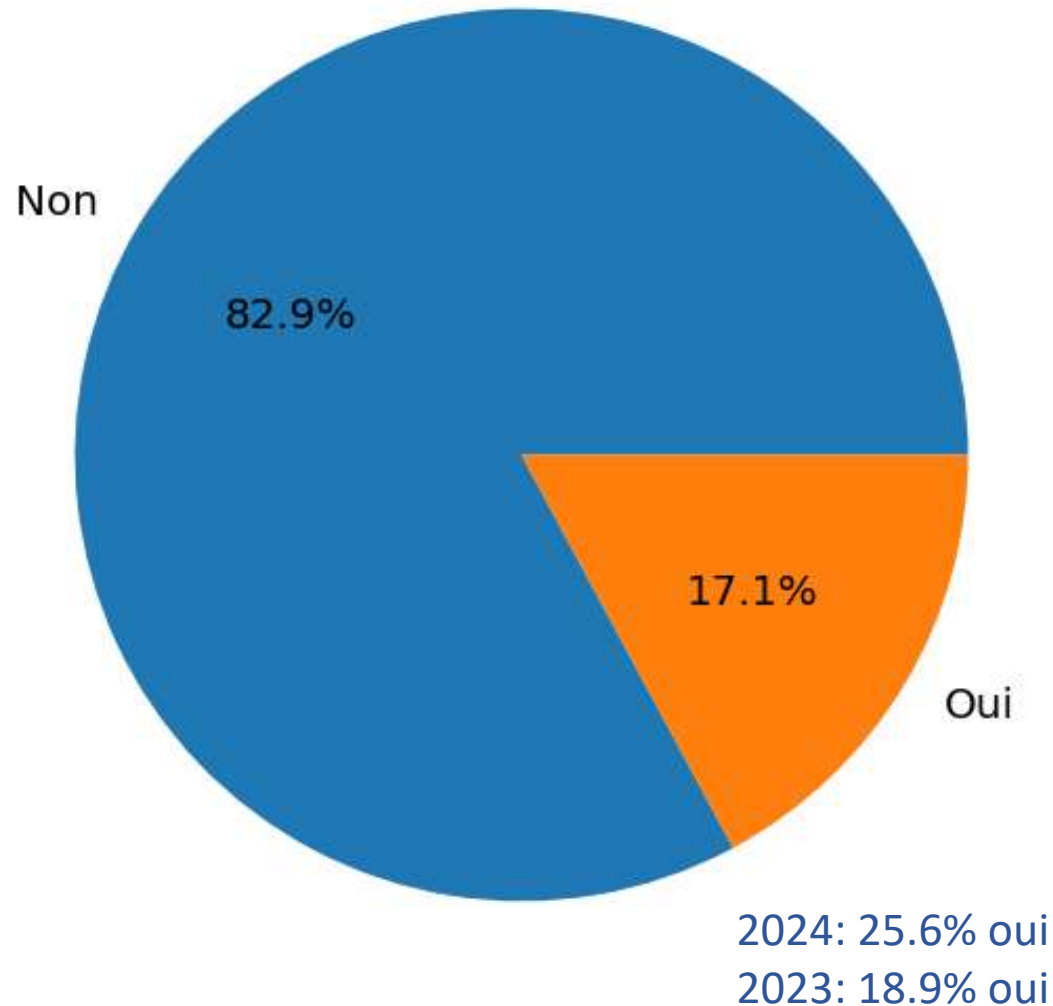


Précisez (7):

- Remplacement de Cartagenaia
- Remplacement du scanner: 3
- Passage sur une plateforme Illumina, puce GSA24 cyto
- caisson anti ozone = catastrophe, retour à l'ancien. Retour d'Alphametrix : a priori RAS sur le caisson qui « fonctionne dans les limites attendues » En revanche la sonde était HS, ils nous en retournent une. Transfert plateforme hôpital Antoine Bécclère vers hôpital Bicêtre

Avez-vous fait des mises au point techniques cette année ? (Nouveau format de lames, recherche de contamination maternelle...)

35 réponses

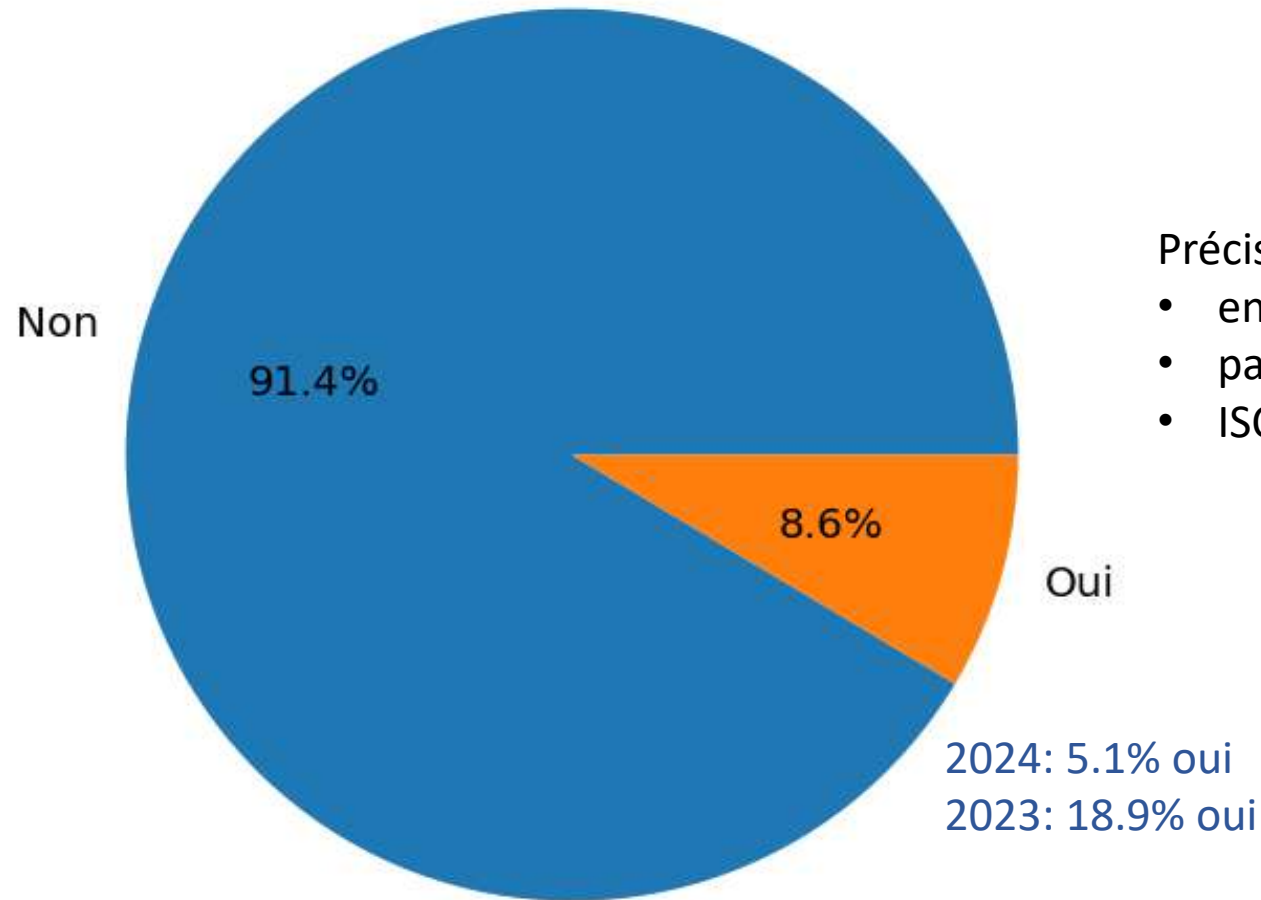


Précisez (6):

- Test sur témoins commerciaux: Agilent/Enzo
- recherche de contamination maternelle avec le kit Dvyser
- Passage CytoSNP12 à 850k nous sommes repassés sur les lames Sureprint car le design des lames Genetisure n'étaient pas satisfaisant
- réadaptation des quantités d'ADN à marquer.
- Passage tant que possible à 500ng en qté d'ADN, sous réserve d'en avoir 1µg sous le coude pour un éventuel envoi d'exome
- *shallow genome*

Avez-vous modifié votre manière de rendre vos résultats en 2024 ? (Compte-rendu, RCP...)

35 réponses

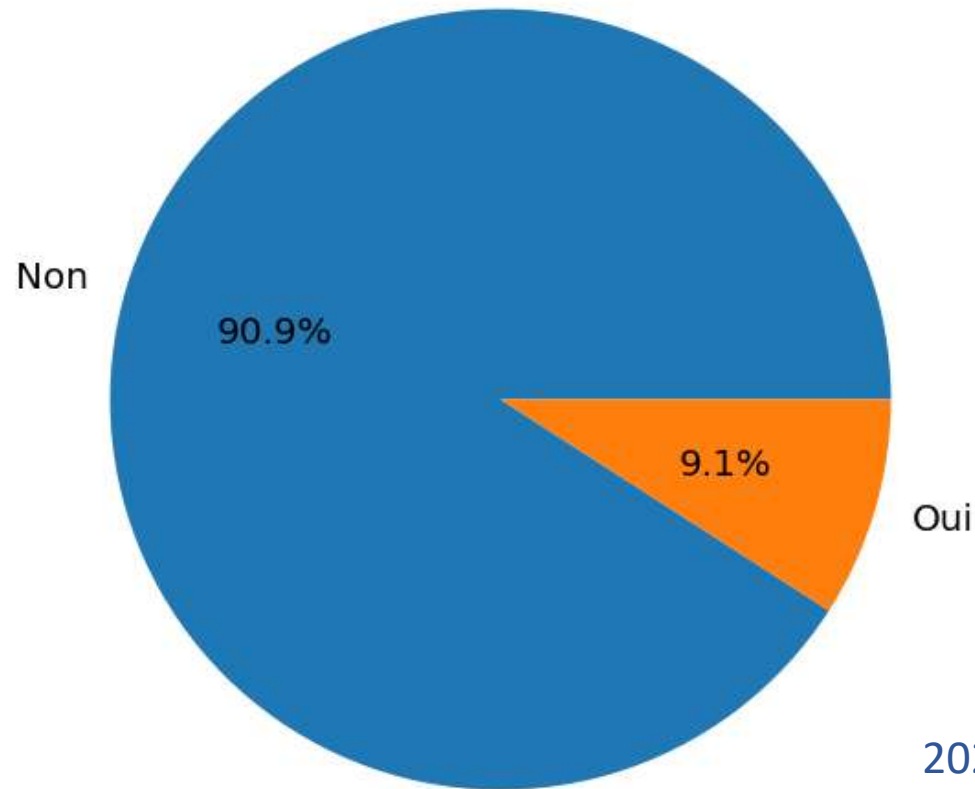


Précisez (3):

- en harmonie avec les SV du génome
- passage nomenclature hg38
- ISCN 2024, envoi de CR par MS-Santé

Avez-vous arrêté de réaliser des ACPA pour les patients testés en SHD de Génome sur les laboratoires SEQOIA et AURAGEN ?

33 réponses



Commentaires (10):

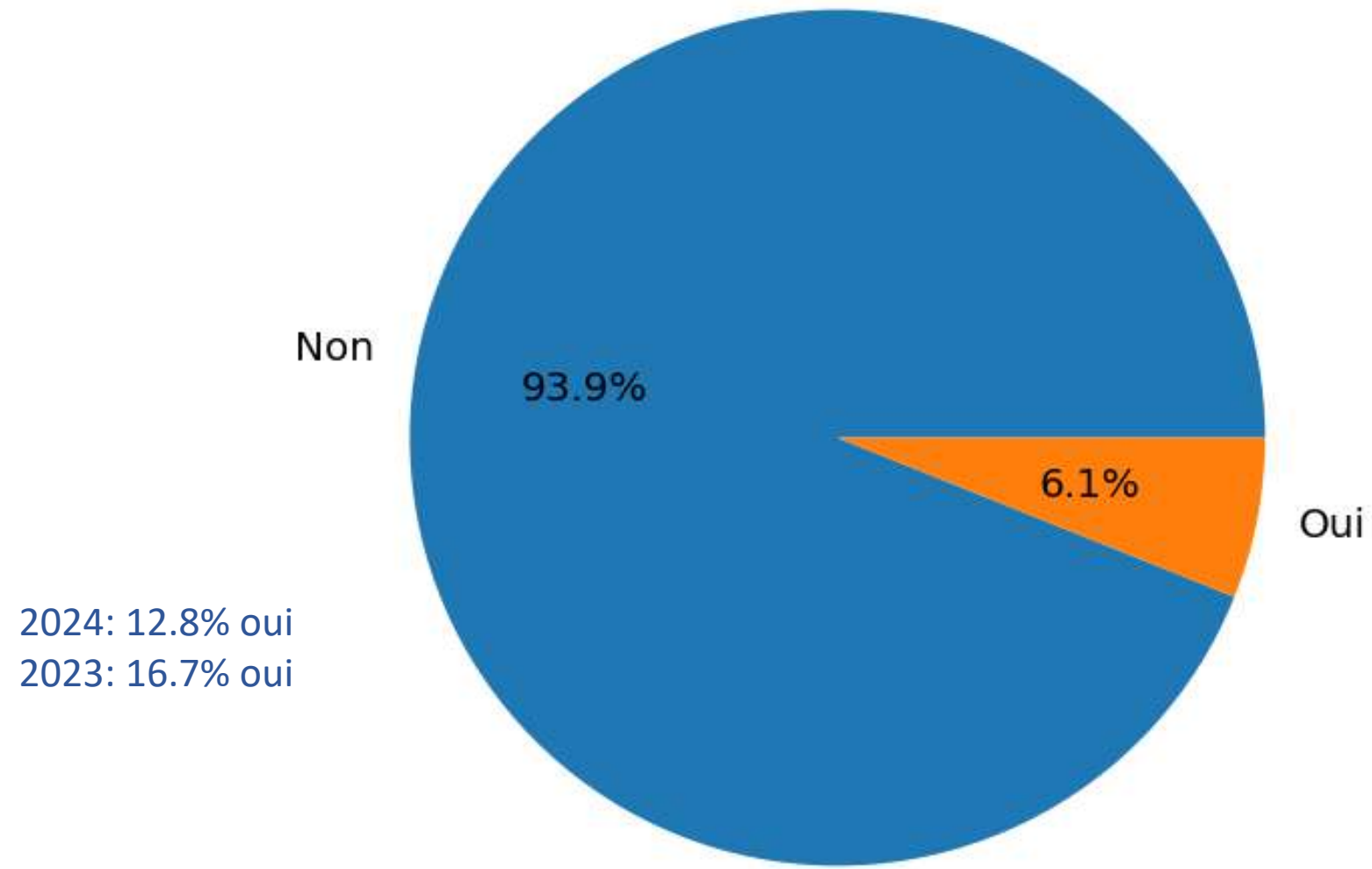
- problème des PIEV (filtrés en ACPA, pas en génome)
- délai de rendu d'ACPA + rapide que SHD de génome
- ACPA non faite si génome first
- Modification de stratégie de diagnostic en cours/en discussion/dépend des prescripteurs
 - DI sévère ou syndrome polymalformatifs: ACPA d'abord
 - DI seule: SHD de génome en 1^e intention

2024: 13.2% oui

2023: 13.9% oui

Avez-vous l'intention d'arrêter l'ACPA pour une grande partie des patients cette année car vous souhaitez qu'ils soient testés par SHD de génome en 1ère intention (après X Fra) dans votre centre ?

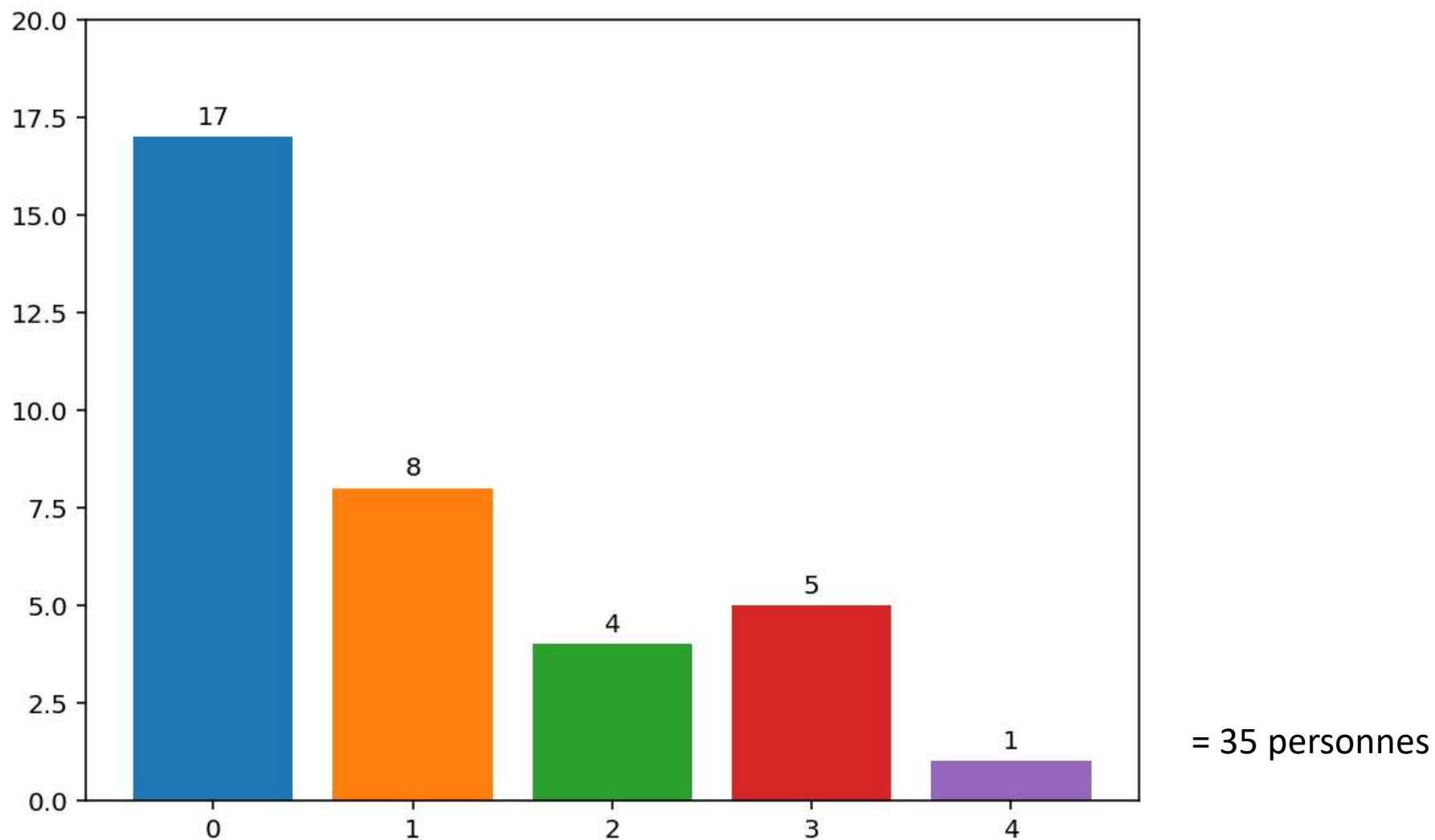
33 réponses



Combien de personnes dans votre centre ayant déjà un agrément en cytogénétique ont obtenu les agréments de génétique moléculaire pour rendre des résultats de SHD de génome ?

35 réponses

Nombre de centres



Nombre de personnes ayant déjà un agrément en cytogénétique qui ont obtenu les agréments de génétique moléculaire pour rendre les résultats de SHD de génome

Merci de votre
attention