

Chers tous,

Suite à l'inscription de l'ACPA en postnatal à la nomenclature, nous souhaitons apporter des précisions sur les modalités d'application :

1) Cotation de l'ACPA postnatale

L'ACPA postnatale peut être cotée B1900 dans les situations suivantes :

1^{ère} intention :

La déficience intellectuelle (syndromique ou non), les troubles des apprentissages (syndromiques ou non), les troubles du spectre autistique, en particulier lorsqu'ils sont associés à une déficience intellectuelle, l'épilepsie, en particulier lorsqu'elle est associée à un trouble neurodéveloppemental et les syndromes polymalformatifs.

2^{ème} intention :

Les anomalies de la croissance, une malformation isolée, une hypotonie néonatale,

Contrôler un CNV détecté par une autre technique, caractériser un remaniement chromosomique identifié par un caryotype ou réaliser des études familiales

Il doit être stipulé sur le compte-rendu si l'ACPA a été réalisée en 1^{ère} ou 2^{ème} intention selon les indications mentionnées ci-dessus

2) Réinterprétation des variations de signification incertaine

La réinterprétation des variants de signification incertaine doit être effectuée par le laboratoire ayant réalisé l'analyse initiale. Elle peut être cotée B750.

3) Bases de données

Il est préconisé de centraliser les CNV identifiés par ACPA dans une base de données

- Les CNV pathogènes (classes 4-5) doivent obligatoirement être déposés dans une base de données
- Pour les autres CNV (classes 1-2-3) ainsi que les CNV PIEV, le dépôt reste préconisé, avec une « exigence renforcée » pour les CNV PIEV lorsqu'ils peuvent expliquer le phénotype du patient (il s'agit de notre interprétation car ce n'est pas mentionné de façon explicite dans le texte).

4) Périmètre : postnatal / prénatal

À notre lecture :

- Une ACPA peut être cotée en fœtopathologie (relevant du postnatal)
- En revanche, elle ne peut pas être cotée pour les fausses couches spontanées < 14 SA

À ce jour, il n'est pas possible de facturer l'ACPA en prénatal (qui reste donc en RIHN). Nous solliciterons à nouveau les instances afin d'obtenir une mise à la nomenclature pour cette analyse.

Amicalement,

Valérie Malan, François Vialard, Sylvie Jaillard

ACLF, AchroPuce