

Diagnostic préimplantatoire 2017

Le diagnostic préimplantatoire (DPI) s'entend du diagnostic biologique réalisé à partir de cellules prélevées sur l'embryon *in vitro*. Il concerne les couples qui, du fait de leur situation familiale, ont une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic (article L.2131-4 Code de la Santé Publique). Dans le cas d'une maladie particulièrement invalidante, à révélation tardive et mettant prématurément en jeu le pronostic vital, le DPI ne peut être effectué que lorsqu'a été préalablement et précisément identifiée, chez l'un des parents ou l'un de ses ascendants immédiats, l'anomalie ou les anomalies responsables d'une telle maladie.

Le DPI comprend les activités suivantes :

- le prélèvement cellulaire sur l'embryon obtenu par fécondation *in vitro*, et selon la nature de la maladie génétique ;
- les examens de cytogénétique moléculaire et/ou les examens de génétique moléculaire sur la ou les cellules embryonnaires.

L'indication de recourir à un DPI est examinée, au cas par cas, au sein d'un Comité Pluridisciplinaire associant le CPDPN, l'équipe de DPI et celle d'assistance médicale à la procréation (AMP) et au regard notamment de :

- la pertinence de l'indication du DPI ;
- la faisabilité technique du diagnostic génétique ;
- la faisabilité de l'AMP.

L'attestation est signée par le médecin titulaire du diplôme d'études spécialisées de génétique médicale.

Matériel et méthodes

Les centres de DPI adressent chaque année leur bilan d'activité à l'Agence de la biomédecine. En 2017, cinq centres de DPI étaient en activité : Grenoble¹, Montpellier, Nantes, Paris-Clamart et Strasbourg.

Les informations recueillies pour l'activité de deux ans auparavant (afin de pouvoir renseigner l'issue des tentatives jusqu'à la naissance) concernent :

- les demandes examinées ;
- les demandes acceptées
- les demandes refusées avec les motifs de refus;
- et les tentatives de DPI.

Le bilan des tentatives pour une année donnée est réalisé sans tenir compte de l'année d'examen de la demande qui a conduit à ces tentatives. Il n'y a donc pas de lien entre le nombre de demandes acceptées et le nombre de tentatives d'AMP d'une même année.

Pour la production de la carte d'accès au DPI selon le lieu de résidence par région (figure DPI2), le nombre de dossiers est rapporté au nombre de femmes en âge de procréer. Cette catégorie est définie comme les femmes âgées de 18 à 45 ans habitant dans la région concernée. Son estimation est produite à partir du modèle de projection démographique de l'INSEE². Le découpage du territoire est réalisé selon les régions administratives définies avant le 1^{er} janvier 2016. Néanmoins, les frontières des nouvelles régions en vigueur sont tracées sur la carte avec un contour épaissi qui permet de les repérer. L'indicateur « nombre de dossiers examinés par million de femmes en âge de procréer » est discrétisé en quatre classes à partir de la méthode des seuils naturels de Jenks qui permet de créer des classes homogènes. En effet l'algorithme utilisé vise à trouver le nombre de classes souhaitées en minimisant la variance intra-classe et en maximisant la variance

¹ Le centre de DPI de Grenoble a été autorisé en octobre 2017.

² Utilisation du scénario central. Informations disponibles sur le site de l'INSEE <https://www.insee.fr/fr/information/3683517>

inter-classe³.

Pour la production des cartes du lieu de résidence des couples pour lesquels une demande a été examinée dans chacun des centres (figures DPI3), l'indicateur « proportion des couples selon leur département de domicile » est discrétisé en quartiles.

Quelques chiffres clés et leur contexte

Tableau DPI1. Résumé de l'activité de DPI en 2017

Nombre de centres de DPI	5
Nombre de demandes acceptées	797
Nombre d'enfants nés vivants	270

Indications disponibles pour un diagnostic préimplantatoire en France en 2017

La liste des indications disponibles est représentée dans le tableau DPI2. Les indications sont réparties selon la technique (génétique moléculaire, cytogénétique) et par mode d'hérédité, en s'appuyant sur la classification Orphanet des affections.

Les maladies génétiques sont, pour la plupart d'entre elles, des maladies rares, voire très rares. Il existe plus de 6 000 maladies génétiques différentes. Dans ce rapport, chaque maladie est associée à un seul numéro Orphanet même si plusieurs gènes peuvent être en cause, excepté lorsque les gènes en cause conduisent à des modes d'hérédité différents.

Au total en 2017, sur cette base, outre les anomalies de structure décelées en cytogénétique, 283 maladies génétiques différentes ont bénéficié d'une mise au point technique diagnostique en vue de DPI, dont 38 nouvelles indications de maladies génétiques non disponibles auparavant. Le tableau DPI3 précise, entre autres, la mise au point du diagnostic de nouvelles maladies qui n'était pas réalisé auparavant au niveau de chaque centre. Parmi l'ensemble des maladies monogéniques, 7% (19) de par leur fréquence sont accessibles à un DPI dans au moins 4 centres ; pour les autres dont la fréquence est moindre la mise au point est progressive, le DPI étant disponible pour 61% (167), à ce jour, dans un seul centre.

Tableau DPI2. Indications disponibles pour un DPI en 2017

X: Indications disponibles dans le centre de DPI

O: Nouvelles indications disponibles depuis le 1^{er} janvier 2017 dans le centre de DPI

INDICATIONS DISPONIBLES POUR UN DPI		Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble
RECHERCHE PAR GENETIQUE MOLECULAIRE						
Autosomiques Récessives						
ORPHA93298	Achondrogenèse type 1B	O				
ORPHA17	Acidose lactique infantile fatale avec acidurie méthylmalonique			X		
ORPHA19	Acidurie 2-hydroxyglutarique			X		
ORPHA67047	Acidurie 3-méthylglutaconique type 3			O		
ORPHA943	Acidurie malonique			X		

³ Pour une information détaillée de la méthode de discrétisation des seuils naturels de Jenks consulter *Univariate classification schemes* dans [Geospatial Analysis - A Comprehensive Guide, 3rd edition](#) de Smith, Goodchild, Longley

INDICATIONS DISPONIBLES POUR UN DPI		Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble
ORPHA29	Acidurie mévalonique		O			
ORPHA79282	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC			X		
ORPHA28	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12			X		
ORPHA98880	Afibrinogénémie familiale			X		
ORPHA79431	Albinisme oculo-cutané type 1A			X		
ORPHA79432	Albinisme oculo-cutané type 2			O		
ORPHA309282	Alpha-mannosidose infantile	O				
ORPHA846	Alpha-thalassémie			X		
ORPHA65	Amaurose congénitale de Leber			X		
ORPHA98920	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire	X		X		
ORPHA83330	Amyotrophie spinale proximale type 1	X	X	X	X	O
ORPHA271853	Anomalie cardiaque d'origine génétique			O		
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		
ORPHA83461	Aphakie primaire congénitale		O			
ORPHA284282	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive - épilepsie - déficience intellectuelle			X		
ORPHA95	Ataxie de Friedreich			X		
ORPHA100	Ataxie-télangiectasie		X	X		
ORPHA848	Bêta-thalassémie	X	X	X	X	
ORPHA79306	Cholestase intrahépatique familiale progressive type 1			X		
ORPHA232	Drépanocytose	X	X	X	X	
ORPHA97369	Dysgénésie tubulaire rénale d'origine génétique		O			
ORPHA1775	Dyskératose congénitale		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		O	X		
ORPHA35069	Dystrophie neuroaxonale infantile	X				
ORPHA722	Déficit congénital en plasminogène				X	
ORPHA572	Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2			X	X	
ORPHA404454	Déficit en N-glycanase	X				
ORPHA26793	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaînes très longues		X	X		
ORPHA46	Déficit en adénylosuccinate lyase			X		
ORPHA159	Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase			X		
ORPHA226	Déficit en dihydroptéridine réductase			X		
ORPHA35708	Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques				X	
ORPHA79246	Déficit en phosphatase du complexe pyruvate déshydrogénase			O		
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	X		X		
ORPHA303	Epidermolyse bulleuse dystrophique			X		
ORPHA3006	Epilepsie pyridoxino-dépendante	O				
ORPHA2032	Fibrose pulmonaire idiopathique	X				
ORPHA351	Galactosialidose		X			
ORPHA79255	Gangliosidose à GM1 type 1			X	X	

INDICATIONS DISPONIBLES POUR UN DPI		Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble
ORPHA367	Glycogénose par déficit en enzyme branchante			X		
ORPHA366	Glycogénose par déficit en enzyme débranchante		X	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			X		
ORPHA512	Leucodystrophie métachromatique			X		
ORPHA528	Lipodystrophie congénitale de Berardinelli-Seip			X		
ORPHA540	Lymphohistiocytose familiale	O		X		
ORPHA99950	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D				X	
ORPHA206436	Maladie de Krabbe infantile			O	X	
ORPHA216975	Maladie de Niemann-Pick type C sévère, forme neurologique précoce de l'enfant				X	
ORPHA773	Maladie de Refsum			X		
ORPHA796	Maladie de Sandhoff			X		
ORPHA79269	Maladie de Sanfilippo type A			X		
ORPHA79271	Maladie de Sanfilippo type C			O		
ORPHA827	Maladie de Stargardt	O	X			
ORPHA845	Maladie de Tay-Sachs			X	X	
ORPHA834	Maladie de surcharge en acide sialique libre		X			
ORPHA2512	Microcéphalie primaire autosomique récessive		X			
ORPHA584	Mucopolysaccharidose type 7			X		
ORPHA586	Mucoviscidose	X	X	X	X	O
ORPHA607	Myopathie à némaline	X				
ORPHA628	Nanisme diastrophique			X		
ORPHA85179	Ostéopétrose infantile avec dysplasie neuroaxonale			X	X	
ORPHA667	Ostéopétrose maligne autosomique récessive	O	O	O		
ORPHA3453	Polyendocrinopathie auto-immune type 1			O		
ORPHA731	Polykystose rénale autosomique récessive	X	X	X		
ORPHA440427	Protéinose alvéolaire pulmonaire sévère par déficit en MARS à début précoce			O		
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	X				
ORPHA289	Syndrome d'Ellis-Van Creveld	X				
ORPHA110	Syndrome de Bardet-Biedl			X	X	
ORPHA93604	Syndrome de Bartter anténatal				X	
ORPHA167	Syndrome de Chédiak-Higashi	X				
ORPHA2052	Syndrome de Fraser		X			
ORPHA3322	Syndrome de Hoyerhaal-Hreidarsson		X			
ORPHA93473	Syndrome de Hurler			X		
ORPHA475	Syndrome de Joubert		O	X		
ORPHA99749	Syndrome de Kostmann		O			
ORPHA255241	Syndrome de Leigh avec leucodystrophie			O		
ORPHA564	Syndrome de Meckel			X	X	

INDICATIONS DISPONIBLES POUR UN DPI		Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble
ORPHA634	Syndrome de Netherton			X	X	
ORPHA2670	Syndrome de Pierson				O	
ORPHA811	Syndrome de Shwachman-Diamond			X	X	
ORPHA816	Syndrome de Sjögren-Larsson			X		
ORPHA818	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz			X	X	
ORPHA3206	Syndrome de Stüve-Wiedemann			X	X	
ORPHA899	Syndrome de Walker-Warburg		O	X		
ORPHA912	Syndrome de Zellweger		O	O		
ORPHA839	Syndrome néphrotique congénital type finlandais	X		X	X	
ORPHA994	Séquence d'akinésie foetale			O		
ORPHA33364	Trichothiodystrophie				X	
ORPHA882	Tyrosinémie type 1			X		
ORPHA910	Xeroderma pigmentosum	O			X	
ORPHA36353	déplétion de l'ADNmt			X		
Autosomiques Dominantes						
ORPHA15	Achondroplasie	X	O	X	X	
ORPHA271861	Amylose de la transthyréline familiale			X		
ORPHA77	Aniridie	X	X	X		
ORPHA1307	Anomalie des membres - micrognathisme		O			
ORPHA97	Ataxie paroxystique familiale		O			
ORPHA94124	Ataxie spinocérébelleuse - neuropathie axonale type 1	X				
ORPHA98759	Ataxie spinocérébelleuse type 17				X	
ORPHA98756	Ataxie spinocérébelleuse type 2	X	X		X	
ORPHA98757	Ataxie spinocérébelleuse type 3	X	X		X	
ORPHA98758	Ataxie spinocérébelleuse type 6				X	
ORPHA94147	Ataxie spinocérébelleuse type 7				X	
ORPHA98672	Atrophie optique autosomique dominante		O	X		
ORPHA294937	Brachydactylie			X		
ORPHA136	CADASIL		O	X		
ORPHA144	Cancer du côlon héréditaire non polyposique	O				
ORPHA227535	Cancer du sein héréditaire			O		
ORPHA26106	Cancer gastrique familial		X	X	X	
ORPHA154	Cardiomyopathie dilatée familiale isolée			X	X	
ORPHA155	Cardiomyopathie hypertrophique familiale isolée			X	X	
ORPHA75249	Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	X				
ORPHA221061	Cavernome cérébral héréditaire			X	X	
ORPHA184	Chérubisme			X		
ORPHA1359	Complexe de Carney				X	
ORPHA99885	Diabète néonatal permanent			O		
ORPHA1775	Dyskératose congénitale			X	X	
ORPHA155899	Dysostose mandibulo-faciale			X		
ORPHA1810	Dysplasie ectodermique hypohidrotique autosomique dominante			X		
ORPHA97364	Dysplasie rénale multikystique bilatérale		O			
ORPHA94068	Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale	X	X	X		
ORPHA256	Dystonie généralisée à début précoce par les membres	X		X	X	
ORPHA1243	Dystrophie maculaire vitelliforme de Best	X				
ORPHA261	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	X	X	X		
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1	X	X	X	X	O
ORPHA1871	Dystrophie progressive des cônes			X		

INDICATIONS DISPONIBLES POUR UN DPI		Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble
ORPHA231568	Epidermolyse bulleuse dystrophique dominante généralisée	O				
ORPHA79396	Epidermolyse bulleuse simple type Dowling-Meara	X	X	X		
ORPHA98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante				O	
ORPHA36387	Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus				X	
ORPHA281097	Ichtyose congénitale autosomique récessive			O		
ORPHA312	Ichtyose épidermolytique			X		
ORPHA466	Insomnie fatale familiale			X	X	
ORPHA36383	Leucoencéphalopathie vasculaire familiale		O			
ORPHA2440	Mains et pieds fendus			X		
ORPHA1020	Maladie d'Alzheimer précoce autosomique dominante		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	X	
ORPHA282166	Maladie de Creutzfeldt-Jakob héréditaire			X	X	
ORPHA388	Maladie de Hirschsprung			X		
ORPHA399	Maladie de Huntington	X	X		X	O
ORPHA892	Maladie de Von Hippel-Lindau	X	X	X	X	
ORPHA321	Maladie des exostoses multiples				X	
ORPHA275938	Maladie hémolytique par allo-immunisation foeto-maternelle	X		X		
ORPHA169189	Myopathie centronucléaire autosomique dominante			X	X	
ORPHA610	Myopathie de Bethlem		O	X		
ORPHA606	Myopathie myotonique proximale	X				
ORPHA52430	Myopathie à inclusions - maladie de Paget - démence fronto-temporale		X			
ORPHA251858	Médulloblastome à nodularité extensive			X		
ORPHA636	Neurofibromatose type 1	X	X	X	X	
ORPHA637	Neurofibromatose type 2	X		X	X	
ORPHA36386	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1		X			
ORPHA652	Néoplasie endocrinienne multiple type 1	X	X	X		
ORPHA653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2			X	X	
ORPHA247698	Néoplasie endocrinienne multiple type 2A				X	
ORPHA1517	Ostéochondrodysplasie hypertrichotique type Cantu	O				
ORPHA666	Ostéogenèse imparfaite	X	X	X	X	
ORPHA216828	Ostéogenèse imparfaite type 5				O	
ORPHA2309	Pachyonychie congénitale			X		
ORPHA676	Pancréatite chronique héréditaire				X	
ORPHA681	Paralysie périodique hypokaliémique	O		X		
ORPHA100984	Paraplégie spastique autosomique dominante type 3	X	X			
ORPHA101011	Paraplégie spastique autosomique dominante type 31				X	
ORPHA100985	Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	X	X		X	
ORPHA29072	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire				X	
ORPHA730	Polykystose rénale autosomique dominante	O		X		
ORPHA85447	Polyneuropathie amyloïde familiale	O		X	X	
ORPHA733	Polypose adénomateuse familiale	X	X		X	
ORPHA750	Pseudoachondroplasie			X		
ORPHA79443	Pseudohypoparathyroïdie type 1A				X	
ORPHA791	Rétinite pigmentaire			X		
ORPHA357027	Rétinoblastome familial	X	X		X	

INDICATIONS DISPONIBLES POUR UN DPI		Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble
ORPHA803	Sclérose latérale amyotrophique	O		X		
ORPHA805	Sclérose tubéreuse de Bourneville	X	O	X	X	
ORPHA90635	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique dominante type DFNA			X		
ORPHA107	Syndrome BOR			X	O	
ORPHA138	Syndrome CHARGE			X		
ORPHA1896	Syndrome EEC				X	
ORPHA477	Syndrome KID		X			
ORPHA32960	Syndrome TRAPS				X	
ORPHA52	Syndrome d'Alagille	O		X	X	
ORPHA1900	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique	X				
ORPHA286	Syndrome d'Ehlers-Danlos type vasculaire			X		
ORPHA661	Syndrome d'Ondine			X		
ORPHA90340	Syndrome de Blau				X	
ORPHA221126	Syndrome de Fowler			X		
ORPHA2053	Syndrome de Freeman-Sheldon				X	
ORPHA356	Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker				X	
ORPHA377	Syndrome de Gorlin			X	X	
ORPHA392	Syndrome de Holt-Oram	O		X	X	
ORPHA503	Syndrome de Larsen autosomique dominant		X			
ORPHA524	Syndrome de Li-Fraumeni	X		X	X	
ORPHA558	Syndrome de Marfan	X	X		X	
ORPHA575	Syndrome de Muckle-Wells		O			
ORPHA648	Syndrome de Noonan		X		X	
ORPHA397596	Syndrome de PI3K-delta activé		O			
ORPHA90307	Syndrome de Parkes Weber			X		
ORPHA2869	Syndrome de Peutz-Jeghers	X			X	
ORPHA398069	Syndrome de Prader-Willi			X		
ORPHA101016	Syndrome de Romano-Ward				X	
ORPHA794	Syndrome de Saethre-Chotzen		O			
ORPHA1147	Syndrome de Sheldon-Hall				X	
ORPHA861	Syndrome de Treacher-Collins	X	O	X	X	
ORPHA897	Syndrome de Waardenburg-Shah			X		
ORPHA65282	Syndrome de cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire-cardiomyopathie dilatée	X				
ORPHA238446	Syndrome de microduplication 15q11q13			X	X	
ORPHA1727	Syndrome de microduplication 22q11.2			X		
ORPHA1300	Syndrome des ptérygiums poplités autosomique dominant				O	
ORPHA93111	Syndrome kystes rénaux-diabète		O			
ORPHA2614	Syndrome nail-patella			X	X	
ORPHA1475	Syndrome rein-colobome	X		X		
ORPHA77258	Syndrome tricho-rhino-phalangien types 1 et 3				O	
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	X	
ORPHA47	Agammaglobulinémie liée à l'X		X	X		
ORPHA847	Alpha-thalassémie - déficience intellectuelle liée à l'X			X		
ORPHA35173	Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	X		X		
ORPHA180	Choroidéramie	X	O	X		

INDICATIONS DISPONIBLES POUR UN DPI		Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble
ORPHA223	Diabète insipide néphrogénique				O	
ORPHA181	Dysplasie ectodermique hypohidrotique liée à l'X		O	X	X	
ORPHA261	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	X		X		
ORPHA262	Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	X	X	X	X	O
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	O		X	X	
ORPHA276	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma			X		
ORPHA379	Granulomatose chronique		O	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	
ORPHA450	Hétérotaxie		O			
ORPHA98892	Hétérotopie nodulaire périventriculaire	X	O	X	X	
ORPHA464	Incontinentia pigmenti	X	O	X		
ORPHA2148	Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine			X		
ORPHA64747	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X	O	O		X	
ORPHA324	Maladie de Fabry	X		X	X	
ORPHA481	Maladie de Kennedy	X	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	X		
ORPHA88917	Syndrome d'Alport lié à l'X	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	O	O	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		
ORPHA275944	Maladie hémolytique du nouveau-né avec allo-immunisation Kell			X		
	Complexe HLA			X		
RECHERCHE PAR CYTOGENETIQUE						
	Translocations Robertsoniennes	X	X	X	X	X
	Translocations réciproques	X	X	X	X	X
	Maladies récessives liées à l'X	X	X	X	X	
	Autres anomalies chromosomiques	X	X	X	X	

Tableau DPI3. Nombre de nouveaux développements en 2017 par centre

	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble
Nouvelle maladie ⁽¹⁾	19	30	18	7	5
Nouveau gène pour une maladie déjà développée ⁽²⁾	-	-	-	-	-
Nouvelle maladie dans la famille ⁽³⁾ ou autre situation nécessitant une étude sur spermatozoïdes isolés	6	-	-	23	-

⁽¹⁾ Nouveau numéro Orpha : il s'agit de la mise au point du diagnostic d'une maladie qui n'était pas réalisé auparavant par le centre.

⁽²⁾ Même numéro Orpha et nouveau gène.

⁽³⁾ Mutation de novo d'un des membres du couple.

Demandes examinées dans le cadre d'un diagnostic préimplantatoire

Nombre de demandes examinées

On observe encore une progression avec 100 demandes examinées supplémentaires en 2017 par rapport à l'année 2016, augmentation portant sensiblement plus sur les dossiers de génétique moléculaire par rapport aux dossiers de cytogénétique (Tableau DPI4).

Taux d'acceptation des demandes examinées

La proportion de demandes acceptées sur les demandes examinées à l'échelon national a progressé de 2,7 point par rapport à 2016 (Tableau DPI5). Cette proportion atteint 75% pour les dossiers de génétique moléculaire et 84% pour les dossiers de cytogénétique (Tableau DPI7). Ces taux sont variables selon les centres, en soulignant que le centre de Grenoble a débuté son activité en octobre 2017, les chiffres présentés relevant ainsi d'une petite cohorte de patients, avec un nombre de diagnostics mis au point encore faible à cette époque (Tableau DPI6).

Tableau DPI4. Evolution de la répartition des demandes examinées par technique de 2013 à 2017⁽¹⁾

	2013		2014		2015		2016		2017	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Génétique moléculaire	461	57,3	439	59,2	442	57,7	572	62,3	645	63,4
Cytogénétique	339	42,1	298	40,2	322	42,0	346	37,7	367	36,1
Génétique moléculaire + Cytogénétique	2	0,2	5	0,7	2	0,3	-	-	6	0,6
DPI HLA	1	0,1	-	-	-	-	-	-	-	-
Autres	2	0,2	-	-	-	-	-	-	-	-
Total	805	100,0	742	100,0	766	100,0	918	100,0	1018	100,0

⁽¹⁾ A partir de 2015, les demandes dont la décision de prise en charge nécessite l'analyse d'informations complémentaires ont été exclues

Tableau DPI5. Evolution de la fréquence des demandes acceptées par rapport aux demandes examinées de 2013 à 2017

Rapport d'activité des CDPI	2013	2014	2015	2016	2017
Demandes examinées	805	742	766	918	1 018
Demandes acceptées	608	595	582	694	797
% Demandes acceptées / Demandes examinées	75,5	80,2	76,0	75,6	78,3

Tableau DPI6. Fréquence des demandes acceptées par rapport aux demandes examinées par centre en 2017

	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble	France
Demandes examinées	275	190	318	196	39	1018
Demandes acceptées	230	156	237	161	13	797
% Demandes acceptées / Demandes examinées	83,6	82,1	74,5	82,1	33,3	78,3

Tableau DPI7. Fréquence des demandes acceptées par rapport aux demandes examinées par technique en 2017

	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Génétique moléculaire + Cytogénétique
Demandes examinées	645	367	6
Demandes acceptées	484	308	5
% Demandes acceptées / Demandes examinées	75,0	83,9	83,3

Tableau DPI8. Répartition par indication des demandes examinées en cytogénétique en 2017

	Demandes de prises en charge	
	Examinées	Acceptées
Translocations réciproques	215	181
Translocations Robertsoniennes	97	89
Autres anomalies chromosomiques	51	34
Maladies récessives liées à l'X	4	4

Sur les 284 maladies monogéniques étudiées en 2017, on relève, comme en 2016, 11 d'entre elles qui représentent presque 50% des demandes acceptées (Tableau DPI9).

Tableau DPI9. Evolution du nombre de demandes acceptées en génétique moléculaire de 2013 à 2017

	2013	2014	2015	2016	2017
Mucoviscidose	41	28	30	32	39
Maladie de Huntington	31	31	24	31	37
Dystrophie myotonique de type 1	27	35	23	27	30
Syndrome de X fragile	15	18	21	30	25
Neurofibromatose type 1	13	16	11	21	22
Drépanocytose	8	11	13	14	17
Amyotrophie spinale proximale type 1	8	14	12	15	13
Polypose adénomateuse familiale	8	5	10	9	13
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	6	4	7	11	9
Hémophilie A	14	7	4	9	8
Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	8	15	9	8	7
Autres indications	151	144	143	209	264
Total	330	328	307	416	484

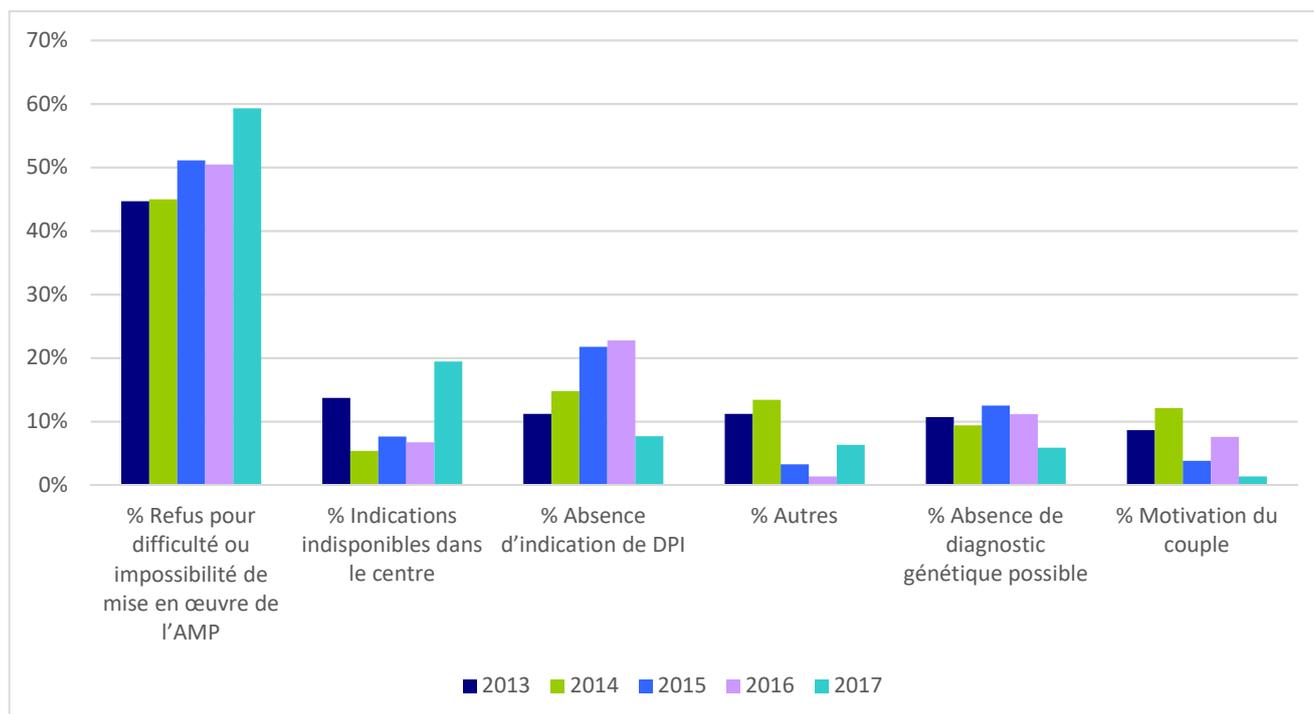
⁽¹⁾Au moins 10 demandes sur la période 2013-2016

Les motifs de refus

Parmi les motifs de refus en 2017 (Figure DPI1), on retrouve toujours en premier lieu la difficulté ou l'impossibilité à mettre en œuvre l'AMP, telle une insuffisance de la réserve ovarienne. Compte tenu de la diminution progressive de la réserve ovarienne observée à partir de l'âge de 35 ans, raccourcir le délai de prise en charge des couples en DPI reste un objectif prioritaire pour toutes les équipes.

Par ailleurs, l'augmentation pour cause « indications indisponibles dans le centre » témoigne de l'ouverture récente du dernier centre n'ayant pas encore eu le temps de mettre au point un nombre varié de diagnostics.

Figure DPI1. Evolution des motifs de refus de 2013 à 2017⁽¹⁾



⁽¹⁾A partir de 2015, les demandes présentées à la consultation spécialisée dont la décision de prise en charge nécessite l'analyse d'informations complémentaires ont été exclues.

Répartition de l'activité sur le territoire

S'agissant de l'accès au DPI à l'échelle nationale avec le nombre de demandes examinées rapporté à la population des femmes âgées de 18 à 45 ans, on observe des disparités d'accès selon le lieu de résidence des couples (Figure DPI2).

En considérant le recrutement de chaque centre de DPI, en termes de lieu de résidence des couples, la distribution paraît relativement équilibrée entre les centres, la zone de couverture plus large pour Paris-Clamart reflétant le nombre important d'indications assurées exclusivement par ce centre (Tableau DPI2).

Une vigilance particulière doit être portée pour les couples issus des territoires ultra-marins au regard des plus grandes difficultés d'accès.

Figure DPI2. Accès au DPI selon le lieu de résidence des couples en 2017

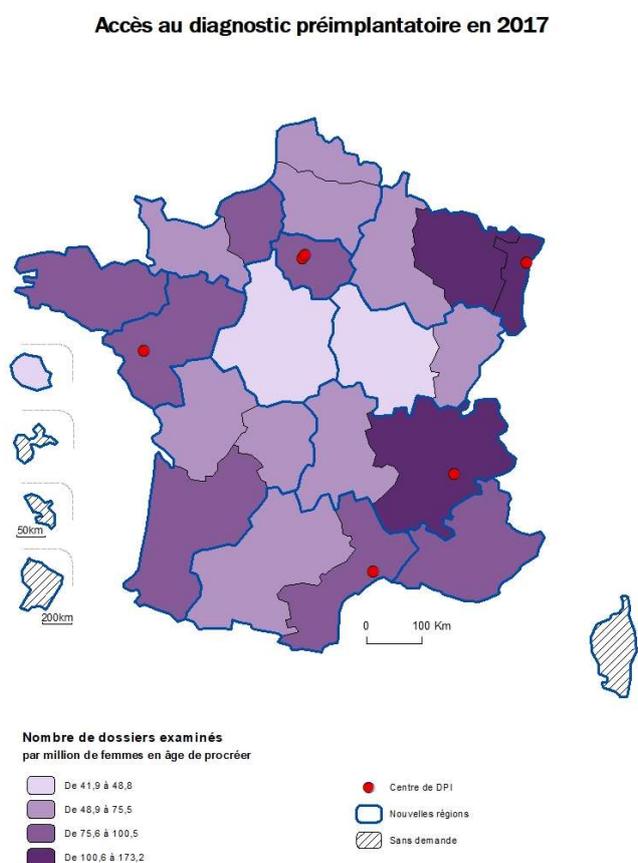
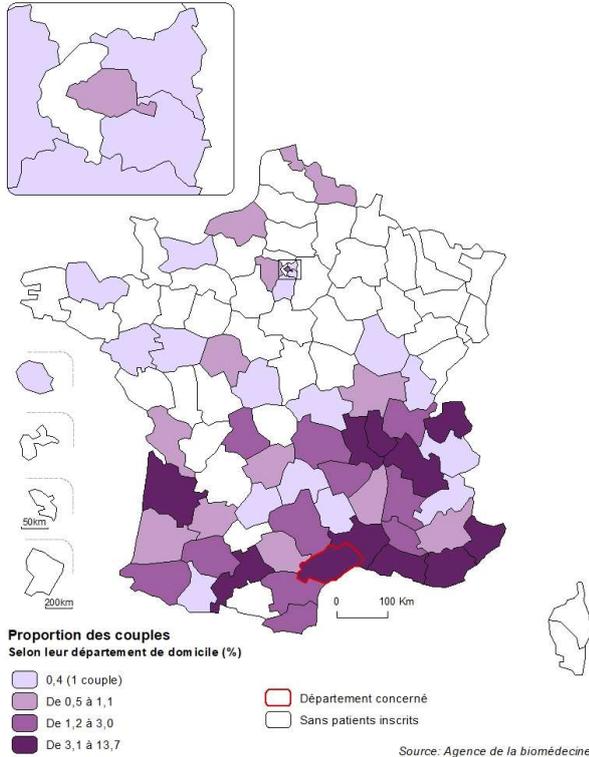
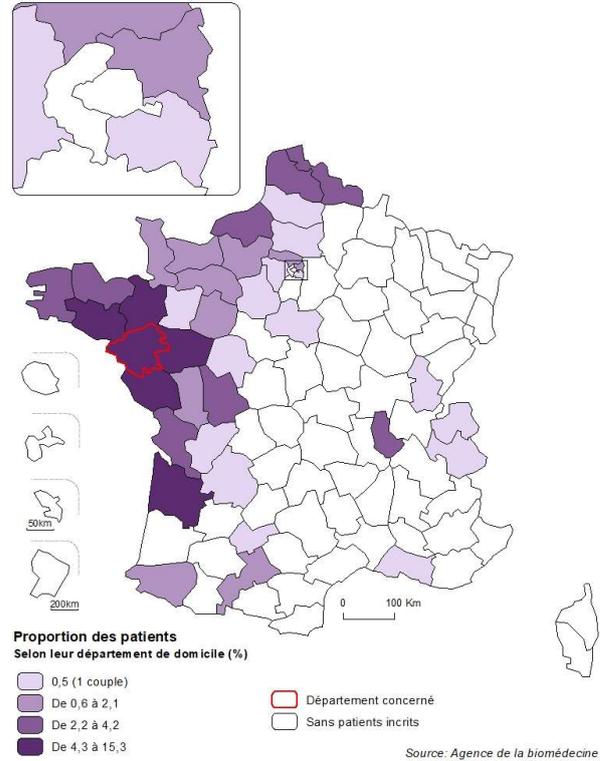


Figure DPI3. Lieu de résidence des couples pour lesquels une demande a été examinée dans chacun des centres en 2017

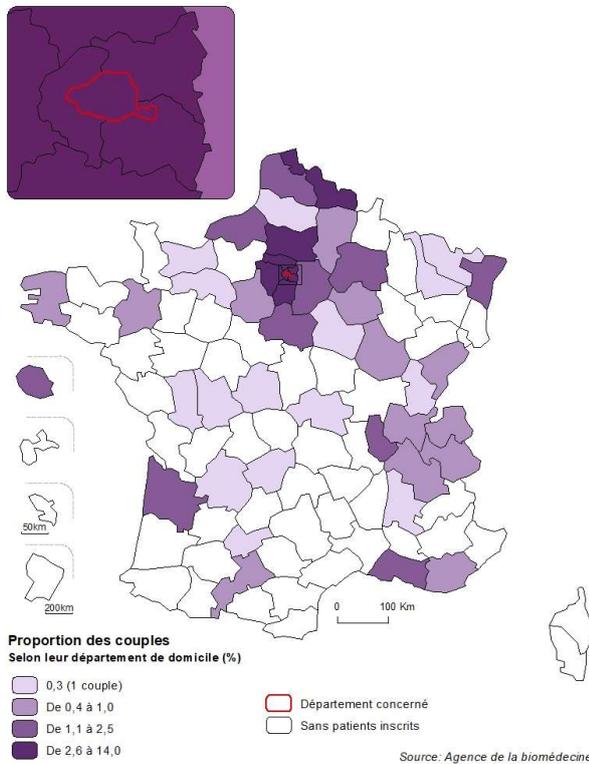
Lieux de résidence des patients inscrits dans le centre de diagnostic pré-implantatoire de Montpellier en 2017



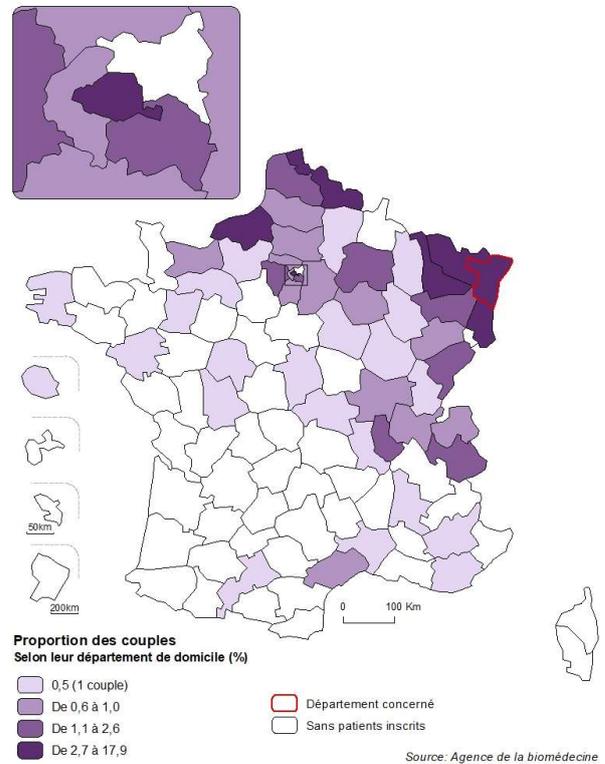
Lieux de résidence des patients inscrits dans le centre de diagnostic pré-implantatoire de Nantes en 2017



Lieux de résidence des patients inscrits dans le centre de diagnostic pré-implantatoire de Paris-Clamart en 2017



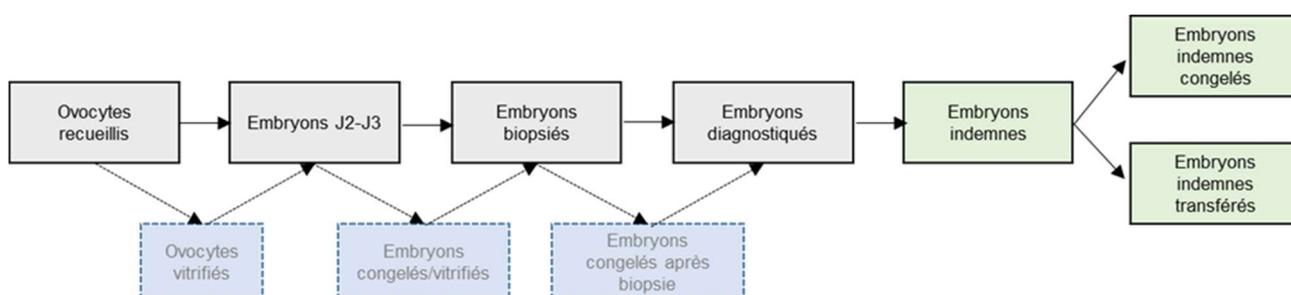
Lieux de résidence des patients inscrits dans le centre de diagnostic pré-implantatoire de Strasbourg en 2017



Tentatives d'AMP pour diagnostic préimplantatoire

Le DPI est une démarche qui nécessite le recours à la conception d'embryons *in vitro*. Plusieurs étapes relatives à l'AMP et au diagnostic génétique sur l'embryon sont donc nécessaires avant le transfert d'un embryon indemne de la maladie.

L'évaluation des résultats de l'activité biologique de DPI (génétique moléculaire, cytogénétique) doit prendre en compte les étapes préalables qui vont conditionner le nombre d'embryons disponibles pour effectuer le diagnostic biologique. Comme l'indique le schéma suivant, les tentatives d'AMP incluent les possibilités de congélation/vitrification à différentes étapes de la démarche



Dans une première partie, les résultats globaux de l'activité d'AMP pour DPI sont présentés en comparaison avec ceux des 4 années précédentes. Puis, pour mieux apprécier la place des différents indicateurs dans l'évaluation des résultats et au regard de la diversité des pratiques, sont déclinés :

- les résultats des tentatives d'AMP pour DPI avec transfert immédiat d'embryons ou plus rarement transfert mixte (embryons frais et congelés)
- les tentatives d'AMP pour DPI avec transfert exclusif d'embryons congelés.

Considérant l'activité globale (Tableau DPI10) en 2017, **270 enfants sont nés vivants** (issus de 243 accouchements) suite à un DPI versus 199 enfants en 2016 (issus de 180 accouchements) soit **une augmentation de 35,6%** du nombre d'enfants nés vivants.

Ces données se répartissent en :

- Tentatives d'AMP pour DPI avec transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryons frais et congelés) (Figure DPI5): en 2017, pour les 779 couples pris en charge, 143 accouchements ont été rapportés (taux accouchement par transfert de 30%) avec **166 enfants nés vivants**. En 2016, on notait pour 717 couples, 125 accouchements (taux accouchement par transfert de 27%) avec 138 enfants nés vivants, soit pour 2017 une augmentation de 20% du nombre d'enfants nés vivants
- Tentatives d'AMP pour DPI avec transfert exclusif d'embryons congelés (Figure DPI7) : en 2017, pour les 386 couples pris en charge, 100 accouchements ont été rapportés (taux accouchement par transfert de 26%) avec **104 enfants nés vivants**. En 2016, on notait pour 317 couples, 55 accouchements (taux accouchement par transfert de 17,5%) avec 61 enfants nés vivants, soit en 2017 une augmentation de 89% du nombre d'enfants nés vivants.

Ainsi, en comparaison à 2016, les données globales font état, **en 2017, de 12,5% de couples supplémentaires qui ont pu bénéficier d'un DPI grâce à l'activité développée par les centres**, associé à une augmentation de 35% du nombre d'accouchements. Le taux d'accouchement rapporté au nombre de transfert a augmenté de 27% à 30% pour les transferts frais et mixtes et de 17,5% à 26% pour les transferts exclusifs d'embryons congelés. Par ailleurs, par rapport aux années précédentes, les pratiques favorisant le transfert d'embryons décongelés semblent contribuer à l'augmentation du nombre d'enfants nés vivants après DPI.

Les indicateurs dépendent largement des pratiques développées par les centres pour optimiser l'ensemble du processus. Ainsi, le taux de transfert rapporté au nombre de ponctions dépend de la pratique de congélation embryonnaire avant biopsie. A cet égard, en 2017, pour la première année, le « **Freeze-all** » ou **ponctions suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire** (sans transfert immédiat d'embryons frais), a été pratiqué à l'issue de 271 ponctions soit 27% de la totalité des ponctions au niveau national (Tableau DPI13). On observe ainsi un nombre de 1036 embryons congelés avant la biopsie (Tableau DPI15). Ces embryons font l'objet secondairement d'une décongélation (Tableau DPI19), d'un diagnostic et d'un transfert contribuant ainsi à l'augmentation observée du nombre d'accouchement par transfert suite à un DPI avec transfert exclusif d'embryons congelés de 17,5% en 2016 à 26% en 2017 (Figure DPI7). Parmi les indicateurs, on constate que le taux de transfert embryonnaire dépend également de la fréquence des embryons indemnes de la maladie, fréquence plus élevée pour les maladies monogéniques (DPI génétique moléculaire) avec un taux de 48% que pour les anomalies chromosomiques (DPI cytogénétique) avec un taux de 31% (Tableau DPI15). Il n'y a pas de modification de ce rapport Génétique moléculaire/Cytogénétique entre 2016 et 2017.

Ces données, avec la pratique du Freeze-all, devront être suivies au regard des conséquences en termes d'optimisation des résultats et aussi d'un éventuel cumul embryonnaire.

Considérant l'activité par centre, il existe des variations dans le temps et par centre. S'agissant de la démarche d'AMP pour un DPI par transfert d'embryons frais ou transfert mixte, le pourcentage d'embryons obtenus à J3 par rapport au nombre ovocytes injectés varie de 50% à 79,5%(Tableau DPI15). Le taux d'accouchement par transfert (Tableau DPI16) varie de 25,7% à 35,3%. Le nombre d'embryons congelés avant biopsie varie de 29 à 677. Le nombre d'embryons décongelés, non diagnostiqués avant la congélation, varie de 17 à 695 (Tableau DPI19) et toujours selon les centres, le pourcentage d'embryons diagnostiqués par rapport au nombre d'embryons décongelés varie de 38% à 77%.

Compte tenu de l'évolution des techniques, des informations complémentaires devraient être recueillies tel le taux de biopsies de blastocystes. Actuellement les indicateurs ne sont disponibles que sous la forme de données agrégées. De façon prioritaire, la mise à disposition des données individuelles recueillies au sein de chaque centre de DPI permettra de mieux cerner l'origine des variations observées entre les centres.

Tableau DPI10. Résultats des activités d'AMP mises en œuvre pour le DPI

	Tentatives	Transferts	Grossesses échographiques	Accouchements	Enfants nés vivants
Tentatives d'AMP en vue de :					
- Ponctions suivies de transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryons frais et congelés) en dehors de celles suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaires (Freeze-all)	738	471	160	143	166
- Ponctions suivies de transfert exclusif d'embryons congelés	444	381	114	100	104
Total	1182	852	274	243	270

Tableau DPI11. Tentatives d'AMP pour DPI par technique et par centre en 2017

	Cycles programmés en vue d'une ponction d'ovocytes	Cycles débutés en vue d'une ponction d'ovocytes	Ponction d'ovocytes ⁽¹⁾	Décongelations d'embryons ⁽²⁾
Montpellier				
- Génétique moléculaire	161	149	136	82
- Cytogénétique	146	139	132	65
- Génétique moléculaire + Cytogénétique	0	0	0	1
Total	307	288	268	148
Nantes				
- Génétique moléculaire	153	141	127	65
- Cytogénétique	141	129	116	47
- Génétique moléculaire + Cytogénétique	0	0	0	0
Total	294	270	243	112
Paris				
- Génétique moléculaire	189	162	144	43
- Cytogénétique	173	154	139	38
- Génétique moléculaire + Cytogénétique	1	1	1	2
Total	363	317	284	83
Strasbourg				
- Génétique moléculaire	135	116	113	68
- Cytogénétique	111	98	98	30
- Génétique moléculaire + Cytogénétique	0	0	0	1
Total	246	214	211	99
Grenoble				
- Génétique moléculaire	0	0	0	0
- Cytogénétique	3	3	3	2
- Génétique moléculaire + Cytogénétique	0	0	0	0
Total	3	3	3	2
France				
- Génétique moléculaire	638	568	520	258
- Cytogénétique	574	523	488	182
- Génétique moléculaire + Cytogénétique	1	1	1	4
Total	1 213	1 092	1 009	444

⁽¹⁾ Suivi ou non de transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryons frais et congelés).

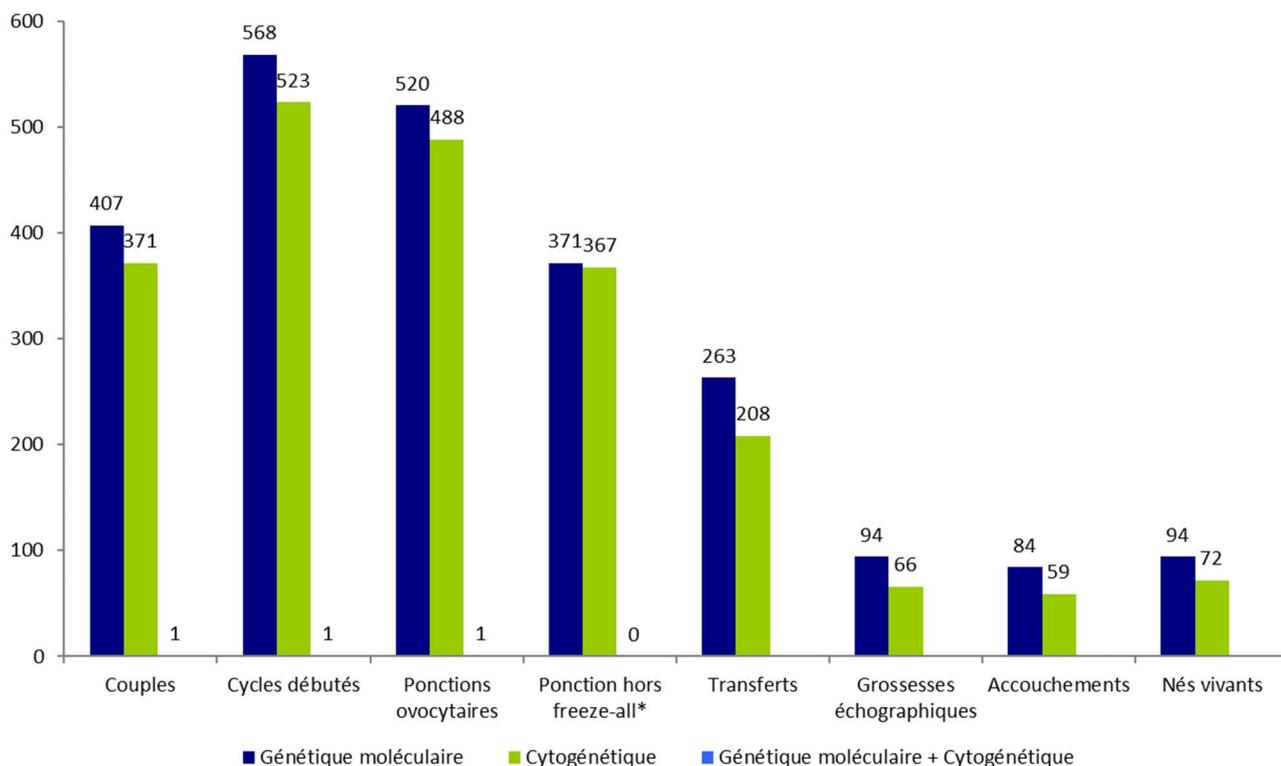
⁽²⁾ A l'exclusion des transferts mixtes (embryons frais et congelés).

Tableau DPI12. Fréquence des cycles débutés en vue d'une ponction par rapport aux cycles programmés par centre en 2017

	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble	France
Cycles programmés en vue d'une ponction d'ovocytes	307	294	363	246	3	1 213
Cycles débutés en vue d'une ponction d'ovocytes	288	270	317	214	3	1 092
% cycles débutés / cycles programmés	93,8	91,8	87,3	87,0	100,0	90,0

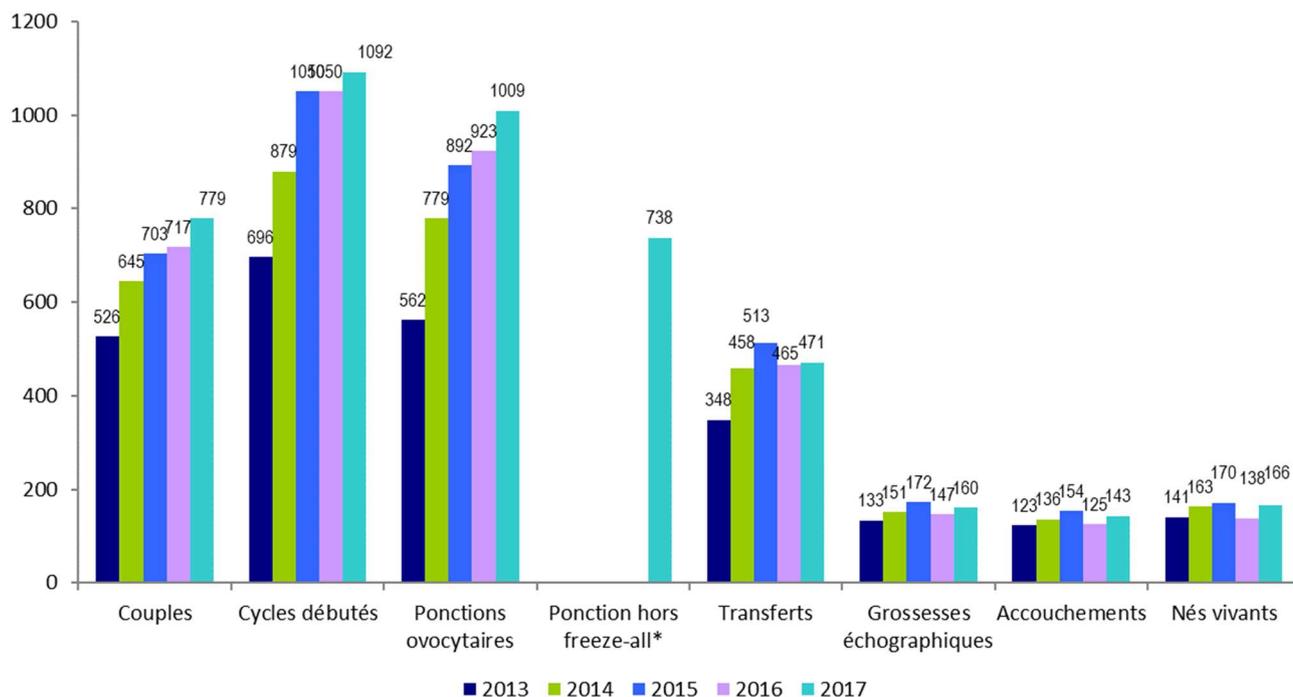
Tentatives d'AMP pour diagnostic préimplantatoire avec transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryons frais et congelés)

Figure DPI4. Tentatives d'AMP pour DPI avec transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryons frais et congelés) par technique en 2017



* Ponctions d'ovocytes à l'exclusion des ponctions suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire

Figure DPI5 Evolution des tentatives d'AMP pour DPI avec transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryons frais et congelés) de 2013 à 2017



* Recueilli à partir de 2017 : ponctions d'ovocytes à l'exclusion des ponctions suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire

Tableau DPI13. Parcours des couples en vue de ponction pour DPI par technique en 2017

	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Génétique moléculaire + Cytogénétique	Total
Couples	407	371	1	779
Couples pour lesquels au moins un embryon a été biopsié	357	315	1	673
% Couples pour lesquels au moins un embryon a été biopsié / couples	87,7	84,9	100,0	86,4
Cycles débutés	568	523	1	1 092
% Cycles annulés	8,5	6,7	0,0	7,6
Nombre moyen de cycles / couples	1,4	1,4	1,0	1,4
Ponctions	520	488	1	1 009
% Ponctions / cycles	91,5	93,3	100,0	92,4
Ponctions suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire	149	121	1	271
% Ponctions suivies de congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire / ponctions	28,7	24,8	100,0	26,9
Nombre de ponctions pour lesquelles au moins un embryon a pu être biopsié	431	393	1	825

Tableau DPI14. Indicateurs de résultats d'AMP pour DPI avec transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryons frais et congelés) par technique en 2017

	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Total
Ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire	371	367	738
Transferts	263	208	471
% Transferts / ponctions	70,9	56,7	63,8
Grossesses échographiques	94	66	160
% Grossesses échographiques / ponctions	25,3	18,0	21,7
% Grossesses échographiques / transferts	35,7	31,7	34,0
Grossesses évolutives	85	60	145
% Grossesses évolutives / ponctions	22,9	16,3	19,6
% Grossesses évolutives / transferts	32,3	28,8	30,8
% Grossesses gémellaires / grossesses évolutives	12,9	21,7	16,6
Accouchements	84	59	143
% Accouchements / ponctions	22,6	16,1	19,4
% Accouchements / transferts	31,9	28,4	30,4
% Accouchements uniques / accouchements	86,9	78,0	83,2

Tableau DPI15. Devenir des ovocytes après ponction dans le cadre de l'AMP pour DPI en vue de transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryon frais et congelés) par technique et par centre⁴ en 2017

	Génétique moléculaire				
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	France
Ponctions	136	127	144	113	520
- Ponctions suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire	53	42	30	24	149
Ovocytes					
- Ovocytes recueillis	1 722	1 843	1 797	1 356	6 718
Ovocytes recueillis / ponctions	12,7	14,5	12,5	12,0	12,9
- Ovocytes congelés avant diagnostic	0	0	37	13	50
- Ovocytes injectés	1 369	1 445	1 420	1 002	5 236
% Ovocytes injectés / ovocytes recueillis non congelés	79,5	78,4	80,7	74,6	78,5
Embryons					
- Embryons obtenus à J3	1 095	746	1 105	741	3 687
% Embryons obtenus à J3 / ovocytes injectés	80,0	51,6	77,8	74,0	70,4
- Embryons biopsiés	484	524	657	548	2 213
% Embryons biopsiés / embryons obtenus à J3	44,2	70,2	59,5	74,0	60,0
- Embryons diagnostiqués	422	504	630	525	2 081
% Embryons diagnostiqués / embryons biopsiés	87,2	96,2	95,9	95,8	94,0
- Embryons indemnes de la maladie	184	265	310	242	1001
% Embryons indemnes de la maladie / diagnostics réalisés	43,6	52,6	49,2	46,1	48,1
- Embryons transférés	102	76	144	44	366
Embryons transférés / transferts	1,6	1,3	1,5	0,9	1,4
% Embryons transférés / embryons indemnes	55,4	28,7	46,5	18,2	36,6
% Grossesses échographiques / transferts	38,5	31,6	35,5	37,5	35,7
Cryoconservations					
- Embryons congelés avant biopsie	370	23	53	101	547
- Embryons congelés après biopsie	39	159	69	98	365

⁴ Suite à une difficulté dans le recueil des transferts mixtes pour au moins un centre, les ratios rapportés aux nombres de transferts peuvent être légèrement biaisés. Ceci explique un ratio embryons transférés / transferts inférieur à 1.

Tableau DPI15 (suite). Devenir des ovocytes après ponction dans le cadre de l'AMP pour DPI en vue de transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryon frais et congelés) par technique et par centre⁵ en 2017

	Cytogénétique					
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble	France
Ponctions	132	116	139	98	3	488
- Ponctions suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire	43	29	29	18	2	121
Ovocytes						
- Ovocytes recueillis	1 617	1 588	1 650	998	36	5 889
Ovocytes recueillis / ponctions	12,3	13,7	11,9	10,2	12,0	12,1
- Ovocytes congelés avant diagnostic	2	0	1	0	0	3
- Ovocytes injectés	1 321	1 234	1 527	734	29	4 845
% Ovocytes injectés / ovocytes recueillis non congelés	81,8	77,7	92,6	73,5	80,6	82,3
Embryons						
- Embryons obtenus à J3	1 011	593	1 239	471	19	3 333
% Embryons obtenus à J3 / ovocytes injectés	76,5	48,1	81,1	64,2	65,5	68,8
- Embryons biopsiés	528	402	707	332	2	1 971
% Embryons biopsiés / embryons obtenus à J3	52,2	67,8	57,1	70,5	10,5	59,1
- Embryons diagnostiqués	496	335	641	325	2	1 799
% Embryons diagnostiqués / embryons biopsiés	93,9	83,3	90,7	97,9	100,0	91,3
- Embryons indemnes de la maladie	145	138	161	112	0	556
% Embryons indemnes de la maladie / diagnostics réalisés	29,2	41,2	25,1	34,5	0,0	30,9
- Embryons transférés	89	60	89	36	0	274
Embryons transférés / transferts	1,4	1,4	1,4	1,0		1,3
% Embryons transférés / embryons indemnes	61,4	43,5	55,3	32,1		49,3
% Grossesses échographiques / transferts	30,6	20,5	36,9	37,8		31,7
Cryoconservations						
- Embryons congelés avant biopsie	307	6	90	77	9	489
- Embryons congelés après biopsie	34	108	46	46	0	234

⁵ Suite à une difficulté dans le recueil des transferts mixtes pour au moins un centre, les ratios rapportés aux nombres de transferts peuvent être légèrement biaisés.

Tableau DPI15 (suite). Devenir des ovocytes après ponction dans le cadre de l'AMP pour DPI en vue de transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryon frais et congelés) par technique et par centre en 2017

	Génétique moléculaire + Cytogénétique	
	Paris	France
Ponctions	1	1
- Ponctions suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire	1	1
Ovocytes		
- Ovocytes recueillis	13	13
Ovocytes recueillis / ponctions	13,0	13,0
- Ovocytes congelés avant diagnostic	0	0
- Ovocytes injectés	8	8
% Ovocytes injectés / ovocytes recueillis non congelés	61,5	61,5
Embryons		
- Embryons obtenus à J3	4	4
% Embryons obtenus à J3 / ovocytes injectés	50,0	50,0
- Embryons biopsiés	4	4
% Embryons biopsiés / embryons obtenus à J3	100,0	100,0
- Embryons diagnostiqués	4	4
% Embryons diagnostiqués / embryons biopsiés	100,0	100,0
- Embryons indemnes de la maladie	1	1
% Embryons indemnes de la maladie / diagnostics réalisés	25,0	25,0
- Embryons transférés	0	0
Embryons transférés / transferts		
% Embryons transférés / embryons indemnes	0,0	0,0
% Grossesses échographiques / transferts		
Cryoconservations		
- Embryons congelés avant biopsie	0	0
- Embryons congelés après biopsie	1	1

Tableau DPI15 (suite). Devenir des ovocytes après ponction dans le cadre de l'AMP pour DPI en vue de transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryon frais et congelés) par technique et par centre⁶ en 2017

	Total					
	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble	France
Ponctions	268	243	284	211	3	1009
- Ponctions suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire	96	71	60	42	2	271
Ovocytes						
- Ovocytes recueillis	3 339	3 431	3 460	2 354	36	12 620
Ovocytes recueillis / ponctions	12,5	14,1	12,2	11,2	12,0	12,5
- Ovocytes congelés avant diagnostic	2	0	38	13	0	53
- Ovocytes injectés	2 690	2 679	2 955	1 736	29	10 089
% Ovocytes injectés / ovocytes recueillis non congelés	80,6	78,1	86,4	74,2	80,6	80,3
Embryons						
- Embryons obtenus à J3	2 106	1 339	2 348	1 212	19	7 024
% Embryons obtenus à J3 / ovocytes injectés	78,3	50,0	79,5	69,8	65,5	69,6
- Embryons biopsiés	1 012	926	1 368	880	2	4 188
% Embryons biopsiés / embryons obtenus à J3	48,1	69,2	58,3	72,6	10,5	59,6
- Embryons diagnostiqués	918	839	1 275	850	2	3 884
% Embryons diagnostiqués / embryons biopsiés	90,7	90,6	93,2	96,6	100,0	92,7
- Embryons indemnes de la maladie	329	403	472	354	0	1 558
% Embryons indemnes de la maladie / diagnostics réalisés	35,8	48,0	37,0	41,6	0,0	40,1
- Embryons transférés	191	136	233	80	0	640
Embryons transférés / transferts	1,5	1,3	1,5	0,9		1,4
% Embryons transférés / embryons indemnes	58,1	33,7	49,4	22,6		41,1
% Grossesses échographiques / transferts	34,6	26,7	36,1	37,6		34,0
Cryoconservations						
- Embryons congelés avant biopsie	677	29	143	178	9	1 036
- Embryons congelés après biopsie	73	267	116	144	0	600

⁶ Suite à une difficulté dans le recueil des transferts mixtes pour au moins un centre, les ratios rapportés aux nombres de transferts peuvent être légèrement biaisés.

Tableau DPI16. Evolution d'indicateurs de résultats d'AMP pour DPI en vue de transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryon frais et congelés) par centre de 2013 à 2017

France					
	2013	2014	2015	2016	2017
Ovocytes					
Ovocytes / ponctions	12,3	12,4	12,6	13,5	12,5
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocytes	0,3	0,2	0,3	0,3	0,4
% Ovocytes injectés / ovocytes non congelés	78,0	79,1	82,9	78,3	80,3
Embryons					
% Embryons obtenus à J3 / ovocytes injectés	67,4	69,8	72,6	71,3	69,6
% Embryons congelés avant biopsie / embryons obtenus à J3	5,9	12,6	12,9	14,6	14,7
% Embryons biopsiés / embryons obtenus à J3	68,2	65,0	61,6	56,3	59,6
% Embryons diagnostiqués / embryons biopsiés	93,3	91,4	90,2	91,1	92,7
% Embryons congelés après biopsie / embryons biopsiés	5,8	3,9	10,2	9,8	14,3
% Embryons indemnes de la maladie / embryons diagnostiqués	38,9	38,8	41,3	41,2	40,1
Embryons transférés / transferts	1,4	1,4	1,4	1,3	1,4
Cycles débutés	696	879	1 050	1 050	1 092
% Cycles annulés	19,4	9,9	15,0	12,3	7,6
Transferts	348	458	513	465	471
% Transferts / ponctions	61,9	58,8	57,5	50,4	
% Transferts / ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					63,8
Grossesses					
% Grossesses échographiques / ponctions	23,7	19,4	19,3	15,9	
% Grossesses échographiques / ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					21,7
% Grossesses évolutives / ponctions	22,2	18,5	17,8	13,9	
% Grossesses évolutives / ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					19,6
% Grossesses échographiques / transferts	38,2	33,0	33,5	31,6	34,0
% Grossesses évolutives / transferts	35,9	31,4	31,0	27,5	30,8
Accouchements	123	136	154	125	143
% Accouchements / transferts	35,3	29,7	30,0	26,9	30,4
Nés vivants	141	163	170	138	166
Nés vivants / accouchements	1,1	1,2	1,1	1,1	1,2

Tableau DPI16 (suite). Evolution d'indicateurs de résultats d'AMP pour DPI en vue de transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryon frais et congelés) par centre de 2013 à 2017

Grenoble	
	2017
Ovocytes	
Ovocytes / ponctions	12,0
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocytes	0,0
% Ovocytes injectés / ovocytes non congelés	80,6
Embryons	
% Embryons obtenus à J3 / ovocytes injectés	65,5
% Embryons congelés avant biopsie / embryons obtenus à J3	47,4
% Embryons biopsiés / embryons obtenus à J3	10,5
% Embryons diagnostiqués / embryons biopsiés	100,0
% Embryons congelés après biopsie / embryons biopsiés	0,0
% Embryons indemnes de la maladie / embryons diagnostiqués	0,0
Cycles débutés	3
% Cycles annulés	0,0
Transferts	0

Tableau DPI16 (suite). Evolution d'indicateurs de résultats d'AMP pour DPI en vue de transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryon frais et congelés) par centre de 2013 à 2017

Montpellier					
	2013	2014	2015	2016	2017
Ovocytes					
Ovocytes / ponctions	12,3	12,7	12,5	13,0	12,5
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocytes	0,0	0,0	0,0	0,6	0,1
% Ovocytes injectés / ovocytes non congelés	75,2	75,3	77,0	78,3	80,6
Embryons					
% Embryons obtenus à J3 / ovocytes injectés	71,1	76,1	77,8	78,9	78,3
% Embryons congelés avant biopsie / embryons obtenus à J3	8,6	22,5	26,9	30,3	32,1
% Embryons biopsiés / embryons obtenus à J3	68,3	59,8	52,1	41,8	48,1
% Embryons diagnostiqués / embryons biopsiés	93,7	89,4	88,4	86,0	90,7
% Embryons congelés après biopsie / embryons biopsiés	4,9	4,4	6,0	6,4	7,2
% Embryons indemnes de la maladie / embryons diagnostiqués	35,7	33,3	38,0	35,0	35,8
Embryons transférés / transferts	1,6	1,5	1,6	1,4	1,5
Cycles débutés	287	315	321	299	288
% Cycles annulés	19,9	5,1	13,4	9,0	6,9
Transferts	142	154	136	108	127
% Transferts / ponctions	61,7	54,8	48,9	39,7	
% Transferts / ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					73,8
Grossesses					
% Grossesses échographiques / ponctions	23,0	17,1	20,9	12,1	
% Grossesses échographiques / ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					25,6
% Grossesses évolutives / ponctions	23,0	17,1	20,1	11,4	
% Grossesses évolutives / ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					23,3
% Grossesses échographiques / transferts	37,3	31,2	42,6	30,6	34,6
% Grossesses évolutives / transferts	37,3	31,2	41,2	28,7	31,5
Accouchements	53	46	55	31	39
% Accouchements / transferts	37,3	29,9	40,4	28,7	30,7
Nés vivants	61	59	61	29	44
Nés vivants / accouchements	1,2	1,3	1,1	0,9	1,1

Tableau DPI16 (suite). Evolution d'indicateurs de résultats d'AMP pour DPI en vue de transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryon frais et congelés) par centre de 2013 à 2017

Nantes					
	2013	2014	2015	2016	2017
Ovocytes					
Ovocytes / ponctions	14,3	14,8	14,1	16,0	14,1
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocytes	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
% Ovocytes injectés / ovocytes non congelés	59,8	79,5	84,1	75,0	78,1
Embryons					
% Embryons obtenus à J3 / ovocytes injectés	60,2	57,3	56,4	47,8	50,0
% Embryons congelés avant biopsie / embryons obtenus à J3	12,7	5,6	4,8	1,4	2,2
% Embryons biopsiés / embryons obtenus à J3	81,4	77,2	68,8	56,8	69,2
% Embryons diagnostiqués / embryons biopsiés	77,1	88,7	87,6	91,7	90,6
% Embryons congelés après biopsie / embryons biopsiés	7,3	10,6	24,3	17,4	28,8
% Embryons indemnes de la maladie / embryons diagnostiqués	37,8	42,5	45,6	43,4	48,0
Embryons transférés / transferts	1,2	1,4	1,3	1,2	1,3
Cycles débutés	26	107	209	251	270
% Cycles annulés	11,5	25,2	22,0	17,1	10,0
Transferts	14	51	92	84	101
% Transferts / ponctions	60,9	58,6	56,4	40,4	
% Transferts / ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					58,7
Grossesses					
% Grossesses échographiques / ponctions	21,7	13,8	17,8	9,6	
% Grossesses échographiques / ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					15,7
% Grossesses évolutives / ponctions	17,4	13,8	17,2	8,7	
% Grossesses évolutives / ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					15,1
% Grossesses échographiques / transferts	35,7	23,5	31,5	23,8	26,7
% Grossesses évolutives / transferts	28,6	23,5	30,4	21,4	25,7
Accouchements	3	11	27	18	26
% Accouchements / transferts	21,4	21,6	29,3	21,4	25,7
Nés vivants	3	13	30	19	30
Nés vivants / accouchements	1,0	1,2	1,1	1,1	1,2

Tableau DPI16 (suite). Evolution d'indicateurs de résultats d'AMP pour DPI en vue de transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryon frais et congelés) par centre de 2013 à 2017

Paris					
	2013	2014	2015	2016	2017
Ovocytes					
Ovocytes / ponctions	11,6	11,5	11,9	12,7	12,2
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocytes	0,8	0,2	1,0	0,0	1,1
% Ovocytes injectés / ovocytes non congelés	84,9	82,6	91,2	83,4	86,4
Embryons					
% Embryons obtenus à J3 / ovocytes injectés	67,9	70,6	76,3	82,4	79,5
% Embryons congelés avant biopsie / embryons obtenus à J3	4,0	1,9	4,9	9,8	6,1
% Embryons biopsiés / embryons obtenus à J3	58,7	60,9	59,3	57,0	58,3
% Embryons diagnostiqués / embryons biopsiés	93,5	92,8	90,9	91,7	93,2
% Embryons congelés après biopsie / embryons biopsiés	3,2	3,2	5,1	7,6	8,5
% Embryons indemnes de la maladie / embryons diagnostiqués	41,0	41,8	40,0	43,2	37,0
Embryons transférés / transferts	1,4	1,4	1,5	1,6	1,5
Cycles débutés	253	287	330	301	317
% Cycles annulés	27,3	14,3	19,7	16,9	10,4
Transferts	123	161	177	160	158
% Transferts / ponctions	66,5	65,4	66,8	63,5	
% Transferts / ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					70,5
Grossesses					
% Grossesses échographiques / ponctions	22,7	25,2	20,8	23,0	
% Grossesses échographiques / ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					25,4
% Grossesses évolutives / ponctions	20,0	22,0	17,4	18,7	
% Grossesses évolutives / ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					21,4
% Grossesses échographiques / transferts	34,1	38,5	31,1	36,3	36,1
% Grossesses évolutives / transferts	30,1	33,5	26,0	29,4	30,4
Accouchements	37	51	44	44	48
% Accouchements / transferts	30,1	31,7	24,9	27,5	30,4
Nés vivants	45	62	51	55	60
Nés vivants / accouchements	1,2	1,2	1,2	1,3	1,3

Tableau DPI16 (suite). Evolution d'indicateurs de résultats d'AMP pour DPI en vue de transfert immédiat d'embryons ou transfert mixte (embryon frais et congelés) par centre de 2013 à 2017

Strasbourg					
	2013	2014	2015	2016	2017
Ovocytes					
Ovocytes / ponctions	13,0	11,8	12,2	12,2	11,2
% Ovocytes congelés avant diagnostic / ovocytes	0,0	0,4	0,0	0,6	0,6
% Ovocytes injectés / ovocytes non congelés	77,6	80,7	79,5	75,7	74,2
Embryons					
% Embryons obtenus à J3 / ovocytes injectés	61,3	66,0	76,3	75,8	69,8
% Embryons congelés avant biopsie / embryons obtenus à J3	2,9	14,0	10,9	8,5	14,7
% Embryons biopsiés / embryons obtenus à J3	81,5	75,2	74,0	78,2	72,6
% Embryons diagnostiqués / embryons biopsiés	94,7	94,2	93,2	94,3	96,6
% Embryons congelés après biopsie / embryons biopsiés	10,2	0,3	10,9	10,4	16,4
% Embryons indemnes de la maladie / embryons diagnostiqués	41,9	41,1	43,1	42,3	41,6
Embryons transférés / transferts	1,2	1,1	1,1	1,0	0,9
Cycles débutés	130	170	190	199	214
% Cycles annulés	4,6	1,8	2,1	4,0	1,4
Transferts	69	92	108	113	85
% Transferts / ponctions	55,6	55,8	58,1	59,2	
% Transferts / ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					50,3
Grossesses					
% Grossesses échographiques / ponctions	26,6	17,6	16,1	18,8	
% Grossesses échographiques / ponctions non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					18,9
% Grossesses évolutives / ponctions	25,0	18,2	15,6	16,8	
% Grossesses évolutives / ponctions hors non suivies de la congélation de la totalité de la cohorte embryonnaire					18,3
% Grossesses échographiques / transferts	47,8	31,5	27,8	31,9	37,6
% Grossesses évolutives / transferts	44,9	32,6	26,9	28,3	36,5
Accouchements	30	28	28	32	30
% Accouchements / transferts	43,5	30,4	25,9	28,3	35,3
Nés vivants	32	29	28	35	32
Nés vivants / accouchements	1,1	1,0	1,0	1,1	1,1

Tentatives d'AMP pour diagnostic préimplantatoire avec transfert exclusif d'embryons congelés

Figure DPI6. Tentatives d'AMP pour DPI avec transfert d'embryons congelés selon le moment de la biopsie en 2017

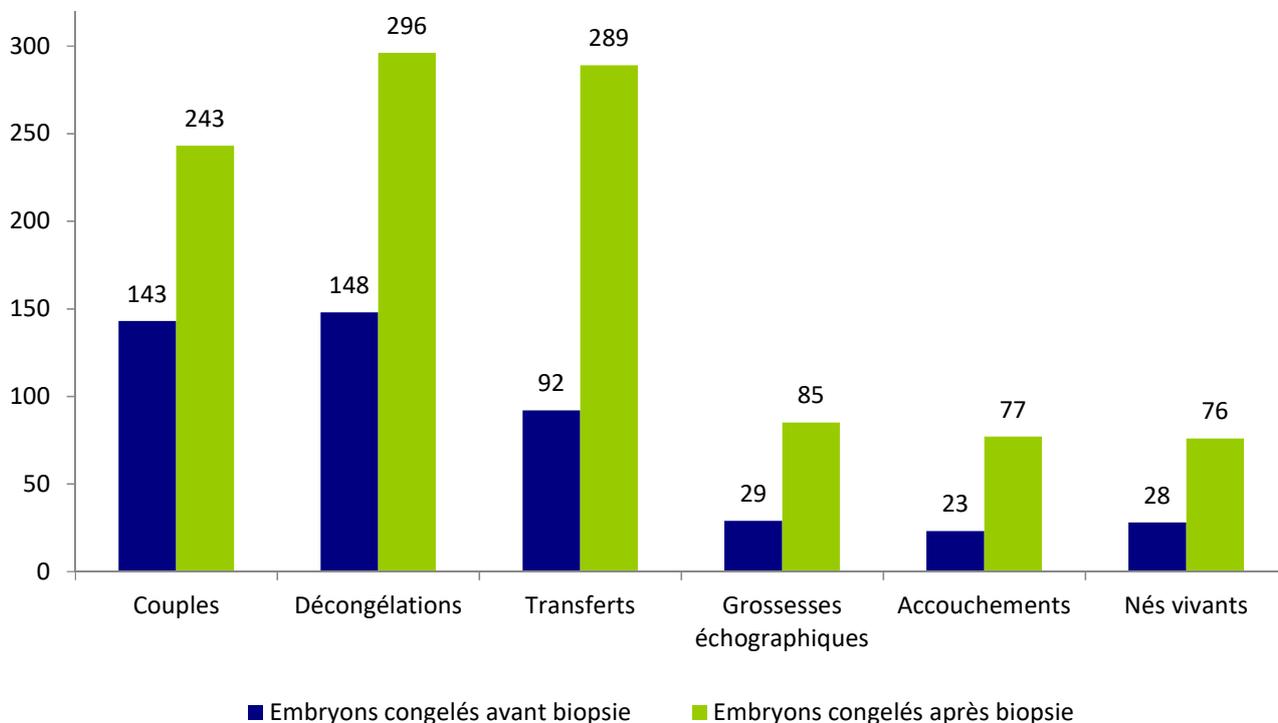


Figure DPI7. Evolution des tentatives d'AMP pour DPI avec transfert d'embryons congelés de 2014 à 2017

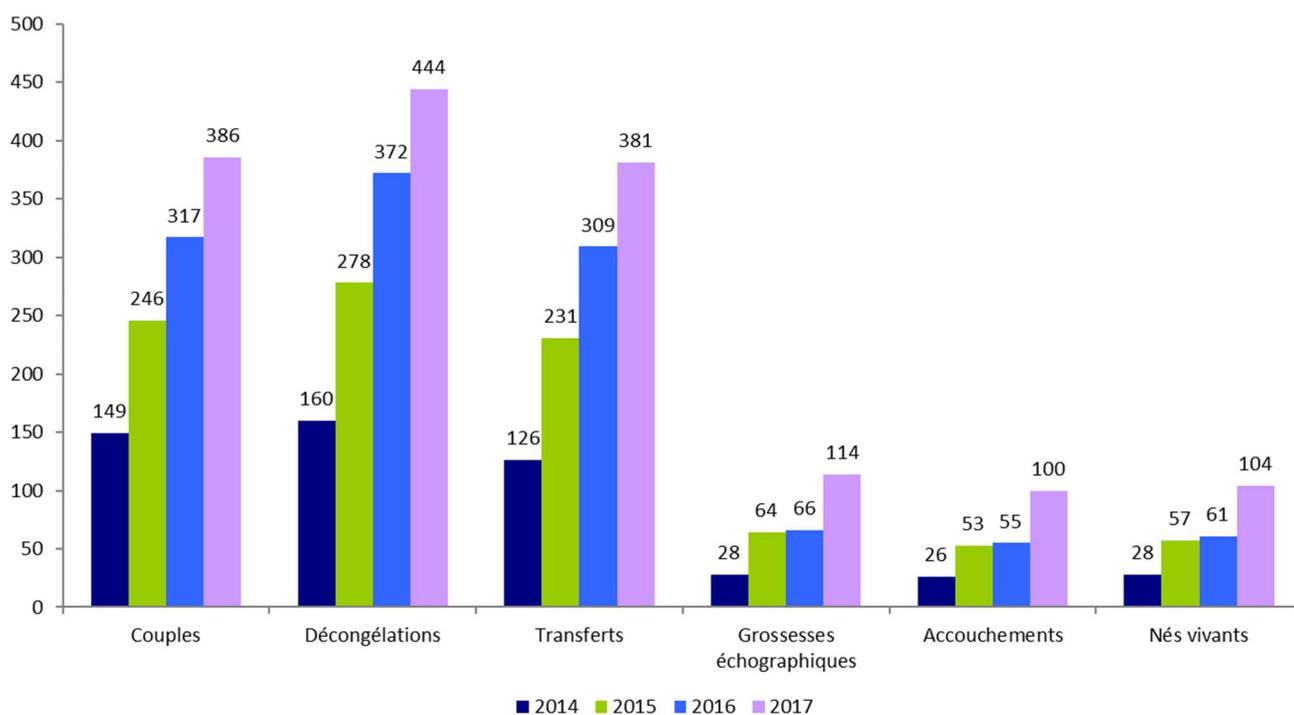


Tableau DPI17. Indicateurs de résultats d'AMP pour DPI en vue de transfert exclusif d'embryons congelés avant diagnostic par technique en 2017

	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Génétique moléculaire + Cytogénétique	Total
Couples	72	69	2	143
Couples pour lesquels au moins un embryon a été biopsié	62	66	2	130
Cycles débutés	78	81	2	161
Nombre moyen de cycles / couples	1,1	1,2	1,0	1,1
Décongélations d'embryons	71	75	2	148
Nombre de biopsies	63	70	2	135
Décongélations avec au moins un embryon indemne	62	55	1	118
Transferts	50	41	1	92
Grossesses échographiques	15	14	0	29
Grossesses évolutives	13	11	0	24
Accouchements	12	11	0	23

Tableau DPI18. Indicateurs de résultats d'AMP pour DPI en vue de transfert exclusif d'embryons congelés après diagnostic par technique en 2017

	Génétique moléculaire	Cytogénétique	Génétique moléculaire + Cytogénétique	Total
Couples	148	93	2	243
Cycles débutés	201	110	2	313
Nombre moyen de cycles / couples	1,4	1,2	1,0	1,3
Décongélations d'embryons	187	107	2	296
Transferts	184	104	1	289
Grossesses échographiques	54	30	1	85
Grossesses évolutives	48	28	1	77
Accouchements	48	28	1	77

Tableau DPI19. Devenir des embryons congelés non diagnostiqués avant congélation par technique et par centre en 2017

Génétique moléculaire	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble	France
Décongélations d'embryons	51	1	12	7	0	71
Embryons décongelés	375	5	70	54	0	504
Embryons biopsiés après décongélation	310	4	22	45	0	381
Embryons diagnostiqués après décongélation	274	4	21	43	0	342
Embryons indemnes de la maladie	112	3	14	17	0	146
Embryons transférés	59	2	6	7	0	74
Embryons indemnes recongelés	14	1	2	5	0	22

Tableau DPI19 (suite). Devenir des embryons congelés non diagnostiqués avant congélation par technique et par centre en 2017

Cytogénétique	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble	France
Décongelations d'embryons	44	4	14	11	2	75
Embryons décongelés	316	12	116	92	9	545
Embryons biopsiés après décongélation	282	8	56	62	4	412
Embryons diagnostiqués après décongélation	262	7	51	61	4	385
Embryons indemnes de la maladie	80	5	10	14	0	109
Embryons transférés	52	4	6	4	0	66
Embryons indemnes recongelés	7	1	1	8	0	17

Génétique moléculaire + cytogénétique	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble	France
Décongelations d'embryons	1	0	1	0	0	2
Embryons décongelés	4	0	3	0	0	7
Embryons biopsiés après décongélation	3	0	1	0	0	4
Embryons diagnostiqués après décongélation	2	0	0	0	0	2
Embryons indemnes de la maladie	1	0	0	0	0	1
Embryons transférés	1	0	0	0	0	1
Embryons indemnes recongelés	0	0	0	0	0	0

Total	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble	France
Décongelations d'embryons	96	5	27	18	2	148
Embryons décongelés	695	17	189	146	9	1 056
Embryons biopsiés après décongélation	595	12	79	107	4	797
Embryons diagnostiqués après décongélation	538	11	72	104	4	729
Embryons indemnes de la maladie	193	8	24	31	0	256
Embryons transférés	112	6	12	11	0	141
Embryons indemnes recongelés	21	2	3	13	0	39

Tableau DPI20. Devenir des embryons congelés diagnostiqués avant congélation par technique et par centre en 2017

Génétique moléculaire	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble	France
Décongelations d'embryons	31	64	31	61	0	187
Embryons décongelés	35	74	39	67	0	215
Embryons transférés	34	72	37	61	0	204
Embryons recongelés	0	0	0	0	0	0

Cytogénétique	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble	France
Décongelations d'embryons	21	43	24	19	0	107
Embryons décongelés	25	53	27	20	0	125
Embryons transférés	23	52	25	19	0	119
Embryons recongelés	0	1	0	1	0	2

Tableau DPI20 (suite). Devenir des embryons congelés diagnostiqués avant congélation par technique et par centre en 2017

Génétique moléculaire + cytogénétique	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble	France
Décongélations d'embryons	0	0	1	1	0	2
Embryons décongelés	0	0	1	1	0	2
Embryons transférés	0	0	1	1	0	2
Embryons recongelés	0	0	0	0	0	0

Total	Montpellier	Nantes	Paris	Strasbourg	Grenoble	France
Décongélations d'embryons	52	107	56	81	0	296
Embryons décongelés	60	127	67	88	0	342
Embryons transférés	57	124	63	81	0	325
Embryons recongelés	0	1	0	1	0	2