

Recueil complémentaire Fœtopathologie

Description des variables

2020

Table des matières

Table des matières	2
Données du recueil	4
1. Informations parentales	4
1.1. Date de naissance de la mère**	4
1.2. Date de naissance du père	4
2. Données de grossesse	4
2.1. Maternité de fin de grossesse (code commune) *	4
2.2. Précision de la date de début de grossesse **	4
2.3. Grossesse multiple *	4
2.4. Gestité	5
2.5. Parité	5
2.6. Pathologie maternelle	5
2.7. Toxique	6
2.8. Infection	6
3. 3. Données Familiales	7
3.1. Autre membre de la famille atteint [fratrie, parent, autre (seront possiblement dans la même pochette BaMaRa si vus dans le même centre ou pas)]	7
3.2. Membre de la fratrie atteint (récidive) / récurrence conceptionnelle	7
3.3. Autre apparenté atteint	7
3.4. Autre pathologie significative familiale	7
4. 4. Données anténatales	7
4.1. Type de procréation médicalement assistée	7
4.2. Type de procréation médicalement assistée – précision (FIV / FIV-ICSI)	8
4.3. Type de procréation médicalement assistée – précision embryon	8
4.4. Type de procréation médicalement assistée – précision (IA)	8
4.5. Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal *	8
4.6. Clarté nucale anormale	8
4.7. Clarté Nucale (CN) (mm)	9
4.8. Longueur Cranio-Caudale (LCC) (mm)	9
4.9. Anomalies du liquide amniotique	9
4.10. Anomalies du liquide amniotique Précision	9
4.11. Anomalies du liquide amniotique - A quel terme (SA)	9
4.12. Signe(s) d'appel échographique(s) (mots clés)	9
4.13. Marqueurs sériques	10
4.14. Risque combiné	10
4.15. Risque combiné - précision	10
4.16. Test ADN libre circulant	10
4.17. Test ADN Tri 13/18/21	11
4.18. Test ADN Autre (ciblé)	11
4.19. Test ADN Sexe fœtal	11
5. Examen fœtopathologique	11

5.1.	<i>Autres médecins impliqués dans l'examen fœtopathologique (texte libre)</i>	11
5.2.	<i>Date de l'examen fœtopathologique *</i>	11
5.3.	<i>Type d'acte *</i>	12
5.4.	<i>Vertex-talon (cm)</i>	12
5.5.	<i>Vertex coccyx (cm)</i>	12
5.6.	<i>Poids (g)</i>	12
5.7.	<i>PC (cm)</i>	12
5.8.	<i>Pied (mm)</i>	12
5.9.	<i>Diagnostic anténatal *</i>	12
5.10.	<i>Diagnostic anténatal - Concordance entre le diagnostic anténatal et l'examen fœtopathologique *</i>	12
5.11.	<i>Mots Clefs</i>	13
5.12.	<i>Type de diagnostic</i>	13
5.13.	<i>Statut actuel du diagnostic</i>	13
5.14.	<i>Diagnostic ayant causé la fin de grossesse</i>	14
5.15.	<i>Persistance d'hypothèse indéterminée</i>	14
5.16.	<i>Examens réalisés</i>	14
6.	<i>Examen du Placenta</i>	14
6.1.	<i>Effectué *</i>	14
6.2.	<i>Date d'activité *</i>	14
6.3.	<i>Laboratoire extérieur</i>	15
6.4.	<i>Poids</i>	15
6.5.	<i>Signes complémentaires liés à l'examen du placenta</i>	15
7.	<i>Prélèvements fœtaux disponibles</i>	15
7.1.	<i>Consentement parental</i>	15
7.2.	<i>Type d'échantillon</i>	15

Légende :

** : obligatoire pour permettre la création d'un dossier

* : requis pour qu'un dossier soit valide

| item : item conditionnel

Données du recueil

1. Informations parentales

1.1. Date de naissance de la mère**

La date de naissance de la mère telle qu'enregistrée sur son certificat de naissance, au format jj/mm/aaaa.

Si des éléments de la date de naissance ne sont pas connus, indiquer UNK (pour unknow) par élément.

1.2. Date de naissance du père

La date de naissance du père telle qu'enregistrée sur son certificat de naissance, au format jj/mm/aaaa.

Si des éléments de la date de naissance ne sont pas connus, indiquer UNK (pour unknow) par élément.

2. Données de grossesse

2.1. Maternité de fin de grossesse (code commune) *

La commune de la maternité où a eu lieu la fin de grossesse.

Saisir 3 premiers chiffres du code postal de la commune pour retrouver la commune.

2.2. Précision de la date de début de grossesse **

La manière dont a été évaluée la date de début de grossesse est à préciser.

- **imprécise** : la date de début de grossesse est imprécise
- **théorique (d'après DDR)** : la date de début de grossesse est théorique, estimée d'après la date du rapport
- **échographique** : la date de début de grossesse est estimé d'après l'échographie.

2.3. Grossesse multiple *

Une grossesse gémellaire est la gestation simultanée de deux embryons / fœtus.

Une grossesse multiple est la gestation simultanée de plusieurs embryons / fœtus.

- **Grossesse simple** : la grossesse est simple
- **Grossesse gémellaire** : la grossesse est gémellaire

Si grossesse gémellaire :

- **MCMA (monochoriale-monoamniotique)** : grossesse gémellaire avec un seul placenta et une seule poche amniotique
 - **MCBA (monochoriale-biamniotique)** : grossesse gémellaire avec seul placenta et deux poches amniotiques
 - **BCBA (bichoriale-biamniotique)** : grossesse gémellaire avec deux placenta et deux poches amniotiques
- **Grossesse multiple** : la grossesse est multiple

Si grossesse multiple :

- **Précision chorionicité** : nombre d'unités placentaires dans une grossesse gémellaire
- **Précision amniocité** : nombre de poches de liquide amniotique séparées entre elles par une membrane amniotique à 3 feuillets

2.4. Gestité

Le nombre total de grossesses antérieures (et actuelle) : grossesse évolutive, fausse couche, mort foétale, grossesse extra-utérine.

2.5. Parité

Le nombre total d'accouchements antérieurs est à préciser.

Contexte maternel

2.6. Pathologie maternelle

La pathologie maternelle parmi la liste suivante ou autre à préciser.

- **Fièvre** : la pathologie maternelle est la fièvre.
- **Hypertension Artérielle chronique (HTA)** : la pathologie maternelle est l'hypertension Artérielle chronique HTA
- **Hypertension Artérielle gravidique (HTG)** : la pathologie maternelle est l'hypertension Artérielle chronique HTA
- **Diabète maternel préexistant** : la pathologie maternelle est un diabète préexistant
- **Diabète gestationnel** : la pathologie maternelle est un diabète gestationnel
- **Lupus** : la pathologie maternelle est un lupus
- **Thrombophilie** : la pathologie maternelle est une thrombophilie

- **Autre** : réponse ne correspondant pas aux éléments cités plus haut, à préciser dans le champ texte « précisions »

Si Autre :

- **Précisions** : Précision de la pathologie maternelle - Autre en champ texte libre

2.7. Toxique

La ou les substances toxiques consommées par la mère parmi la liste suivante sont à préciser. Un médicament **tératogène** est une substance qui peut avoir des conséquences néfastes sur le fœtus s'il y est exposé au cours de la grossesse.

- **Médicaments (médicaments parmi Médicaments tératogènes)** : le toxique est médicamenteux de la famille des tératogènes
- **Médicaments tératogènes** : le médicament ou sa famille est à préciser.
- **Alcool** : le toxique est l'alcool
- **Tabac** : le toxique est le tabac
- **Drogue** : le toxique est la drogue
- **Autre** : réponse ne correspondant pas aux éléments cités plus haut, à préciser dans le champ texte « Précisions »

Si Autre :

- **Précisions** : Précision du toxique - Autre en champ texte libre

2.8. Infection

Le ou les infections qu'a pu avoir la mère parmi la liste sont à préciser.

- **Cytomégalovirus** : l'infection maternelle est le cytomégalovirus
- **Parvovirus B19** : l'infection maternelle est le parvovirus B19
- **Toxoplasmose** : l'infection maternelle est la toxoplasmose
- **Listériose** : l'infection maternelle est la listériose
- **Rubéole** : l'infection maternelle est la rubéole
- **Varicelle** : l'infection maternelle est la varicelle
- **Zika** : l'infection maternelle est le zika
- **Autre** : réponse ne correspondant pas aux éléments cités plus haut, à préciser dans le champ texte « Précisions »

Si Autre :

- **Précisions** : Précision de l'infection maternelle - Autre en champ texte libre

3.3. Données Familiales

3.1. Autre membre de la famille atteint [fratrie, parent, autre (seront possiblement dans la même pochette BaMaRa si vus dans le même centre ou pas)]

- **Oui** : présence d'un autre membre de la famille atteint
- **Non** : absence d'un autre membre de la famille atteint

Si Autre membre de la famille atteint :

3.2. Membre de la fratrie atteint (récidive) / récurrence conceptionnelle

- **Oui** : présence d'un frère ou une sœur atteint.
- **Non** : absence d'un frère ou une sœur atteint.

3.3. Autre apparenté atteint

- **Oui** : présence d'un autre membre de la famille atteint
- **Non** : absence d'un autre membre de la famille atteint

3.4. Autre pathologie significative familiale

- **Oui** : présence d'une autre pathologie significative dans la famille
- **Non** : absence d'une autre pathologie significative dans la famille

Si oui :

- **Précision** : précision de la pathologie autre (référentiels CIM10 et Orpha group)

4.4. Données anténatales

Procréation

4.1. Type de procréation médicalement assistée

Le type de procréation médicalement assistée est à préciser.

- **Fécondation in vitro (FIV)** : la procréation a été réalisée par fécondation in vitro
- **Fécondation in vitro avec injection intracytoplasmique (FIV-ICSI)** : la procréation a été réalisée par fécondation in vitro avec injection intracytoplasmique
- **Insémination artificielle (IA)** : la procréation a été réalisée par insémination artificielle
- **Accueil d'embryon** : la procréation a été réalisée par accueil d'embryon.
- **Non renseigné / ne sais pas**

Si fécondation in vitro avec injection intracytoplasmique (FIV / FIV-ICSI) :

4.2. Type de procréation médicalement assistée – précision (FIV / FIV-ICSI)

La provenance des gamètes est à préciser.

- **Conjoint** : les spermatozoïdes proviennent du conjoint
- **Donneur** : les spermatozoïdes proviennent d'un donneur
- **Don d'ovocyte** : l'ovocyte provient d'un don
- **Non renseigné / ne sais pas**

4.3. Type de procréation médicalement assistée – précision embryon

Le statut de l'embryon est à préciser.

- **Avec transfert d'embryon frais** : l'embryon transféré était frais
- **Avec transfert d'embryon congelé (TEC)** : l'embryon transféré était congelé
- **Non renseigné / ne sais pas**

Si insémination artificielle (IA) :

4.4. Type de procréation médicalement assistée – précision (IA)

La provenance des spermatozoïdes est à préciser.

- **Conjoint (IAC)** : les spermatozoïdes proviennent du conjoint
- **Donneur (IAD)** : les spermatozoïdes proviennent d'un donneur
- **Non renseigné / ne sais pas**

Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal

4.5. Anomalie échographique diagnostiquée en anténatal *

La présence ou l'absence d'une anomalie échographique diagnostiquée en anténatal est à préciser.

- **Oui** : présence d'une anomalie échographique diagnostiquée en anténatal
- **Non** : absence d'anomalie échographique diagnostiquée en anténatal
- **Ne sais pas** : la réponse est inconnue

Si anomalie échographique diagnostiquée en anténatal :

4.6. Clarté nucale anormale

La clarté nucale est un signe d'appel échographique qui correspond à une valeur de mesure de l'épaisseur de la nuque du fœtus pour une longueur cranio-caudale comprise entre 45 et 85 mm.

Préciser si la clarté est anormale ou normale.

- **Oui** : la clarté nucale est anormale
- **Non** : la clarté nucale est normale

Si clarté nucale anormale :

4.7. Clarté Nucale (CN) (mm)

La valeur de la clarté nucale en millimètres est à préciser.

4.8. Longueur Cranio-Caudale (LCC) (mm)

La valeur de la longueur cranio-caudale, qui est la distance qui sépare le sommet du crâne du fœtus et l'extrémité de son pôle caudal sur un cliché de profil strict est à préciser en millimètres (0,01 à 450)

4.9. Anomalies du liquide amniotique

La présence ou pas d'anomalies du liquide amniotique est à préciser.

- **Oui** : présence d'une anomalie du liquide amniotique
- **Non** : absence d'une anomalie du liquide amniotique

Si anomalie du liquide amniotique :

4.10. Anomalies du liquide amniotique Précision

Le type d'anomalies du liquide amniotique est à préciser.

- **Anamnios** : absence de liquide amniotique
- **Hydramnios** : excès de quantité de liquide amniotique avec un index de liquide amniotique (ILA) supérieur ou égal à 25
- **Oligoamnios** : insuffisance de quantité de liquide amniotique avec un index de liquide amniotique (ILA) inférieur à 8

4.11. Anomalies du liquide amniotique - A quel terme (SA)

Le terme est à préciser entre 0 et 42.

4.12. Signe(s) d'appel échographique(s) (mots clés)

La découverte fortuite d'anomalie(s) morphologique(s) du fœtus démontrées internes ou externes, d'un retard de croissance intra utérin avéré, d'une anomalie de quantité du liquide amniotique.

4.13. Marqueurs sériques

Le(s) type(s) de marqueur(s) sérique(s) ainsi que sa valeur est à préciser.

- **PAPP-A** : le marqueur sérique est la Pregnancy-Associated Plasma Protein-A, glycoprotéine synthétisée par le placenta

Si PAPP-A :

- **valeur MoM** : la valeur entre 0 et 15 Multiple of Median est à préciser (0.01 à 15.00 avec deux décimales)
- **β HCG** : le marqueur sérique est l'hormone chorionique gonadotrophine, produite en tout début de grossesse

Si β HCG :

- **valeur MoM** : la valeur entre 0 et 15 Multiple of Median est à préciser (0.01 à 15.00 avec deux décimales)
- **α FP** : le marqueur sérique est l' α -foeto-protéine, protéine du foie foetal

Si α FP :

- **valeur MoM** : la valeur entre 0 et 15 Multiple of Median est à préciser (0.01 à 15.00 avec deux décimales)

4.14. Risque combiné

La présence d'un risque combiné est à préciser.

- **Oui** : présence d'un risque combiné
- **Non** : absence d'un risque combiné

Si risque combiné :

4.15. Risque combiné - précision

Le moment et la valeur du risque sont à préciser (valeur du risque comprise entre 1/10 et 1/10000).

- **1er trimestre** : le risque combiné est survenu pendant le premier trimestre
- **valeur numérique** : la valeur du risque au premier trimestre comprise entre 1/10 et 1/10000 est à préciser
- **2ème trimestre** : le risque combiné est survenu pendant le second trimestre
- **valeur numérique** : la valeur du risque au second trimestre comprise entre 1/10 et 1/10000 est à préciser

4.16. Test ADN libre circulant

La présence ou l'absence d'ADN libre circulant est à préciser.

- **Oui** : test d'ADN libre circulant réalisé

- **Non** : test d'ADN libre circulant non fait

Si test ADN libre circulant :

4.17. Test ADN Tri 13/18/21

Le résultat du test ADN pour la ou les trisomie(s) 13/18/21 est à préciser.

- **Normal** : le test ADN pour la trisomie 13/18/21 est négatif
- **Anormal** : le test ADN pour la trisomie 13/18/21 est positif pour au moins un des tests
- **Non fait** : le test ADN pour la trisomie 13/18/21 n'a pas été fait
- **Non contributif** : fait mais non interprétable (fraction ADN foétale insuffisante)

4.18. Test ADN Autre (ciblé)

Le résultat d'un autre test ADN est à préciser.

- **Normal** : un autre test ADN a été réalisé et est normal
- **Anormal** : un autre test ADN a été réalisé et est anormal

Précision : précision du test ADN Autre (exemples CFTR, FGFR3, NF1, etc) – en champ texte libre

- **Non fait** : aucun autre test ADN n'a été réalisé

4.19. Test ADN Sexe foetal

Le résultat du test ADN pour connaître le sexe foetal est à préciser.

- **Féminin** : le test ADN indique un sexe foetal féminin
- **Masculin** : le test ADN indique un sexe foetal masculin
- **Non fait** : aucun test ADN pour déterminer le sexe foetal n'a été effectué

5. Examen foetopathologique

Contexte

5.1. Autres médecins impliqués dans l'examen foetopathologique (texte libre)

Précisez les autres médecins impliqués dans l'examen foetopathologique.

Ces données ne seront pas exploitables.

5.2. Date de l'examen foetopathologique *

La date de l'examen foetopathologique doit être indiquée, au format jj/mm/aaaa.

Si des éléments de la date de naissance ne sont pas connus, indiquer UNK (pour unknow) par élément.

5.3. Type d'acte *

Le type d'acte doit être précisé.

- **Examen macroscopique externe** : l'acte est un examen macroscopique externe
- **Autopsie sans encéphale** : l'acte est une autopsie sans encéphale
- **Autopsie avec encéphale** : l'acte est une autopsie avec encéphale

Données biométriques

5.4. Vertex-talon (cm)

Distance entre le vertex et le talon en centimètre (entre 0 et 100 cm avec deux décimales après virgule).

5.5. Vertex coccyx (cm)

Distance entre le vertex et le coccyx en centimètre (entre 0 et 50 cm avec deux décimales après virgule).

5.6. Poids (g)

Poids en gramme (inférieur à 8000 g avec deux décimales après virgule).

5.7. PC (cm)

Périmètre crânien en centimètre (entre 0 et 60 mm avec deux décimales après virgule).

5.8. Pied (mm)

Longueur du pied en millimètre (entre 0 et 100 mm avec deux décimales après virgule).

Diagnostic fœtopathologique

5.9. Diagnostic anténatal *

La présence d'un diagnostic anténatal est à préciser.

- **Non** : absence de diagnostic anténatal
- **Oui** : présence d'un diagnostic anténatal
- **Ne sais pas** : la réponse est inconnue

Si diagnostic anténatal oui :

5.10. Diagnostic anténatal - Concordance entre le diagnostic anténatal et l'examen fœtopathologique *

La concordance entre le diagnostic anténatal et l'examen fœtopathologique doit être précisée.

- **Totale** : la concordance entre le diagnostic anténatal et l'examen fœtopathologique est totale.
- **Partielle** : la concordance entre le diagnostic anténatal et l'examen fœtopathologique est partielle
- **Non** : il n'y a pas de concordance entre le diagnostic anténatal et l'examen fœtopathologique
- **Ne sais pas** : la réponse est inconnue

5.11. Mots Clefs

Les mots-clés sont à préciser parmi ceux des classifications Orphanet, ADICAP Foeto, HPO et CIM-10.

5.12. Type de diagnostic

Le type de diagnostic est à préciser.

- **Maladie rare** : il s'agit d'une maladie rare ([vous pouvez consulter le portail des maladies rares orphanet](#) pour vous aider).

Si maladie rare :

Le type est à préciser, en tapant 3 caractères, parmi la classifications Orphanet

- **Non maladie rare** : il ne s'agit pas d'une maladie rare

Si maladie non rare :

Le type est à préciser, en tapant 3 caractères, parmi les classifications ADICAP Foeto et CIM-10.

5.13. Statut actuel du diagnostic

Le niveau d'assertion ou l'état du diagnostic est à préciser.

- **En cours** : le diagnostic est en cours, en phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu pour ce diagnostic. Le niveau de confiance est nul ou très faible.
- **Probable** : (suspicion) l'hypothèse diagnostique est vraisemblable compte tenu des données disponibles. Cependant, l'ensemble des signes ou analyses nécessaires pour affirmer le diagnostic ne sont pas réunis pour qu'il puisse être confirmé à ce jour.
- **Confirmé** : Le diagnostic posé a été confirmé par une méthode à préciser ci-après.
- **Indéterminé** : le médecin ne peut se prononcer sur le diagnostic. Cela peut être dû à l'absence ou l'indisponibilité d'examens diagnostiques ou à des examens non contributifs. L'investigation est terminée ou impossible à réaliser. Ou bien l'investigation ne permet pas de situer le diagnostic dans la nomenclature médicale actuelle.

5.14. Diagnostic ayant causé la fin de grossesse

La pathologie fœtale est-elle à l'origine / la cause de la fin de grossesse ?

- **OUI** : MFIU / pathologie fœtale constitutionnelle létale in utero (ex : brides, Fraser, etc)
- **NON** : IMG / expulsion spontanée
- **Ne sais pas** : la réponse est inconnue

5.15. Persistance d'hypothèse indéterminée

La persistance ou pas d'une hypothèse indéterminée est à préciser.

- **Oui** : une hypothèse indéterminée persiste
- **Non** : une hypothèse indéterminée ne persiste pas

5.16. Examens réalisés

Les examens réalisés sont à préciser.

- **Encéphale** : un examen de l'encéphale a été réalisé
- **Moelle** : un examen de la moelle a été réalisé
- **Globe oculaire** : un examen du globe oculaire a été réalisé
- **Muscle** : un examen musculaire a été réalisé
- **Nerf périphérique** : un examen nerveux périphérique a été réalisé
- **Os** : un examen osseux a été réalisé
- **Autre** : : réponse ne correspondant pas aux éléments cités plus haut, à préciser dans le champ texte libre

6. Examen du Placenta

6.1. Effectué *

La réalisation ou pas d'un examen du placenta est à préciser.

- **Oui** : un examen du placenta a été effectué
- **Non** : un examen du placenta n'a pas été effectué
- **Ne sais pas** : la réponse est inconnue

6.2. Date d'activité *

La date d'activité, au format jj/mm/aaaa est à préciser. Si des éléments de la date de naissance ne sont pas connus, indiquer UNK (pour unknow) par élément.

6.3. Laboratoire extérieur

La réalisation de l'examen du placenta par un laboratoire extérieur ou pas est à préciser.

- **Oui** : l'examen du placenta a été réalisé par un laboratoire extérieur
- **Non** : l'examen du placenta n'a pas été réalisé par un laboratoire extérieur

6.4. Poids

Le poids du fœtus entre 0 à 1500 g est à préciser.

6.5. Signes complémentaires liés à l'examen du placenta

Les signes complémentaires liés à l'examen du placenta sont à préciser parmi ceux des classifications ADICAP Foeto, HPO et CIM-10

- **ADICAP Foeto** : selon le référentiel ADICAP-fœtopathologie
- **HPO** : selon le référentiel Human Phenotype Ontology
- **CIM-10** : selon la Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé CIM-10

7. Prélèvements fœtaux disponibles

7.1. Consentement parental

Le(s) type(s) de consentement(s) parental(aux) est à préciser.

- **Stockage** : les parents consentent au stockage des prélèvements fœtaux
- **Recherche** : les parents les parents ont signé un consentement permettant de conserver des tissus fœtaux et/ou ADN fœtal dans le but d'effectuer des examens dans le cadre de la recherche et acceptent d'être recontactés en ce sens
- **Examens génétiques** : les parents consentent à la réalisation d'examens génétiques

7.2. Type d'échantillon

Le type d'échantillon disponible est à préciser.

- **DNA-thèque** : l'échantillon disponible est stocké dans une DNA-thèque
- **Tissus-thèque** : l'échantillon disponible est stocké dans une tissus-thèque
- **Cellulaire : Lignée lymphoblastoïde** : échantillon cellulaire de lignée lymphoblastoïde disponible
- **Cellulaire : Culot cytogénétique** : échantillon cellulaire provenant d'un culot de cytogénétique disponible

- **Cellulaire : Culture cellulaire de fibroblastes** : échantillon disponible correspond à une culture cellulaire de fibroblastes
- **Microscopie électronique** : un échantillon a été conservé dans du milieu spécifique en vue d'un examen en microscopie électronique
- **Congélation isopentane** : l'échantillon disponible est congelé dans l'isopentane