

AQUITAINE

Cette nouvelle édition des fiches régionales relatives à l'activité 2013 des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), des laboratoires de diagnostic prénatal (DPN) et de l'activité 2014 de génétique postnatale, dresse le bilan de la situation de chaque région au regard de ces activités.

Les fiches régionales décrivent de façon détaillée la répartition des activités des CPDPN, de DPN et de génétique postnatale réalisées au sein de chaque région. La mise en relation du volume d'activité avec les données démographiques régionales permet dans certaines situations d'analyser l'offre et la demande potentielle de soins.

Ces fiches présentent des activités spécifiques qui demandent des infrastructures, un savoir-faire et des autorisations particulières.

Les informations fournies dans ces documents peuvent servir de support à la réflexion sur l'organisation territoriale des soins et ainsi contribuer à améliorer les conditions d'accès et de prise en charge des patients concernés par une affection génétique. Elles sont toutefois plutôt succinctes, dans la mesure où leur source, les rapports d'activités des centres et des laboratoires, est constituée de données agrégées.

NOTE METHODOLOGIQUE

1. CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des centres de la région Aquitaine

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des établissements de la région Aquitaine

Répartition des laboratoires dans la région Aquitaine

Répartition de l'activité dans la région Aquitaine

3. GENETIQUE POSTNATALE

Activité de la région Aquitaine

Répartition des laboratoires de la région Aquitaine

Objectif

L'objectif des fiches régionales est de décrire les activités des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), de diagnostic prénatal (DPN) et de génétique postnatale au niveau de chaque région. Les informations présentées dans ces fiches viennent compléter le rapport d'activité national, en décrivant de façon plus détaillée les spécificités de la région, et en les comparant, lorsque cela est envisageable, à la moyenne nationale.

L'Agence de la biomédecine propose ici une synthèse des activités à l'échelle régionale afin de donner aux Agences régionales de santé des indications sur l'activité au sein des régions.

CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL (CPDPN)

Principes généraux

Les activités des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN) sont évaluées à partir des rapports annuels que les centres sont tenus d'adresser à l'Agence de la biomédecine. Les données des CPDPN correspondent à l'activité 2013. En effet, les rapports annuels des CPDPN sont transmis au 31 décembre de chaque année pour la totalité des activités pratiquées l'année précédente afin de récupérer les informations concernant les issues de grossesse. La base de données a été figée le 23 février 2015. Les modifications apportées ultérieurement à cette date ne sont pas incluses dans la base de données.

Description des indicateurs

Le tableau CPDPN1 indique le nombre de naissances comptabilisé en 2013 dans la région et au niveau national.

Le tableau CPDPN2 présente la liste des centres et leur nombre de dossiers examinés en 2013.

Le tableau CPDPN3 décrit l'évolution du nombre de dossiers examinés et d'attestations de gravité et d'incurabilité délivrées (ouvrant la possibilité aux femmes, ou aux couples de demander une interruption médicale de grossesse (IMG)) dans la région ainsi que le volume des examens réalisés.

Limites et perspectives

La définition d'un « dossier examiné » par le CPDPN varie de façon importante en fonction de l'organisation du centre, ce qui peut expliquer les différences observées (à nombre constant d'attestations de particulière gravité et d'incurabilité délivrées). Dans un but d'homogénéisation, depuis 2013, le nombre de « dossiers examinés » recueilli correspond à la totalité des dossiers ayant fait l'objet d'un avis rendu aux patientes ou aux médecins référents à la suite d'une réunion pluridisciplinaire. L'interprétation du volume d'activité observé dans un centre ou dans une région doit prendre en compte la possibilité de flux entrants ou sortants selon les régions.

DIAGNOSTIC PRENATAL (DPN)

Principes généraux

Les activités de diagnostic prénatal (DPN) sont évaluées à partir des rapports annuels que les laboratoires sont tenus réglementairement d'adresser à l'Agence de la biomédecine concernant les activités de DPN pour lesquelles ils sont autorisés.

Les données de DPN correspondent à l'activité 2013. En effet, les rapports annuels des laboratoires sont transmis au 31 décembre de chaque année pour la totalité des activités pratiquées l'année précédente afin de récupérer les informations concernant les issues de grossesse. La base de données a été figée en mars 2015. Les modifications apportées ultérieurement à cette date ne sont pas incluses dans la base de données.

Description des indicateurs

Le tableau DPN1 décrit pour chaque laboratoire de DPN de la région le type d'activité pratiquée.

Le tableau DPN2 résume pour chaque activité de DPN, le nombre de laboratoires réalisant cette activité dans la région et en France.

Le tableau DPN3 décrit pour chaque activité de DPN le nombre de prélèvements fœtaux étudiés dans la région et en France.

Le tableau DPN4 décrit le nombre de femmes ayant eu un dépistage de la trisomie 21 par marqueurs sériques du 1er ou 2nd trimestre de grossesse par les laboratoires de la région et en France.

Limites et perspectives

Il est important de noter qu'il ne s'agit ici que de l'activité des laboratoires situés dans la région. Les analyses ne concernent pas nécessairement les femmes domiciliées dans la région car les prélèvements peuvent voyager. Ces chiffres ne reflètent donc pas directement l'accès aux soins dans la région.

GENETIQUE POSTNATALE

Principes généraux

Dans le cadre de la mise en œuvre du décret du 4 avril 2008 relatif à l'activité de génétique, l'Agence de la biomédecine a pu recueillir au niveau national les données des laboratoires ayant une activité de diagnostic postnatal de génétique constitutionnelle.

Les données de génétique postnatale correspondent à l'activité 2014 des laboratoires. Elles ont été recueillies de manière spécifique en coopération avec Orphanet. La base de données a été figée en mars 2015. Les modifications apportées après cette date n'ont pas été prises en compte. Seuls 2 laboratoires n'ont pas rendu de rapport avant le gel de la base de données (Service d'Histologie GH Henri Mondor CRÉTEIL, Service de biochimie et biologie moléculaire CHRU de Tours - Hôpital Trousseau TOURS).

Description des indicateurs

Le tableau GENPOST1 présente la liste des laboratoires de chaque région en fonction des activités pratiquées (cytogénétique ou génétique moléculaire). Le numéro EUGT est le numéro identifiant unique de chaque laboratoire, utilisé par Eurogentest, l'Agence de la biomédecine et Orphanet.

Le tableau GENPOST2 est une synthèse du tableau précédent. Il reprend le nombre de laboratoires par activité dans chaque région. Il est important de noter qu'un même laboratoire peut être autorisé pour la cytogénétique et pour la génétique moléculaire. Dans certaines situations un laboratoire ne peut disposer que d'une autorisation limitée à un ou plusieurs examens. Ces examens sont généralement de réalisation et d'interprétation plus simples et nécessitent une expertise particulière (par exemple pharmacogénétique pour un laboratoire de pharmacologie, ou facteur II et V pour un laboratoire spécialisé en hématologie).

Le tableau GENPOST3 présente l'activité de cytogénétique au niveau régional et national. Ces informations sont réparties selon l'indication et la technique utilisée. Ce tableau décrit le nombre d'analyses effectuées.

Le tableau GENPOST4 décrit l'activité pangénomique par puce des laboratoires de la région et au niveau national, en fonction de l'indication recherchée, en terme de nombre de dossiers rendus. L'analyse pangénomique par puce est une technique utilisée aussi bien par les laboratoires de cytogénétique que par les laboratoires de génétique moléculaire. Elle est souvent mutualisée dans un même établissement.

Le tableau GENPOST5 décrit l'activité de génétique moléculaire postnatale des laboratoires de la région et en France. Les indicateurs sont le nombre de diagnostics différents développés par les laboratoires (disponibles) et le nombre d'analyses réalisées. Le nombre de diagnostics différents correspond au nombre de maladies différentes pour laquelle au moins un laboratoire propose un test diagnostic.

Le volume d'activité est détaillé pour la pharmacogénétique et la recherche de l'hémochromatose et des facteurs II et V.

La pharmacogénétique est différente des autres analyses de génétique car elle n'a pas pour objet le diagnostic d'une maladie mais l'étude du lien entre les caractéristiques génétiques d'un individu et la réponse de l'organisme à l'égard des médicaments.

L'hémochromatose est particulière car la recherche des mutations fréquentes était la seule analyse de génétique moléculaire à la nomenclature en 2012. Depuis le 11 février 2013, la recherche des mutations des facteurs II et V de la coagulation a été ajoutée à la nomenclature. Cette recherche a la particularité d'être souvent prescrite dans le cadre d'un bilan de thrombose. De nombreux laboratoires qui réalisent ces analyses considèrent à tort qu'il ne s'agit pas d'un examen des caractéristiques de la personne.

Le tableau GENPOST6 présente la liste des diagnostics disponibles dans les laboratoires de la région, et le nombre de laboratoires proposant le diagnostic au niveau régional et national.

Le tableau GENPOST7 présente la liste des examens de pharmacogénétique disponibles dans les laboratoires de la région, et le nombre de laboratoires proposant l'examen au niveau régional et national.

Limites et perspectives

Il est important de noter qu'une activité de génétique, et particulièrement de génétique moléculaire, s'évalue au niveau national et non au niveau régional. En effet, cette activité de technicité importante porte sur des maladies rares voire extrêmement rares. Seule une organisation en réseau au minimum national permet de centraliser les cas et peut garantir une expertise suffisante des laboratoires.

Particularités de la région Aquitaine

Centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN)

Les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN) ont pour mission d'aider les équipes médicales, les femmes et les couples dans l'analyse, la prise de décision et le suivi de la grossesse lorsqu'une malformation ou une anomalie fœtale est détectée ou suspectée et lorsque le risque de transmission d'une maladie génétique amène à envisager un diagnostic prénatal ou préimplantatoire.

La région Aquitaine comporte deux Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic prénatal, ce qui est tout à fait justifié compte-tenu du nombre de naissances (tableaux CPDPN1 et CPDPN2). Le pourcentage de dossiers soumis aux CPDPN est relativement faible si on le compare au taux national, ce qui pourrait s'expliquer par des problèmes d'accessibilité, certaines patientes demeurant à une grande distance des deux CPDPN. Néanmoins, le pourcentage moyen d'attestations de particulière gravité et d'incurabilité autorisant une interruption médicale de la grossesse pour motif fœtal, montre que les dossiers les plus graves sont bien soumis (tableau CPDPN3).

On constate une proportion d'imagerie assez faible, probablement parce qu'un certain nombre de ces examens sont réalisés dans d'autres établissements que ceux des CPDPN et une proportion assez faible également de gestes à visée thérapeutique : il est possible que certains d'entre eux soient réalisés dans des centres de référence situés en dehors de la région.

En revanche, les prélèvements à visée diagnostique sont faits majoritairement dans les établissements des deux CPDPN.

Diagnostic prénatal (DPN)

L'activité biologique de diagnostic prénatal regroupe les examens de dépistage réalisés à partir d'une prise de sang maternel (marqueurs sériques maternels de trisomie 21 fœtale) et les examens de diagnostic prénatal nécessitant un prélèvement invasif (biopsie de trophoblaste, amniocentèse ou ponction de sang fœtal). Ces derniers comportent les examens de cytogénétique, de génétique moléculaire, de diagnostic des maladies infectieuses et de biochimie.

L'ensemble de l'activité biologique prénatale, hormis la biologie infectieuse et certains examens très spécialisés de biochimie prénatale ou de génétique moléculaire, peut être assurée par les différents laboratoires de la région (tableaux DPN1 et DPN2). Cependant, comme dans beaucoup d'autres régions, une part non négligeable de ces analyses est assurée par de grands laboratoires privés à rayonnement national, en particulier en ce qui concerne le nombre d'analyses de marqueurs sériques maternels. Ces chiffres ne reflètent donc pas forcément le nombre de femmes ayant réellement bénéficié de ces analyses.

Génétique postnatale

En 2014 près 480 000 personnes ont bénéficié d'un examen génétique.

Un examen de génétique postnatale consiste à analyser les caractéristiques génétiques héritées ou acquises à un stade précoce du développement prénatal.

Cette analyse a pour objet (Article R. 1131-1 du code de la santé publique):

- Soit de poser, de confirmer ou d'infirmer le diagnostic d'une maladie à caractère génétique chez une personne;
- Soit de rechercher les caractéristiques d'un ou plusieurs gènes susceptibles d'être à l'origine du développement d'une maladie chez une personne ou les membres de sa famille potentiellement concernés;
- Soit d'adapter la prise en charge médicale d'une personne selon ses caractéristiques génétiques.

Les examens de génétique somatique et les examens réalisés dans le cadre du don (notamment analyses HLA dans le cadre de la greffe) sont en dehors du champ de la loi de bioéthique et donc de ce rapport annuel d'activité.

Différentes techniques permettent d'analyser ces caractéristiques génétiques. Si l'anomalie génétique est visible au niveau du chromosome, les techniques utilisées seront le plus souvent des techniques de cytogénétique (caryotype) y compris de cytogénétique moléculaire (FISH). Si l'anomalie se situe au niveau de la molécule d'ADN, du gène, une technique de génétique moléculaire sera plutôt employée. Cette frontière autrefois franche entre cytogénétique et génétique moléculaire tend à disparaître avec l'avènement de techniques qui permettent d'appréhender des remaniements chromosomiques au niveau moléculaire (analyse chromosomique par puce à ADN ; techniques de séquençage à haut débit aussi appelées séquençage de nouvelle génération (NGS)).

L'offre de soin en Aquitaine est plutôt cohérente avec sa population qui représente 5,0% de la population française. En effet, 4,0% des laboratoires autorisés le sont dans cette région. Néanmoins l'activité déclarée de ces laboratoires ne représente que 1,6% des caryotypes français et 1,7% des examens de génétique moléculaire. 3,1% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Aquitaine. Cette région offre 16 diagnostics qui ne sont proposés par aucun autre laboratoire sur le territoire national. En 2014, la technique de NGS a été utilisée au moins une fois par 2 laboratoires d'Aquitaine (55 laboratoires au niveau national).

Il est important de ne pas oublier que la génétique postnatale concerne le plus souvent des maladies rares pour lesquelles l'offre de soins s'analyse plutôt au niveau national qu'au niveau régional.

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Tableau CPDPN1. Nombre de naissances* en 2013

Aquitaine	France
34245	809556

*Source: INSEE, statistiques de l'état civil, nés vivants domiciliés

Tableau CPDPN2. Activité des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal de la région en 2013

Ville	Etablissement	Service	Nombre de dossiers examinés*
BORDEAUX	CHU DE BORDEAUX HOPITAL PELLEGRIN	GENETIQUE MEDICALE	632
TALENCE	MATERNITE HOPITAL BAGATELLE	UNITE DE MEDECINE FOETALE	550

*Depuis 2013, seuls les dossiers examinés ayant fait l'objet d'un avis rendu aux patientes ou aux médecins référents sont colligés. Avant 2013, tous les dossiers, même ceux présentés pour avis étaient comptabilisés.

Tableau CPDPN3. Activité des CPDPN de la région Aquitaine

Activité des CPDPN	Aquitaine 2011	Aquitaine 2012	Aquitaine 2013	Taux 2013 (par naissance dans la région)	France 2013	Taux 2013 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	1014	1038	1182	3,5%	36804	4,5%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif foetal	314	311	351	1,0%	7200	0,9%

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Aquitaine 2011	Aquitaine 2012	Aquitaine 2013	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2013	France 2013	Nombre par dossiers examinés en France en 2013
Nombre d'échographies diagnostiques	2924	1013	2208	187%	78142	212%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	1605	1494	1547	131%	19056	51,8%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	10	1	30	2,5%	1747	4,7%

* Nombre d'attestations de particulière gravité et d'incurabilité ouvrant aux femmes, ou aux couples, la possibilité de demander une IMG

Tableau DPN1. Activités de DPN déclarées dans la région Aquitaine en 2013 par établissement

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foetale Marqueurs sériques
PESSAC	HOPITAL HAUT LEVEQUE CHU				X
BAYONNE	LBM AX BIO OCEAN (PAULMY)				X
BORDEAUX	LBM BIOFFICE				X
PAU	LBM BIOPYRENEES				X
DAX	SELARL FORTE ET ASSOCIES				X
BORDEAUX	GROUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	X	X		
BORDEAUX	LBM BIOFFICE (SITE TOURNY)	X			

Tableau DPN2. Nombre de laboratoires selon le type d'activité pratiquée en 2013

Type d'activité	Aquitaine	France
Cytogénétique	2	64
Génétique moléculaire	1	54
Maladies infectieuses	0	46
-- Parasitologie	0	23
-- Virologie	0	26
-- Parasitologie et virologie	0	3
Biochimie fœtale et marqueurs sériques	5	97
-- Maladies héréditaires	0	6
-- Hormonologie	0	4
-- Défaut de fermeture du tube neural	0	10
-- Marqueurs sériques	5	88

Tableau DPN3. Nombre de prélèvements fœtaux étudiés par type d'activité en 2013 par les laboratoires de la région Aquitaine

Type d'activité	Aquitaine	France
Cytogénétique*	1679	42731
Génétique moléculaire	44	2802
Maladies infectieuses	0	6013
-- Parasitologie	0	1149
-- Virologie	0	4864
Biochimie foetale	.	.
-- Maladies héréditaires sur signes d'appel échographiques	0	208
-- Hormonologie	0	65
-- Recherche de défaut de fermeture du tube neural	0	3059
-- Marqueurs sériques**	9667	700842

*Nombre de caryotypes réalisés

**Nombre de femmes testées

Tableau DPN4. Nombre de femmes testées par marqueurs sériques pour dépistage de la Trisomie 21 par les laboratoires de la région Aquitaine - 2013

Type de marqueurs sériques maternels	Aquitaine	France
Premier trimestre	8657	509122
Second trimestre	1010	191720

Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Aquitaine en 2014 d'après les déclarations faites dans les rapports d'activité

EUGT	Site	Ville	Service	Activité de cytogénétique pratiquée	Activité de génétique moléculaire pratiquée	Type d'activité de génétique moléculaire
55422	GRUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	BORDEAUX	Laboratoire d'hématologie	Non	Oui	Limitée
7637	GRUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	BORDEAUX	Service de Génétique Médicale	Non	Oui	Non limitée
8177	GRUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	BORDEAUX	Laboratoire d'Anatomie Pathologique	Non	Oui	Limitée
7702	GRUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	BORDEAUX	Service de biochimie	Non	Oui	Non limitée
7761	GRUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	BORDEAUX	Service GENETIQUE MEDICALE - U.F. 3773	Oui	Non	
328231	GRUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	BORDEAUX	LABORATOIRE D'IMMUNOLOGIE ET IMMUNOGENETIQUE	Non	Oui	Non limitée
278111	HIA ROBERT PICQUE	VILLENAVE D'ORNON	Service de biochimie, pharmacologie et toxicologie cliniques	Non	Oui	Limitée
7754	INSTITUT BERGONIE	BORDEAUX	Unité de Génétique Constitutionnelle	Non	Oui	Non limitée
7656	LBM BIOFFICE	BORDEAUX	Bioffice Génétique - Laboratoire des allées de Tourny	Oui	Non	

3.GENETIQUE POSTNATALE

Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Aquitaine en 2014

Aquitaine	N
Nombre total de laboratoires	9
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	2
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire	7
-- avec une activité à autorisation non limitée	4

Tableau GENPOST3. Activité de cytogénétique postnatale en Aquitaine et en France en 2014 selon l'indication

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Aquitaine	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	251	16096
	FISH	160	5809
Troubles de la reproduction	Caryotype	659	40422
	FISH	178	2950
Maladies cassantes	Caryotype	6	318
	FISH	0	3
Etudes familiales	Caryotype	145	6413
	FISH	87	2903
Autre	Caryotype	2	2765
	FISH	0	550
Total	Caryotype	1063	66014
Total	FISH	425	12215

Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Aquitaine et en France en 2014

Indications	Nombre de dossiers rendus en Aquitaine	Nombre de dossiers rendus en France
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	240	5431
Malformations sans retard psychomoteur	79	1736
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages isolé	13	2301
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	31	1869
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA,FISH,...)	20	346
Fœtopathologie	13	684
Autre	48	1884
Total	444	14251

Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale en Aquitaine et en France en 2014

Activité de génétique postnatale	Aquitaine	France
Nombre de diagnostics disponibles	94	1554

3.GENETIQUE POSTNATALE

Activité de génétique postnatale	Aquitaine	France
Nombre d'analyses réalisées	8167	481532
-- dont hémochromatose et facteur II et facteur V	2261	177846
-- dont pharmacogénétique	580	19596

Tableau GENPOST6. Liste des diagnostics de génétique moléculaire (hors pharmacogénétique) disponibles en Aquitaine

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Aquitaine	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	1	10
ORPHA117	Maladie de Behçet	1	13
ORPHA139491	Hémochromatose type 4	1	8
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	2	53
ORPHA139512	Neuropathie avec trouble de l'audition	1	1
ORPHA140944	Syndrome CLOVE	1	2
ORPHA144	Cancer du côlon héréditaire non polyposique	1	18
ORPHA145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	1	16
ORPHA157846	Neuroferritinopathie	1	2
ORPHA157850	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate kinase	1	2
ORPHA163	Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire	1	6
ORPHA1646	Délétion partielle du chromosome Y	1	29
ORPHA179	Choriorétinopathie type birdshot	1	10
ORPHA182079	Encéphalopathie épileptique liée à ARX	1	2
ORPHA1826	Dysplasie fronto-métaphysaire	1	2
ORPHA189	Dysplasie ectodermique hidrotique	1	2
ORPHA1934	Encéphalopathie épileptique infantile précoce	1	5
ORPHA201	Syndrome de Cowden	1	6
ORPHA2073	Narcolepsie-cataplexie	1	13
ORPHA2149	Hétérotopie neuronale nodulaire	1	1
ORPHA2202	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité	1	1
ORPHA225	Diabète-surdité de transmission maternelle	1	6
ORPHA225123	Hémochromatose type 3	1	5
ORPHA231500	Syndrome de Hermansky-Pudlak avec fibrose pulmonaire	1	1
ORPHA243377	Diabète de type 1	1	12
ORPHA2484	Ostéodysplasie type Melnick-Needles	1	2
ORPHA251858	Médulloblastome à nodularité extensive	1	2
ORPHA251863	Médulloblastome desmoplasique/nodulaire	1	2
ORPHA255210	Syndrome de Leigh de transmission maternelle	1	7
ORPHA2698	Syndrome de nodosités calleuses-leuconychie-surdité-hyperkératose palmoplantaire	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Aquitaine	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1	1	19
ORPHA274	Syndrome de Bernard-Soulier	1	2
ORPHA275752	Drépanocytose et maladies associées	1	2
ORPHA284130	Polyarthrite rhumatoïde	1	9
ORPHA3071	Syndrome de Costello	1	3
ORPHA317	Erythrokratodermie variable	1	2
ORPHA324	Maladie de Fabry	1	10
ORPHA33364	Trichothiodystrophie	1	1
ORPHA3451	Syndrome de West	1	5
ORPHA357	Syndrome de Gilbert	1	12
ORPHA36355	Anomalie du récepteur P2Y12	1	1
ORPHA370097	Albinisme oculo-cutané type 6	1	1
ORPHA377	Syndrome de Gorlin	1	2
ORPHA394	Homocystinurie classique	1	3
ORPHA412	Hyperlipoprotéïnémie type 3	1	8
ORPHA42	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	1	5
ORPHA462	Ichtyose vulgaire autosomique dominante	1	1
ORPHA464	Incontinentia pigmenti	1	2
ORPHA477	Syndrome KID	1	3
ORPHA48	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	1	23
ORPHA480	Syndrome de Kearns-Sayre	1	7
ORPHA494	Kératodermie aïnhumoïde et mutilante	1	1
ORPHA5	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	1	3
ORPHA52530	Maladie de von Willebrand type plaquette	1	2
ORPHA54	Albinisme oculaire récessif lié à l'X	1	2
ORPHA55	Albinisme oculo-cutané	1	1
ORPHA550	MELAS	1	12
ORPHA551	MERRF	1	12
ORPHA552	MODY	1	6
ORPHA555	Maladie coeliaque	1	14
ORPHA586	Mucoviscidose	1	34
ORPHA60	Déficit en alpha-1-antitrypsine	1	8
ORPHA606	Myopathie myotonique proximale	1	4
ORPHA644	Syndrome NARP	1	12
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	3	70
ORPHA663	Ophthalmoplégie externe progressive de transmission maternelle	1	4
ORPHA669	Syndrome oto-palato-digital	1	2

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Aquitaine	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA676	Pancréatite chronique héréditaire	1	13
ORPHA678	Syndrome de Papillon-Lefèvre	1	1
ORPHA68380	Maladie mitochondriale	1	5
ORPHA699	Syndrome de Pearson	1	5
ORPHA738	Porphyrie	1	1
ORPHA743	Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en protéine S	1	2
ORPHA744	Syndrome de Protée	1	1
ORPHA745	Thrombophilie héréditaire par déficit congénital en protéine C	1	3
ORPHA777	Déficiência intellectuelle non syndromique liée à l'X	1	6
ORPHA783	Syndrome de Rubinstein-Taybi	1	1
ORPHA79230	Hémochromatose type 2	1	9
ORPHA825	Spondylarthrite ankylosante	1	18
ORPHA83465	Narcolepsie sans cataplexie	1	6
ORPHA846	Alpha-thalassémie	1	9
ORPHA848	Bêta-thalassémie	1	12
ORPHA849	Thrombasthénie de Glanzmann	1	7
ORPHA90635	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique dominante type DFNA	1	9
ORPHA90636	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique récessive type DFNB	1	10
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	1	30
ORPHA910	Xeroderma pigmentosum	1	2
ORPHA98715	Uvéite	1	3
ORPHA98885	Troubles hémorragiques par déficit en glycoprotéine VI	1	1

*Maladies répertoriées dans la classification orphanet

Tableau GENPOST7. Liste des examens de pharmacogénétique disponibles en Aquitaine

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Aquitaine	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA240841	Toxicité de l'abacavir	1	14
ORPHA240885	Toxicité de l'irinotécan	1	15
ORPHA284102	Réponse au traitement anti-viral dans l'hépatite C	1	25
ORPHA413687	Surdosage ou adaptation de dose de l'azathioprine ou 6-mercaptopurine	1	19
ORPHA413693	Toxicité des curarisants	1	3

*Indications répertoriées dans la classification orphanet