

# BASSE NORMANDIE

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 Basse-Normandie**

### **2. DIAGNOSTIC PRENATAL**

**Activité des établissements de la région Basse-Normandie**

**Répartition des laboratoires dans la région Basse-Normandie**

**Répartition de l'activité dans la région Basse-Normandie**

### **3. GENETIQUE POSTNATALE**

**Activité de la région Basse-Normandie**

**Répartition des laboratoires de la région Basse-Normandie**

## 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 nationale, 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 Basse-Normandie

### 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.

L'activité du CPDPN de Basse-Normandie (tableau CPDPN3) est comparable à celle de l'activité nationale. On note toutefois un plus faible taux d'attestations de pathologie fœtale de particulière gravité autorisant une interruption médicale de grossesse. Les échographies diagnostiques sont plus souvent réalisées dans l'établissement du CPDPN. Seuls les gestes à visée thérapeutique sont sous-représentés : il s'agit de gestes de haute technicité dont la plupart sont effectués seulement dans les grands centres à rayonnement national.

### 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'activité biologique prénatale (tableau DPN2) peut, pour les principales activités, être assurée en Basse-Normandie.

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. Certains examens très spécialisés de génétique moléculaire et de biochimie fœtale sont également externalisés. Ces chiffres ne reflètent donc pas forcément le nombre de femmes ayant réellement bénéficié de ces analyses (tableaux DPN3 et DPN4).

### 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'infirmier 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 Basse-Normandie est plutôt cohérente avec sa population qui représente 2,3% de la population française. En effet, 2,7% des laboratoires autorisés le sont dans cette région. Néanmoins l'activité déclarée de ces laboratoires ne représente que 1,2% des caryotypes français et 1,3% des examens de génétique moléculaire. Seuls 0,3% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Basse-Normandie. Cette région offre 11 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 1 laboratoire de Basse-Normandie (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**

Basse-Normandie	France
15476	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*
CAEN	CHU COTE DE NACRE	PAVILLON FEMME-ENFANT-HEMATOLOGIE	842

\*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 Basse-Normandie**

Activité des CPDPN	Basse-Normandie 2011	Basse-Normandie 2012	Basse-Normandie 2013	Taux 2013 (par naissance dans la région)	France 2013	Taux 2013 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	732	833	842	5,4%	36804	4,5%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif fœtal	149	139	114	0,7%	7200	0,9%



## 1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Basse-Normandie 2011	Basse-Normandie 2012	Basse-Normandie 2013	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2013	France 2013	Nombre par dossiers examinés en France en 2013
Nombre d'échographies diagnostiques	2574	2697	3431	407%	78142	212%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	382	367	373	44,3%	19056	51,8%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	1	5	3	0,4%	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 Basse-Normandie en 2013 par établissement

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foetale Marqueurs sériques
HONFLEUR	CENTRE DE BIOLOGIE MEDICALE HONFLEUR				X
CAEN	CHR GEORGES CLEMENCEAU CAEN		X	X	
CAEN	CHU COTE DE NACRE CAEN	X		X	X

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

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

**Tableau DPN3. Nombre de prélèvements fœtaux étudiés par type d'activité en 2013 par les laboratoires de la région Basse-Normandie**

Type d'activité	Basse-Normandie	France
Cytogénétique*	824	42731
Génétique moléculaire	28	2802
Maladies infectieuses	298	6013
-- Parasitologie	56	1149
-- Virologie	242	4864
Biochimie fœtale	.	.
-- Maladies héréditaires sur signes d'appel échographiques	4	208
-- Hormonologie	0	65
-- Recherche de défaut de fermeture du tube neural	208	3059
-- Marqueurs sériques**	6837	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 Basse-Normandie - 2013**

Type de marqueurs sériques maternels	Basse-Normandie	France
Premier trimestre	4985	509122
Second trimestre	1852	191720

**Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Basse-Normandie 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
30393	CHR GEORGES CLEMENCEAU CAEN	CAEN	Laboratoire de génétique moléculaire	Non	Oui	Non limitée
7777	CHR GEORGES CLEMENCEAU CAEN	CAEN	Laboratoire de cytogénétique post-natale	Oui	Non	
25416	CHU COTE DE NACRE CAEN	CAEN	service de génétique - Laboratoire de cytogénétique prénatale	Oui	Non	
7935	CHU COTE DE NACRE CAEN	CAEN	Laboratoire de biochimie	Non	Oui	Non limitée
37451	CHU COTE DE NACRE CAEN	CAEN	Service d'hématologie biologique et centre régional et de référence hémophilie, maladies de Willebrand et maladies hémorragiques rares	Non	Oui	Limitée
7732	CRLCC FRANCOIS BACLESSE CAEN	CAEN	Laboratoire de biologie clinique et oncologique	Non	Oui	Non limitée

### 3.GENETIQUE POSTNATALE

**Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Basse-Normandie en 2014**

Basse-Normandie	N
Nombre total de laboratoires	6
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	2
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire	4
-- avec une activité à autorisation non limitée	3

**Tableau GENPOST3. Activité de cytogénétique postnatale en Basse-Normandie et en France en 2014 selon l'indication**

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Basse-Normandie	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	327	16096
	FISH	116	5809
Troubles de la reproduction	Caryotype	323	40422
	FISH	38	2950
Maladies cassantes	Caryotype	9	318
	FISH	0	3
Etudes familiales	Caryotype	55	6413
	FISH	15	2903
Autre	Caryotype	54	2765
	FISH	2	550
<b>Total</b>	<b>Caryotype</b>	<b>768</b>	<b>66014</b>
<b>Total</b>	<b>FISH</b>	<b>171</b>	<b>12215</b>

**Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Basse-Normandie et en France en 2014**

Indications	Nombre de dossiers rendus en Basse-Normandie	Nombre de dossiers rendus en France
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	0	5431
Malformations sans retard psychomoteur	0	1736
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages isolés	0	2301
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	0	1869
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA, FISH,...)	2	346
Foetopathologie	40	684
Autre	0	1884
<b>Total</b>	<b>42</b>	<b>14251</b>

**Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale en Basse-Normandie et en France en 2014**

Activité de génétique postnatale	Basse-Normandie	France
Nombre de diagnostics disponibles	47	1554
Nombre d'analyses réalisées	6073	481532
-- dont hémochromatose et facteur II et facteur V	1877	177846
-- dont pharmacogénétique	17	19596

**Tableau GENPOST6. Liste des diagnostics de génétique moléculaire (hors pharmacogénétique) disponibles en Basse-Normandie**

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Basse-Normandie	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	1	10
ORPHA137675	Cardiomyopathie histiocytoïde	1	1
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	1	53
ORPHA145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	1	16
ORPHA155	Cardiomyopathie hypertrophique familiale isolée	1	5
ORPHA1561	Déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile	1	5
ORPHA166081	Maladie de von Willebrand type 2	1	1
ORPHA178345	Syndrome d'excès d'aromatase	1	1
ORPHA217613	Maladie mitochondriale avec cardiomyopathie dilatée	1	1
ORPHA231147	Syndrome de Silver-Russell dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 11	1	1
ORPHA240	Dyschondrostéose de Léri-Weill	1	7
ORPHA243	Dysgénésie gonadique 46,XX	1	3
ORPHA254892	Ophthalmoplégie externe progressive autosomique dominante	1	9
ORPHA254905	Déficit isolé en cytochrome C oxydase	1	3
ORPHA255210	Syndrome de Leigh de transmission maternelle	1	7
ORPHA255222	Cardiomyopathie dilatée mitochondriale de transmission maternelle	1	1
ORPHA255235	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec tubulopathie rénale	1	2
ORPHA279934	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale par déficit en DGUOK	1	2
ORPHA289157	Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant	1	1
ORPHA298	Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	1	3
ORPHA300547	Hypercalcémie infantile autosomique récessive	1	2
ORPHA319504	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 8	1	1
ORPHA337	Fibrodysplasie ossifiante progressive	1	1
ORPHA480	Syndrome de Kearns-Sayre	1	7

### 3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Basse-Normandie	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA550	MELAS	1	12
ORPHA551	MERRF	1	12
ORPHA586	Mucoviscidose	1	34
ORPHA644	Syndrome NARP	1	12
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	1	70
ORPHA663	Ophthalmoplégie externe progressive de transmission maternelle	1	4
ORPHA665	Ostéodystrophie héréditaire d'Albright	1	2
ORPHA70474	Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie	1	5
ORPHA726	Syndrome d'Alpers	1	6
ORPHA90641	Surdité neurosensorielle non syndromique mitochondriale	1	6
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	1	30
ORPHA91	Déficit en aromatasase	1	2
ORPHA93160	Rachitisme hypocalcémique résistant à la vitamine D	1	1
ORPHA94089	Pseudohypoparathyroïdie type 1B	1	3
ORPHA96182	Syndrome de Silver-Russell dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 7	1	6
ORPHA96184	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 14	1	5
ORPHA96192	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 7	1	4
ORPHA96193	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une disomie uniparentale d'origine paternelle du chromosome 11	1	1
ORPHA96334	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 14	1	5
ORPHA98754	Syndrome de Prader-Willi dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 15	1	8
ORPHA98795	Syndrome d'Angelman dû à une disomie uniparentale paternelle du chromosome 15	1	6
ORPHA98878	Hémophilie A	1	9

\*Maladies répertoriées dans la classification orphanet

**Tableau GENPOST7. Liste des examens de pharmacogénétique disponibles en Basse-Normandie**

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Basse-Normandie	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA284102	Réponse au traitement anti-viral dans l'hépatite C	1	25

\*Indications répertoriées dans la classification orphanet