

CHAMPAGNE-ARDENNE

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 Champagne-Ardenne

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des établissements de la région Champagne-Ardenne

Répartition des laboratoires dans la région Champagne-Ardenne

Répartition de l'activité dans la région Champagne-Ardenne

3. GENETIQUE POSTNATALE

Activité de la région Champagne-Ardenne

Répartition des laboratoires de la région Champagne-Ardenne

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 Champagne-Ardenne

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 Champagne-Ardenne ne dispose que d'un seul CPDPN, en rapport avec le nombre de naissances de la région (tableaux CPDPN1 et CPDPN2). L'activité du CPDPN Champagne-Ardenne est comparable à l'activité nationale en ce qui concerne la proportion, par nombre de naissances, d'attestations de particulière gravité et d'incurabilité permettant une interruption médicale de grossesse pour motif fœtal (tableau CPDPN3). Compte-tenu du nombre de naissances de la région, le pourcentage de dossiers soumis est plus élevé que le pourcentage national, cette donnée étant variable d'un centre à l'autre.

L'activité technique, aussi bien pour les échographies diagnostiques que pour les gestes à visée diagnostique et encore pour ceux à visée thérapeutique, est plus faible, probablement parce que cette activité est réalisée dans des établissements autres que celui où siège le CPDPN mais aussi parce que les cas les plus complexes sont transférés dans des CHU de plus grande importance.

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 des activités de diagnostic biologique prénatal, hormis certains dosages biochimiques et la plupart des examens de génétique moléculaire, peut être réalisé dans la région Champagne-Ardenne (tableau DPN1). Néanmoins, comme dans beaucoup d'autres régions, les chiffres relativement faibles d'analyses cytogénétiques et de marqueurs sériques maternels (tableau DPN3) laissent supposer que beaucoup de ces examens sont externalisés, sans qu'il soit possible d'en évaluer le volume exact. La faible activité en génétique moléculaire s'explique par le fait qu'il s'agit d'examens très spécialisés effectués dans quelques grands laboratoires d'envergure nationale. Le tableau DPN4 montre un large excédent de marqueurs sériques du second trimestre par rapport aux marqueurs du premier trimestre.

Génétique postnatale

En 2014 près de 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 Champagne-Ardenne est plutôt cohérente avec sa population qui représente 2,0% de la population française. En effet, 2,7% des laboratoires autorisés le sont dans cette région. L'activité déclarée de ces laboratoires représente 2,1% des caryotypes français, mais elle ne représente que 0,6% des examens de génétique moléculaire. 1,4% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Champagne-Ardenne. Cette région offre 8 diagnostics qui ne sont proposés par aucun autre laboratoire sur le territoire national. En 2014, la technique de NGS n'a été utilisée par aucun laboratoire de Champagne-Ardenne (55 laboratoires au niveau national).

Il est néanmoins 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

Champagne-Ardenne	France
15380	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*
REIMS	CHU DE REIMS MAISON BLANCHE	SERVICE DE GYNECOLOGIE ET D'OBSTETRIQUE	1000

*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 Champagne-Ardenne

Activité des CPDPN	Champagne-Ardenne 2011	Champagne-Ardenne 2012	Champagne-Ardenne 2013	Taux 2013 (par naissance dans la région)	France 2013	Taux 2013 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	852	909	1000	6,5%	36804	4,5%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif fœtal	133	127	119	0,8%	7200	0,9%

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Champagne-Ardenne 2011	Champagne-Ardenne 2012	Champagne-Ardenne 2013	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2013	France 2013	Nombre par dossiers examinés en France en 2013
Nombre d'échographies diagnostiques	764	736	765	76,5%	78142	212%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	159	187	174	17,4%	19056	51,8%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	6	5	4	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 Champagne-Ardenne en 2013 par établissement

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foetale Marqueurs sériques
VITRY LE FRANCOIS	LBM "SYNDIBIO" TANG LAHITETE				X
REIMS	HOPITAL MAISON BLANCHE CHU REIMS	X	X	X	
REIMS	LABM DE LA PORTE DE PARIS	X			X

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

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

Tableau DPN3. Nombre de prélèvements foetaux étudiés par type d'activité en 2013 par les laboratoires de la région Champagne-Ardenne

Type d'activité	Champagne-Ardenne	France
Cytogénétique*	1245	42731
Génétique moléculaire	14	2802
Maladies infectieuses	47	6013
-- Parasitologie	27	1149
-- Virologie	20	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**	8637	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 Champagne-Ardenne - 2013

Type de marqueurs sériques maternels	Champagne-Ardenne	France
Premier trimestre	3368	509122
Second trimestre	5269	191720

Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Champagne-Ardenne 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
53898	CENTRE HOSPITALIER DE TROYES	TROYES	Unité de Génétique (4107)	Oui	Non	
210993	CENTRE HOSPITALIER DE TROYES	TROYES	Unité de Génétique Moléculaire	Non	Oui	Limitée
8103	HOPITAL MAISON BLANCHE CHU REIMS	REIMS	Service de génétique	Oui	Oui	Non limitée
7933	HOPITAL ROBERT DEBRE CHU REIMS	REIMS	Laboratoire d'immunologie	Non	Oui	Limitée
7871	HOPITAL ROBERT DEBRE CHU REIMS	REIMS	Laboratoire central d'hématologie	Non	Oui	Limitée
7805	LABM DE LA PORTE DE PARIS	REIMS	Laboratoire Porte de Paris	Oui	Non	

Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Champagne-Ardenne en 2014

Champagne-Ardenne	N
Nombre total de laboratoires	6
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	3
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire	4
-- avec une activité à autorisation non limitée	1

Tableau GENPOST3. Activité de cytogénétique postnatale en Champagne-Ardenne et en France en 2014 selon l'indication

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Champagne-Ardenne	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	340	16096
	FISH	73	5809
Troubles de la reproduction	Caryotype	620	40422
	FISH	69	2950
Maladies cassantes	Caryotype	0	318
	FISH	0	3
Etudes familiales	Caryotype	159	6413
	FISH	54	2903
Autre	Caryotype	293	2765
	FISH	58	550
Total	Caryotype	1412	66014
Total	FISH	254	12215

Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Champagne-Ardenne et en France en 2014

Indications	Nombre de dossiers rendus en Champagne-Ardenne	Nombre de dossiers rendus en France
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	79	5431
Malformations sans retard psychomoteur	30	1736
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages isolé	43	2301
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	21	1869
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique(MLPA,FISH,...)	8	346
Foetopathologie	5	684
Autre	8	1884
Total	194	14251

Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale en Champagne-Ardenne et en France en 2014

Activité de génétique postnatale	Champagne-Ardenne	France
Nombre de diagnostics disponibles	68	1554
Nombre d'analyses réalisées	2946	481532
-- dont hémochromatose et facteur II et facteur V	1477	177846
-- dont pharmacogénétique	145	19596

Tableau GENPOST6. Liste des diagnostics de génétique moléculaire (hors pharmacogénétique) disponibles en Champagne-Ardenne

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA100973	Déficience intellectuelle FRAXE	1	7
ORPHA101081	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	1	7
ORPHA101150	Dystonie dopa-sensible autosomique récessive	1	2
ORPHA104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	1	10
ORPHA117	Maladie de Behçet	1	13
ORPHA122	Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	1	3
ORPHA13	Déficit en 6-pyruvoyl-tétrahydroptérine synthase	1	2
ORPHA135	Syndrome CACH	1	5
ORPHA136	CADASIL	1	2
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	2	53
ORPHA145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	1	16
ORPHA1545	Syndrome de Crisponi	1	2
ORPHA1646	Délétion partielle du chromosome Y	1	29
ORPHA179	Choriorétinopathie type birdshot	1	10
ORPHA2073	Narcolepsie-cataplexie	1	13
ORPHA2088	Glycogénose par déficit en GLUT2	1	3
ORPHA2102	Déficit en GTP cyclohydrolase I	1	1
ORPHA217569	Cardiomyopathie hypertrophique	1	1
ORPHA2176	Hyalinose systémique infantile	1	1
ORPHA226	Déficit en dihydroptéridine réductase	1	1
ORPHA238455	Dystonie-parkinsonisme infantile	1	1
ORPHA243377	Diabète de type 1	1	12
ORPHA254886	Ophthalmoplégie externe progressive autosomique récessive	1	5
ORPHA254892	Ophthalmoplégie externe progressive autosomique dominante	1	9
ORPHA263049	Disomie uniparentale du chromosome 14	1	9
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1	1	19
ORPHA286	Syndrome d'Ehlers-Danlos type vasculaire	1	3

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA289	Syndrome d'Ellis-Van Creveld	1	2
ORPHA3057	Déficit en monoamine oxydase A	1	2
ORPHA3107	Syndrome de Robinow autosomique dominant	1	2
ORPHA321	Maladie des exostoses multiples	1	2
ORPHA3221	Résistance généralisée aux hormones thyroïdiennes	1	4
ORPHA324	Maladie de Fabry	1	10
ORPHA33069	Syndrome de Dravet	1	5
ORPHA342	Fièvre méditerranéenne familiale	1	7
ORPHA352649	Déficit du transport vésiculaire cérébral de la dopamine et la sérotonine	1	1
ORPHA35708	Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques	1	1
ORPHA399	Maladie de Huntington	1	13
ORPHA429	Hypochondroplasie	1	8
ORPHA506	Syndrome de Leigh	1	4
ORPHA511	Maladie du sirop d'érable	1	3
ORPHA531	Syndrome de Miller-Dieker	1	1
ORPHA550	MELAS	1	12
ORPHA551	MERRF	1	12
ORPHA555	Maladie coeliaque	1	14
ORPHA558	Syndrome de Marfan	1	3
ORPHA586	Mucoviscidose	1	34
ORPHA640	Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	1	9
ORPHA644	Syndrome NARP	1	12
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	2	70
ORPHA653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	1	11
ORPHA666	Ostéogenèse imparfaite	1	2
ORPHA702	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	1	3
ORPHA70594	Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase	1	2
ORPHA72	Syndrome d'Angelman	1	12
ORPHA739	Syndrome de Prader-Willi	1	14
ORPHA774	Télangiectasie hémorragique héréditaire	1	5
ORPHA819	Syndrome de Smith-Magenis	1	4
ORPHA83	Syndrome d'Antley-Bixler	1	2
ORPHA857	Syndrome de Townes-Brocks	1	2
ORPHA90635	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique dominante type DFNA	1	9
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	1	30

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA93284	Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	1	2
ORPHA98878	Hémophilie A	1	9

*Maladies répertoriées dans la classification orphanet

Tableau GENPOST7. Liste des examens de pharmacogénétique disponibles en Champagne-Ardenne

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA240841	Toxicité de l'abacavir	1	14
ORPHA284102	Réponse au traitement anti-viral dans l'hépatite C	1	25
ORPHA413674	Surdosage ou adaptation de dose des AVK	1	11
ORPHA413684	Résistance aux AVK	1	8

*Indications répertoriées dans la classification orphanet