

HAUTE 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 Haute-Normandie

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des établissements de la région Haute-Normandie

Répartition des laboratoires dans la région Haute-Normandie

Répartition de l'activité dans la région Haute-Normandie

3. GENETIQUE POSTNATALE

Activité de la région Haute-Normandie

Répartition des laboratoires de la région Haute-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 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 Haute-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.

La région Haute-Normandie comporte deux Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal, ce qui est adapté au nombre de naissances de la région. Le nombre de dossiers examinés est cependant un peu inférieur au taux national. De même, le taux d'attestations de particulière gravité et d'incurabilité autorisant une interruption médicale de grossesse pour motif fœtal est moins important que le taux national ; il est possible que certains dossiers difficiles soient soumis aux CPDPN d'Ile-de-France, région limitrophe à rayonnement national (tableaux CPDPN1 et CPDPN2).

Il y a également un peu moins d'imagerie fœtale et de prélèvements à visée diagnostique, mais il est probable qu'un certain nombre de ces actes sont réalisés hors des établissements où siègent les deux CPDPN. En revanche, on note une importante activité de thérapeutique fœtale, liée à l'expertise du CHU dans ce domaine, permettant un recrutement extérieur à la région (tableau CPDPN3).

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.

La Haute-Normandie possède un certain nombre de laboratoires permettant d'assurer la quasi-totalité des analyses biologiques prénatales. Cependant, 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'évaluer leur volume exact. La proportion importante de marqueurs sériques du premier trimestre montre une très bonne diffusion de ce dépistage (tableau 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'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 Haute-Normandie est plutôt bonne au regard de sa population qui représente 2,8% de la population française. En effet, 3,1% des laboratoires autorisés le sont dans cette région. L'activité déclarée de ces laboratoires représente 4,1% des caryotypes français et 1,5% des examens de génétique moléculaire. 1,7% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Haute-Normandie. Cette région offre 13 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 Haute-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

Haute-Normandie	France
22926	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*
MONTIVILLIERS	HOPITAL JACQUES MONOD	PAVILLON FEMME MERE ENFANT	390
ROUEN	CHU DE ROUEN HOPITAL CHARLES NICOLLE	GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE	539

*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 Haute-Normandie

Activité des CPDPN	Haute-Normandie 2011	Haute-Normandie 2012	Haute-Normandie 2013	Taux 2013 (par naissance dans la région)	France 2013	Taux 2013 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	1144	1254	929	4,1%	36804	4,5%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif fœtal	141	160	171	0,7%	7200	0,9%

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Haute-Normandie 2011	Haute-Normandie 2012	Haute-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	1429	1336	1179	127%	78142	212%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	508	447	391	42,1%	19056	51,8%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	88	91	71	7,6%	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 Haute-Normandie en 2013 par établissement

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foétale Marqueurs sériques
LE HAVRE	LBM MULTI SITES BIOCEANE				X
BOIS GUILLAUME	EFS NORMANDIE BOIS GUILLAUME SIEGE	X			
ROUEN	HOPITAL CHARLES NICOLLE CHU ROUEN	X	X	X	X
MONTIVILLIERS	HOPITAL JACQUES MONOD CH LE HAVRE	X			X
EVREUX	LABM SERERO	X			

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

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

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

Type d'activité	Haute-Normandie	France
Cytogénétique*	1871	42731
Génétique moléculaire	67	2802
Maladies infectieuses	65	6013
-- Parasitologie	0	1149
-- Virologie	65	4864
Biochimie fœtale	.	.
-- Maladies héréditaires sur signes d'appel échographiques	5	208
-- Hormonologie	0	65
-- Recherche de défaut de fermeture du tube neural	22	3059
-- Marqueurs sériques**	11930	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 Haute-Normandie - 2013

Type de marqueurs sériques maternels	Haute-Normandie	France
Premier trimestre	9023	509122
Second trimestre	2907	191720

Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Haute-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
25376	EFS NORMANDIE BOIS GUILLAUME SIEGE	BOIS GUILLAUME	Laboratoire de Cytogénétique	Oui	Non	
8104	HOPITAL CHARLES NICOLLE CHU ROUEN	ROUEN	Laboratoire d'Histologie, Cytogénétique et Biologie de la Reproduction	Oui	Non	
25613	HOPITAL CHARLES NICOLLE CHU ROUEN	ROUEN	Laboratoire hématologique - UF Hémostase vasculaire	Non	Oui	Limitée
7677	HOPITAL CHARLES NICOLLE CHU ROUEN	ROUEN	Laboratoire de génétique moléculaire	Non	Oui	Non limitée
29211	HOPITAL CHARLES NICOLLE CHU ROUEN	ROUEN	Laboratoire de biochimie médicale	Non	Oui	Non limitée
25372	HOPITAL GUSTAVE FLAUBERT CH LE HAVRE	LE HAVRE	Unité de génétique	Oui	Non	
67214	LABM SERERO	EVREUX	Centre de biologie et de cytogénétique médicale	Oui	Non	

3.GENETIQUE POSTNATALE

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

Haute-Normandie	N
Nombre total de laboratoires	7
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	4
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire	3
-- avec une activité à autorisation non limitée	2

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

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Haute-Normandie	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	1144	16096
	FISH	283	5809
Troubles de la reproduction	Caryotype	1258	40422
	FISH	142	2950
Maladies cassantes	Caryotype	13	318
	FISH	1	3
Etudes familiales	Caryotype	293	6413
	FISH	89	2903
Autre	Caryotype	27	2765
	FISH	0	550
Total	Caryotype	2735	66014
	FISH	515	12215

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

Indications	Nombre de dossiers rendus en Haute-Normandie	Nombre de dossiers rendus en France
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	152	5431
Malformations sans retard psychomoteur	17	1736
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages isolés	48	2301
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	23	1869
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA, FISH,...)	4	346
Fœtopathologie	1	684
Autre	0	1884
Total	245	14251

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

Activité de génétique postnatale	Haute-Normandie	France
Nombre de diagnostics disponibles	57	1554
Nombre d'analyses réalisées	7052	481532
-- dont hémochromatose et facteur II et facteur V	3249	177846
-- dont pharmacogénétique	197	19596

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

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Haute-Normandie	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA100973	Déficience intellectuelle FRAXE	1	7
ORPHA1020	Maladie d'Alzheimer précoce autosomique dominante	1	1
ORPHA1071	Ankyloblépharon - anomalies ectodermiques - fente labiopalatine	1	2
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	1	53
ORPHA144	Cancer du côlon héréditaire non polyposique	1	18
ORPHA157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	1	3
ORPHA1727	Syndrome de microduplication 22q11.2	1	2
ORPHA1896	Syndrome EEC	1	2
ORPHA1980	Calcinose striopallidodentée bilatérale	1	1
ORPHA199	Syndrome de Cornelia de Lange	1	2
ORPHA201	Syndrome de Cowden	1	6
ORPHA214	Cystinurie	1	2
ORPHA2157	Histidinémie	1	1
ORPHA22	Acidurie 4-hydroxybutyrique	1	1
ORPHA220460	Polypose adénomateuse familiale atténuée	1	6
ORPHA2440	Mains et pieds fendus	1	2
ORPHA263049	Disomie uniparentale du chromosome 14	1	9
ORPHA263054	Disomie uniparentale du chromosome 15	1	4
ORPHA275543	Syndrome L1	1	1
ORPHA280110	Maladie de Paget des os	1	2
ORPHA2802	Anémie sidéroblastique liée à l'X avec ataxie	1	1
ORPHA2869	Syndrome de Peutz-Jeghers	1	4
ORPHA2929	Syndrome de polypose juvénile	1	5
ORPHA3006	Epilepsie pyridoxino-dépendante	1	1
ORPHA324	Maladie de Fabry	1	10
ORPHA329217	Thromboses des veines et sinus cérébraux	1	1
ORPHA3453	Polyendocrinopathie auto-immune type 1	1	2

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Haute-Normandie	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA351	Galactosialidose	1	1
ORPHA354	Gangliosidose à GM1	1	2
ORPHA355	Maladie de Gaucher	1	3
ORPHA42	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	1	5
ORPHA524	Syndrome de Li-Fraumeni	1	3
ORPHA52430	Myopathie à inclusions - maladie de Paget - démence fronto-temporale	1	2
ORPHA567	Syndrome de délétion 22q11.2	1	2
ORPHA579	Mucopolysaccharidose type 1	1	2
ORPHA581	Mucopolysaccharidose type 3	1	1
ORPHA583	Mucopolysaccharidose type 6	1	1
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	1	70
ORPHA70	Amyotrophie spinale proximale	1	11
ORPHA733	Polypose adénomateuse familiale	1	9
ORPHA745	Thrombophilie héréditaire par déficit congénital en protéine C	1	3
ORPHA75233	Maladie de Wolman	1	5
ORPHA812	Sialidose type 1	1	1
ORPHA819	Syndrome de Smith-Magenis	1	4
ORPHA821	Syndrome de Sotos	1	3
ORPHA85458	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose	1	2
ORPHA904	Syndrome de Williams	1	1
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	1	30
ORPHA978	Syndrome ADULT	1	2
ORPHA98793	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle	1	9
ORPHA98794	Syndrome d'Angelman dû à une délétion 15q11q13 d'origine maternelle	1	8

*Maladies répertoriées dans la classification orphanet

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

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Haute-Normandie	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA240921	Toxicité du voriconazole	1	6
ORPHA241043	Adaptation posologique du tacrolimus	1	12
ORPHA284102	Réponse au traitement anti-viral dans l'hépatite C	1	25
ORPHA413674	Surdosage ou adaptation de dose des AVK	1	11

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Haute-Normandie	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA413684	Résistance aux AVK	1	8
ORPHA413687	Surdosage ou adaptation de dose de l'azathioprine ou 6-mercaptopurine	1	19

*Indications répertoriées dans la classification orphanet