

ILE DE FRANCE

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 Ile-de-France

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des établissements de la région Ile-de-France

Répartition des laboratoires dans la région Ile-de-France

Répartition de l'activité dans la région Ile-de-France

3. GENETIQUE POSTNATALE

Activité de la région Ile-de-France

Répartition des laboratoires de la région Ile-de-France

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 Ile-de-France

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 Ile-de-France dispose de dix Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal, soit un nombre tout à fait en accord avec le nombre de naissances de la région, sachant que ces centres sont d'importance variable. Certains CPDPN peuvent donc être amenés à prendre en charge un grand nombre de femmes enceintes. Le pourcentage de dossiers soumis se situe dans la moyenne. On constate un taux légèrement plus élevé que la moyenne d'attestations de particulière gravité et d'incurabilité autorisant une interruption médicale de la grossesse, qui peut être lié à l'expertise et au rayonnement de certains centres parisiens auxquels sont référés des dossiers de particulière gravité (tableau CPDPN3).

L'activité technique des centres est, pour la même raison, bien supérieure à la moyenne, aussi bien en termes d'imagerie fœtale que de prélèvements à visée diagnostique et de gestes à visée thérapeutique.

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 région Ile-de-France est pourvue de nombreux laboratoires d'analyses biologiques (tableau DPN2), qui non seulement assurent l'activité prénatale de la région, mais rayonnent bien au-delà. Ainsi, (tableau DPN3), plus de la moitié de l'activité biologique prénatale française est assurée par ces laboratoires d'Ile-de-France, dans les domaines du diagnostic des maladies infectieuses, de la génétique moléculaire, et de la biochimie fœtale. En ce qui concerne les actes de cytogénétique et les dosages de marqueurs sériques maternels, l'activité est importante, le nombre d'actes étant supérieur au nombre de naissances de la région en raison de l'implantation de grands laboratoires à rayonnement national destinataires d'examens externalisés provenant de toutes les régions françaises.

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 Ile-de-France est élevée au regard de sa population qui représente 18,1% de la population française. En effet 32,9% des laboratoires autorisés le sont dans cette région. L'activité déclarée de ces laboratoires représente 41,2% des caryotypes français et 59,6% des examens de génétique moléculaire. 34,5% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Ile-de-France. Cette région offre 532 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 18 laboratoires d'Ile-de-France (55 laboratoires au niveau national). Ces résultats reflètent à la fois l'implantation dans cette région de laboratoires ayant une couverture nationale en terme de population et le niveau d'expertise de certains laboratoires.

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

Ile-de-France	France
180271	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*
BONDY	HOPITAL JEAN VERDIER	SERVICE DE GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE	451
CLAMART	APHP HOPITAL ANTOINE BECLERE	SERVICE DE GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE ET DE MEDECINE DE LA REPRODUCTION	1360
CRETEIL	CHI DE CRETEIL	GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE	650
NEUILLY SUR SEINE	HOPITAL AMERICAIN DE PARIS	CENTRE PLURIDISCIPLINAIRE DE DIAGNOSTIC PRENATAL	379
PARIS 12EME	APHP HOPITAL TROUSSEAU	DIAGNOSTIC ANTENATAL	798
PARIS 14EME	HOPITAL COCHIN	MATERNITE PORT ROYAL	987
PARIS 15EME	APHP HOPITAL NECKER	MATERNITE	495
PARIS 19EME	APHP HOPITAL ROBERT DEBRE	GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE	1364
POISSY	CH DE POISSY	SERVICE GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE	594
PONTOISE	CH RENE DUBOS		723

*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 Ile-de-France

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Ile-de-France 2011	Ile-de-France 2012	Ile-de-France 2013	Taux 2013 (par naissance dans la région)	France 2013	Taux 2013 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	8672	8331	7801	4,3%	36804	4,5%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif fœtal	1820	1815	1967	1,1%	7200	0,9%

Activité des CPDPN	Ile-de-France 2011	Ile-de-France 2012	Ile-de-France 2013	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2013	France 2013	Nombre par dossiers examinés en France en 2013
Nombre d'échographies diagnostiques	24612	24579	22797	292%	78142	212%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	6568	6505	6161	79,0%	19056	51,8%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	631	711	762	9,8%	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 Ile-de-France en 2013 par établissement

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foetale Marqueurs sériques
ARGENTEUIL	CENTRE HOSPITALIER VICTOR DUPOUY				X
NEUILLY SUR SEINE	HOPITAL AMERICAIN 2				X
PARIS 9EME	LABM DROUOT				X
PARIS 16EME	LBM EYLAU UNILABS SITE SAINT DIDIER				X
POISSY	C.H. INT. DE POISSY/ST GERMAIN EN LAYE	X	X		X
LE CHESNAY	CH VERSAILLES ANDRE MIGNOT	X	X		
PARIS 18EME	G.I.H. BICHAT / CLAUDE BERNARD (AP HP)		X	X	
PARIS 14EME	GH COCHIN ST VINCENT PAUL/SITE COCHIN		X	X	X
CRETEIL	GHHMAC SITE HENRI MONDOR		X		
PARIS 12EME	GPE HOSP ARMAND TROUSSEAU ROCHE GUYON	X	X		X
PARIS 13EME	GROUPE HOSP. PITIE SALPETRIERE (AP HP)		X	X	X
BOULOGNE BILLANCOURT	HOPITAL AMBROISE PARE (AP HP)		X		
CLAMART	HOPITAL ANTOINE BECLERE (AP HP)	X			X
LE KREMLIN BICETRE	HOPITAL BICETRE (AP HP)		X		
BONDY	HOPITAL JEAN VERDIER (AP HP)	X			
PARIS 15EME	HOPITAL NECKER ENFANTS MALADES (AP HP)	X	X	X	X
VILLEJUIF	HOPITAL PAUL BROUSSE (AP HP)			X	
PARIS 19EME	HOPITAL ROBERT DEBRE (AP HP)	X	X		X
PARIS 12EME	HOPITAL SAINT ANTOINE (AP HP)		X		
PARIS 5EME	INSTITUT CURIE		X		
PARIS 14EME	LABM ANNEXE TECHNIQUE BOULARD	X			X
IVRY SUR SEINE	LABM BIOMNIS		X		
PARIS 15EME	LABM INTS		X		

2.DIAGNOSTIC PRENATAL

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foetale Marqueurs sériques
SAINT OUEN L'AUMONE	LABORATOIRE CERBA	X	X	X	X
LE BLANC MESNIL	LBM CLEMENT FRESNAIS HAMIDI MINZ	X			X
PARIS 14EME	MATERNITE PORT ROYAL (HOP. COCHIN)	X			

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

Type d'activité	Ile-de-France	France
Cytogénétique	11	64
Génétique moléculaire	21	54
Maladies infectieuses	8	46
-- Parasitologie	3	23
-- Virologie	6	26
-- Parasitologie et virologie	1	3
Biochimie fœtale et marqueurs sériques	15	97
-- Maladies héréditaires	2	6
-- Hormonologie	3	4
-- Défaut de fermeture du tube neural	2	10
-- Marqueurs sériques	13	88

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

Type d'activité	Ile-de-France	France
Cytogénétique*	14544	42731
Génétique moléculaire	1479	2802
Maladies infectieuses	3029	6013
-- Parasitologie	618	1149
-- Virologie	2411	4864
Biochimie fœtale	.	.
-- Maladies héréditaires sur signes d'appel échographiques	0	208
-- Hormonologie	15	65
-- Recherche de défaut de fermeture du tube neural	1685	3059
-- Marqueurs sériques**	326003	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 Ile-de-France - 2013

Type de marqueurs sériques maternels	Ile-de-France	France
Premier trimestre	236469	509122
Second trimestre	89534	191720

Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Ile-de-France 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
44929	C.H. DE MEAUX	MEAUX	UF de biologie et génétique moléculaires	Non	Non	
54663	C.H. INT. DE POISSY/ST GERMAIN EN LAYE	POISSY	Unité de génétique médicale	Oui	Non	
7877	C.H. INT. DE POISSY/ST GERMAIN EN LAYE	POISSY	Service de Biologie Médicale - UF de Biologie Moléculaire	Non	Oui	Non limitée
211753	CENTRE HOSPITALIER DE GONESSE	GONESSE	Laboratoire Emile Brumpt	Non	Non	
44703	CENTRE HOSPITALIER VICTOR DUPOUY	ARGENTEUIL	Laboratoire d'Hématologie Biologique	Non	Oui	Limitée
215413	CH GENERAL DELAFONTAINE	SAINT DENIS	Laboratoire d'Hématologie	Non	Oui	Limitée
223534	CH SUD FRANCILIEN	CORBEIL ESSONNES	Laboratoire d'hématologie	Non	Oui	Limitée
7769	CH VERSAILLES ANDRE MIGNOT	LE CHESNAY	Service de biologie	Oui	Oui	Non limitée
205626	CHI ROBERT BALLANGER	AULNAY SOUS BOIS	Service de Biochimie - Hormonologie - Hémostase	Non	Oui	Limitée
7726	G.I.H. BICHAT / CLAUDE BERNARD (AP HP)	PARIS 18EME	UF de Génétique moléculaire	Non	Oui	Non limitée
8442	GH COCHIN ST VINCENT PAUL/SITE COCHIN	PARIS 14EME	Service d'hématologie biologique	Non	Oui	Limitée
7781	GH COCHIN ST VINCENT PAUL/SITE COCHIN	PARIS 14EME	Laboratoire de Cytogénétique	Oui	Non	
7642	GH COCHIN ST VINCENT PAUL/SITE COCHIN	PARIS 14EME	service de biochimie et génétique moléculaire	Non	Oui	Non limitée

3.GENETIQUE POSTNATALE

EUGT	Site	Ville	Service	Activité de cytogénétique pratiquée	Activité de génétique moléculaire pratiquée	Type d'activité de génétique moléculaire
7627	GHHMAC SITE HENRI MONDOR	CRETEIL	Service de Biochimie et Génétique, UF de Génétique	Non	Oui	Non limitée
7795	GHHMAC SITE HENRI MONDOR	CRETEIL	Service d'hématologie biologique	Non	Oui	Limitée
214094	GHI LE RAINCY MONTFERMEIL	MONTFERMEIL	Laboratoire de Biologie Médicale	Non	Oui	Limitée
7782	GPE HOSP ARMAND TROUSSEAU ROCHE GUYON	PARIS 12EME	Laboratoire d'explorations fonctionnelles endocriniennes	Non	Oui	Non limitée
29048	GPE HOSP ARMAND TROUSSEAU ROCHE GUYON	PARIS 12EME	Service d'hématologie biologique	Non	Oui	Limitée
56059	GPE HOSP ARMAND TROUSSEAU ROCHE GUYON	PARIS 12EME	Service de Génétique et d'Embryologie médicales - Unité de génétique clinique et neurogénétique	Non	Oui	Non limitée
97866	GPE HOSP ARMAND TROUSSEAU ROCHE GUYON	PARIS 12EME	U.F. de Génétique clinique et moléculaire	Non	Oui	Non limitée
7725	GPE HOSP ARMAND TROUSSEAU ROCHE GUYON	PARIS 12EME	Service de génétique et embryologie médicales	Oui	Non	
7823	GPE HOSP ARMAND TROUSSEAU ROCHE GUYON	PARIS 12EME	Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire	Non	Oui	Non limitée
44317	GPE HOSP SAINT JOSEPH	PARIS 14EME	LABORATOIRE DE BIOLOGIE	Non	Oui	Limitée
7878	GROUPE HOSP. PITIE SALPETRIERE (AP HP)	PARIS 13EME	Unité fonctionnelle d'endocrinologie moléculaire et oncologique - Service de biochimie endocrinienne et oncologique	Non	Oui	Non limitée
7902	GROUPE HOSP. PITIE SALPETRIERE (AP HP)	PARIS 13EME	Unité fonctionnelle de cardiogénétique et myogénétique moléculaire et cellulaire	Non	Oui	Non limitée
183200	GROUPE HOSP. PITIE SALPETRIERE (AP HP)	PARIS 13EME	Laboratoire d'immunologie cellulaire, UF Immunogénétique	Non	Oui	Non limitée
220247	GROUPE HOSP. PITIE SALPETRIERE (AP HP)	PARIS 13EME	U.F. de Génétique Chromosomique (Département de Génétique et Cytogénétique - Pr F. SOUBRIER)	Oui	Non	

3.GENETIQUE POSTNATALE

EUGT	Site	Ville	Service	Activité de cytogénétique pratiquée	Activité de génétique moléculaire pratiquée	Type d'activité de génétique moléculaire
8446	GROUPE HOSP. PITIE SALPETRIERE (AP HP)	PARIS 13EME	Service d'hématologie biologique	Non	Oui	Limitée
55332	GROUPE HOSP. PITIE SALPETRIERE (AP HP)	PARIS 13EME	Unité Fonctionnelle de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire	Non	Oui	Non limitée
35127	GROUPE HOSP. PITIE SALPETRIERE (AP HP)	PARIS 13EME	UF d'oncogénétique et d'angiogénétique moléculaire	Non	Oui	Non limitée
96447	GROUPE HOSP. PITIE SALPETRIERE (AP HP)	PARIS 13EME	Département de génétique, UF Génétique des Maladies Métaboliques et des Neutropénies Congénitales	Non	Oui	Non limitée
275651	GROUPE HOSP. PITIE SALPETRIERE (AP HP)	PARIS 13EME	UF nutrigénétique	Non	Oui	Non limitée
211183	HIA BEGIN	SAINT MANDE	Fédération de Biologie clinique	Non	Oui	Non limitée
7659	HOPITAL AMBROISE PARE (AP HP)	BOULOGNE BILLANCOURT	Laboratoire de Biochimie et de Génétique Moléculaire	Non	Oui	Non limitée
8134	HOPITAL ANTOINE BECLERE (AP HP)	CLAMART	U782 Inserm - Endocrinologie et génétique de la reproduction et du développement	Non	Oui	Non limitée
48264	HOPITAL ANTOINE BECLERE (AP HP)	CLAMART	Service d'histologie-embryologie-cytogénétique, Inserm U935	Oui	Non	
7738	HOPITAL ANTOINE BECLERE (AP HP)	CLAMART	Laboratoire de génétique moléculaire	Non	Oui	Non limitée
44446	HOPITAL AVICENNE (AP HP)	BOBIGNY	Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire	Non	Oui	Non limitée
8456	HOPITAL BEAUJON (AP HP)	CLICHY	Service d'Hématologie Biologique	Non	Oui	Limitée
7765	HOPITAL BICETRE (AP HP)	LE KREMLIN BICETRE	Laboratoire de génétique moléculaire, pharmacogénétique et hormonologie	Non	Oui	Non limitée
7796	HOPITAL BICETRE (AP HP)	LE KREMLIN BICETRE	LABORATOIRE DE BIOCHIMIE	Non	Oui	Non limitée
8185	HOPITAL BICETRE (AP HP)	LE KREMLIN BICETRE	Laboratoire d'hématologie, d'immunologie et de cytogénétique	Non	Oui	Limitée

3.GENETIQUE POSTNATALE

EUGT	Site	Ville	Service	Activité de cytogénétique pratiquée	Activité de génétique moléculaire pratiquée	Type d'activité de génétique moléculaire
35247	HOPITAL EUROPEEN G POMPIDOU (AP HP)	PARIS 15EME	Laboratoire d'immunologie	Non	Oui	Non limitée
220528	HOPITAL EUROPEEN G POMPIDOU (AP HP)	PARIS 15EME	SERVICE DE BIOCHIMIE Pôle de Biologie Produits de santé	Non	Oui	Non limitée
7690	HOPITAL EUROPEEN G POMPIDOU (AP HP)	PARIS 15EME	Département de génétique	Non	Oui	Non limitée
44373	HOPITAL EUROPEEN G POMPIDOU (AP HP)	PARIS 15EME	SERVICE D'HEMATOLOGIE BIOLOGIQUE	Non	Oui	Limitée
8105	HOPITAL JEAN VERDIER (AP HP)	BONDY	Laboratoire de cytogénétique et biologie de la reproduction	Oui	Non	
7931	HOPITAL LARIBOISIERE	PARIS 10EME	Service de biochimie et biologie moléculaire	Non	Oui	Non limitée
8152	HOPITAL LARIBOISIERE	PARIS 10EME	Laboratoire de génétique	Non	Oui	Non limitée
44389	HOPITAL LARIBOISIERE	PARIS 10EME	Laboratoire d'hématologie	Non	Oui	Limitée
8292	HOPITAL NECKER ENFANTS MALADES (AP HP)	PARIS 15EME	Centre d'études des déficits immunitaires	Non	Oui	Non limitée
68441	HOPITAL NECKER ENFANTS MALADES (AP HP)	PARIS 15EME	Laboratoire de biochimie métabolique	Non	Oui	Non limitée
34407	HOPITAL NECKER ENFANTS MALADES (AP HP)	PARIS 15EME	Service d'hématologie biologique	Non	Oui	Limitée
7689	HOPITAL NECKER ENFANTS MALADES (AP HP)	PARIS 15EME	Département de génétique	Non	Oui	Non limitée
7699	HOPITAL NECKER ENFANTS MALADES (AP HP)	PARIS 15EME	Service de cytogénétique	Oui	Oui	Limitée
25392	HOPITAL RAYMOND POINCARE (AP HP)	GARCHES	Laboratoire de Génétique Médicale	Non	Oui	Non limitée
214079	HOPITAL RAYMOND POINCARE (AP HP)	GARCHES	Unité fonctionnelle d'hématologie	Non	Oui	Limitée

3.GENETIQUE POSTNATALE

EUGT	Site	Ville	Service	Activité de cytogénétique pratiquée	Activité de génétique moléculaire pratiquée	Type d'activité de génétique moléculaire
208930	HOPITAL ROBERT DEBRE (AP HP)	PARIS 19EME	SERVICE D'IMMUNOLOGIE BIOLOGIQUE	Non	Oui	Limitée
221513	HOPITAL ROBERT DEBRE (AP HP)	PARIS 19EME	Laboratoire de Pharmacologie	Non	Oui	Limitée
8235	HOPITAL ROBERT DEBRE (AP HP)	PARIS 19EME	Service d'hématologie biologique	Non	Oui	Non limitée
7694	HOPITAL ROBERT DEBRE (AP HP)	PARIS 19EME	Unité fonctionnelle de cytogénétique	Oui	Non	
7705	HOPITAL ROBERT DEBRE (AP HP)	PARIS 19EME	Laboratoire de biochimie génétique, UF de Génétique Moléculaire et Biochimie	Non	Oui	Non limitée
7800	HOPITAL ROBERT DEBRE (AP HP)	PARIS 19EME	Service de Biochimie-Hormonologie	Non	Oui	Non limitée
35216	HOPITAL SAINT ANTOINE (AP HP)	PARIS 12EME	Laboratoire commun de biologie et génétique moléculaires	Non	Oui	Non limitée
362381	HOPITAL SAINT LOUIS (AP HP)	PARIS 10EME	Immunologie et Histocompatibilité - Laboratoire Jean Dausset	Non	Oui	Limitée
44309	HOPITAL SAINT LOUIS (AP HP)	PARIS 10EME	Laboratoire d'hématologie	Oui	Non	
221411	HOPITAL SAINT LOUIS (AP HP)	PARIS 10EME	Biochimie	Non	Oui	Non limitée
72866	HOPITAL TENON (AP HP)	PARIS 20EME	Néphrologie et Dialyses, INSERM UMRS702	Non	Non	
7610	HOPITAL TENON (AP HP)	PARIS 20EME	Service d'hématologie biologique	Non	Oui	Limitée
7790	INSTITUT CURIE	PARIS 5EME	Service de génétique oncologique	Non	Oui	Non limitée
7632	INSTITUT GUSTAVE ROUSSY	VILLEJUIF	Département BIOPATH- Service de GENETIQUE	Oui	Oui	Non limitée
65649	LABM ANNEXE TECHNIQUE BOULARD	PARIS 14EME	Département de cytogénétique	Oui	Non	
44453	LABM BIOMNIS	IVRY SUR SEINE	Département de génétique moléculaire	Non	Oui	Non limitée

3.GENETIQUE POSTNATALE

EUGT	Site	Ville	Service	Activité de cytogénétique pratiquée	Activité de génétique moléculaire pratiquée	Type d'activité de génétique moléculaire
34341	LABM INTS	PARIS 15EME	Laboratoire d'immunologie plaquettaire	Non	Oui	Limitée
7639	LABORATOIRE CERBA	SAINT OUEN L'AUMONE	Département de biologie spécialisée et de génétique	Oui	Oui	Non limitée
59334	LBM CLEMENT FRESNAIS HAMIDI MINZ	LE BLANC MESNIL	Laboratoire d'analyses médicales Clément	Oui	Oui	Limitée
220213	LBM EYLAU UNILABS SITE ROULE	NEUILLY SUR SEINE	Service de Cytogénétique	Oui	Non	

Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Ile-de-France en 2014

Ile-de-France	N
Nombre total de laboratoires	77
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	15
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire	64
-- avec une activité à autorisation non limitée	41

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

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Ile-de-France	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	5204	16096
	FISH	2295	5809
Troubles de la reproduction	Caryotype	19220	40422
	FISH	1453	2950
Maladies cassantes	Caryotype	104	318
	FISH	1	3
Etudes familiales	Caryotype	1818	6413
	FISH	1034	2903
Autre	Caryotype	880	2765
	FISH	187	550
Total	Caryotype	27226	66014
	FISH	4970	12215

Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Ile-de-France et en France en 2014

Indications	Nombre de dossiers rendus en Ile-de-France	Nombre de dossiers rendus en France
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	1559	5431
Malformations sans retard psychomoteur	543	1736
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages isolés	583	2301
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	662	1869
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA, FISH,...)	124	346
Fœtopathologie	190	684
Autre	1250	1884
Total	4911	14251

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

Activité de génétique postnatale	Ile-de-France	France
Nombre de diagnostics disponibles	1072	1554
Nombre d'analyses réalisées	287062	481532
-- dont hémochromatose et facteur II et facteur V	116901	177846
-- dont pharmacogénétique	8023	19596

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

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA100	Ataxie-télangiectasie	1	1
ORPHA100049	Pneumopathie interstitielle primaire spécifique de l'enfance due à une anomalie des protéines du surfactant pulmonaire	1	1
ORPHA100050	Angio-oedème héréditaire type I	1	3
ORPHA100051	Angio-oedème héréditaire type II	1	3
ORPHA100054	Angio-oedème héréditaire type III	1	3
ORPHA100924	Porphyrie par déficit en ALA déshydratase	1	1
ORPHA100973	Déficiência intellectuelle FRAXE	2	7
ORPHA100984	Paraplégie spastique autosomique dominante type 3	1	2
ORPHA100985	Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	1	3
ORPHA100986	Paraplégie spastique autosomique récessive type 5A	1	1
ORPHA100991	Paraplégie spastique autosomique dominante type 10	1	1
ORPHA101	Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	1	4
ORPHA101011	Paraplégie spastique autosomique dominante type 31	1	1
ORPHA101016	Syndrome de Romano-Ward	1	4
ORPHA101028	Déficit en transaldolase	1	1
ORPHA101050	Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 3	1	2
ORPHA101070	Polymicrogyrie bilatérale frontopariétale	1	2
ORPHA101075	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1	2	6
ORPHA101081	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	2	7
ORPHA101082	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B	1	4
ORPHA101083	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C	1	3
ORPHA101085	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1F	1	1
ORPHA101088	Syndrome hyper-IgM lié à l'X	1	1
ORPHA101089	Syndrome hyper-IgM type 2	1	1
ORPHA101090	Syndrome hyper-IgM type 3	1	1
ORPHA101092	Syndrome hyper-IgM type 5	1	1
ORPHA101109	Ataxie spinocérébelleuse type 28	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA101150	Dystonie dopa-sensible autosomique récessive	1	2
ORPHA101330	Porphyrie cutanée tardive	1	1
ORPHA101954	Phéochromocytome et polyglobulie	1	1
ORPHA104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	3	10
ORPHA1052	Syndrome d'aneuploïdie en mosaïque	1	1
ORPHA106	Autisme	1	4
ORPHA107	Syndrome BOR	1	1
ORPHA1077	Ankylose dentaire	2	2
ORPHA1083	Microlissencéphalie	1	1
ORPHA110	Syndrome de Bardet-Biedl	2	4
ORPHA111	Syndrome de Barth	1	2
ORPHA115	Arachnodactylie congénitale avec contractures	1	1
ORPHA116	Syndrome de Beckwith-Wiedemann	1	2
ORPHA117	Maladie de Behçet	4	13
ORPHA1186	Ataxie spinocérébelleuse infantile	1	1
ORPHA119	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2E	1	2
ORPHA1194	Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale par déficit en TMEM70	1	2
ORPHA1215	Atrophie optique autosomique dominante plus	1	2
ORPHA122	Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	1	3
ORPHA1229	Syndrome congénital d'infection-like intra-utérine	2	2
ORPHA124	Anémie de Blackfan-Diamond	1	1
ORPHA1243	Dystrophie maculaire vitelliforme de Best	1	2
ORPHA125	Syndrome de Bloom	1	1
ORPHA126	Blépharophimosis - ptosis - épicanthus inversus	1	3
ORPHA1297	Syndrome branchio-oculo-facial	1	1
ORPHA13	Déficit en 6-pyruvoyl-tétrahydroptérine synthase	1	2
ORPHA130	Syndrome de Brugada	1	5
ORPHA132	Déficit en butyrylcholinestérase	1	2
ORPHA1328	Maladie de Camurati-Engelmann	1	1
ORPHA133	Béryllose chronique	1	1
ORPHA1332	Cancer médullaire de la thyroïde	1	1
ORPHA1333	Carcinome pancréatique familial	1	1
ORPHA1340	Syndrome cardio-facio-cutané	1	1
ORPHA135	Syndrome CACH	2	5
ORPHA1359	Complexe de Carney	1	1
ORPHA136	CADASIL	1	2
ORPHA137605	Syndrome de Legius	1	2

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA137625	Glycogénose par déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire	1	1
ORPHA137667	Malformation capillaire - malformation artério-veineuse	1	2
ORPHA137681	Hépatocéphalopathie par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 1	1	1
ORPHA137831	Déficiência intellectuelle liée à l'X - hypoplasie cérébelleuse	1	2
ORPHA137893	Infertilité masculine associée à des spermatozoïdes à tête large, polyplôïdes, multiflagellés	1	2
ORPHA137898	Leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière - élévation des lactates	1	1
ORPHA138	Syndrome CHARGE	2	3
ORPHA1387	Cataracte - déficiéce intellectuelle - hypogonadisme	1	1
ORPHA139	Syndrome CHILD	1	1
ORPHA139471	Microphthalmie avec anomalies cérébrales et des mains	1	1
ORPHA139485	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone	2	2
ORPHA139491	Hémochromatose type 4	2	8
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	16	53
ORPHA140	Dysplasie campomélique	1	3
ORPHA140477	Neuropathie sensitive et autonome héréditaire autosomique récessive	1	1
ORPHA140874	Syndrome de Joubert et maladies associées	2	2
ORPHA140941	Petite taille par déficit primaire en sous-unité acide labile	2	2
ORPHA140952	Syndactylie - télécanthus - malformations rénale et anogénitale	1	1
ORPHA140957	Macrothrombocytopenie autosomique dominant	1	2
ORPHA141	Maladie de Canavan	1	2
ORPHA1425	Syndrome de Desbuquois	1	1
ORPHA1426	Dysplasie squelettique létale type Greenberg	1	1
ORPHA1429	Chorée bénigne familiale	1	2
ORPHA143	Cancer des parathyroïdes	1	1
ORPHA144	Cancer du côlon héréditaire non polyposique	7	18
ORPHA145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	3	16
ORPHA1451	Syndrome CINCA	1	1
ORPHA1452	Dysostose cléido-crânienne	1	1
ORPHA1454	Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique	1	1
ORPHA1460	Déficit isolé en CoQ-cytochrome C oxydoréductase	2	3
ORPHA147	Déficit en carbamoyl-phosphate synthase	1	1
ORPHA1475	Syndrome rein-colobome	1	1
ORPHA15	Achondroplasie	4	8
ORPHA1515	Dysplasie cranio-ectodermique	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA1520	Dysplasie cranio-fronto-nasale	1	2
ORPHA154	Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	1	3
ORPHA1540	Syndrome de Jackson-Weiss	1	1
ORPHA1541	Craniosynostose type Boston	1	1
ORPHA1545	Syndrome de Crisponi	1	2
ORPHA155	Cardiomyopathie hypertrophique familiale isolée	2	5
ORPHA1552	Triade de Currarino	1	1
ORPHA1555	Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosynostose	1	1
ORPHA156	Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A	1	1
ORPHA1561	Déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile	3	5
ORPHA157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	1	3
ORPHA1572	Déficit immunitaire commun variable	2	2
ORPHA157215	Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie	1	1
ORPHA157769	Situs ambiguus	1	1
ORPHA157846	Neuroferritinopathie	1	2
ORPHA157850	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate kinase	1	2
ORPHA157973	Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA	1	1
ORPHA158	Déficit systémique primaire en carnitine	2	3
ORPHA158061	Syndrome d'activation macrophagique	1	1
ORPHA158665	Epidermolyse bulleuse simple basale	1	1
ORPHA159	Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase	2	2
ORPHA16	Monochromatisme à cônes bleus	1	1
ORPHA163	Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire	1	6
ORPHA163684	Leucoencéphalopathie - dystonie - neuropathie motrice	1	1
ORPHA163746	Syndrome de Waardenburg-Shah variante neurologique	1	1
ORPHA163931	Acrodermatite continue de Hallopeau	1	1
ORPHA163937	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Najm	2	2
ORPHA1646	Délétion partielle du chromosome Y	6	29
ORPHA166	Maladie de Charcot-Marie-Tooth	1	1
ORPHA166063	Hypoplasie pontocérébelleuse type 4	2	2
ORPHA166073	Hypoplasie pontocérébelleuse type 6	2	2
ORPHA1662	Dermopathie restrictive létale	1	2
ORPHA167	Syndrome de Chédiak-Higashi	1	1
ORPHA1675	Déficit en dihydropyrimidine déshydrogénase	1	3
ORPHA168569	Syndrome H	1	1
ORPHA168612	Déficit congénital en alpha-foetoprotéine	1	1
ORPHA168615	Persistence héréditaire en alpha-foetoprotéine	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA168624	Scaphocéphalie familiale type McGillivray	1	1
ORPHA168629	Thrombocytopénie autosomique avec plaquettes normales	2	3
ORPHA168796	Syndrome cardiomélique type slovène	1	1
ORPHA169079	Déficit en cernunnos-XLF	1	1
ORPHA169082	Déficit immunitaire combiné par déficit en CD3gamma	1	1
ORPHA169085	déficit immunitaire par déficit en CD8A	1	1
ORPHA169090	Déficit immunitaire combiné par dysfonctionnement du canal CRAC	1	1
ORPHA169100	Déficit immunitaire par déficit en CD25	1	1
ORPHA169147	Immunodéficience due à un déficit des composés précoces de la voie classique du complément	1	1
ORPHA169150	Immunodéficience par déficit des composés terminaux de la voie classique du complément	1	1
ORPHA169154	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en IL-7Ralpha	1	1
ORPHA169160	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD3delta/epsilon/zêta	1	1
ORPHA169615	Puberté précoce centrale idiopathique	1	1
ORPHA17	Acidose lactique infantile fatale avec acidurie méthylmalonique	2	4
ORPHA171629	Paraplégie spastique autosomique récessive type 35	1	1
ORPHA171680	Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1	1	1
ORPHA171871	Pseudohypoaldostérisme type 1 rénal	1	1
ORPHA172	Cholestase intrahépatique progressive familiale	2	2
ORPHA1727	Syndrome de microduplication 22q11.2	1	2
ORPHA174590	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital	1	1
ORPHA175	Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive	1	1
ORPHA1764	Dysautonomie familiale	1	1
ORPHA1766	Syndrome dysequilibrium	1	1
ORPHA1772	Dysgénésie gonadique mixte 45,X/46,XY	1	5
ORPHA1775	Dyskératose congénitale	1	1
ORPHA177910	Syndrome de Prader-Willi dû à une mutation d'empreinte	1	3
ORPHA178461	Myopathie liée à l'X avec atrophie des muscles posturaux	1	1
ORPHA178469	Déficiência intellectuelle non syndromique autosomique dominante	1	3
ORPHA179	Choriorétinopathie type birdshot	2	10
ORPHA179494	Obésité par déficit en récepteur de la leptine	1	1
ORPHA18	Acidose tubulaire rénale distale	1	1
ORPHA180	Choroïdérémie	1	2
ORPHA181	Dysplasie ectodermique hypohidrotique liée à l'X	1	2
ORPHA181390	Hypogonadisme hypogonadotrope associé à d'autres endocrinopathies	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA182050	Syndrome MYH9	1	1
ORPHA182095	Pneumopathie interstitielle	1	1
ORPHA1826	Dysplasie fronto-métaphysaire	1	2
ORPHA183678	Syndrome de Hermansky-Pudlak avec neutropénie	1	1
ORPHA183713	Infections à bactéries pyogènes associées à un déficit en MyD88	1	1
ORPHA184	Chérubisme	1	2
ORPHA1860	Dysplasie thanatophore type 1	2	2
ORPHA1871	Dystrophie progressive des cônes	1	1
ORPHA1872	Dystrophie des cônes et des bâtonnets	1	2
ORPHA1878	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2H	1	1
ORPHA1885	Ectopie du cristallin familiale	1	1
ORPHA189	Dysplasie ectodermique hidrotique	1	2
ORPHA189427	Hyperplasie macronodulaire des surrénales indépendante de l'ACTH	1	1
ORPHA189466	Hypoparathyroïdie isolée familiale par défaut de sécrétion de la PTH	1	2
ORPHA190	Maladie de Coats	1	1
ORPHA193	Syndrome de Cohen	1	2
ORPHA1933	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique	2	4
ORPHA1934	Encéphalopathie épileptique infantile précoce	2	5
ORPHA199	Syndrome de Cornelia de Lange	1	2
ORPHA1991	Fente labiale avec ou sans fente palatine	1	1
ORPHA199285	Déficit en vitamine A et hypercaroténémie héréditaire	1	1
ORPHA199296	Déficit congénital isolé en ACTH	1	2
ORPHA199343	Syndrome EAST	1	1
ORPHA199351	Dystonie-parkinsonisme de l'adulte	1	1
ORPHA199354	CARASIL	1	1
ORPHA201	Syndrome de Cowden	1	6
ORPHA2020	Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires	1	2
ORPHA2032	Fibrose pulmonaire idiopathique	3	4
ORPHA205	Syndrome de Crigler-Najjar	1	2
ORPHA206428	Déficit en hypoxanthine-guanine phosphoryl transférase	1	2
ORPHA206549	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2L	1	2
ORPHA207	Maladie de Crouzon	2	2
ORPHA2073	Narcolepsie-cataplexie	5	13
ORPHA208447	Polymicrogyrie généralisée bilatérale	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA208650	Syndrome périodique associé à la cryopyrine	1	2
ORPHA2088	Glycogénose par déficit en GLUT2	2	3
ORPHA2089	Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique	1	1
ORPHA2092	Hypoplasie dermique en aires	1	1
ORPHA209867	Décollement de la rétine rhegmatogène autosomique dominant	1	1
ORPHA209886	Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale type 1	1	1
ORPHA209905	Syndrome cerveau-poumon-thyroïde	1	3
ORPHA209967	Ataxie épisodique type 6	1	1
ORPHA209981	Syndrome IRIDA	1	3
ORPHA211067	Ataxie épisodique type 5	1	1
ORPHA213	Cystinose	1	2
ORPHA2131	Hémiplégie alternante de l'enfance	1	2
ORPHA2132	Hémoglobinose C	1	3
ORPHA214	Cystinurie	1	2
ORPHA2148	Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine	1	1
ORPHA215	Cécité nocturne stationnaire congénitale	1	2
ORPHA2152	Syndrome de Mowat-Wilson	1	1
ORPHA2162	Holoprosencéphalie	1	2
ORPHA217023	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie de la thrombomoduline	1	1
ORPHA217055	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type A	1	2
ORPHA217371	Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt	2	2
ORPHA217382	Syndrome neurodégénératif dû au déficit de transport cérébral des folates	1	2
ORPHA217390	Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK8	1	1
ORPHA217396	Neuropathie démyélinisante progressive avec nécrose striatale bilatérale	1	1
ORPHA217563	Détresse respiratoire aiguë néonatale avec déficit du métabolisme du surfactant	1	2
ORPHA218	Maladie de Darier	1	1
ORPHA2182	Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius	1	1
ORPHA2189	Hydrolethalus	1	1
ORPHA219	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2F	1	2
ORPHA2196	Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose avec atteinte oculaire sévère	1	1
ORPHA2199	Kératodermie palmoplantaire épidermolytique	1	1
ORPHA220465	Syndrome de Laron avec déficit immunitaire	1	1
ORPHA220489	Hémochromatose héréditaire rare	1	2

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA220493	Syndrome de Joubert avec anomalie oculaire	1	1
ORPHA220497	Syndrome de Joubert avec atteinte rénale	1	1
ORPHA221061	Cavernome cérébral héréditaire	1	1
ORPHA221126	Syndrome de Fowler	2	2
ORPHA223	Diabète insipide néphrogénique	1	1
ORPHA2237	Hypoparathyroïdie - surdité - dysplasie rénale	1	2
ORPHA2238	Hypoparathyroïdie isolée familiale	2	3
ORPHA224	Diabète néonatal	1	1
ORPHA225	Diabète-surdité de transmission maternelle	2	6
ORPHA2254	Hypoplasie pontocérébelleuse type 1	2	2
ORPHA2268	Syndrome ICF	1	1
ORPHA228329	Maladie CLN1	1	1
ORPHA228337	Maladie CLN10	1	1
ORPHA228346	Maladie CLN3	1	1
ORPHA228349	Maladie CLN2	1	1
ORPHA228354	Maladie CLN8	1	1
ORPHA228360	Maladie CLN5	1	1
ORPHA228363	Maladie CLN6	1	1
ORPHA228366	Maladie CLN7	1	1
ORPHA228384	Syndrome de microdélétion 5q14.3	1	3
ORPHA228429	Lipodystrophie congénitale généralisée avec myopathie	1	1
ORPHA229	Dissection aortique familiale	1	1
ORPHA2290	Maladie des inclusions microvillositaires	2	2
ORPHA2297	Syndrome d'insulino-résistance type A	1	1
ORPHA23	Acidurie argininosuccinique	1	1
ORPHA2309	Pachyonychie congénitale	1	1
ORPHA231169	Syndrome d'Usher type 1	1	2
ORPHA231178	Syndrome d'Usher type 2	1	2
ORPHA231230	Bêta-thalassémie associée à une autre anomalie de l'hémoglobine	2	3
ORPHA231393	Bêta-thalassémie - thrombocytopénie liée à l'X	1	1
ORPHA2314	Syndrome hyper-IgE autosomique dominant	1	1
ORPHA231662	Insuffisance somatotrope isolée type IA	1	1
ORPHA231671	Insuffisance somatotrope isolée type IB	1	2
ORPHA2318	Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale	2	2
ORPHA232	Drépanocytose	5	10
ORPHA234	Syndrome de Dubin-Johnson	1	1
ORPHA2343	Crâne en trèfle isolé	1	1
ORPHA2348	Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan	1	2

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA2363	Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital	1	1
ORPHA238505	Maladie lymphoproliférative autosomique récessive	1	1
ORPHA238569	Maladie inflammatoire précoce de l'intestin autosomique récessive	1	1
ORPHA238616	Maladie d'Alzheimer	3	7
ORPHA238666	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital isolé	1	1
ORPHA239	Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	1	1
ORPHA24	Acidurie fumarique	2	2
ORPHA240	Dyschondrostéose de Léri-Weill	3	7
ORPHA240760	Syndrome de Nijmegen-like	1	1
ORPHA242	Dysgénésie gonadique complète 46,XY	3	8
ORPHA243	Dysgénésie gonadique 46,XX	1	3
ORPHA243377	Diabète de type 1	2	12
ORPHA244	Dyskinésie ciliaire primitive	2	3
ORPHA2442	Maladie lymphoproliférative liée à l'X	1	1
ORPHA244242	Syndrome HELLP	1	1
ORPHA244275	Microangiopathie thrombotique de novo après transplantation rénale	1	1
ORPHA244283	Atrésie biliaire avec malformation splénique	1	1
ORPHA2443	Anomalie de la phosphorylation oxydative mitochondriale due à des anomalies de l'ADN nucléaire	1	1
ORPHA244305	Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose	3	3
ORPHA244310	Syndrome CDG-RFT1	1	1
ORPHA247	Dysplasie ventriculaire droite arythmogène	1	3
ORPHA2470	Syndrome de Matthew-Wood	1	2
ORPHA247198	Atrophie cérébello-cérébrale progressive	1	1
ORPHA2473	Syndrome de McKusick-Kaufman	1	1
ORPHA247511	Polycythémie secondaire autosomique dominante	2	3
ORPHA247525	Citrullinémie type I	2	2
ORPHA247598	Cholestase intrahépatique néonatale par déficit en citrine	1	1
ORPHA247691	Vasculopathie rétinienne avec leucodystrophie cérébrale	1	1
ORPHA247798	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à MUTYH	3	4
ORPHA2478	Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux	1	1
ORPHA247806	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à APC	2	2
ORPHA247868	Syndrome de fièvre périodique héréditaire lié à NLRP12	1	2
ORPHA248	Dysplasie ectodermique hypohidrotique autosomique récessive	1	2
ORPHA2484	Ostéodysplasie type Melnick-Needles	1	2
ORPHA25	Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA2510	Syndrome micro	1	1
ORPHA2512	Microcéphalie primaire autosomique récessive	2	3
ORPHA251274	Hyperaldostéronisme familial type III	1	1
ORPHA251347	Ataxie-télangiectasie-like	1	1
ORPHA251383	Syndrome CK	1	1
ORPHA251510	Dysgénésie gonadique partielle 46,XY	3	6
ORPHA2518	Choriorétinopathie-microcéphalie autosomique récessive	1	1
ORPHA251858	Médulloblastome à nodularité extensive	1	2
ORPHA251863	Médulloblastome desmoplasique/nodulaire	1	2
ORPHA2524	Hypoplasie pontocérébelleuse type 2	1	1
ORPHA2542	Anophtalmie - microophtalmie isolée	1	2
ORPHA254704	Hyperferritinémie génétique sans surcharge en fer	1	4
ORPHA254767	Anomalie de la phosphorylation oxydative mitochondriale due à une délétion unique de l'ADN mitochondrial	1	1
ORPHA254776	Anomalie de la phosphorylation oxydative mitochondriale due à une mutation ponctuelle de l'ADN mitochondrial	1	1
ORPHA254818	Spectre ataxie neuropathie	1	2
ORPHA254864	Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en cytochrome C oxydase	1	1
ORPHA254886	Ophthalmoplégie externe progressive autosomique récessive	1	5
ORPHA254892	Ophthalmoplégie externe progressive autosomique dominante	3	9
ORPHA254905	Déficit isolé en cytochrome C oxydase	1	3
ORPHA255132	Anémie sidéroblastique autosomique récessive de l'adulte	1	1
ORPHA255210	Syndrome de Leigh de transmission maternelle	1	7
ORPHA255241	Syndrome de Leigh avec leucodystrophie	1	3
ORPHA256	Dystonie généralisée à début précoce par les membres	1	3
ORPHA2560	Syndrome de Moebius - neuropathie axonale - hypogonadisme hypogonadotrope	1	1
ORPHA258	Dystrophie musculaire congénitale type 1A	1	2
ORPHA2598	Myopathie mitochondriale et anémie sidéroblastique	1	1
ORPHA260305	Anémie sidéroblastique autosomique récessive	1	1
ORPHA2609	Déficit isolé en NADH-CoQ réductase	2	3
ORPHA261	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	3	3
ORPHA26106	Cancer gastrique familial	3	7
ORPHA2614	Syndrome nail-patella	1	2
ORPHA261552	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une mutation ponctuelle de ZEB2	1	1
ORPHA2616	Syndrome 3M	1	1
ORPHA262	Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	1	9
ORPHA263049	Disomie uniparentale du chromosome 14	3	9

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA263054	Disomie uniparentale du chromosome 15	1	4
ORPHA263064	Disomie uniparentale du chromosome 21	1	1
ORPHA2632	Dysplasie mésomélique type Langer	1	3
ORPHA263297	Glycogénose par déficit en glycogénine	1	1
ORPHA263417	Syndrome de Bartter avec hypocalcémie	1	1
ORPHA263455	Hyperinsulinisme par déficit en HNF4A	1	1
ORPHA263494	DPM3-CDG	1	1
ORPHA263516	Epilepsie myoclonique progressive type 3	1	1
ORPHA263553	Peeling skin syndrome type B	1	2
ORPHA2637	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II	2	2
ORPHA264	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1B	2	2
ORPHA264580	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique	1	1
ORPHA264675	Protéinose alvéolaire pulmonaire congénitale	1	2
ORPHA265	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1C	1	2
ORPHA267	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2A	1	3
ORPHA2670	Syndrome de Pierson	1	1
ORPHA26791	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases	1	2
ORPHA26792	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	1	2
ORPHA26793	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue	1	2
ORPHA268	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2B	1	2
ORPHA268369	Spina bifida ouverte	1	1
ORPHA268748	Spina bifida kystique complète	1	1
ORPHA269	Dystrophie facio-scapulo-humérale	1	2
ORPHA270	Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	1	2
ORPHA2712	Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire	1	1
ORPHA271861	Amylose de la transthyrétine familiale	2	2
ORPHA2721	Dysplasie odonto-onycho-dermique	1	2
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1	4	19
ORPHA2744	Paralysie horizontale du regard avec scoliose progressive	1	1
ORPHA2745	Syndrome d'Opitz G/BBB	1	1
ORPHA275	Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytosique	1	1
ORPHA2753	Syndrome oro-facio-digital type 4	1	1
ORPHA2754	Syndrome de Joubert avec atteinte oro-facio-digitale	2	2
ORPHA275752	Drépanocytose et maladies associées	1	2

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA276	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma	1	1
ORPHA276152	Néoplasie endocrinienne multiple type 4	1	3
ORPHA2762	Hétéroplasie osseuse progressive	1	1
ORPHA276525	Hyperinsulinisme par déficit en SUR1	1	1
ORPHA277	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	1	1
ORPHA2780	Ostéopathie striée - sclérose crânienne	2	2
ORPHA2783	Ostéopétrose autosomique dominante type 1	1	1
ORPHA2788	Ostéoporose - pseudogliome	1	1
ORPHA2790	Ostéosclérose autosomique dominante type Worth	1	1
ORPHA280071	ALG11-CDG	1	1
ORPHA2801	Maladie de Paget juvénile	1	1
ORPHA280110	Maladie de Paget des os	1	2
ORPHA280142	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LCK	1	1
ORPHA280282	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like par mutation de GJC2	1	1
ORPHA280356	Lipodystrophie partielle familiale associée à des mutations de PLIN1	1	2
ORPHA280679	Maladie de Moyamoya - petite taille - dysmorphie faciale - hypogonadisme hypergonadotrope	1	1
ORPHA281122	Bébé collodion à guérison spontanée	1	1
ORPHA282	Démence fronto-temporale	1	2
ORPHA282166	Maladie de Creutzfeldt-Jakob héréditaire	2	2
ORPHA2822	Paraplégie spastique autosomique récessive type 11	1	1
ORPHA2828	Syndromes parkinsoniens de l'adulte jeune	1	2
ORPHA2841	Pemphigus bénin chronique familial	1	1
ORPHA284130	Polyarthrite rhumatoïde	2	9
ORPHA284232	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2O	1	2
ORPHA284343	Syndrome de susceptibilité familial au blastome pleuropulmonaire	1	1
ORPHA2855	Syndrome de Perrault	1	1
ORPHA2856	Syndrome de persistance des canaux de Müller	2	2
ORPHA286	Syndrome d'Ehlers-Danlos type vasculaire	2	3
ORPHA2869	Syndrome de Peutz-Jeghers	1	4
ORPHA2879	Phocomélie type Schinzel	1	1
ORPHA288	Elliptocytose familiale	1	1
ORPHA2882	Sitostérolémie	1	2
ORPHA289	Syndrome d'Ellis-Van Creveld	1	2
ORPHA289103	Rachitisme hypocalcémique	1	1
ORPHA289504	Acidémie combinée malonique et méthylmalonique	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA289527	Cardiomyopathie hypertrophique infantile létale par déficit en NADH-CoQ réductase	1	1
ORPHA289539	Prédisposition au développement de tumeurs liée à BAP1	3	3
ORPHA289560	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer liée à des mutations de C19orf12	2	2
ORPHA289573	Syndrome léthal de dysfonctionnement mitochondrial multiple	2	2
ORPHA2896	Syndrome de Pitt-Hopkins	2	3
ORPHA289601	Syndrome héréditaire de calcification artérielle et articulaire	1	1
ORPHA29	Acidurie mévalonique	1	1
ORPHA2901	Amyotrophie névralgique	1	2
ORPHA29072	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	1	6
ORPHA2908	Syndrome de Kindler	1	2
ORPHA2929	Syndrome de polypose juvénile	1	5
ORPHA293355	Acidémie méthylmalonique sans homocystinurie	1	1
ORPHA293822	Syndrome de prédisposition au carcinome rénal et mélanome associé à MITF	1	1
ORPHA293825	Anémie dysérythropoïétique congénitale type IV	2	2
ORPHA293955	Encéphalopathie de l'enfant par déficit en thiamine pyrophosphokinase	1	1
ORPHA2940	Porencéphalie	1	1
ORPHA294415	Dysplasie réno-hépatopancréatique	1	1
ORPHA296	Enchondromatose	1	1
ORPHA2966	Déficit en properdine	1	1
ORPHA298	Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	1	3
ORPHA2990	Syndrome des ptérygius multiples autosomique récessif	1	1
ORPHA2995	Syndrome de Baraitser-Winter	1	1
ORPHA3000	Puberté précoce familiale limitée aux garçons	1	2
ORPHA300298	Anémie hypochrome congénitale sévère avec sidérobastes en couronne	1	1
ORPHA300536	DDOST-CDG	1	1
ORPHA300570	Dysgénésie corticale avec hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation TUBB3	2	2
ORPHA300573	Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B	1	1
ORPHA300751	Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	1	3
ORPHA3008	Déficit en pyruvate carboxylase	2	2
ORPHA303	Epidermolyse bulleuse dystrophique	1	1
ORPHA3032	Syndrome Meckel-like associé à NPHP3	1	1
ORPHA305	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle	1	1
ORPHA3051	Déficiência intellectuelle - hypotrichose - brachydactylie	1	2
ORPHA306577	Neuropathie des petites fibres liée à SCN9A	1	2

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA306661	Calcinose tumorale familiale	2	2
ORPHA3071	Syndrome de Costello	1	3
ORPHA3077	Déficiência intellectuelle liée à l'X - psychose - macroorchidie	1	1
ORPHA308552	Glycogénose par déficit en maltase acide à début infantile	1	1
ORPHA30925	Diabète insipide central héréditaire	1	1
ORPHA309294	Sialidose	1	1
ORPHA309469	Anomalie de synthèse des O-mannosylglycanes	1	1
ORPHA3095	Syndrome de Rett atypique	3	9
ORPHA31043	Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose sans atteinte oculaire sévère	1	1
ORPHA31150	Maladie de Tangier	1	2
ORPHA31153	Hypoalphalipoprotéïnémie	1	1
ORPHA312	Ichtyose épidermolytique	1	2
ORPHA313	Ichtyose lamellaire	1	1
ORPHA313838	Syndrome de Coats-plus	1	1
ORPHA313850	Dégénérescence cérébello-rétinienne	1	2
ORPHA314051	Leucoencéphalopathie - anomalies du thalamus et du tronc cérébral - hyperlactatémie	1	1
ORPHA3144	Dysplasie Schneckenbecken	1	1
ORPHA314637	Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale avec acidose lactique par déficit en MTO1	1	1
ORPHA314652	Amylose à bêta2-microglobuline autosomique dominante	1	1
ORPHA314689	Déficit immunitaire combiné par déficit en STK4	1	1
ORPHA314701	Amylose primitive systémique	1	1
ORPHA314777	Adénome pituitaire isolé familial	1	2
ORPHA314795	Petite taille associée à SHOX	2	3
ORPHA314811	Petite taille par déficit en GHSR	1	1
ORPHA3152	Sclérostéose	1	1
ORPHA317	Erythrokratodermie variable	1	2
ORPHA317425	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en DNA-PKcs	1	1
ORPHA31837	Maladie veino-occlusive pulmonaire	1	1
ORPHA319269	Susceptibilité/résistance à l'infection HIV	1	1
ORPHA319509	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 9	1	1
ORPHA319514	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 13	1	1
ORPHA319519	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 14	1	1
ORPHA319646	PGM-CDG	1	1
ORPHA319681	Non-persistence de la lactase à l'âge adulte	1	1
ORPHA320	Excès apparent de minéralocorticoïdes	1	1
ORPHA3202	Stomatocytose familiale avec hématies déshydratées	1	1
ORPHA3206	Syndrome de Stüve-Wiedemann	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA324	Maladie de Fabry	5	10
ORPHA324422	ALG13-CDG	1	1
ORPHA324530	Syndrome auto-inflammatoire-dérèglement avec déficit immunitaire lié à PLCG2	1	1
ORPHA324575	Hyperinsulinisme par déficit en HNF1A	1	1
ORPHA324737	SRD5A3-CDG	1	1
ORPHA325	Déficit congénital en facteur II	2	3
ORPHA3261	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun	1	1
ORPHA327	Déficit congénital en facteur VII	3	4
ORPHA328	Déficit congénital en facteur X	2	3
ORPHA329	Déficit congénital en facteur XI	1	1
ORPHA329173	Syndrome auto-inflammatoire avec infection bactérienne pyogénique et amylopectinose	2	2
ORPHA329178	Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle et épilepsie sévère	1	1
ORPHA32960	Syndrome TRAPS	2	3
ORPHA33	Acidémie isovalérique	1	2
ORPHA330	Déficit congénital en facteur XII	1	2
ORPHA33001	Lymphoedème - distichiasis	1	2
ORPHA33067	Chondrodysplasie métaphysaire type Jansen	2	2
ORPHA33069	Syndrome de Dravet	2	5
ORPHA331	Déficit congénital en facteur XIII	2	3
ORPHA33108	Forme létale du syndrome des ptérygius multiples	1	1
ORPHA33110	Agammaglobulinémie autosomique	1	1
ORPHA331176	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en G6PC3	1	1
ORPHA331184	Neutropénie constitutionnelle avec manifestations extra-hématopoiétiques	1	1
ORPHA331206	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit complet en RAG1/2	1	1
ORPHA3319	Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale	2	2
ORPHA332	Déficit congénital en facteur intrinsèque	1	2
ORPHA3322	Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	1	1
ORPHA33271	Stéatohépatite non alcoolique	2	2
ORPHA3342	Syndrome de tortuosité artérielle	1	1
ORPHA335	Déficit congénital en fibrinogène	1	1
ORPHA3366	Trigonocéphalie isolée	1	1
ORPHA34149	Maladie des kystes médullaires rénaux, forme autosomique dominante avec ou sans hyperuricémie	1	1
ORPHA3416	Hyperostose corticale généralisée	1	1
ORPHA342	Fièvre méditerranéenne familiale	4	7

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA343	Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D	2	3
ORPHA3451	Syndrome de West	2	5
ORPHA34515	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2I	1	2
ORPHA3453	Polyendocrinopathie auto-immune type 1	1	2
ORPHA34533	Dystrophie cornéenne	1	1
ORPHA34587	Glycogénose par déficit en LAMP-2	1	2
ORPHA348	Déficit en fructose-1,6 diphosphatase	1	1
ORPHA349	Fucosidose	1	1
ORPHA35	Acidémie propionique	1	1
ORPHA35069	Dystrophie neuroaxonale infantile	2	2
ORPHA35078	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en JAK3	1	1
ORPHA35093	Scaphocéphalie isolée	1	1
ORPHA35098	Plagiocéphalie isolée	1	1
ORPHA35099	Brachycéphalie isolée	1	1
ORPHA35107	Desmostérolose	1	1
ORPHA35120	Anémie hémolytique due à un déficit en pyrimidine 5' nucléotidase	1	1
ORPHA35173	Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	1	2
ORPHA352328	Syndrome MEGDEL	1	1
ORPHA352403	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive associée à la spectrine	1	1
ORPHA353	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2C	1	2
ORPHA354	Gangliosidose à GM1	1	2
ORPHA355	Maladie de Gaucher	1	3
ORPHA356	Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	1	1
ORPHA35696	Maladie mitochondriale par défaut de synthèse des protéines mitochondriales	1	1
ORPHA35698	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial	3	4
ORPHA357	Syndrome de Gilbert	6	12
ORPHA357008	Syndrome hémolytique et urémique atypique par déficit en DGKE	1	1
ORPHA35701	Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase	1	1
ORPHA35710	Malabsorption du glucose-galactose	2	2
ORPHA357237	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CARD11	1	1
ORPHA358	Syndrome de Gitelman	1	1
ORPHA35858	Maladie de Gräsbeck-Imerslund	1	2
ORPHA35878	Syndrome d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie	1	1
ORPHA35909	Déficit combiné en facteurs V et VIII	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA36	Syndrome acro-calleux	1	1
ORPHA362	Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase	2	4
ORPHA363424	Syndrome d'hypotonie-atrophie cérébrale-hyperglycinémie	2	2
ORPHA363727	Anémie dysérythropoïétique liée à l'X avec plaquettes anormales et neutropénie	1	1
ORPHA36383	Leucoencéphalopathie vasculaire familiale	2	2
ORPHA364	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase	1	1
ORPHA365	Glycogénose par déficit en maltase acide	1	3
ORPHA366	Glycogénose par déficit en enzyme débranchante	2	2
ORPHA367	Glycogénose par déficit en enzyme branchante	1	2
ORPHA368	Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire	1	3
ORPHA36899	Dystonie myoclonique héréditaire	1	1
ORPHA369	Glycogénose par déficit en phosphorylase hépatique	1	1
ORPHA369962	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cbIX	1	2
ORPHA370088	Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-manifestations multisystémiques	1	1
ORPHA37042	Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X	1	2
ORPHA370921	STT3A-CDG	1	1
ORPHA370924	STT3B-CDG	1	1
ORPHA370927	SSR4-CDG	1	1
ORPHA371	Glycogénose par déficit en phosphofruktokinase musculaire	2	2
ORPHA373	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel	1	2
ORPHA37553	Paralysie périodique sensible au potassium - dysrythmie cardiaque	1	3
ORPHA376	Syndrome de Gordon	1	1
ORPHA37612	Ataxie épisodique type 1	2	2
ORPHA377	Syndrome de Gorlin	1	2
ORPHA379	Granulomatose chronique	3	4
ORPHA380	Syndrome de céphalopolysyndactylie de Greig	1	1
ORPHA381	Maladie de Griscelli	1	1
ORPHA382	Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase	1	2
ORPHA39041	Syndrome d'Omenn	1	1
ORPHA391665	Hypercholestérolémie familiale homozygote	1	1
ORPHA392	Syndrome de Holt-Oram	1	2
ORPHA393	Anomalie testiculaire du développement sexuel 46,XX	1	4
ORPHA395	Homocystinurie par déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase	2	4
ORPHA397596	déficit immunitaire commun variable	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA397933	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-microcéphalie postnatale progressive-stéréotypies manuelles sur la ligne médiane	1	2
ORPHA399	Maladie de Huntington	2	13
ORPHA399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	2	3
ORPHA399980	Infertilité masculine rare d'origine génétique	1	2
ORPHA401859	Déficit en acide lipoïque synthétase	1	1
ORPHA401862	Déficit en lipoyl transférase 1	1	1
ORPHA401996	Néphrite interstitielle caryomégaly	1	1
ORPHA402075	Bicuspidie aortique familiale	2	3
ORPHA402364	Atrophie cérébrale et cérébelleuse infantile avec microcéphalie postnatale progressive	1	1
ORPHA403	Hyperaldostéronisme familial type I	1	1
ORPHA405	Hypercalcémie hypocalciurique familiale	1	2
ORPHA406	Hypercholestérolémie familiale hétérozygote	3	6
ORPHA411	Hyperlipoprotéïnémie type 1	2	4
ORPHA411515	Syndrome d'Angelman dû à un défaut d'empreinte de la région 15q11-q13	1	2
ORPHA412	Hyperlipoprotéïnémie type 3	3	8
ORPHA417	Hyperparathyroïdie primitive sévère néonatale	1	3
ORPHA418	Hyperplasie congénitale des surrénales	1	1
ORPHA42	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	1	5
ORPHA422	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique et/ou familiale	2	2
ORPHA424	Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH	2	4
ORPHA42738	Neutropénie congénitale sévère	1	1
ORPHA428	Hypocalcémie autosomique dominante	2	4
ORPHA429	Hypochondroplasie	3	8
ORPHA43	Adrénoleucodystrophie liée à l'X	1	2
ORPHA432	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital sans anosmie	3	3
ORPHA436	Hypophosphatasie	1	1
ORPHA437	Rachitisme hypophosphatémique	2	2
ORPHA440	Hypospadias familial	1	3
ORPHA452	Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales	2	3
ORPHA45358	Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs	1	1
ORPHA457	Ichtyose harlequin	1	1
ORPHA464	Incontinentia pigmenti	1	2
ORPHA466	Insomnie fatale familiale	2	2
ORPHA467	Insuffisance hypophysaire multiple non acquise	1	1
ORPHA469	Intolérance au fructose héréditaire	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA47	Agammaglobulinémie liée à l'X	2	2
ORPHA47044	Cancer papillaire rénal familial	1	1
ORPHA47045	Urticaire familiale au froid	1	2
ORPHA474	Syndrome de Jeune	1	1
ORPHA475	Syndrome de Joubert	2	2
ORPHA477	Syndrome KID	1	3
ORPHA478	Syndrome de Kallmann	4	5
ORPHA48	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	5	23
ORPHA480	Syndrome de Kearns-Sayre	2	7
ORPHA481	Maladie de Kennedy	2	9
ORPHA486	Neutropénie congénitale sévère autosomique dominante	1	1
ORPHA487	Maladie de Krabbe	1	2
ORPHA48818	Acéculéoplasminémie	1	2
ORPHA49382	Achromatopsie	1	1
ORPHA496	Kératodermie palmoplantaire de Thost-Unna	1	1
ORPHA49827	Anémie mégaloblastique thiamine-dépendante	1	1
ORPHA5	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	2	3
ORPHA500	Syndrome LEOPARD	1	1
ORPHA503	Syndrome de Larsen autosomique dominant	1	1
ORPHA506	Syndrome de Leigh	2	4
ORPHA508	Lepréchaunisme	1	2
ORPHA50945	Chondrodysplasie létale de Blomstrand	2	2
ORPHA51	Syndrome d'Aicardi-Goutières	1	3
ORPHA510	Syndrome de Lesch-Nyhan	1	1
ORPHA51013	Mélanome - cancer pancréatique	1	1
ORPHA511	Maladie du sirop d'érable	1	3
ORPHA51188	Encéphalopathie éthylmalonique	1	1
ORPHA512	Leucodystrophie métachromatique	2	4
ORPHA51636	Syndrome WHIM	1	1
ORPHA52	Syndrome d'Alagille	2	2
ORPHA523	Léiomyomatose familiale et cancer du rein	1	1
ORPHA52368	Syndrome de Mohr-Tranebjaerg	1	1
ORPHA524	Syndrome de Li-Fraumeni	1	3
ORPHA52430	Myopathie à inclusions - maladie de Paget - démence fronto-temporale	1	2
ORPHA52503	Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X	1	2
ORPHA526	Syndrome de Liddle	1	1
ORPHA52688	Syndrome myélodysplasique	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA528	Lipodystrophie congénitale de Berardinelli-Seip	1	1
ORPHA52901	Déficit isolé en hormone folliculo-stimulante	1	2
ORPHA53	Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	1	1
ORPHA53271	Syndrome de Muenke	1	1
ORPHA53347	Myopathie de Brody	1	1
ORPHA54	Albinisme oculaire récessif lié à l'X	1	2
ORPHA540	Lymphohistiocytose familiale	1	1
ORPHA54370	Glomérulonéphrite membranoproliférative primaire	1	1
ORPHA550	MELAS	4	12
ORPHA551	MERRF	4	12
ORPHA552	Diabète MODY syndromique avec atteinte rénale	2	6
ORPHA555	Maladie coeliaque	4	14
ORPHA558	Syndrome de Marfan	1	3
ORPHA562	Syndrome de McCune-Albright	1	3
ORPHA564	Syndrome de Meckel	2	2
ORPHA565	Maladie de Menkes	1	2
ORPHA569	Migraine hémiplégique familiale ou sporadique	1	1
ORPHA572	Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2	1	1
ORPHA575	Syndrome de Muckle-Wells	1	2
ORPHA578	Mucopolysaccharidose type 4	1	1
ORPHA58	Maladie d'Alexander	1	2
ORPHA580	Mucopolysaccharidose type 2	2	3
ORPHA586	Mucoviscidose	8	34
ORPHA590	Syndrome myasthénique congénital	2	2
ORPHA59135	Myopathie distale précoce type Laing	1	1
ORPHA59303	Ichtyose - hypotrichose - cholangite sclérosante	1	1
ORPHA597	Myopathie congénitale à central cores	1	2
ORPHA598	Myopathie à multi-minicores	1	2
ORPHA60	Déficit en alpha-1-antitrypsine	5	8
ORPHA60015	Lacunes pariétales	1	1
ORPHA60030	Syndrome de Loeys-Dietz	1	2
ORPHA606	Myopathie myotonique proximale	1	4
ORPHA610	Myopathie de Bethlem	2	2
ORPHA612	Myotonie aggravée par le potassium	1	1
ORPHA614	Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	1	1
ORPHA616	Médulloblastome	2	2
ORPHA618	Mélanome malin familial	2	2
ORPHA619	Insuffisance ovarienne précoce	3	14

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA62	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2D	1	2
ORPHA621	Méthémoglobinémie congénitale	1	2
ORPHA622	Homocystinurie sans acidurie méthylmalonique	1	1
ORPHA628	Nanisme diastrophique	1	1
ORPHA63	Syndrome d'Alport	1	1
ORPHA633	Syndrome de Laron	1	2
ORPHA634	Syndrome de Netherton	1	1
ORPHA635	Neuroblastome	1	1
ORPHA636	Neurofibromatose type 1	2	3
ORPHA637	Neurofibromatose type 2	1	4
ORPHA640	Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	3	9
ORPHA644	Syndrome NARP	4	12
ORPHA647	Syndrome de Nijmegen	1	1
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	27	70
ORPHA648	Syndrome de Noonan	3	3
ORPHA649	Maladie de Norrie	2	3
ORPHA65	Amaurose congénitale de Leber	1	1
ORPHA652	Néoplasie endocrinienne multiple type 1	2	5
ORPHA65288	Diabète sucré néonatal permanent - agénésie du cervelet et du pancréas	1	1
ORPHA653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	4	11
ORPHA654	Néphroblastome	1	2
ORPHA655	Néphronoptise	2	2
ORPHA656	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant	1	1
ORPHA65682	Cholestase intrahépatique récurrente bénigne	2	2
ORPHA657	Hyperinsulinisme par déficit en Kir6.2	1	1
ORPHA65748	Kératoacanthome multiple de Ferguson-Smith	1	1
ORPHA65759	Syndrome de Carpenter	1	1
ORPHA661	Syndrome d'Ondine	1	1
ORPHA664	Déficit en ornithine transcarbamylase	2	4
ORPHA665	Ostéodystrophie héréditaire d'Albright	1	2
ORPHA666	Ostéogenèse imparfaite	1	2
ORPHA66628	Obésité par déficit congénital en leptine	1	2
ORPHA66629	Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon	1	1
ORPHA667	Ostéopétrose maligne autosomique récessive	2	2
ORPHA669	Syndrome oto-palato-digital	1	2
ORPHA67044	Thrombocytopénie avec anémie dysérythroïétique congénitale	2	2
ORPHA672	Syndrome de Pallister-Hall	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA676	Pancréatite chronique héréditaire	3	13
ORPHA681	Paralysie périodique hypokaliémique	1	2
ORPHA682	Paralysie périodique hyperkaliémique	1	1
ORPHA68356	Leucodystrophie	1	1
ORPHA68380	Maladie mitochondriale	2	5
ORPHA684	Paramyotonie d'Eulenburg	1	1
ORPHA69077	Tumeur rhabdoïde	1	1
ORPHA69088	Dysplasie ectodermique anhidrotique - immunodéficience - ostéopétrose - lymphoedème	1	1
ORPHA69126	Arthrite purulente - pyoderma gangrenosum - acné	1	2
ORPHA69663	Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides	3	4
ORPHA69665	Cholestase intrahépatique gestationnelle	2	3
ORPHA699	Syndrome de Pearson	2	5
ORPHA70	Amyotrophie spinale proximale	4	11
ORPHA702	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	1	3
ORPHA703	Pemphigoïde bulleuse	1	2
ORPHA70470	Hyperlipoprotéïnémie type 5	1	3
ORPHA70474	Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie	1	5
ORPHA705	Syndrome de Pendred	1	4
ORPHA70587	Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant	1	1
ORPHA70592	Immunodéficience par déficit en IRAK4	1	1
ORPHA70594	Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase	1	2
ORPHA70595	Ataxie neuropathique sensorielle - dysarthrie - ophtalmoplégie	1	2
ORPHA710	Syndrome de Pfeiffer	1	1
ORPHA711	Glycogénose par déficit en phosphoglucomutase	1	1
ORPHA71212	Hyperinsulinisme par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	1	1
ORPHA71277	Encéphalopathie par déficit en GLUT1	2	3
ORPHA71290	Anomalies plaquettaires familiales - prédisposition à la leucémie myéloïde	1	4
ORPHA714	Anémie hémolytique due à un déficit en phosphoglycérmutase	1	1
ORPHA71493	Thrombocytose familiale	2	3
ORPHA715	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase musculaire	1	1
ORPHA71526	Obésité par déficit en pro-opiomélanocortine	1	1
ORPHA71528	Obésité par déficit en prohormone convertase I	1	1
ORPHA71529	Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4	2	5
ORPHA72	Syndrome d'Angelman	3	12
ORPHA726	Syndrome d'Alpers	1	6
ORPHA730	Polykystose rénale autosomique dominante	1	2
ORPHA731	Polykystose rénale autosomique récessive	1	2

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA73229	Hématurie autosomique dominante - tortuosités rétiniennes - crampes musculaires	1	1
ORPHA73272	Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	1	1
ORPHA73273	Retard de croissance par résistance au facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	1	1
ORPHA733	Polypose adénomateuse familiale	2	9
ORPHA739	Syndrome de Prader-Willi	4	14
ORPHA743	Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en protéine S	1	2
ORPHA745	Thrombophilie héréditaire par déficit congénital en protéine C	1	3
ORPHA746	Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale	1	1
ORPHA748	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes	1	1
ORPHA750	Pseudoachondroplasie	1	1
ORPHA751	Pseudo-déficit en arylsulfatase A	1	2
ORPHA75233	Maladie de Wolman	2	5
ORPHA755	Hypoplasie des cellules de Leydig	1	3
ORPHA75563	Anémie sidérolastique liée à l'X	1	1
ORPHA756	Pseudohypoaldostéronisme type 1	1	1
ORPHA758	Pseudoxanthome élastique	1	1
ORPHA75840	Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich	1	1
ORPHA763	Pycnodysostose	1	1
ORPHA765	Déficit en pyruvate déshydrogénase	1	1
ORPHA766	Anémie hémolytique due à un déficit en pyruvate kinase du globule rouge	1	2
ORPHA769	Syndrome de Rabson-Mendenhall	1	1
ORPHA77	Aniridie	1	1
ORPHA771	Recto-colite hémorragique	1	1
ORPHA77292	Maladie de Niemann-Pick type A	1	3
ORPHA77297	Syndrome de Majeed	1	2
ORPHA77298	Anophtalmie/microphtalmie - atrésie de l'oesophage	1	2
ORPHA774	Télangiectasie hémorragique héréditaire	2	5
ORPHA777	Déficiência intellectuelle non syndromique liée à l'X	1	6
ORPHA778	Syndrome de Rett	5	11
ORPHA786	Résistance aux glucocorticoïdes	1	1
ORPHA79	Déficit congénital en alpha2-antiplasmine	1	2
ORPHA790	Rétinoblastome	1	1
ORPHA79083	Lipodystrophie partielle familiale associée à des mutations de PPARG	1	2
ORPHA791	Rétinite pigmentaire	2	4
ORPHA79106	Syndrome d'Eiken	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA79113	Syndrome de dysostose mandibulo-faciale - microcéphalie	3	3
ORPHA79151	Acrokératose verruciforme de Hopf	1	1
ORPHA79192	Trouble du métabolisme de la pyrodoxine	1	1
ORPHA792	Rétinoschisis lié à l'X	1	2
ORPHA79230	Hémochromatose type 2	3	9
ORPHA79237	Déficit en galactokinase	1	1
ORPHA79239	Galactosémie classique	2	3
ORPHA79240	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire	2	2
ORPHA79243	Déficit en pyruvate déshydrogénase E1-alpha	1	1
ORPHA79273	Coproporphyrine héréditaire	1	1
ORPHA79276	Porphyrie aiguë intermittente	1	1
ORPHA79277	Porphyrie érythropoïétique congénitale	1	1
ORPHA79278	Protoporphyrine érythropoïétique	1	1
ORPHA79282	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC	1	3
ORPHA79283	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblD	1	1
ORPHA79284	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblF	1	2
ORPHA79299	Hyperinsulinisme par déficit en glucokinase	1	1
ORPHA79301	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 1	1	1
ORPHA79303	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 2	1	1
ORPHA79305	Cholestase intrahépatique familiale progressive type 3	1	2
ORPHA79310	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblA	1	1
ORPHA79311	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblB	1	1
ORPHA79312	Acidémie méthylmalonique isolée résistante à la vitamine B12 type mut-	1	2
ORPHA79318	PMM2-CDG	1	2
ORPHA79319	MPI-CDG	1	1
ORPHA79320	ALG6-CDG	1	1
ORPHA79321	ALG3-CDG	1	1
ORPHA79322	DPM1-CDG	1	1
ORPHA79323	MPDU1-CDG	1	1
ORPHA79324	ALG12-CDG	1	1
ORPHA79325	ALG8-CDG	1	1
ORPHA79326	Syndrome CDG-ALG2	1	1
ORPHA79327	ALG1-CDG	1	1
ORPHA79328	ALG9-CDG	1	1
ORPHA79329	MGAT2-CDG	1	1
ORPHA79332	B4GALT1-CDG	1	1
ORPHA79333	COG7-CDG	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA79345	Chondrodysplasie ponctuée avec brachytéléphalangie	1	2
ORPHA79394	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme non-bulleuse	1	2
ORPHA794	Syndrome de Saethre-Chotzen	1	1
ORPHA79403	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle - atrésie du pylore	1	1
ORPHA79404	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type Herlitz	1	1
ORPHA79431	Albinisme oculo-cutané type 1A	1	1
ORPHA79432	Albinisme oculo-cutané type 2	1	1
ORPHA79434	Albinisme oculo-cutané type 1B	1	1
ORPHA79443	Pseudohypoparathyroïdie type 1A	3	6
ORPHA79473	Porphyrie variegata	1	1
ORPHA79493	Syndrome de Brooke-Spiegler	1	1
ORPHA79506	Déficit en protéine de transfert des esters de cholestérol	1	1
ORPHA796	Maladie de Sandhoff	2	2
ORPHA798	Syndrome de Schinzel-Giedion	1	1
ORPHA803	Sclérose latérale amyotrophique	1	3
ORPHA805	Sclérose tubéreuse de Bourneville	1	3
ORPHA808	Syndrome de Seckel	1	1
ORPHA811	Syndrome de Shwachman-Diamond	1	1
ORPHA813	Syndrome de Silver-Russell	2	2
ORPHA816	Syndrome de Sjögren-Larsson	2	2
ORPHA818	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	1	2
ORPHA82	Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en antithrombine	1	1
ORPHA821	Syndrome de Sotos	2	3
ORPHA825	Spondylarthrite ankylosante	7	18
ORPHA827	Maladie de Stargardt	1	3
ORPHA83	Syndrome d'Antley-Bixler	1	2
ORPHA83461	Aphakie primaire congénitale	1	2
ORPHA83465	Narcolepsie sans cataplexie	1	6
ORPHA83473	Mégalencéphalie - polymicrogyrie - polydactylie postaxiale - hydrocéphalie	1	1
ORPHA83642	Anémie microcytaire avec surcharge hépatique en fer	1	2
ORPHA839	Syndrome néphrotique congénital type finlandais	1	1
ORPHA84	Anémie de Fanconi	2	2
ORPHA84132	Myopathie avec surcharge en desmine et inclusions de corps de Mallory	1	1
ORPHA845	Maladie de Tay-Sachs	2	2
ORPHA846	Alpha-thalassémie	2	9
ORPHA847	Alpha-thalassémie - déficience intellectuelle liée à l'X	1	4
ORPHA848	Bêta-thalassémie	5	12

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA849	Thrombasthénie de Glanzmann	4	7
ORPHA85136	Leucoencéphalopathie kystique sans mégalencéphalie	2	2
ORPHA85146	Amyotrophie spinale scapulopéronière	1	1
ORPHA85164	Camptodactylie - petite taille - scoliose - déficience auditive	1	1
ORPHA85193	Ostéoporose idiopathique juvénile	1	1
ORPHA85195	Ostéolyse expansive familiale	1	1
ORPHA85278	Syndrome de Christianson	2	3
ORPHA853	Thrombopénie materno-foetale et néonatale allo-immune	1	2
ORPHA85445	Amylose secondaire	1	1
ORPHA85447	Polyneuropathie amyloïde familiale	3	5
ORPHA85448	Amylose familiale type finlandais	3	3
ORPHA85450	Amylose rénale familiale	1	1
ORPHA85458	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose	1	2
ORPHA859	Déficit en transcobalamine	2	3
ORPHA861	Syndrome de Treacher-Collins	2	2
ORPHA86309	DPAGT1-CDG	1	1
ORPHA868	Déficit en triose-phosphate isomérase	1	1
ORPHA86823	Lissencéphalie avec hypoplasie cérébelleuse	1	1
ORPHA87	Syndrome d'Apert	2	3
ORPHA882	Tyrosinémie type 1	1	1
ORPHA88616	Déficience intellectuelle non syndromique autosomique récessive	2	2
ORPHA88619	Encéphalopathie nécrosante aiguë familiale	2	2
ORPHA88637	Hypomyélinisation - hypogonadisme hypogonadotrope - hypodontie	1	1
ORPHA88660	Pseudohyperaldostéronisme type 2	1	1
ORPHA888	Syndrome de Van der Woude	1	2
ORPHA891	Vitréorétinopathie exsudative familiale	2	2
ORPHA892	Maladie de von Hippel-Lindau	3	8
ORPHA894	Syndrome de Waardenburg type 1	1	1
ORPHA895	Syndrome de Waardenburg type 2	1	1
ORPHA896	Syndrome de Waardenburg type 3	1	1
ORPHA897	Syndrome de Waardenburg-Shah	1	1
ORPHA898	Maladie de Wagner	1	1
ORPHA89844	Lissencéphalie type Norman-Roberts	1	1
ORPHA89938	Syndrome de Bartter infantile avec surdité neurosensorielle	1	2
ORPHA90	Argininémie	2	2
ORPHA90042	Polycythémie primaire familiale	1	2
ORPHA90120	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 6	1	3

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA90153	Dysplasie mandibulo-acrale avec lipodystrophie de type A	1	1
ORPHA90280	Lupus érythémateux type Chilblain	1	1
ORPHA90340	Syndrome de Blau	1	3
ORPHA90350	Cutis laxa autosomique récessive type 2	1	1
ORPHA905	Maladie de Wilson	2	3
ORPHA906	Syndrome de Wiskott-Aldrich	2	2
ORPHA90625	Surdité neurosensorielle non syndromique liée à l'X type DFN	1	3
ORPHA90635	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique dominante type DFNA	3	9
ORPHA90636	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique récessive type DFNB	3	10
ORPHA90641	Surdité neurosensorielle non syndromique mitochondriale	2	6
ORPHA90647	Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen	1	3
ORPHA90653	Syndrome de Stickler type 1	1	1
ORPHA90658	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1E	1	2
ORPHA90673	Hypothyroïdie par mutation du récepteur de la TSH	2	4
ORPHA90674	Déficit isolé en TSH	2	3
ORPHA907	Syndrome de Wolff-Parkinson-White	1	1
ORPHA90794	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	1	2
ORPHA90797	Syndrome d'insensibilité partielle aux androgènes	1	1
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	7	30
ORPHA909	Xanthomatose cérébrotendineuse	1	2
ORPHA910	Xeroderma pigmentosum	1	2
ORPHA911	Déficit immunitaire combiné par déficit en ZAP70	1	1
ORPHA91131	DK1-CDG	1	1
ORPHA91387	Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	2	3
ORPHA91495	Persistance du vitré primitif	1	1
ORPHA92050	Dysplasie épithéliale intestinale	1	1
ORPHA921	Syndrome d'Abruzzo-Erickson	1	1
ORPHA93111	Syndrome kystes rénaux-diabète	1	3
ORPHA93213	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant avec hyalinose segmentaire focale	1	1
ORPHA93216	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant à lésions glomérulaires minimes	1	1
ORPHA93256	Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile	2	8
ORPHA93262	Syndrome de Crouzon - acanthosis nigricans	1	1
ORPHA93271	Syndrome des côtes courtes - polydactylie type Verma-Naumoff	1	1
ORPHA93274	Dysplasie thanatophore type 2	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA93279	Ostéoarthrite précoce avec dysplasie spondyloépiphysaire intermédiaire due à une mutation du gène COL2A1	1	1
ORPHA93284	Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	1	2
ORPHA93304	Brachyolmie autosomique dominante	1	1
ORPHA93324	Syndrome de Kenny-Caffey autosomique récessif	1	1
ORPHA93334	Polydactylie postaxiale type A	1	1
ORPHA93372	Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 1	3	4
ORPHA93387	Brachydactylie type E	2	3
ORPHA93473	Syndrome de Hurler	1	1
ORPHA93575	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie C3	1	1
ORPHA93576	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie de MCP/CD 46	1	1
ORPHA93578	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur B	1	1
ORPHA93579	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur H	1	1
ORPHA93580	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur I	1	1
ORPHA93581	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à des anticorps anti-facteur H	1	1
ORPHA93591	Néphronoptise infantile	1	2
ORPHA93592	Néphronoptise juvénile	1	1
ORPHA93604	Syndrome de Bartter anténatal	1	1
ORPHA93605	Syndrome de Bartter classique	1	1
ORPHA93606	Syndrome néphrogénique d'antidiurèse inappropriée	1	1
ORPHA93622	Maladie de Dent type 1	1	1
ORPHA93921	Neurofibromatose type 3	1	3
ORPHA94068	Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale	1	1
ORPHA94089	Pseudohypoparathyroïdie type 1B	1	3
ORPHA94122	Ataxie cérébelleuse type Caïman	1	1
ORPHA94147	Ataxie spinocérébelleuse type 7	1	4
ORPHA943	Acidurie malonique	1	1
ORPHA95	Ataxie de Friedreich	1	7
ORPHA950	Acrodysostose	2	2
ORPHA95159	Porphyrie hépatoérythropoïétique	1	1
ORPHA95232	Lissencéphalie par mutation de LIS1	1	1
ORPHA95698	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase non-classique	1	2
ORPHA95713	Athyroïse	2	4
ORPHA95720	Hypoplasie de la thyroïde	2	4

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA96147	Syndrome de Kleeftstra dû à une microdélétion 9q34	1	1
ORPHA96182	Syndrome de Silver-Russell dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 7	2	6
ORPHA96184	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 14	1	5
ORPHA96192	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 7	1	4
ORPHA96265	Hypoplasie des cellules de Leydig par résistance complète à la LH	1	1
ORPHA96266	Hypoplasie des cellules de Leydig par résistance partielle à la LH	1	1
ORPHA963	Acromégalie	2	3
ORPHA96334	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 14	1	5
ORPHA97	Ataxie paroxystique familiale	1	1
ORPHA970	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2	1	2
ORPHA97231	Conjonctivite ligueuse	1	1
ORPHA97239	Myopathie à corps réducteurs	1	1
ORPHA97244	Syndrome de la colonne raide	1	1
ORPHA97369	Dysgénésie tubulaire rénale d'origine génétique	1	1
ORPHA976	Déficit en adénosine phosphoribosyltransférase	1	1
ORPHA97678	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 13	1	1
ORPHA98152	Disomie uniparentale des autosomes	3	3
ORPHA98733	Syndrome de Noonan et syndrome associé	1	1
ORPHA98754	Syndrome de Prader-Willi dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 15	2	8
ORPHA98755	Ataxie spinocérébelleuse type 1	1	5
ORPHA98756	Ataxie spinocérébelleuse type 2	1	5
ORPHA98757	Ataxie spinocérébelleuse type 3	1	5
ORPHA98758	Ataxie spinocérébelleuse type 6	1	5
ORPHA98759	Ataxie spinocérébelleuse type 17	1	4
ORPHA98763	Ataxie spinocérébelleuse type 14	1	2
ORPHA98766	Ataxie spinocérébelleuse type 5	1	1
ORPHA98793	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle	2	9
ORPHA98794	Syndrome d'Angelman dû à une délétion 15q11q13 d'origine maternelle	3	8
ORPHA98795	Syndrome d'Angelman dû à une disomie uniparentale paternelle du chromosome 15	2	6
ORPHA98808	Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	1	1
ORPHA98809	Dyskinésie paroxystique kinésigénique	1	2
ORPHA98868	Ovalocytose de l'Asie du Sud-Est	1	1
ORPHA98869	Anémie dysérythropoïétique congénitale type I	1	1
ORPHA98870	Anémie dysérythropoïétique congénitale type III	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA98873	Anémie dysérythroïtétique congénitale type II	2	2
ORPHA98878	Hémophilie A	4	9
ORPHA98879	Hémophilie B	3	4
ORPHA98892	Hétérotopie nodulaire périventriculaire	2	2
ORPHA98907	Maladie de Dorfman-Chanarin	2	2
ORPHA98908	Myopathie à surcharge lipidique multisystémique	1	1
ORPHA98909	Desminopathie	1	1
ORPHA98920	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1	1	1
ORPHA98934	Maladie de Huntington-like 2	1	5
ORPHA98976	Glaucome congénital	1	1
ORPHA99	Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	1	1
ORPHA99013	Paraplégie spastique autosomique récessive type 7	1	1
ORPHA99324	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 13	1	1
ORPHA99361	Cancer médullaire de la thyroïde familial	1	1
ORPHA994	Séquence d'akinésie foetale	2	2
ORPHA99408	Adénome hypophysaire	1	1
ORPHA99429	Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes	1	1
ORPHA99749	Syndrome de Kostmann	1	1
ORPHA99810	Porencéphalie familiale	1	1
ORPHA99812	Syndrome LIG4	1	1
ORPHA99842	Déficit d'adhésion leucocytaire type I	1	1
ORPHA99845	Myoglobulinurie récurrente génétique	1	1
ORPHA99877	Adénome parathyroïdien familial	2	3
ORPHA99879	Hyperparathyroïdie isolée familiale	2	3
ORPHA99880	Syndrome d'hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire	2	3
ORPHA99886	Diabète néonatal transitoire	1	1
ORPHA99901	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9	2	2
ORPHA99939	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2E	1	5
ORPHA99942	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2I	1	3
ORPHA99944	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K	1	3
ORPHA99947	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2	2	6
ORPHA99951	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4E	1	3
ORPHA99955	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1	1	5

*Maladies répertoriées dans la classification orphanet

Tableau GENPOST7. Liste des examens de pharmacogénétique disponibles en Ile-de-France

Activité régionale des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal,
de diagnostic prénatal et de génétique postnatale
Edition octobre 2015 - Extraction des données mars 2015

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Ile-de-France	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA240839	Toxicité des dérivés du fluorouracile	2	9
ORPHA240841	Toxicité de l'abacavir	4	14
ORPHA240863	Toxicité du cisplatine	2	7
ORPHA240867	Toxicité de la codéine	1	2
ORPHA240869	Toxicité de l'efavirenz	3	5
ORPHA240885	Toxicité de l'irinotécan	4	15
ORPHA240887	Toxicité de l'isoniazide	2	4
ORPHA240905	Toxicité du raltégavir	1	6
ORPHA240921	Toxicité du voriconazole	2	6
ORPHA240935	Résistance au clopidogrel	3	5
ORPHA240947	Résistance au tamoxifène	2	3
ORPHA241043	Adaptation posologique du tacrolimus	3	12
ORPHA284102	Réponse au traitement anti-viral dans l'hépatite C	7	25
ORPHA284121	Toxicité / non réponse clozapine	1	3
ORPHA364195	Résistance à la Bléomycine dans le cancer du testicule	1	1
ORPHA413667	Surdosage ou adaptation posologique des anti dépresseurs ou antipsychotiques	3	7
ORPHA413674	Surdosage ou adaptation de dose des AVK	3	11
ORPHA413681	Surdosage ou adaptation de dose des hypoglycémisants oraux (sulf et glinides)	1	2
ORPHA413684	Résistance aux AVK	3	8
ORPHA413687	Surdosage ou adaptation de dose de l'azathioprine ou 6-mercaptopurine	4	19
ORPHA413690	Surdosage ou adaptation de dose du méthotrexate	3	6
ORPHA413696	Toxicité des statines (inhibiteurs HMG CoA)	1	2

*Indications répertoriées dans la classification orphanet