

# LANGUEDOC-ROUSSILLON

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 Languedoc-Roussillon**

### **2. DIAGNOSTIC PRENATAL**

**Activité des établissements de la région Languedoc-Roussillon**

**Répartition des laboratoires dans la région Languedoc-Roussillon**

**Répartition de l'activité dans la région Languedoc-Roussillon**

### **3. GENETIQUE POSTNATALE**

**Activité de la région Languedoc-Roussillon**

**Répartition des laboratoires de la région Languedoc-Roussillon**

## 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 Languedoc-Roussillon

### 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 Languedoc-Roussillon comporte deux Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal, ce que justifie le nombre élevé de naissances de la région. Le taux de dossiers examinés est supérieur au taux national : cette augmentation ne s'accompagne pas d'une augmentation du nombre d'attestations de particulière gravité et d'incurabilité permettant une interruption médicale de la grossesse pour motif fœtal (tableau CPDPN3). Les faibles pourcentages d'actes d'imagerie, de prélèvements à visée diagnostique et de gestes à visée thérapeutique laissent à penser qu'un certain nombre de ces actes sont réalisés hors site CPDPN.

### Diagnostic prénatal (DPN)

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

La région Languedoc-Roussillon possède un certain nombre de laboratoires permettant d'assurer la quasi-totalité des analyses biologiques prénatales, hormis les examens biochimiques très spécialisés permettant le diagnostic de certaines maladies héréditaires (tableau DPN2). Cependant, comme dans beaucoup d'autres régions, les chiffres relativement faibles d'analyses cytogénétiques et de marqueurs sériques maternels (tableau DPN3) laissent supposer que beaucoup de ces examens sont externalisés sans qu'il soit possible d'en évaluer le volume exact. La proportion de marqueurs sériques du second trimestre sur l'ensemble des marqueurs sériques est plus faible que cette même proportion à l'échelon national

(tableau DPN4), ce constat est en faveur d'une bonne diffusion du dépistage combiné du premier trimestre dans la région Languedoc-Roussillon.

### 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 Languedoc-Roussillon est cohérente avec sa population qui représente 4,1% de la population française. En effet, 4,4% des laboratoires autorisés le sont dans cette région. L'activité déclarée de ces laboratoires représente 3,1% des caryotypes français et 2,3% des examens de génétique moléculaire. 4,8% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Languedoc-Roussillon. Cette région offre 16 diagnostics qui ne sont proposés par aucun autre laboratoire sur le territoire national. En 2014, la technique de NGS a été utilisée au moins une fois par 3 laboratoires de Languedoc-Roussillon (55 laboratoires au niveau national).

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

## 1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

**Tableau CPDPN1. Nombre de naissances\* en 2013**

Languedoc-Roussillon	France
30521	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*
MONTPELLIER	HOPITAL ARNAUD DE VILLENEUVE	SERVICE DE GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE C ET MEDECINE MATERNO-FOETALE	825
NIMES	CHU DE NIMES HOPITAL CAREMEAU	SERVICE GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE	1187

\*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 Languedoc-Roussillon**

Activité des CPDPN	Languedoc-Roussillon 2011	Languedoc-Roussillon 2012	Languedoc-Roussillon 2013	Taux 2013 (par naissance dans la région)	France 2013	Taux 2013 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	1855	1983	2012	6,6%	36804	4,5%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif foetal	297	300	276	0,9%	7200	0,9%

## 1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Languedoc-Roussillon 2011	Languedoc-Roussillon 2012	Languedoc-Roussillon 2013	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2013	France 2013	Nombre par dossiers examinés en France en 2013
Nombre d'échographies diagnostiques	1525	1399	1246	61,9%	78142	212%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	828	642	487	24,2%	19056	51,8%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	49	28	46	2,3%	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 Languedoc-Roussillon en 2013 par établissement

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie fœtale Marqueurs sériques
CARCASSONNE	LBM BIO D'OC CARCASSONNE BRAM CLINIQUE				X
BEZIERS	LBM LABOSUD OC BIOLOGIE BEZIERS BITERR				X
NIMES	LBM UNIBIO NIMES JEAN JAURES				X
NIMES	GROUPE HOSPITALIER CAREMEAU CHU NIMES	X			
MONTPELLIER	HOPITAL ARNAUD DE VILLENEUVE CHU MPT	X	X		X
MONTPELLIER	HOPITAL LA COLOMBIERE ADUL ENF CHU			X	
MONTPELLIER	HOPITAL LAPEYRONIE CHU MONTPELLIER				
MONTPELLIER	HOPITAL SAINT ELOI CHU MONTPELLIER			X	
MONTPELLIER	LBM LABOSUD OC BIO. MONTPELLIER ALCO	X			X

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

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

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

Type d'activité	Languedoc-Roussillon	France
Cytogénétique*	1563	42731
Génétique moléculaire	31	2802
Maladies infectieuses	107	6013
-- Parasitologie	18	1149
-- Virologie	89	4864
Biochimie foetale	.	.
-- Maladies héréditaires sur signes d'appel échographiques	0	208
-- Hormonologie	0	65
-- Recherche de défaut de fermeture du tube neural	0	3059
-- Marqueurs sériques**	17586	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 Languedoc-Roussillon - 2013**

Type de marqueurs sériques maternels	Languedoc-Roussillon	France
Premier trimestre	13338	509122
Second trimestre	4248	191720

**Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Languedoc-Roussillon 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
96382	GROUPE HOSPITALIER CAREMEAU CHU NIMES	NIMES	Laboratoire de biochimie	Non	Oui	Non limitée
46409	GROUPE HOSPITALIER CAREMEAU CHU NIMES	NIMES	Laboratoire de cytogénétique UF n° 54 -14	Oui	Oui	Non limitée
210967	GROUPE HOSPITALIER CAREMEAU CHU NIMES	NIMES	Laboratoire d'hématologie	Non	Oui	Limitée
7654	HOPITAL ARNAUD DE VILLENEUVE CHU MPT	MONTPELLIER	Service de génétique médicale	Oui	Non	
74397	HOPITAL ARNAUD DE VILLENEUVE CHU MPT	MONTPELLIER	Laboratoire de génétique	Non	Oui	Non limitée
7819	HOPITAL ARNAUD DE VILLENEUVE CHU MPT	MONTPELLIER	Laboratoire de biologie cellulaire et hormonale	Non	Oui	Limitée
7686	HOPITAL ARNAUD DE VILLENEUVE CHU MPT	MONTPELLIER	Laboratoire de génétique moléculaire	Non	Oui	Non limitée
7756	HOPITAL LAPEYRONIE CHU MONTPELLIER	MONTPELLIER	Service d'hormonologie - UF 1114	Non	Oui	Non limitée
7921	HOPITAL SAINT ELOI CHU MONTPELLIER	MONTPELLIER	Laboratoire d'Hématologie biologique	Non	Oui	Non limitée
158840	LBM LABOSUD OC BIO. MONTPELLIER ALCO	MONTPELLIER		Oui	Non	

### 3.GENETIQUE POSTNATALE

**Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Languedoc-Roussillon en 2014**

Languedoc-Roussillon	N
Nombre total de laboratoires	10
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	3
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire	8
-- avec une activité à autorisation non limitée	6

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

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Languedoc-Roussillon	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	408	16096
	FISH	238	5809
Troubles de la reproduction	Caryotype	1217	40422
	FISH	16	2950
Maladies cassantes	Caryotype	7	318
	FISH	0	3
Etudes familiales	Caryotype	218	6413
	FISH	49	2903
Autre	Caryotype	197	2765
	FISH	16	550
<b>Total</b>	<b>Caryotype</b>	<b>2047</b>	<b>66014</b>
	<b>FISH</b>	<b>319</b>	<b>12215</b>

**Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Languedoc-Roussillon et en France en 2014**

Indications	Nombre de dossiers rendus en Languedoc-Roussillon	Nombre de dossiers rendus en France
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	235	5431
Malformations sans retard psychomoteur	90	1736
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages isolés	128	2301
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	77	1869
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA, FISH,...)	21	346
Fœtopathologie	34	684
Autre	106	1884
<b>Total</b>	<b>691</b>	<b>14251</b>

**Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale en Languedoc-Roussillon et en France en 2014**

Activité de génétique postnatale	Languedoc-Roussillon	France
Nombre de diagnostics disponibles	95	1554
Nombre d'analyses réalisées	10941	481532
-- dont hémochromatose et facteur II et facteur V	3769	177846
-- dont pharmacogénétique	143	19596

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

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Languedoc-Roussillon	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA106	Autisme	1	4
ORPHA1168	Ataxie - apraxie oculo-motrice type 1	1	1
ORPHA126	Blépharophimosis - ptosis - épicanthus inversus	1	3
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	2	53
ORPHA140	Dysplasie campomélique	1	3
ORPHA144	Cancer du côlon héréditaire non polyposique	1	18
ORPHA145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	1	16
ORPHA154	Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	1	3
ORPHA163	Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire	1	6
ORPHA1646	Délétion partielle du chromosome Y	1	29
ORPHA1772	Dysgénésie gonadique mixte 45,X/46,XY	2	5
ORPHA180	Choroïdérémie	1	2
ORPHA208650	Syndrome périodique associé à la cryopyrine	1	2
ORPHA210115	Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose	1	1
ORPHA216986	Maladie de Niemann-Pick type C, forme neurologique de l'adulte	1	1
ORPHA220	Syndrome de Denys-Drash	1	2
ORPHA220489	Hémochromatose héréditaire rare	1	2
ORPHA231137	Syndrome de Silver-Russell dû à une microduplication 7p11.2p13	1	1
ORPHA2322	Syndrome de Kabuki	1	1
ORPHA238616	Maladie d'Alzheimer	1	7
ORPHA242	Dysgénésie gonadique complète 46,XY	2	8
ORPHA2462	Syndrome de Shprintzen-Goldberg	1	1
ORPHA247768	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser atypique	1	2
ORPHA247868	Syndrome de fièvre périodique héréditaire lié à NLRP12	1	2

**3.GENETIQUE POSTNATALE**

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Languedoc-Roussillon	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA251510	Dysgénésie gonadique partielle 46,XY	1	6
ORPHA254704	Hyperferritinémie génétique sans surcharge en fer	1	4
ORPHA256	Dystonie généralisée à début précoce par les membres	1	3
ORPHA261197	Syndrome de microdélétion 16p11.2 proximale	1	1
ORPHA2615	Syndrome de Nakajo-Nishimura	1	1
ORPHA262	Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	1	9
ORPHA275872	Démence fronto-temporale avec maladie du motoneurone	1	2
ORPHA282	Démence fronto-temporale	1	2
ORPHA284979	Syndrome de Marfan néonatal	1	1
ORPHA313850	Dégénérescence cérébello-rétinienne infantile	1	2
ORPHA3157	Dysplasie septo-optique	1	2
ORPHA327	Déficit congénital en facteur VII	1	4
ORPHA328	Déficit congénital en facteur X	1	3
ORPHA32960	Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale	1	3
ORPHA3315	Déficit en thiopurine S-méthyltransferase	1	2
ORPHA342	Fièvre méditerranéenne familiale	1	7
ORPHA343	Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D	1	3
ORPHA347	Syndrome de Frasier	1	2
ORPHA357	Syndrome de Gilbert	1	12
ORPHA393	Anomalie testiculaire du développement sexuel 46,XX	1	4
ORPHA404553	Vascularite par déficit en ADA2	1	1
ORPHA440	Hypospadias familial	1	3
ORPHA461	Ichtyose récessive liée à l'X	1	2
ORPHA48	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	1	23
ORPHA481	Maladie de Kennedy	1	9
ORPHA558	Syndrome de Marfan	1	3
ORPHA562	Syndrome de McCune-Albright	1	3
ORPHA586	Mucoviscidose	1	34
ORPHA60030	Syndrome de Loeys-Dietz	1	2
ORPHA619	Insuffisance ovarienne précoce	1	14
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	2	70
ORPHA64753	Ataxie spinocérébelleuse - neuropathie axonale type 2	1	1
ORPHA653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	1	11
ORPHA69126	Arthrite purulente - pyoderma gangrenosum - acné	1	2
ORPHA71493	Thrombocytose familiale	1	3

**3.GENETIQUE POSTNATALE**

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Languedoc-Roussillon	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA71529	Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4	1	5
ORPHA753	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase	1	2
ORPHA754	Syndrome d'insensibilité aux androgènes	1	2
ORPHA755	Hypoplasie des cellules de Leydig	1	3
ORPHA77297	Syndrome de Majeed	1	2
ORPHA791	Rétinite pigmentaire	1	4
ORPHA803	Sclérose latérale amyotrophique	1	3
ORPHA846	Alpha-thalassémie	1	9
ORPHA848	Bêta-thalassémie	1	12
ORPHA886	Syndrome d'Usher	1	1
ORPHA90340	Syndrome de Blau	1	3
ORPHA90625	Surdité neurosensorielle non syndromique liée à l'X type DFN	1	3
ORPHA90635	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique dominante type DFNA	1	9
ORPHA90636	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique récessive type DFNB	1	10
ORPHA90641	Surdité neurosensorielle non syndromique mitochondriale	1	6
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	1	30
ORPHA91387	Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	1	3
ORPHA93421	Maladie osseuse liée au collagène 2	1	1
ORPHA95	Ataxie de Friedreich	1	7
ORPHA95702	Hypoplasie surrénalienne congénitale cytomégalique	1	2
ORPHA96	Ataxie par déficit en vitamine E	1	1
ORPHA96182	Syndrome de Silver-Russell dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 7	1	6
ORPHA96184	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 14	1	5
ORPHA96192	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 7	1	4
ORPHA96334	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 14	1	5
ORPHA98434	Déficit héréditaire combiné en facteurs de la coagulation dépendants de la vitamine K	1	1
ORPHA98763	Ataxie spinocérébelleuse type 14	1	2
ORPHA98795	Syndrome d'Angelman dû à une disomie uniparentale paternelle du chromosome 15	1	6
ORPHA99927	Môle hydatiforme	1	1

\*Maladies répertoriées dans la classification orphanet

**Tableau GENPOST7. Liste des examens de pharmacogénétique disponibles en Languedoc-Roussillon**

### 3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Languedoc-Roussillon	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA240839	Toxicité des dérivés du fluorouracile	1	9
ORPHA240863	Toxicité du cisplatine	1	7
ORPHA240885	Toxicité de l'irinotécan	1	15
ORPHA240905	Toxicité du raltégavir	1	6
ORPHA413674	Surdosage ou adaptation de dose des AVK	1	11
ORPHA413684	Résistance aux AVK	1	8
ORPHA413693	Toxicité des curarisants	1	3

\*Indications répertoriées dans la classification orphanet