

LIMOUSIN

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 Limousin

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des établissements de la région Limousin

Répartition des laboratoires dans la région Limousin

Répartition de l'activité dans la région Limousin

3. GENETIQUE POSTNATALE

Activité de la région Limousin

Répartition des laboratoires de la région Limousin

Objectif

L'objectif des fiches régionales est de décrire les activités des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), de diagnostic prénatal (DPN) et de génétique postnatale au niveau de chaque région. Les informations présentées dans ces fiches viennent compléter le rapport d'activité national, en décrivant de façon plus détaillée les spécificités de la région, et en les comparant, lorsque cela est envisageable, à la moyenne nationale.

L'Agence de la biomédecine propose ici une synthèse des activités à l'échelle régionale afin de donner aux Agences régionales de santé des indications sur l'activité au sein des régions.

CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL (CPDPN)

Principes généraux

Les activités des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN) sont évaluées à partir des rapports annuels que les centres sont tenus d'adresser à l'Agence de la biomédecine.

Les données des CPDPN correspondent à l'activité 2013. En effet, les rapports annuels des CPDPN sont transmis au 31 décembre de chaque année pour la totalité des activités pratiquées l'année précédente afin de récupérer les informations concernant les issues de grossesse. La base de données a été figée le 23 février 2015. Les modifications apportées ultérieurement à cette date ne sont pas incluses dans la base de données.

Description des indicateurs

Le tableau CPDPN1 indique le nombre de naissances comptabilisé en 2013 dans la région et au niveau national.

Le tableau CPDPN2 présente la liste des centres et leur nombre de dossiers examinés en 2013.

Le tableau CPDPN3 décrit l'évolution du nombre de dossiers examinés et d'attestations de gravité et d'incurabilité délivrées (ouvrant la possibilité aux femmes, ou aux couples de demander une interruption médicale de grossesse (IMG)) dans la région ainsi que le volume des examens réalisés.

Limites et perspectives

La définition d'un « dossier examiné » par le CPDPN varie de façon importante en fonction de l'organisation du centre, ce qui peut expliquer les différences observées (à nombre constant d'attestations de particulière gravité et d'incurabilité délivrées). Dans un but d'homogénéisation, depuis 2013, le nombre de « dossiers examinés » recueilli correspond à la totalité des dossiers ayant fait l'objet d'un avis rendu aux patientes ou aux médecins référents à la suite d'une réunion pluridisciplinaire. L'interprétation du volume d'activité observé dans un centre ou dans une région doit prendre en compte la possibilité de flux entrants ou sortants selon les régions.

DIAGNOSTIC PRENATAL (DPN)

Principes généraux

Les activités de diagnostic prénatal (DPN) sont évaluées à partir des rapports annuels que les laboratoires sont tenus réglementairement d'adresser à l'Agence de la biomédecine concernant les activités de DPN pour lesquelles ils sont autorisés.

Les données de DPN correspondent à l'activité 2013. En effet, les rapports annuels des laboratoires sont transmis au 31 décembre de chaque année pour la totalité des activités pratiquées l'année précédente afin de récupérer les informations concernant les issues de grossesse. La base de données a été figée en mars 2015. Les modifications apportées ultérieurement à cette date ne sont pas incluses dans la base de données.

Description des indicateurs

Le tableau DPN1 décrit pour chaque laboratoire de DPN de la région le type d'activité pratiquée.

Le tableau DPN2 résume pour chaque activité de DPN, le nombre de laboratoires réalisant cette activité dans la région et en France.

Le tableau DPN3 décrit pour chaque activité de DPN le nombre de prélèvements fœtaux étudiés dans la région et en France.

Le tableau DPN4 décrit le nombre de femmes ayant eu un dépistage de la trisomie 21 par marqueurs sériques du 1er ou 2nd trimestre de grossesse par les laboratoires de la région et en France.

Limites et perspectives

Il est important de noter qu'il ne s'agit ici que de l'activité des laboratoires situés dans la région. Les analyses ne concernent pas nécessairement les femmes domiciliées dans la région car les prélèvements peuvent voyager. Ces chiffres ne reflètent donc pas directement l'accès aux soins dans la région.

GENETIQUE POSTNATALE

Principes généraux

Dans le cadre de la mise en œuvre du décret du 4 avril 2008 relatif à l'activité de génétique, l'Agence de la biomédecine a pu recueillir au niveau national les données des laboratoires ayant une activité de diagnostic postnatal de génétique constitutionnelle.

Les données de génétique postnatale correspondent à l'activité 2014 des laboratoires. Elles ont été recueillies de manière spécifique en coopération avec Orphanet. La base de données a été figée en mars 2015. Les modifications apportées après cette date n'ont pas été prises en compte. Seuls 2 laboratoires n'ont pas rendu de rapport avant le gel de la base de données (Service d'Histologie GH Henri Mondor CRÉTEIL, Service de biochimie et biologie moléculaire CHRU de Tours - Hôpital Trousseau TOURS).

Description des indicateurs

Le tableau GENPOST1 présente la liste des laboratoires de chaque région en fonction des activités pratiquées (cytogénétique ou génétique moléculaire). Le numéro EUGT est le numéro identifiant unique de chaque laboratoire, utilisé par Eurogentest, l'Agence de la biomédecine et Orphanet.

Le tableau GENPOST2 est une synthèse du tableau précédent. Il reprend le nombre de laboratoires par activité dans chaque région. Il est important de noter qu'un même laboratoire peut être autorisé pour la cytogénétique et pour la génétique moléculaire. Dans certaines situations un laboratoire ne peut disposer que d'une autorisation limitée à un ou plusieurs examens. Ces examens sont généralement de réalisation et d'interprétation plus simples et nécessitent une expertise particulière (par exemple pharmacogénétique pour un laboratoire de pharmacologie, ou facteur II et V pour un laboratoire spécialisé en hématologie).

Le tableau GENPOST3 présente l'activité de cytogénétique au niveau régional et national. Ces informations sont réparties selon l'indication et la technique utilisée. Ce tableau décrit le nombre d'analyses effectuées.

Le tableau GENPOST4 décrit l'activité pangénomique par puce des laboratoires de la région et au niveau national, en fonction de l'indication recherchée, en terme de nombre de dossiers rendus. L'analyse pangénomique par puce est une technique utilisée aussi bien par les laboratoires de cytogénétique que par les laboratoires de génétique moléculaire. Elle est souvent mutualisée dans un même établissement.

Le tableau GENPOST5 décrit l'activité de génétique moléculaire postnatale des laboratoires de la région et en France. Les indicateurs sont le nombre de diagnostics différents développés par les laboratoires (disponibles) et le nombre d'analyses réalisées. Le nombre de diagnostics différents correspond au nombre de maladies différentes pour laquelle au moins un laboratoire propose un test diagnostic.

Le volume d'activité est détaillé pour la pharmacogénétique et la recherche de l'hémochromatose et des facteurs II et V.

La pharmacogénétique est différente des autres analyses de génétique car elle n'a pas pour objet le diagnostic d'une maladie mais l'étude du lien entre les caractéristiques génétiques d'un individu et la réponse de l'organisme à l'égard des médicaments.

L'hémochromatose est particulière car la recherche des mutations fréquentes était la seule analyse de génétique moléculaire à la nomenclature en 2012. Depuis le 11 février 2013, la recherche des mutations des facteurs II et V de la coagulation a été ajoutée à la nomenclature. Cette recherche a la particularité d'être souvent prescrite dans le cadre d'un bilan de thrombose. De nombreux laboratoires qui réalisent ces analyses considèrent à tort qu'il ne s'agit pas d'un examen des caractéristiques de la personne.

Le tableau GENPOST6 présente la liste des diagnostics disponibles dans les laboratoires de la région, et le nombre de laboratoires proposant le diagnostic au niveau régional et national.

Le tableau GENPOST7 présente la liste des examens de pharmacogénétique disponibles dans les laboratoires de la région, et le nombre de laboratoires proposant l'examen au niveau régional et national.

Limites et perspectives

Il est important de noter qu'une activité de génétique, et particulièrement de génétique moléculaire, s'évalue au niveau national et non au niveau régional. En effet, cette activité de technicité importante porte sur des maladies rares voire extrêmement rares. Seule une organisation en réseau au minimum national permet de centraliser les cas et peut garantir une expertise suffisante des laboratoires.

Particularités de la région Limousin

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 Limousin est une des plus petites régions en termes de naissances. L'unique CPDPN est donc adapté au bassin de naissance. L'augmentation du nombre de dossiers examinés ne s'accompagne pas d'une augmentation du nombre d'attestations de particulière gravité et d'incurabilité autorisant une interruption de grossesse pour motif fœtal est conforme aux données nationales. L'activité technique du CPDPN est relativement faible mais il est probable qu'un certain nombre d'échographies diagnostiques et de prélèvements à visée diagnostique soient réalisés hors site du CPDPN. De plus, les gestes à visée thérapeutique sont peu représentés en Limousin car certains ne sont réalisés que dans des établissements à rayonnement national (tableau CPDPN3).

Diagnostic prénatal (DPN)

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

Seul le CHU de Limoges assure, pour la région, une activité biologique prénatale ; cette activité se limite à la cytogénétique, aux marqueurs sériques maternels et à quelques examens de biologie infectieuse. Les analyses cytogénétiques des femmes enceintes de la région semblent couvertes par le laboratoire hospitalier. Cependant, comme dans beaucoup d'autres régions, les chiffres relativement faibles d'analyses 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. Le tableau DPN4 montre une proportion

élevée de marqueurs sériques du premier trimestre, en faveur d'une large diffusion du dépistage prénatal combiné au premier trimestre dans la région Limousin.

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 au Limousin est plutôt cohérente avec sa population qui représente 1,1% de la population française. En effet, 2,2% des laboratoires autorisés le sont dans cette région. Néanmoins l'activité déclarée de ces laboratoires ne représente que 0,7% des caryotypes français et 0,5% des examens de génétique moléculaire. Cette région offre 3 diagnostics qui ne sont proposés par aucun autre laboratoire sur le territoire national. En 2014, la technique de NGS a été utilisée au moins une fois par 1 laboratoire du Limousin (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

| Limousin | France |
|----------|--------|
| 6675 | 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* |
|---------|--------------------------------|------------------------------------|------------------------------|
| LIMOGES | HOPITAL DE LA MERE ET L'ENFANT | SERVICE DE GYNECOLOGIE-OBSTETRIQUE | 504 |

*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 Limousin

| Activité des CPDPN | Limousin 2011 | Limousin 2012 | Limousin 2013 | Taux 2013 (par naissance dans la région) | France 2013 | Taux 2013 (par naissance en France) |
|---|---------------|---------------|---------------|--|-------------|-------------------------------------|
| Nombre de dossiers examinés | 475 | 437 | 504 | 7,6% | 36804 | 4,5% |
| Nombre d'attestations d'IMG* pour motif fœtal | 54 | 57 | 60 | 0,9% | 7200 | 0,9% |

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

| Activité des CPDPN | Limousin 2011 | Limousin 2012 | Limousin 2013 | Nombre par dossiers examinés dans la région en 2013 | France 2013 | Nombre par dossiers examinés en France en 2013 |
|--|------------------|------------------|------------------|---|----------------|---|
| Nombre d'échographies diagnostiques | 1013 | 563 | 502 | 99,6% | 78142 | 212% |
| Nombre de prélèvement à visée diagnostique | 163 | 185 | 172 | 34,1% | 19056 | 51,8% |
| Nombre de gestes à visée thérapeutique | 11 | 21 | 15 | 3,0% | 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 Limousin en 2013 par établissement

| Ville | Etablissement | Cytogénétique | Génétique moléculaire | Maladies Infectieuses | Biochimie fœtale Marqueurs sériques |
|---------|-----------------------------------|---------------|-----------------------|-----------------------|-------------------------------------|
| LIMOGES | C H U DUPUYTREN LIMOGES | | | X | X |
| LIMOGES | HOPITAL DE LA MERE ET DE L'ENFANT | X | | | |

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

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

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

| Type d'activité | Limousin | France |
|--|----------|--------|
| Cytogénétique* | 475 | 42731 |
| Génétique moléculaire | 0 | 2802 |
| Maladies infectieuses | 28 | 6013 |
| -- Parasitologie | 12 | 1149 |
| -- Virologie | 16 | 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** | 1054 | 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 Limousin - 2013

| Type de marqueurs sériques maternels | Limousin | France |
|--------------------------------------|----------|--------|
| Premier trimestre | 900 | 509122 |
| Second trimestre | 154 | 191720 |

Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Limousin 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 |
|--------|-----------------------------------|---------|--|-------------------------------------|---|--|
| 222450 | C H U DUPUYTREN LIMOGES | LIMOGES | Laboratoire Hématologie | Non | Oui | Limitée |
| 7609 | C H U DUPUYTREN LIMOGES | LIMOGES | Service de biochimie et de génétique moléculaire | Non | Oui | Non limitée |
| 315376 | C H U DUPUYTREN LIMOGES | LIMOGES | Laboratoire d'immunologie et immunogénétique | Non | Oui | Limitée |
| 244700 | C H U DUPUYTREN LIMOGES | LIMOGES | LABORATOIRE DE PATHOLOGIE | Non | Oui | Limitée |
| 8277 | HOPITAL DE LA MERE ET DE L'ENFANT | LIMOGES | Laboratoire de cytogénétique | Oui | Oui | Non limitée |

Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Limousin en 2014

| Limousin | N |
|---|---|
| Nombre total de laboratoires | 5 |
| Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique | 1 |
| Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire | 5 |
| -- avec une activité à autorisation non limitée | 2 |

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

| Indications | Techniques | Nombre d'analyses en Limousin | Nombre d'analyses en France |
|-----------------------------|------------------|-------------------------------|-----------------------------|
| Retard mental/ Malformation | Caryotype | 117 | 16096 |
| | FISH | 61 | 5809 |
| Troubles de la reproduction | Caryotype | 201 | 40422 |
| | FISH | 10 | 2950 |
| Maladies cassantes | Caryotype | 0 | 318 |
| | FISH | 0 | 3 |
| Etudes familiales | Caryotype | 87 | 6413 |
| | FISH | 21 | 2903 |
| Autre | Caryotype | 75 | 2765 |
| | FISH | 66 | 550 |
| Total | Caryotype | 480 | 66014 |
| | FISH | 158 | 12215 |

Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Limousin et en France en 2014

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

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

| Activité de génétique postnatale | Limousin | France |
|---|----------|--------|
| Nombre de diagnostics disponibles | 62 | 1554 |
| Nombre d'analyses réalisées | 2351 | 481532 |
| -- dont hémochromatose et facteur II et facteur V | 614 | 177846 |
| -- dont pharmacogénétique | 211 | 19596 |

Tableau GENPOST6. Liste des diagnostics de génétique moléculaire (hors pharmacogénétique) disponibles en Limousin

| N° orphanet | Nom de la maladie* | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Limousin | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France |
|-------------|---|--|--|
| ORPHA100046 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante D | 1 | 2 |
| ORPHA101050 | Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 3 | 1 | 2 |
| ORPHA101075 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1 | 1 | 6 |
| ORPHA101081 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A | 1 | 7 |
| ORPHA101082 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B | 1 | 4 |
| ORPHA101083 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C | 1 | 3 |
| ORPHA101084 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D | 1 | 2 |
| ORPHA101097 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive avec raucité de la voix | 1 | 2 |
| ORPHA101102 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H | 1 | 2 |
| ORPHA101685 | Déficiência intellectuelle rare sans anomalie du développement | 1 | 1 |
| ORPHA117 | Maladie de Behçet | 1 | 13 |
| ORPHA139498 | Hémochromatose type 1 | 1 | 53 |
| ORPHA139525 | Neuropathie motrice distale héréditaire type 2 | 1 | 4 |
| ORPHA139536 | Neuropathie motrice distale héréditaire type 5 | 1 | 3 |
| ORPHA177907 | Syndrome de Prader-Willi dû à une translocation | 1 | 2 |
| ORPHA177910 | Syndrome de Prader-Willi dû à une mutation d'empreinte | 1 | 3 |
| ORPHA179 | Choriorétinopathie type birdshot | 1 | 10 |
| ORPHA189466 | Hypoparathyroïdie isolée familiale par défaut de sécrétion de la PTH | 1 | 2 |
| ORPHA2237 | Hypoparathyroïdie - surdité - dysplasie rénale | 1 | 2 |
| ORPHA2239 | Hypoparathyroïdie isolée familiale due à l'agénésie de la glande parathyroïde | 1 | 1 |
| ORPHA243377 | Diabète de type 1 | 1 | 12 |
| ORPHA2710 | Dysplasie oculo-dento-digitale | 1 | 1 |
| ORPHA405 | Hypercalcémie hypocalciurique familiale | 1 | 2 |
| ORPHA417 | Hyperparathyroïdie primitive sévère néonatale | 1 | 3 |
| ORPHA428 | Hypocalcémie autosomique dominante | 1 | 4 |
| ORPHA555 | Maladie coeliaque | 1 | 14 |

3.GENETIQUE POSTNATALE

| N° orphanet | Nom de la maladie* | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Limousin | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France |
|-------------|--|--|--|
| ORPHA586 | Mucoviscidose | 1 | 34 |
| ORPHA640 | Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression | 1 | 9 |
| ORPHA64738 | Thrombophilie non rare | 1 | 70 |
| ORPHA703 | Pemphigoïde bulleuse | 1 | 2 |
| ORPHA72 | Syndrome d'Angelman | 1 | 12 |
| ORPHA825 | Spondylarthrite ankylosante | 1 | 18 |
| ORPHA83465 | Narcolepsie sans cataplexie | 1 | 6 |
| ORPHA85447 | Polyneuropathie amyloïde familiale | 1 | 5 |
| ORPHA90120 | Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 6 | 1 | 3 |
| ORPHA90658 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1E | 1 | 2 |
| ORPHA908 | Syndrome de l'X fragile | 1 | 30 |
| ORPHA98715 | Uvéite | 1 | 3 |
| ORPHA98754 | Syndrome de Prader-Willi dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 15 | 1 | 8 |
| ORPHA98793 | Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle | 1 | 9 |
| ORPHA98856 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B1 | 1 | 4 |
| ORPHA99936 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2B | 1 | 2 |
| ORPHA99937 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2C | 1 | 3 |
| ORPHA99938 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D | 1 | 3 |
| ORPHA99939 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2E | 1 | 5 |
| ORPHA99940 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F | 1 | 3 |
| ORPHA99942 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2I | 1 | 3 |
| ORPHA99943 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2J | 1 | 2 |
| ORPHA99944 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K | 1 | 3 |
| ORPHA99945 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L | 1 | 3 |
| ORPHA99947 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2 | 1 | 6 |
| ORPHA99948 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A | 1 | 4 |
| ORPHA99950 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D | 1 | 4 |
| 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 Limousin

| N° orphanet | Indications de l'examen | Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Limousin | Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France |
|-------------|---------------------------------------|---|---|
| ORPHA240839 | Toxicité des dérivés du fluorouracile | 1 | 9 |

3.GENETIQUE POSTNATALE

| N° orphanet | Indications de l'examen | Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Limousin | Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France |
|-------------|---|---|---|
| ORPHA240841 | Toxicité de l'abacavir | 1 | 14 |
| ORPHA240885 | Toxicité de l'irinotécan | 1 | 15 |
| ORPHA241043 | Adaptation posologique du tacrolimus | 1 | 12 |
| ORPHA284102 | Réponse au traitement anti-viral dans l'hépatite C | 1 | 25 |
| ORPHA413674 | Surdosage ou adaptation de dose des AVK | 1 | 11 |
| ORPHA413687 | Surdosage ou adaptation de dose de l'azathioprine ou 6-mercaptopurine | 1 | 19 |

*Indications répertoriées dans la classification orphanet