

# MIDI-PYRENEES

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 Midi-Pyrénées**

### **2. DIAGNOSTIC PRENATAL**

**Activité des établissements de la région Midi-Pyrénées**

**Répartition des laboratoires dans la région Midi-Pyrénées**

**Répartition de l'activité dans la région Midi-Pyrénées**

### **3. GENETIQUE POSTNATALE**

**Activité de la région Midi-Pyrénées**

**Répartition des laboratoires de la région Midi-Pyrénées**

## 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 Midi-Pyrénées

### 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 Midi-Pyrénées ne dispose que d'un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal, ce qui est peu compte-tenu du nombre élevé de naissances dans la région. L'importance de la population desservie explique le fait qu'une petite proportion seulement des dossiers peut être discutée dans le cadre d'un CPDPN ; en revanche, compte-tenu du nombre de naissances, le pourcentage de dossiers ayant conduit à l'élaboration d'une attestation de particulière gravité et d'incurabilité permettant l'interruption médicale de grossesse pour motif fœtal, est comparable au pourcentage national.

L'activité du CPDPN, en termes de prélèvements à visée diagnostique se situe dans la moyenne nationale, alors que, en termes d'échographies diagnostiques et de gestes à visée thérapeutique, l'activité est bien supérieure (tableau CPDPN3). On peut penser ces activités sont bien centralisées sur le site du 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 Midi-Pyrénées possède un certain nombre de laboratoires permettant d'assurer la quasi-totalité des analyses biologiques prénatales (tableaux DPN1 et DPN2). Néanmoins, comme dans beaucoup d'autres régions, les chiffres relativement faibles d'analyses cytogénétiques et surtout 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. Pour les marqueurs sériques analysés dans la région, la proportion élevée de marqueurs sériques du premier trimestre montre une très bonne diffusion de ce dépistage (tableau DPN4).

## Génétique postnatale

En 2014 près 480 000 personnes ont bénéficié d'un examen génétique.

Un examen de génétique postnatale consiste à analyser les caractéristiques génétiques héritées ou acquises à un stade précoce du développement prénatal.

Cette analyse a pour objet (Article R. 1131-1 du code de la santé publique):

- Soit de poser, de confirmer ou d'infirmer le diagnostic d'une maladie à caractère génétique chez une personne;
- Soit de rechercher les caractéristiques d'un ou plusieurs gènes susceptibles d'être à l'origine du développement d'une maladie chez une personne ou les membres de sa famille potentiellement concernés;
- Soit d'adapter la prise en charge médicale d'une personne selon ses caractéristiques génétiques.

Les examens de génétique somatique et les examens réalisés dans le cadre du don (notamment analyses HLA dans le cadre de la greffe) sont en dehors du champ de la loi de bioéthique et donc de ce rapport annuel d'activité.

Différentes techniques permettent d'analyser ces caractéristiques génétiques. Si l'anomalie génétique est visible au niveau du chromosome, les techniques utilisées seront le plus souvent des techniques de cytogénétique (caryotype) y compris de cytogénétique moléculaire (FISH). Si l'anomalie se situe au niveau de la molécule d'ADN, du gène, une technique de génétique moléculaire sera plutôt employée. Cette frontière autrefois franche entre cytogénétique et génétique moléculaire tend à disparaître avec l'avènement de techniques qui permettent d'appréhender des remaniements chromosomiques au niveau moléculaire (analyse chromosomique par puce à ADN ; techniques de séquençage à haut débit aussi appelées séquençage de nouvelle génération (NGS)).

L'offre de soin en Midi-Pyrénées est plutôt faible au regard de sa population qui représente 4,5% de la population française. En effet, 1,8% des laboratoires autorisés le sont dans cette région. L'activité déclarée de ces laboratoires représente 1,8% des caryotypes français et 1,3% des examens de génétique moléculaire. Néanmoins, 4,0% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Midi-Pyrénées. Cette région offre 24 diagnostics qui ne sont proposés par aucun autre laboratoire sur le territoire national. En 2014, la technique de NGS a été utilisée au moins une fois par 1 laboratoire de Midi-Pyrénées (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**

Midi-Pyrénées	France
31884	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*
TOULOUSE	CHU DE TOULOUSE HOPITAL PAULE DE VIGUIER	SECTEUR ECHOGRAPHIE DIAGNOSTIC PRENATAL	662

\*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 Midi-Pyrénées**

Activité des CPDPN	Midi-Pyrénées 2011	Midi-Pyrénées 2012	Midi-Pyrénées 2013	Taux 2013 (par naissance dans la région)	France 2013	Taux 2013 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	796	771	662	2,1%	36804	4,5%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif fœtal	320	302	276	0,9%	7200	0,9%



## 1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Midi-Pyrénées 2011	Midi-Pyrénées 2012	Midi-Pyrénées 2013	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2013	France 2013	Nombre par dossiers examinés en France en 2013
Nombre d'échographies diagnostiques	2877	2677	2513	380%	78142	212%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	270	342	314	47,4%	19056	51,8%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	42	34	50	7,6%	1747	4,7%

\* Nombre d'attestations de particulière gravité et d'incurabilité ouvrant aux femmes, ou aux couples, la possibilité de demander une IMG

**Tableau DPN1. Activités de DPN déclarées dans la région Midi-Pyrénées en 2013 par établissement**

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foetale Marqueurs sériques
ALBI	LABM BLEUNVEN GASSIER				X
TOULOUSE	INSTITUT FEDERATIF DE BIOLOGIE IFB	X	X	X	X
TOULOUSE	LBM MONTAGUT ROUSSELLE DE MAS	X			X

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

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

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

Type d'activité	Midi-Pyrénées	France
Cytogénétique*	1225	42731
Génétique moléculaire	53	2802
Maladies infectieuses	48	6013
-- Parasitologie	17	1149
-- Virologie	31	4864
Biochimie foetale	.	.
-- Maladies héréditaires sur signes d'appel échographiques	25	208
-- Hormonologie	0	65
-- Recherche de défaut de fermeture du tube neural	0	3059
-- Marqueurs sériques**	13535	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 Midi-Pyrénées - 2013**

Type de marqueurs sériques maternels	Midi-Pyrénées	France
Premier trimestre	11628	509122
Second trimestre	1907	191720

**Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Midi-Pyrénées 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
7665	HOPITAL DE PURPAN CHU TOULOUSE	TOULOUSE	Service de génétique médicale (laboratoire)	Oui	Oui	Non limitée
85822	HOPITAL DE PURPAN CHU TOULOUSE	TOULOUSE	Laboratoire de biochimie métabolique / Institut Fédératif de Biologie	Non	Oui	Non limitée
7875	INSTITUT CLAUDIUS REGAUD	TOULOUSE	Laboratoire d'oncologie moléculaire	Non	Oui	Non limitée
7679	LBM MONTAGUT ROUSSELLE DE MAS	TOULOUSE	Département de génétique	Oui	Non	

### 3.GENETIQUE POSTNATALE

**Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Midi-Pyrénées en 2014**

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

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

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Midi-Pyrénées	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	147	16096
	FISH	57	5809
Troubles de la reproduction	Caryotype	637	40422
	FISH	8	2950
Maladies cassantes	Caryotype	4	318
	FISH	0	3
Etudes familiales	Caryotype	279	6413
	FISH	37	2903
Autre	Caryotype	129	2765
	FISH	14	550
<b>Total</b>	<b>Caryotype</b>	<b>1196</b>	<b>66014</b>
	<b>FISH</b>	<b>116</b>	<b>12215</b>

**Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Midi-Pyrénées et en France en 2014**

Indications	Nombre de dossiers rendus en Midi-Pyrénées	Nombre de dossiers rendus en France
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	360	5431
Malformations sans retard psychomoteur	69	1736
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages isolés	21	2301
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	73	1869
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA, FISH,...)	7	346
Fœtopathologie	5	684
Autre	29	1884
<b>Total</b>	<b>564</b>	<b>14251</b>

**Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale en Midi-Pyrénées et en France en 2014**

Activité de génétique postnatale	Midi-Pyrénées	France
Nombre de diagnostics disponibles	110	1554
Nombre d'analyses réalisées	6132	481532
-- dont hémochromatose et facteur II et facteur V	1904	177846
-- dont pharmacogénétique	79	19596

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

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Midi-Pyrénées	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA101	Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	1	4
ORPHA118	Bêta-mannosidose	1	1
ORPHA139406	Encéphalopathie due à un déficit en prosaposine	1	2
ORPHA144	Cancer du côlon héréditaire non polyposique	1	18
ORPHA145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	1	16
ORPHA15	Achondroplasie	1	8
ORPHA157941	Maladie de Huntington-like 1	1	1
ORPHA1675	Déficit en dihydropyrimidine déshydrogénase	1	3
ORPHA171706	Petite taille-retard d'âge osseux par déficit du métabolisme de l'hormone thyroïdienne	1	2
ORPHA178364	Microphthalmie syndromique type 5	1	2
ORPHA181	Dysplasie ectodermique hypohidrotique liée à l'X	1	2
ORPHA1810	Dysplasie ectodermique hypohidrotique autosomique dominante	1	1
ORPHA201	Syndrome de Cowden	1	6
ORPHA209905	Syndrome cerveau-poumon-thyroïde	1	3
ORPHA2253	Hypoplasie fovéale - cataracte présénile	1	1
ORPHA2334	Kératite autosomique dominante	1	1
ORPHA238446	Syndrome de microduplication 15q11q13	1	2
ORPHA2470	Syndrome de Matthew-Wood	1	2
ORPHA248	Dysplasie ectodermique hypohidrotique autosomique récessive	1	2
ORPHA250923	Aniridie isolée	1	1
ORPHA2542	Anophtalmie - microphthalmie isolée	1	2
ORPHA2543	Microphthalmie - cataracte	1	1
ORPHA261229	Syndrome de microduplication 14q11.2	1	1
ORPHA263553	Peeling skin syndrome type B	1	2
ORPHA2655	Dysplasie thanatophore	1	1
ORPHA270	Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	1	2

**3.GENETIQUE POSTNATALE**

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Midi-Pyrénées	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA2721	Dysplasie odonto-onycho-dermique	1	2
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1	1	19
ORPHA281097	Ichtyose congénitale autosomique récessive	1	1
ORPHA29072	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	1	6
ORPHA3095	Syndrome de Rett atypique	1	9
ORPHA312	Ichtyose épidermolytique	1	2
ORPHA314802	Petite taille par déficit en GHR	1	1
ORPHA3221	Résistance généralisée aux hormones thyroïdiennes	1	4
ORPHA333	Maladie de Farber	1	2
ORPHA34587	Glycogénose par déficit en LAMP-2	1	2
ORPHA357	Syndrome de Gilbert	1	12
ORPHA36386	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1	1	2
ORPHA365	Glycogénose par déficit en maltase acide	1	3
ORPHA399	Maladie de Huntington	1	13
ORPHA399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	1	3
ORPHA411515	Syndrome d'Angelman dû à un défaut d'empreinte de la région 15q11-q13	1	2
ORPHA412	Hyperlipoprotéïnémie type 3	1	8
ORPHA42	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	1	5
ORPHA424	Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH	1	4
ORPHA429	Hypochondroplasie	1	8
ORPHA461	Ichtyose récessive liée à l'X	1	2
ORPHA477	Syndrome KID	1	3
ORPHA48	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	1	23
ORPHA552	MODY	1	6
ORPHA576	Mucopolysaccharidose type 2	1	1
ORPHA577	Mucopolysaccharidose type 3	1	1
ORPHA584	Mucopolysaccharidose type 7	1	1
ORPHA585	Déficit multiple en sulfatases	1	1
ORPHA586	Mucoviscidose	1	34
ORPHA59	Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	1	4
ORPHA619	Insuffisance ovarienne précoce	1	14
ORPHA633	Syndrome de Laron	1	2
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	1	70
ORPHA649	Maladie de Norrie	1	3
ORPHA653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	1	11
ORPHA70	Amyotrophie spinale proximale	1	11
ORPHA705	Syndrome de Pendred	1	4

**3.GENETIQUE POSTNATALE**

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Midi-Pyrénées	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA708	Anomalie de Peters	1	1
ORPHA709	Syndrome de Peters plus	1	1
ORPHA71529	Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4	1	5
ORPHA733	Polypose adénomateuse familiale	1	9
ORPHA739	Syndrome de Prader-Willi	1	14
ORPHA751	Pseudo-déficit en arylsulfatase A	1	2
ORPHA75233	Maladie de Wolman	1	5
ORPHA75234	Maladie de stockage des esters du cholestérol	1	2
ORPHA77292	Maladie de Niemann-Pick type A	1	3
ORPHA77293	Maladie de Niemann-Pick type B	1	2
ORPHA77298	Anophtalmie/microphtalmie - atrésie de l'oesophage	1	2
ORPHA773	Maladie de Refsum	1	1
ORPHA778	Syndrome de Rett	1	11
ORPHA782	Syndrome d'Axenfeld-Rieger	1	2
ORPHA79394	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme non-bulleuse	1	2
ORPHA79443	Pseudohypoparathyroïdie type 1A	1	6
ORPHA79444	Pseudohypoparathyroïdie type 1C	1	2
ORPHA83461	Aphakie primaire congénitale	1	2
ORPHA87	Syndrome d'Apert	1	3
ORPHA88632	Dysgénésie familiale du segment antérieur de l'oeil	1	1
ORPHA892	Maladie de von Hippel-Lindau	1	8
ORPHA893	Syndrome WAGR	1	2
ORPHA90636	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique récessive type DFNB	1	10
ORPHA90673	Hypothyroïdie par mutation du récepteur de la TSH	1	4
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	1	30
ORPHA91483	Anomalie de Rieger	1	1
ORPHA93111	Syndrome kystes rénaux-diabète	1	3
ORPHA94147	Ataxie spinocérébelleuse type 7	1	4
ORPHA95713	Athyroïose	1	4
ORPHA95720	Hypoplasie de la thyroïde	1	4
ORPHA97927	Résistance périphérique aux hormones thyroïdiennes	1	2
ORPHA98555	Anophtalmie - microphtalmie	1	1
ORPHA98557	Aniridie syndromique	1	1
ORPHA98754	Syndrome de Prader-Willi dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 15	1	8
ORPHA98755	Ataxie spinocérébelleuse type 1	1	5
ORPHA98756	Ataxie spinocérébelleuse type 2	1	5
ORPHA98757	Ataxie spinocérébelleuse type 3	1	5



### 3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Midi-Pyrénées	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA98758	Ataxie spinocérébelleuse type 6	1	5
ORPHA98759	Ataxie spinocérébelleuse type 17	1	4
ORPHA98761	Ataxie spinocérébelleuse type 10	1	1
ORPHA98762	Ataxie spinocérébelleuse type 12	1	3
ORPHA98793	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle	1	9
ORPHA98794	Syndrome d'Angelman dû à une délétion 15q11q13 d'origine maternelle	1	8
ORPHA98934	Maladie de Huntington-like 2	1	5
ORPHA98938	Microphtalmie colobomateuse	1	1

\*Maladies répertoriées dans la classification orphanet

#### Tableau GENPOST7. Liste des examens de pharmacogénétique disponibles en Midi-Pyrénées

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Midi-Pyrénées	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
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