

NORD-PAS DE CALAIS

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 Nord - Pas-de-Calais

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des établissements de la région Nord - Pas-de-Calais

Répartition des laboratoires dans la région Nord - Pas-de-Calais

Répartition de l'activité dans la région Nord - Pas-de-Calais

3. GENETIQUE POSTNATALE

Activité de la région Nord - Pas-de-Calais

Répartition des laboratoires de la région Nord - Pas-de-Calais

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 Nord - Pas-de-Calais

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 Nord – Pas-de-Calais comporte deux Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal pour un nombre élevé de naissances dans la région. Le rayonnement du CPDPN de Lille sur un important bassin de population a justifié l'ouverture d'un CPDPN à Lens en 2012 (tableaux CPDPN1 et CPDPN2).

L'importance de cette population desservie explique un nombre plus bas qu'au niveau national de dossiers examinés par naissance. Le nombre d'attestations de particulière gravité et d'incurabilité permettant l'interruption médicale de grossesse pour motif fœtal diffère par rapport aux données nationales. L'activité technique élevée des deux CPDPN (échographies diagnostiques, prélèvements, gestes à visée thérapeutique) est en faveur d'une prise en charge sur le site des dossiers difficiles (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.

Les activités biologiques de diagnostic prénatal peuvent, en dehors d'analyses biochimiques très spécialisées, être réalisées dans la région (tableaux DPN1 et DPN2). Néanmoins, 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. Si on considère les marqueurs sériques analysés dans la région (tableau DPN4), la proportion élevée de marqueurs sériques du premier trimestre est en faveur d'une large diffusion du dépistage combiné du premier trimestre dans la région Nord-Pas-de-Calais.

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 Nord-Pas-de-Calais est plutôt faible au regard de sa population qui représente 6,2% de la population française. En effet, 3,6% des laboratoires autorisés le sont dans cette région. Néanmoins en termes d'activité déclarée de ces laboratoires cette offre est bonne. Elle représente 4,5% des caryotypes français et 5,1% des examens de génétique moléculaire. 13,7% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Nord-Pas-de-Calais. Cette région offre 60 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 Nord-Pas-de-Calais (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

Nord - Pas-de-Calais	France
55408	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*
LENS	CPDPN LENS ARTOIS	POLE MERE-ENFANT - SERVICE DE GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE	313
LILLE	CHRU DE LILLE HOPITAL JEANNE DE FLANDRE	SERVICE D'OBSTETRIQUE - POLE FEMME MERE NOUVEAU NE	1194

*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 Nord - Pas-de-Calais

Activité des CPDPN	Nord - Pas-de-Calais 2011	Nord - Pas-de-Calais 2012	Nord - Pas-de-Calais 2013	Taux 2013 (par naissance dans la région)	France 2013	Taux 2013 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	2108	1390	1507	2,7%	36804	4,5%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif foetal	423	481	430	0,8%	7200	0,9%

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Nord - Pas-de-Calais 2011	Nord - Pas-de-Calais 2012	Nord - Pas-de-Calais 2013	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2013	France 2013	Nombre par dossiers examinés en France en 2013
Nombre d'échographies diagnostiques	2085	3245	4733	314%	78142	212%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	886	965	1082	71,8%	19056	51,8%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	81	121	132	8,8%	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 Nord - Pas-de-Calais en 2013 par établissement

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foetale Marqueurs sériques
ARRAS	CH ARRAS				X
CALAIS	LABM GAEREMYNCK ANDLAUER CENTRE BIOLO				X
AVESNELLES	LABORATOIRE PRINCIPAL GIE SAMBRE AVESN				X
WATTIGNIES	LABORATOIRE SECONDAIRE NORD BIOLOGIE				X
LILLE	EFS NORD DE FRANCE LILLE BELFORT		X		
LILLE	ES SAINT VINCENT DE PAUL LILLE	X			
LILLE	HOP CALMETTE CHR LILLE		X	X	X
LILLE	HOP JEANNE DE FLANDRE CHR LILLE	X			
LILLE	LABORATOIRE PRINCIPAL BIOLILLE	X			X

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

Type d'activité	Nord - Pas-de-Calais	France
Cytogénétique	3	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	6	97
-- Maladies héréditaires	0	6
-- Hormonologie	0	4
-- Défaut de fermeture du tube neural	0	10
-- Marqueurs sériques	6	88

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

Type d'activité	Nord - Pas-de-Calais	France
Cytogénétique*	2017	42731
Génétique moléculaire	87	2802
Maladies infectieuses	752	6013
-- Parasitologie	77	1149
-- Virologie	675	4864
Biochimie fœtale	.	.
-- Maladies héréditaires sur signes d'appel échographiques	0	208
-- Hormonologie	0	65
-- Recherche de défaut de fermeture du tube neural	0	3059
-- Marqueurs sériques**	32112	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 Nord - Pas-de-Calais - 2013

Type de marqueurs sériques maternels	Nord - Pas-de-Calais	France
Premier trimestre	22573	509122
Second trimestre	9539	191720

Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Nord - Pas-de-Calais 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
205716	CH LENS	LENS	Pôle Laboratoires	Non	Oui	Limitée
162829	CH VALENCIENNES	VALENCIENNES	Service d'hématologie-immunologie-cytogénétique, Unité fonctionnelle de Biologie Moléculaire	Non	Oui	Limitée
7700	CHR LILLE	LILLE	Laboratoire de Génétique Médicale, UF de Cytogénétique et de Génétique Moléculaire	Oui	Oui	Non limitée
205721	CLCC OSCAR LAMBRET LILLE	LILLE	Laboratoire d'Oncologie Moléculaire Humaine	Non	Oui	Limitée
34438	HOP CALMETTE CHR LILLE	LILLE	Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire	Non	Oui	Non limitée
7708	HOP CALMETTE CHR LILLE	LILLE	Unité fonctionnelle de Génopathies, Pharmaco/Toxicogénétique, Glycobiologie & Dépistage périnatal	Non	Oui	Non limitée
8200	HOP CALMETTE CHR LILLE	LILLE	Pôle d'Hématologie-Transfusion	Non	Oui	Non limitée
7695	LABM HOP ST VINCENT	LILLE	Centre de génétique chromosomique	Oui	Non	

3.GENETIQUE POSTNATALE

Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Nord - Pas-de-Calais en 2014

Nord - Pas-de-Calais	N
Nombre total de laboratoires	8
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	2
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire	7
-- avec une activité à autorisation non limitée	4

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

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Nord - Pas-de-Calais	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	1250	16096
	FISH	286	5809
Troubles de la reproduction	Caryotype	1036	40422
	FISH	28	2950
Maladies cassantes	Caryotype	19	318
	FISH	0	3
Etudes familiales	Caryotype	561	6413
	FISH	352	2903
Autre	Caryotype	94	2765
	FISH	57	550
Total	Caryotype	2960	66014
	FISH	723	12215

Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Nord - Pas-de-Calais et en France en 2014

Indications	Nombre de dossiers rendus en Nord - Pas-de-Calais	Nombre de dossiers rendus en France
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	957	5431
Malformations sans retard psychomoteur	261	1736
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages isolés	445	2301
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	227	1869
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA, FISH,...)	25	346
Fœtopathologie	36	684
Autre	0	1884
Total	1951	14251

Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale en Nord - Pas-de-Calais et en France en 2014

Activité de génétique postnatale	Nord - Pas-de-Calais	France
Nombre de diagnostics disponibles	213	1554
Nombre d'analyses réalisées	24396	481532
-- dont hémochromatose et facteur II et facteur V	8192	177846
-- dont pharmacogénétique	1233	19596

Tableau GENPOST6. Liste des diagnostics de génétique moléculaire (hors pharmacogénétique) disponibles en Nord - Pas-de-Calais

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Nord - Pas-de-Calais	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA100984	Paraplégie spastique autosomique dominante type 3	1	2
ORPHA100985	Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	1	3
ORPHA101	Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	1	4
ORPHA101016	Syndrome de Romano-Ward	1	4
ORPHA101081	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	1	7
ORPHA101082	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B	1	4
ORPHA104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	1	10
ORPHA1071	Ankyloblépharon - anomalies ectodermiques - fente labiopalatine	1	2
ORPHA117	Maladie de Behçet	1	13
ORPHA1243	Dystrophie maculaire vitelliforme de Best	1	2
ORPHA132	Déficit en butyrylcholinestérase	1	2
ORPHA139455	Bestrophinopathie autosomique récessive	1	1
ORPHA139491	Hémochromatose type 4	1	8
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	3	53
ORPHA140908	Brachydactylie type B2	1	1
ORPHA1429	Chorée bénigne familiale	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
ORPHA1507	Syndrome de Robinow autosomique récessif	1	1
ORPHA1509	Syndrome coxo-podo-patellaire	1	1
ORPHA155	Cardiomyopathie hypertrophique familiale isolée	1	5
ORPHA1646	Délétion partielle du chromosome Y	1	29
ORPHA166093	Maladie de von Willebrand type 2N	1	2
ORPHA1675	Déficit en dihydropyrimidine déshydrogénase	1	3
ORPHA168609	Surdité neurosensorielle mitochondriale non syndromique secondaire à une exposition aux aminoglycosides	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Nord - Pas-de-Calais	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA179	Choriorétinopathie type birdshot	1	10
ORPHA1872	Dystrophie des cônes et des bâtonnets	1	2
ORPHA1896	Syndrome EEC	1	2
ORPHA1956	Erythromélagie	1	1
ORPHA199315	Pied bot familial avec ou sans autres anomalies des membres inférieurs	1	1
ORPHA2032	Fibrose pulmonaire idiopathique	1	4
ORPHA205	Syndrome de Crigler-Najjar	1	2
ORPHA206	Maladie de Crohn	1	2
ORPHA2073	Narcolepsie-cataplexie	1	13
ORPHA2098	Dysplasie acromésomélique type Grebe	1	1
ORPHA2132	Hémoglobinose C	1	3
ORPHA2133	Hémoglobinose E	1	2
ORPHA215	Cécité nocturne stationnaire congénitale	1	2
ORPHA220460	Polypose adénomateuse familiale atténuée	1	6
ORPHA2207	Hyperparathyroïdie primitive familiale	1	2
ORPHA2227	Hypodontie	1	1
ORPHA2238	Hypoparathyroïdie isolée familiale	1	3
ORPHA225	Diabète-surdité de transmission maternelle	1	6
ORPHA231169	Syndrome d'Usher type 1	1	2
ORPHA231178	Syndrome d'Usher type 2	1	2
ORPHA2312	Jaunisse hyperbilirubinémique néonatale transitoire	1	1
ORPHA232	Drépanocytose	1	10
ORPHA243343	Déficit en diméthylglycine déshydrogénase	1	1
ORPHA243377	Diabète de type 1	1	12
ORPHA2438	Syndrome main-pied-utérus	1	1
ORPHA2440	Mains et pieds fendus	1	2
ORPHA245	Syndrome de Nager	1	1
ORPHA255210	Syndrome de Leigh de transmission maternelle	1	7
ORPHA2614	Syndrome nail-patella	1	2
ORPHA263347	Syndrome MRCS	1	1
ORPHA2639	Aplasie du péroné - brachydactylie	1	1
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1	1	19
ORPHA279	Dégénérescence maculaire liée à l'âge	1	1
ORPHA2828	Syndromes parkinsoniens de l'adulte jeune	1	2
ORPHA284130	Polyarthrite rhumatoïde	1	9
ORPHA284385	Cholestase intra-hépatique familiale	1	1
ORPHA2869	Syndrome de Peutz-Jeghers	1	4
ORPHA2882	Sitostérolémie	1	2

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Nord - Pas-de-Calais	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA29072	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	1	6
ORPHA2929	Syndrome de polypose juvénile	1	5
ORPHA2965	Prolactinome familial	1	1
ORPHA300547	Hypercalcémie infantile autosomique recessive	1	2
ORPHA300576	Oligodontie - syndrome de prédisposition au cancer	1	1
ORPHA306577	Neuropathie des petites fibres due à une canalopathie sodique	1	2
ORPHA3086	Vitréo-rétino-choroïdopathie autosomique dominante	1	1
ORPHA309854	Syndrome de cirrhose-dystonie-polycythémie-hypermanganésémie	1	1
ORPHA3107	Syndrome de Robinow autosomique dominant	1	2
ORPHA3138	Syndrome cubito-mammaire	1	1
ORPHA314777	Adénome pituitaire isolé familial	1	2
ORPHA319465	Leucémie aiguë myéloïde héréditaire	1	2
ORPHA319684	Déficit en inosine triphosphatase	1	2
ORPHA3216	Surdité de conduction - anomalie de l'oreille externe	1	1
ORPHA3237	Syndrome des synostoses multiples	1	1
ORPHA324	Maladie de Fabry	1	10
ORPHA3250	Symphalangie proximale	1	1
ORPHA33069	Syndrome de Dravet	1	5
ORPHA3315	Déficit en thiopurine S-méthyltransferase	1	2
ORPHA3320	Thrombocytopénie - aplasie radiale	1	1
ORPHA3329	Tibia aplasique - ectrodactylie	1	1
ORPHA342	Fièvre méditerranéenne familiale	1	7
ORPHA3467	Xanthinurie héréditaire	1	1
ORPHA35056	Triméthylaminurie	1	1
ORPHA35173	Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	1	2
ORPHA357	Syndrome de Gilbert	1	12
ORPHA392	Syndrome de Holt-Oram	1	2
ORPHA395	Homocystinurie par déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase	1	4
ORPHA399	Maladie de Huntington	1	13
ORPHA399980	Infertilité masculine rare d'origine génétique	1	2
ORPHA406	Hypercholestérolémie familiale hétérozygote	1	6
ORPHA411	Hyperlipoprotéïnémie type 1	1	4
ORPHA412	Hyperlipoprotéïnémie type 3	1	8
ORPHA417	Hyperparathyroïdie primitive sévère néonatale	1	3
ORPHA426	Hypobêta lipoprotéïnémie familiale	1	2
ORPHA428	Hypocalcémie autosomique dominante	1	4
ORPHA46348	Syndrome de douleur extrême paroxystique	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Nord - Pas-de-Calais	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA47045	Urticaire familiale au froid	1	2
ORPHA48	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	1	23
ORPHA480	Syndrome de Kearns-Sayre	1	7
ORPHA481	Maladie de Kennedy	1	9
ORPHA506	Syndrome de Leigh	1	4
ORPHA519	Leucémie aiguë myéloïde	1	1
ORPHA52427	Rétinite ponctuée albescente	1	1
ORPHA550	MELAS	1	12
ORPHA551	MERRF	1	12
ORPHA552	MODY	1	6
ORPHA555	Maladie coeliaque	1	14
ORPHA575	Syndrome de Muckle-Wells	1	2
ORPHA586	Mucoviscidose	1	34
ORPHA60	Déficit en alpha-1-antitrypsine	1	8
ORPHA63442	Dysplasie phalango-épiphysaire en ailes d'anges	1	1
ORPHA637	Neurofibromatose type 2	1	4
ORPHA640	Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	1	9
ORPHA644	Syndrome NARP	1	12
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	3	70
ORPHA64747	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X	1	1
ORPHA652	Néoplasie endocrinienne multiple type 1	1	5
ORPHA653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	1	11
ORPHA676	Pancréatite chronique héréditaire	1	13
ORPHA68380	Maladie mitochondriale	1	5
ORPHA699	Syndrome de Pearson	1	5
ORPHA70470	Hyperlipoprotéïnémie type 5	1	3
ORPHA705	Syndrome de Pendred	1	4
ORPHA71290	Anomalies plaquettaires familiales - prédisposition à la leucémie myéloïde	1	4
ORPHA733	Polypose adénomateuse familiale	1	9
ORPHA75233	Maladie de Wolman	1	5
ORPHA75234	Maladie de stockage des esters du cholestérol	1	2
ORPHA75377	Dystrophie centrale aréolaire de la choroïde	1	1
ORPHA791	Rétinite pigmentaire	1	4
ORPHA792	Rétinoschisis lié à l'X	1	2
ORPHA79230	Hémochromatose type 2	1	9
ORPHA79234	Syndrome de Crigler-Najjar type 1	1	1
ORPHA79235	Syndrome de Crigler-Najjar type 2	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Nord - Pas-de-Calais	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA797	Sarcoïdose	1	1
ORPHA802	Sclérose en plaques	1	3
ORPHA818	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	1	2
ORPHA825	Spondylarthrite ankylosante	1	18
ORPHA827	Maladie de Stargardt	2	3
ORPHA848	Bêta-thalassémie	1	12
ORPHA85447	Polyneuropathie amyloïde familiale	1	5
ORPHA857	Syndrome de Townes-Brocks	1	2
ORPHA87884	Surdité génétique non syndromique	1	1
ORPHA88642	Canalopathie associée à une insensibilité congénitale à la douleur	1	1
ORPHA88917	Syndrome d'Alport lié à l'X	1	1
ORPHA892	Maladie de von Hippel-Lindau	1	8
ORPHA89938	Syndrome de Bartter infantile avec surdité neurosensorielle	1	2
ORPHA90026	Erythermalgie primaire	1	1
ORPHA90039	Hémoglobinoïse D	1	2
ORPHA90291	Sclérodémie systémique	1	1
ORPHA90340	Syndrome de Blau	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
ORPHA909	Xanthomatose cérébrotendineuse	1	2
ORPHA93218	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant avec hyalinose segmentaire focale	1	1
ORPHA93221	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant à lésions glomérulaires minimales	1	1
ORPHA93293	Syndrome d'Okhiro	1	1
ORPHA93336	Polydactylie d'un pouce triphalangé	1	1
ORPHA93372	Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 1	1	4
ORPHA93383	Brachydactylie type B	1	1
ORPHA93384	Brachydactylie type C	1	1
ORPHA93385	Brachydactylie type D	1	1
ORPHA93387	Brachydactylie type E	1	3
ORPHA93388	Brachydactylie type A1	1	1
ORPHA93406	Syndactylie type 5	1	1
ORPHA93594	Déficit en alpha-1 antichymotrypsine	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Nord - Pas-de-Calais	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA94124	Ataxie spinocérébelleuse - neuropathie axonale type 1	1	1
ORPHA94147	Ataxie spinocérébelleuse type 7	1	4
ORPHA95	Ataxie de Friedreich	1	7
ORPHA96256	Adénome somatotrope	1	2
ORPHA968	Dysplasie acromésomélique type Hunter-Thompson	1	1
ORPHA970	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2	1	2
ORPHA978	Syndrome ADULT	1	2
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
ORPHA98760	Ataxie spinocérébelleuse type 8	1	1
ORPHA98762	Ataxie spinocérébelleuse type 12	1	3
ORPHA98773	Ataxie spinocérébelleuse type 21	1	1
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
ORPHA98878	Hémophilie A	1	9
ORPHA98934	Maladie de Huntington-like 2	1	5
ORPHA99000	Dystrophie fovéo-maculaire vitelliforme de l'adulte	1	1
ORPHA99001	Dystrophie maculaire en ailes de papillon	1	1
ORPHA99139	Maladie de l'hémoglobine instable	1	1

*Maladies répertoriées dans la classification orphanet

Tableau GENPOST7. Liste des examens de pharmacogénétique disponibles en Nord - Pas-de-Calais

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Nord - Pas-de-Calais	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA240839	Toxicité des dérivés du fluorouracile	1	9
ORPHA240863	Toxicité du cisplatine	1	7
ORPHA240869	Toxicité de l'efavirenz	1	5
ORPHA240885	Toxicité de l'irinotécan	1	15
ORPHA240887	Toxicité de l'isoniazide	1	4
ORPHA240905	Toxicité du raltégavir	1	6
ORPHA240921	Toxicité du voriconazole	1	6
ORPHA240935	Résistance au clopidogrel	1	5

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Nord - Pas-de-Calais	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA240947	Résistance au tamoxifène	1	3
ORPHA241043	Adaptation posologique du tacrolimus	1	12
ORPHA284102	Réponse au traitement anti-viral dans l'hépatite C	1	25
ORPHA284121	Toxicité / non réponse clozapine	1	3
ORPHA413667	Surdosage ou adaptation posologique des anti dépresseurs ou antipsychotiques	1	7
ORPHA413674	Surdosage ou adaptation de dose des AVK	1	11
ORPHA413681	Surdosage ou adaptation de dose des hypoglycémiants oraux (sulf et glinides)	1	2
ORPHA413684	Résistance aux AVK	1	8
ORPHA413687	Surdosage ou adaptation de dose de l'azathioprine ou 6-mercaptopurine	1	19
ORPHA413690	Surdosage ou adaptation de dose du méthotrexate	1	6
ORPHA413693	Toxicité des curarisants	1	3
ORPHA413696	Toxicité des statines (inhibiteurs HMG CoA)	1	2

*Indications répertoriées dans la classification orphanet