

PAYS DE LOIRE

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 Pays de la Loire

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des établissements de la région Pays de la Loire

Répartition des laboratoires dans la région Pays de la Loire

Répartition de l'activité dans la région Pays de la Loire

3. GENETIQUE POSTNATALE

Activité de la région Pays de la Loire

Répartition des laboratoires de la région Pays de la Loire

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 Pays de la Loire

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 Pays de la Loire possède trois centres pluridisciplinaires de Diagnostic prénatal en rapport avec le nombre de naissances de la région (tableaux CPDPN1 et CPDPN2). L'activité de ces CPDPN se situe dans la moyenne, avec cependant deux particularités : une moindre proportion d'échographies diagnostiques, laissant supposer qu'un nombre important de ces examens est réalisé hors site CPDPN, et un nombre plus important de gestes à visée thérapeutique, laissant supposer un rayonnement au-delà de la région pour ces gestes très spécialisés (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.

La région Pays de la Loire possède un certain nombre de laboratoires permettant d'assurer la quasi-totalité des analyses biologiques prénatales, hormis quelques analyses biochimiques très spécialisées (tableaux DPN1 et DPN2). Ces laboratoires assurent globalement les analyses cytogénétiques des femmes enceintes de la région. Néanmoins, 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, ce qui atteste d'une large diffusion du dépistage combiné du premier trimestre dans la région Pays de la Loire.

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 Pays de la Loire est plutôt cohérente avec sa population qui représente 5,6% de la population française. En effet, 4,4% des laboratoires autorisés le sont dans cette région. L'activité déclarée de ces laboratoires représente 3,5% des caryotypes français et 3,7% des examens de génétique moléculaire. 7,0% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Pays de la Loire. Cette région offre 22 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 2 laboratoires de Pays de la Loire (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

Pays de la Loire	France
44303	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*
ANGERS	CHU D'ANGERS	SERVICE DE GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE	892
LE MANS	CH DU MANS	GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE	468
NANTES	CHU DE NANTES	CENTRE PLURIDISCIPLINAIRE DE DIAGNOSTIC PRENATAL DE NANTES	545

*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 Pays de la Loire

Activité des CPDPN	Pays de la Loire 2011	Pays de la Loire 2012	Pays de la Loire 2013	Taux 2013 (par naissance dans la région)	France 2013	Taux 2013 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	2399	1922	1905	4,3%	36804	4,5%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif fœtal	407	381	396	0,9%	7200	0,9%

Activité des CPDPN	Pays de la Loire 2011	Pays de la Loire 2012	Pays de la Loire 2013	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2013	France 2013	Nombre par dossiers examinés en France en 2013
Nombre d'échographies diagnostiques	2231	2802	2142	112%	78142	212%

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Pays de la Loire 2011	Pays de la Loire 2012	Pays de la Loire 2013	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2013	France 2013	Nombre par dossiers examinés en France en 2013
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	1352	1222	1226	64,4%	19056	51,8%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	166	209	143	7,5%	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 Pays de la Loire en 2013 par établissement

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie fœtale Marqueurs sériques
NANTES	LBM BIOLIANCE				X
LA ROCHE SUR YON	LBM BIORYLIS				X
LE MANS	LBM LABOMAINE				X
ANGERS	C.H.U. D'ANGERS	X	X	X	X
LE MANS	CENTRE HOSPITALIER DU MANS	X			X
NANTES	CHU DE NANTES :SITE HOTEL DIEU HME	X	X	X	X
SAINT HERBLAIN	LABORATOIRE DE CYTOGENETIQUE	X			

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

Type d'activité	Pays de la Loire	France
Cytogénétique	4	64
Génétique moléculaire	2	54
Maladies infectieuses	3	46
-- Parasitologie	2	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	1	10
-- Marqueurs sériques	5	88

Tableau DPN3. Nombre de prélèvements fœtaux étudiés par type d'activité en 2013 par les laboratoires de la région Pays de la Loire

Type d'activité	Pays de la Loire	France
Cytogénétique*	2497	42731
Génétique moléculaire	167	2802
Maladies infectieuses	183	6013
-- Parasitologie	36	1149
-- Virologie	147	4864
Biochimie fœtale	.	.
-- Maladies héréditaires sur signes d'appel échographiques	0	208
-- Hormonologie	0	65
-- Recherche de défaut de fermeture du tube neural	13	3059
-- Marqueurs sériques**	15311	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 Pays de la Loire - 2013

Type de marqueurs sériques maternels	Pays de la Loire	France
Premier trimestre	11469	509122
Second trimestre	3842	191720

Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Pays de la Loire 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
31764	C.H.U. D ANGERS	ANGERS	Département de Biochimie et Génétique, UF de Génétique Moléculaire	Non	Oui	Non limitée
7739	C.H.U. D ANGERS	ANGERS	Service de génétique	Oui	Non	
25420	CENTRE HOSPITALIER DU MANS	LE MANS	POLE DE BIOPATHOLOGIE , UF 3162	Oui	Non	
7975	CENTRE HOSPITALIER DU MANS	LE MANS	Laboratoire de biologie moléculaire	Non	Oui	Non limitée
7657	CHU DE NANTES :SITE HOTEL DIEU HME	NANTES	Service de génétique médicale	Oui	Oui	Non limitée
215608	EFS PAYS DE LA LOIRE NANTES	NANTES	Laboratoire d'histocompatibilité et d'immunogénétique	Non	Oui	Limitée
137570	ICO SITE PAUL PAPIN	ANGERS	Oncopharmacologie et Pharmacogénétique	Non	Oui	Limitée
7767	INSTITUT DE BIOLOGIE CHU NANTES	NANTES	Laboratoire de génétique moléculaire	Non	Oui	Non limitée
8374	INSTITUT DE BIOLOGIE CHU NANTES	NANTES	LABORATOIRE D'IMMUNOLOGIE	Non	Oui	Limitée
32945	LABORATOIRE DE CYTOGENETIQUE	SAINT HERBLAIN	Laboratoire de cytogénétique	Oui	Non	

Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Pays de la Loire en 2014

Pays de la Loire	N
Nombre total de laboratoires	10
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	4
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 Pays de la Loire et en France en 2014 selon l'indication

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Pays de la Loire	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	571	16096
	FISH	244	5809
Troubles de la reproduction	Caryotype	1335	40422
	FISH	54	2950
Maladies cassantes	Caryotype	7	318
	FISH	1	3
Etudes familiales	Caryotype	300	6413
	FISH	89	2903
Autre	Caryotype	84	2765
	FISH	19	550
Total	Caryotype	2297	66014
	FISH	407	12215

Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Pays de la Loire et en France en 2014

Indications	Nombre de dossiers rendus en Pays de la Loire	Nombre de dossiers rendus en France
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	204	5431
Malformations sans retard psychomoteur	133	1736
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages isolés	359	2301
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	135	1869
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA, FISH,...)	15	346
Fœtopathologie	49	684
Autre	109	1884
Total	1004	14251

Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale en Pays de la Loire et en France en 2014

Activité de génétique postnatale	Pays de la Loire	France
Nombre de diagnostics disponibles	136	1554
Nombre d'analyses réalisées	17895	481532
-- dont hémochromatose et facteur II et facteur V	1840	177846
-- dont pharmacogénétique	4925	19596

Tableau GENPOST6. Liste des diagnostics de génétique moléculaire (hors pharmacogénétique) disponibles en Pays de la Loire

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Pays de la Loire	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA100046	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante D	1	2
ORPHA101	Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	1	4
ORPHA101016	Syndrome de Romano-Ward	1	4
ORPHA101075	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1	1	6
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
ORPHA104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	1	10
ORPHA117	Maladie de Behçet	1	13
ORPHA130	Syndrome de Brugada	1	5
ORPHA1344	Cardiomyopathie auriculaire - bloc cardiaque	1	1
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	2	53
ORPHA139525	Neuropathie motrice distale héréditaire type 2	1	4
ORPHA139536	Neuropathie motrice distale héréditaire type 5	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
ORPHA1479	Communication interauriculaire - trouble de la conduction atrioventriculaire	1	1
ORPHA15	Achondroplasie	1	8
ORPHA1646	Délétion partielle du chromosome Y	2	29
ORPHA167848	Cardiomyopathie	1	1
ORPHA171706	Petite taille-retard d'âge osseux par déficit du métabolisme de l'hormone thyroïdienne	1	2
ORPHA178996	Neutropénie acquise	1	1
ORPHA179	Choriorétinopathie type birdshot	1	10
ORPHA1830	Dysplasie immuno-osseuse de Schimke	1	1
ORPHA209905	Syndrome cerveau-poumon-thyroïde	1	3

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Pays de la Loire	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA217055	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type A	1	2
ORPHA221043	Poïkilodermie sclérosante héréditaire avec atteintes pulmonaire et tendineuse	1	1
ORPHA225	Diabète-surdité de transmission maternelle	1	6
ORPHA227976	Atrophie optique autosomique récessive type OPA7	1	1
ORPHA228140	Fibrillation ventriculaire idiopathique type non Brugada	1	1
ORPHA228374	Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en NEFL	1	1
ORPHA228384	Syndrome de microdélétion 5q14.3	1	3
ORPHA240	Dyschondrostéose de Léri-Weill	1	7
ORPHA243	Dysgénésie gonadique 46,XX	1	3
ORPHA243377	Diabète de type 1	1	12
ORPHA247	Dysplasie ventriculaire droite arythmogène	1	3
ORPHA247511	Polycythémie secondaire autosomique dominante	1	3
ORPHA254892	Ophthalmoplégie externe progressive autosomique dominante	1	9
ORPHA255210	Syndrome de Leigh de transmission maternelle	1	7
ORPHA262	Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	1	9
ORPHA2632	Dysplasie mésomélique type Langer	1	3
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1	2	19
ORPHA276152	Néoplasie endocrinienne multiple type 4	1	3
ORPHA29072	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	1	6
ORPHA293910	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance à droite	1	1
ORPHA3000	Puberté précoce familiale limitée aux garçons	1	2
ORPHA300751	Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	1	3
ORPHA3208	Déficit isolé en succinate-CoQ réductase	1	1
ORPHA3221	Résistance généralisée aux hormones thyroïdiennes	1	4
ORPHA3286	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	1	2
ORPHA3463	Syndrome de Wolfram	1	2
ORPHA37	Acrodermatite entéropathique	1	1
ORPHA37553	Paralysie périodique sensible au potassium - dysrythmie cardiaque	1	3
ORPHA37629	Neutropénie néonatale	1	1
ORPHA399	Maladie de Huntington	1	13
ORPHA424	Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH	1	4
ORPHA429	Hypochondroplasie	1	8
ORPHA448	Hémophilie	1	2
ORPHA448	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	2	23
ORPHA480	Syndrome de Kearns-Sayre	1	7

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Pays de la Loire	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA481	Maladie de Kennedy	2	9
ORPHA52901	Déficit isolé en hormone folliculo-stimulante	1	2
ORPHA550	MELAS	1	12
ORPHA551	MERRF	1	12
ORPHA586	Mucoviscidose	3	34
ORPHA59	Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	1	4
ORPHA619	Insuffisance ovarienne précoce	2	14
ORPHA640	Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	1	9
ORPHA644	Syndrome NARP	1	12
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	2	70
ORPHA64739	Syndrome d'hyperstimulation ovarienne	1	1
ORPHA651	Nystagmus congénital idiopathique	1	1
ORPHA65283	Syndrome de Timothy	1	1
ORPHA653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	1	11
ORPHA65753	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1	1	2
ORPHA663	Ophtalmoplégie externe progressive de transmission maternelle	1	4
ORPHA67036	Atrophie optique - cataracte autosomique dominante	1	1
ORPHA67047	Acidurie 3-méthylglutaconique type 3	1	1
ORPHA70595	Ataxie neuropathique sensorielle - dysarthrie - ophtalmoplégie	1	2
ORPHA72	Syndrome d'Angelman	1	12
ORPHA726	Syndrome d'Alpers	1	6
ORPHA739	Syndrome de Prader-Willi	1	14
ORPHA755	Hypoplasie des cellules de Leydig	1	3
ORPHA79443	Pseudohypoparathyroïdie type 1A	1	6
ORPHA79444	Pseudohypoparathyroïdie type 1C	1	2
ORPHA805	Sclérose tubéreuse de Bourneville	1	3
ORPHA825	Spondylarthrite ankylosante	1	18
ORPHA83465	Narcolepsie sans cataplexie	1	6
ORPHA853	Thrombopénie materno-foetale et néonatale allo-immune	1	2
ORPHA871	Trouble familial progressif de la conduction cardiaque	1	2
ORPHA892	Maladie de von Hippel-Lindau	1	8
ORPHA90120	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 6	1	3
ORPHA903	Maladie de von Willebrand	1	2
ORPHA90647	Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen	1	3
ORPHA90673	Hypothyroïdie par mutation du récepteur de la TSH	1	4
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	1	30
ORPHA93256	Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile	1	8

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Pays de la Loire	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA93583	Purpura thrombotique thrombocytopénique congénital associé à un déficit en ADAMTS-13	1	1
ORPHA93932	Syndrome FG type 1	1	1
ORPHA94125	Syndrome d'ataxie mitochondriale récessive	1	2
ORPHA94147	Ataxie spinocérébelleuse type 7	1	4
ORPHA95	Ataxie de Friedreich	1	7
ORPHA955	Acro-ostéolyse autosomique dominante	1	1
ORPHA95713	Athyréose	1	4
ORPHA95720	Hypoplasie de la thyroïde	1	4
ORPHA97927	Résistance périphérique aux hormones thyroïdiennes	1	2
ORPHA98673	Atrophie optique autosomique dominante classique	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
ORPHA98762	Ataxie spinocérébelleuse type 12	1	3
ORPHA98856	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B1	1	4
ORPHA98934	Maladie de Huntington-like 2	1	5
ORPHA99832	Syndrome de résistance à la thyroïdolibérine	1	1
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
ORPHA99949	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C	1	3
ORPHA99950	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D	1	4
ORPHA99951	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4E	1	3
ORPHA99952	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F	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 Pays de la Loire

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Pays de la Loire	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA240839	Toxicité des dérivés du fluorouracile	1	9
ORPHA240841	Toxicité de l'abacavir	1	14
ORPHA240863	Toxicité du cisplatine	1	7
ORPHA240885	Toxicité de l'irinotécan	1	15
ORPHA284102	Réponse au traitement anti-viral dans l'hépatite C	1	25
ORPHA413687	Surdosage ou adaptation de dose de l'azathioprine ou 6-mercaptopurine	2	19
ORPHA413690	Surdosage ou adaptation de dose du méthotrexate	1	6

*Indications répertoriées dans la classification orphanet