

PROVENCE-ALPES-COTE D AZUR

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 Provence-Alpes-Côte d Azur

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des établissements de la région Provence-Alpes-Côte d Azur

Répartition des laboratoires dans la région Provence-Alpes-Côte d Azur

Répartition de l'activité dans la région Provence-Alpes-Côte d Azur

3. GENETIQUE POSTNATALE

Activité de la région Provence-Alpes-Côte d Azur

Répartition des laboratoires de la région Provence-Alpes-Côte d Azur

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 Provence-Alpes-Côte d'Azur

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 Provence-Alpes-Côte d'Azur comporte trois centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal, nombre cohérent avec le nombre de naissances de cette région. L'activité globale (tableau CPDPN3) de ces CPDPN est tout à fait superposable à celle de l'activité de l'ensemble des CPDPN, aussi bien en termes de nombre de dossiers étudiés, d'attestations de particulière gravité que d'activité technique. Seuls les gestes à visée thérapeutique sont moins souvent réalisés : il s'agit de gestes rares réalisés par de rares équipes à rayonnement national.

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.

L'ensemble de l'activité biologique prénatale de la région Provence-Alpes-Côte d'Azur peut être réalisé grâce à différents laboratoires d'analyses, aussi bien publics que privés, en dehors de certaines analyses biochimiques très spécialisées. 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 apprécier le volume exact. La proportion très importante de marqueurs sériques du premier trimestre atteste de la large diffusion du dépistage combiné du premier trimestre dans la région PACA (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 Provence-Alpes-Côte d'Azur est plutôt cohérente avec sa population qui représente 7,6% de la population française. En effet, 7,1% des laboratoires autorisés le sont dans cette région. Néanmoins l'activité déclarée de ces laboratoires ne représente que 3,4% des caryotypes français et 4,9% des examens de génétique moléculaire. 4,1% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Provence-Alpes-Côte d'Azur. Cette région offre 26 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 Provence-Alpes-Côte d'Azur (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

Provence-Alpes-Côte d'Azur	France
60034	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*
MARSEILLE 15EME	APHM HOPITAL NORD	SERVICE DE GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE	1364
MARSEILLE 5EME	CH DE LA TIMONE	CENTRE DE DIAGNOSTIC PRENATAL TIMONE CONCEPTION	630
NICE	CHU DE NICE HOPITAL DE L'ARCHET II	SERVICE DE GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE	808

*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 Provence-Alpes-Côte d'Azur

Activité des CPDPN	Provence-Alpes-Côte d'Azur 2011	Provence-Alpes-Côte d'Azur 2012	Provence-Alpes-Côte d'Azur 2013	Taux 2013 (par naissance dans la région)	France 2013	Taux 2013 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	2666	2845	2802	4,7%	36804	4,5%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif fœtal	501	595	628	1,0%	7200	0,9%

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Provence-Alpes-Côte d'Azur 2011	Provence-Alpes-Côte d'Azur 2012	Provence-Alpes-Côte d'Azur 2013	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2013	France 2013	Nombre par dossiers examinés en France en 2013
Nombre d'échographies diagnostiques	7270	7214	5503	196%	78142	212%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	1087	1160	1147	40,9%	19056	51,8%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	92	99	80	2,9%	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 Provence-Alpes-Côte d Azur en 2013 par établissement

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foetale Marqueurs sériques
NICE	LABM DELPECH ZERBIB				X
AVIGNON	LABM GRAS ORFANOS				X
MARSEILLE 8EME	LBM ALPHABIO SITE GIORGETTI				X
MARSEILLE 5EME	APHM HOPITAL LA TIMONE ADULTES			X	
MARSEILLE 5EME	APHM HOPITAL LA TIMONE ENFANTS	X	X	X	
MARSEILLE 15EME	APHM HOPITAL NORD		X		X
TOULON	CHITS CH SAINTE MUSSE	X			
NICE	CHU DE NICE HOPITAL DE L'ARCHET	X	X	X	
MARSEILLE 8EME	HOPITAL ST JOSEPH	X			X
MARSEILLE 9EME	INSTITUT PAOLI CALMETTES		X		

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

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

Tableau DPN3. Nombre de prélèvements fœtaux étudiés par type d'activité en 2013 par les laboratoires de la région Provence-Alpes-Côte d'Azur

Type d'activité	Provence-Alpes-Côte d'Azur	France
Cytogénétique*	1820	42731
Génétique moléculaire	85	2802
Maladies infectieuses	190	6013
-- Parasitologie	45	1149
-- Virologie	145	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**	13853	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 Provence-Alpes-Côte d'Azur - 2013

Type de marqueurs sériques maternels	Provence-Alpes-Côte d'Azur	France
Premier trimestre	11753	509122
Second trimestre	2100	191720

Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Provence-Alpes-Côte d Azur 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
7925	APHM HOPITAL DE LA CONCEPTION	MARSEILLE 5EME	Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire, UF2683	Non	Oui	Non limitée
8402	APHM HOPITAL LA TIMONE ADULTES	MARSEILLE 5EME	Laboratoire d'hématologie	Non	Oui	Limitée
54435	APHM HOPITAL LA TIMONE ADULTES	MARSEILLE 5EME	Département de Génétique Médicale - Laboratoire de Cytogénétique oncologique	Oui	Non	
220419	APHM HOPITAL LA TIMONE ENFANTS	MARSEILLE 5EME	Département de Génétique Médicale - Laboratoire de Génétique Chromosomique	Oui	Non	
7724	APHM HOPITAL LA TIMONE ENFANTS	MARSEILLE 5EME	Département de Génétique Médicale - Laboratoire de Génétique Moléculaire	Non	Oui	Non limitée
209773	CENTRE ANTOINE LACASSAGNE	NICE	Laboratoire d'Oncopharmacologie	Non	Oui	Limitée
205700	CHITS CH SAINTE MUSSE	TOULON	Pôle de Biologie	Non	Oui	Limitée
37431	CHITS CH SAINTE MUSSE	TOULON	Service de Génétique Médicale	Oui	Non	
222306	CHU DE NICE HOPITAL DE CIMIEZ	NICE	Laboratoire d'Hématologie - secteur de biologie moléculaire en hémostase	Non	Oui	Limitée
328209	CHU DE NICE HOPITAL DE L'ARCHET	NICE	LABORATOIRE D'IMMUNOLOGIE	Non	Oui	Limitée
8160	CHU DE NICE HOPITAL DE L'ARCHET	NICE	Service de génétique médicale	Oui	Oui	Non limitée
30938	CHU DE NICE HOPITAL PASTEUR	NICE	Laboratoire de Biochimie	Non	Oui	Limitée
315412	EFS ALPES MEDITERRANEE	MARSEILLE 5EME	Laboratoire d'immunologie et immunogénétique	Non	Oui	Limitée

3.GENETIQUE POSTNATALE

EUGT	Site	Ville	Service	Activité de cytogénétique pratiquée	Activité de génétique moléculaire pratiquée	Type d'activité de génétique moléculaire
7667	HOPITAL ST JOSEPH	MARSEILLE 8EME	Laboratoire de cytogénétique	Oui	Non	
7712	LABM INSTITUT PAOLI CALMETTES	MARSEILLE 9EME	Laboratoire d'oncogénétique moléculaire	Non	Oui	Non limitée
7651	LBM ALPHABIO SITE GIORGETTI	MARSEILLE 8EME	Laboratoire d'analyses médicales Giorgetti	Oui	Non	

3.GENETIQUE POSTNATALE

Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Provence-Alpes-Côte d Azur en 2014

Provence-Alpes-Côte d Azur	N
Nombre total de laboratoires	16
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	6
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire	11
-- avec une activité à autorisation non limitée	4

Tableau GENPOST3. Activité de cytogénétique postnatale en Provence-Alpes-Côte d Azur et en France en 2014 selon l'indication

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Provence-Alpes-Côte d Azur	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	503	16096
	FISH	257	5809
Troubles de la reproduction	Caryotype	1376	40422
	FISH	64	2950
Maladies cassantes	Caryotype	19	318
	FISH	0	3
Etudes familiales	Caryotype	229	6413
	FISH	125	2903
Autre	Caryotype	146	2765
	FISH	24	550
Total	Caryotype	2273	66014
	FISH	470	12215

Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Provence-Alpes-Côte d Azur et en France en 2014

Indications	Nombre de dossiers rendus en Provence-Alpes-Côte d Azur	Nombre de dossiers rendus en France
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	266	5431
Malformations sans retard psychomoteur	57	1736
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages isolés	79	2301
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	104	1869
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA, FISH,...)	9	346
Fœtopathologie	63	684
Autre	5	1884
Total	583	14251

Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale en Provence-Alpes-Côte d Azur et en France en 2014

Activité de génétique postnatale	Provence-Alpes-Côte d Azur	France
Nombre de diagnostics disponibles	173	1554
Nombre d'analyses réalisées	23509	481532
-- dont hémochromatose et facteur II et facteur V	8701	177846
-- dont pharmacogénétique	1449	19596

Tableau GENPOST6. Liste des diagnostics de génétique moléculaire (hors pharmacogénétique) disponibles en Provence-Alpes-Côte d Azur

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Provence-Alpes-Côte d Azur	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA100045	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante C	1	2
ORPHA100090	Tumeur rare des parathyroïdes	1	1
ORPHA101070	Polymicrogyrie bilatérale frontopariétale	1	2
ORPHA101075	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1	1	6
ORPHA101081	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	1	7
ORPHA104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	1	10
ORPHA117	Maladie de Behçet	1	13
ORPHA1194	Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale par déficit en TMEM70	1	2
ORPHA135	CACH congénitale ou infantile à début précoce	1	5
ORPHA139491	Hémochromatose type 4	1	8
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	2	53
ORPHA139525	Neuropathie motrice distale héréditaire type 2	1	4
ORPHA139536	Neuropathie motrice distale héréditaire type 5	1	3
ORPHA140957	Macrothrombocytopenie autosomique dominant	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
ORPHA1460	Déficit isolé en CoQ-cytochrome C oxydoréductase	1	3
ORPHA15	Achondroplasie	1	8
ORPHA1561	Déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile	1	5
ORPHA1646	Délétion partielle du chromosome Y	2	29
ORPHA166093	Maladie de von Willebrand type 2N	1	2
ORPHA1662	Dermopathie restrictive létale	1	2
ORPHA168629	Thrombocytopenie autosomique avec plaquettes normales	1	3

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Provence-Alpes-Côte d Azur	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA17	Acidose lactique infantile fatale avec acidurie méthylmalonique	1	4
ORPHA171714	Syndrome d'épilepsie infantile type Amish	1	1
ORPHA1762	Trisomie Xq28	1	3
ORPHA178025	Insuffisance hypophysaire multiple non acquise sans malformations extra-hypophysaires associées	1	1
ORPHA178364	Microphthalmie syndromique type 5	1	2
ORPHA179	Choriorétinopathie type birdshot	1	10
ORPHA1933	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique	1	4
ORPHA1934	Encéphalopathie épileptique infantile précoce	1	5
ORPHA199296	Déficit congénital isolé en ACTH	1	2
ORPHA201	Syndrome de Cowden	1	6
ORPHA207073	Anomalie qualitative ou quantitative de la dysferline	1	1
ORPHA207078	Anomalie qualitative ou quantitative de la cavéoline-3	1	1
ORPHA2073	Narcolepsie-cataplexie	2	13
ORPHA220460	Polypose adénomateuse familiale atténuée	1	6
ORPHA225	Diabète-surdité de transmission maternelle	1	6
ORPHA225123	Hémochromatose type 3	1	5
ORPHA225700	Maladie mitochondriale avec épilepsie	1	1
ORPHA231671	Insuffisance somatotrope isolée type IB	1	2
ORPHA231720	Insuffisance hypophysaire multiple non acquise avec anomalies de la colonne vertébrale	1	1
ORPHA238616	Maladie d'Alzheimer	1	7
ORPHA243377	Diabète de type 1	2	12
ORPHA2467	Mastocytose systémique	1	1
ORPHA254807	Syndrome de délétions multiples de l'ADN mitochondrial	1	2
ORPHA254857	Myopathy mitochondriale létale infantile	1	1
ORPHA254871	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale	1	2
ORPHA254875	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme myopathique	1	2
ORPHA254886	Ophthalmoplégie externe progressive autosomique récessive	1	5
ORPHA254892	Ophthalmoplégie externe progressive autosomique dominante	1	9
ORPHA255210	Syndrome de Leigh de transmission maternelle	1	7
ORPHA255249	Syndrome de Leigh avec syndrome néphrotique	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Provence-Alpes-Côte d Azur	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA256	Dystonie généralisée à début précoce par les membres	1	3
ORPHA258	Dystrophie musculaire congénitale type 1A	1	2
ORPHA26106	Cancer gastrique familial	1	7
ORPHA262	Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	1	9
ORPHA263049	Disomie uniparentale du chromosome 14	1	9
ORPHA267	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2A	1	3
ORPHA269	Dystrophie facio-scapulo-humérale	1	2
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1	1	19
ORPHA274	Syndrome de Bernard-Soulier	1	2
ORPHA275872	Démence fronto-temporale avec maladie du motoneurone	1	2
ORPHA276152	Néoplasie endocrinienne multiple type 4	1	3
ORPHA280576	Progéria de Nestor-Guillermo	1	1
ORPHA284130	Polyarthrite rhumatoïde	2	9
ORPHA2869	Syndrome de Peutz-Jeghers	1	4
ORPHA29072	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	1	6
ORPHA2929	Syndrome de polypose juvénile	1	5
ORPHA3051	Déficiência intellectuelle - hypotrichose - brachydactylie	1	2
ORPHA3071	Syndrome de Costello	1	3
ORPHA3095	Syndrome de Rett atypique	1	9
ORPHA3157	Dysplasie septo-optique	1	2
ORPHA319465	Leucémie aiguë myéloïde héréditaire	1	2
ORPHA319684	Déficit en inosine triphosphatase	1	2
ORPHA3221	Résistance généralisée aux hormones thyroïdiennes	1	4
ORPHA3460	Syndrome de Torg-Winchester	1	1
ORPHA3463	Syndrome de Wolfram	1	2
ORPHA35698	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial	1	4
ORPHA357	Syndrome de Gilbert	1	12
ORPHA362	Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase	1	4
ORPHA36386	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1	1	2
ORPHA368	Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire	1	3
ORPHA388	Maladie de Hirschsprung	1	1
ORPHA399	Maladie de Huntington	1	13
ORPHA412	Hyperlipoprotéïnémie type 3	1	8

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Provence-Alpes-Côte d Azur	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA429	Hypochondroplasie	1	8
ORPHA465	Déficit congénital en inhibiteur 1 de l'activateur du plasminogène	1	2
ORPHA478	Syndrome de Kallmann	1	5
ORPHA480	Syndrome de Kearns-Sayre	1	7
ORPHA48431	Cataracte congénitale - dysmorphie faciale - neuropathie	1	2
ORPHA524	Syndrome de Li-Fraumeni	1	3
ORPHA53689	Diarrhée chlorée congénitale	1	1
ORPHA550	MELAS	1	12
ORPHA551	MERRF	1	12
ORPHA555	Maladie coeliaque	2	14
ORPHA586	Mucoviscidose	1	34
ORPHA602	Myopathie distale type Nonaka	1	1
ORPHA619	Insuffisance ovarienne précoce	1	14
ORPHA629	Petite taille par anomalie qualitative de l'hormone de croissance	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	4	70
ORPHA652	Néoplasie endocrinienne multiple type 1	1	5
ORPHA653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	1	11
ORPHA65753	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1	1	2
ORPHA67045	Déficiência intellectuelle liée à l'X - déficit isolé en hormone de croissance	1	2
ORPHA68380	Maladie mitochondriale	1	5
ORPHA699	Syndrome de Pearson	1	5
ORPHA70	Amyotrophie spinale proximale	1	11
ORPHA70474	Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie	1	5
ORPHA705	Syndrome de Pendred	1	4
ORPHA71290	Anomalies plaquettaires familiales - prédisposition à la leucémie myéloïde	2	4
ORPHA72	Syndrome d'Angelman	1	12
ORPHA721	Syndrome des plaquettes grises	1	1
ORPHA726	Syndrome d'Alpers	1	6
ORPHA733	Polypose adénomateuse familiale	1	9
ORPHA739	Syndrome de Prader-Willi	1	14
ORPHA778	Syndrome de Rett	1	11
ORPHA782	Syndrome d'Axenfeld-Rieger	1	2

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Provence-Alpes-Côte d Azur	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA79	Déficit congénital en alpha2-antiplasmine	1	2
ORPHA79230	Hémochromatose type 2	1	9
ORPHA79443	Pseudohypoparathyroïdie type 1A	1	6
ORPHA802	Sclérose en plaques	2	3
ORPHA825	Spondylarthrite ankylosante	1	18
ORPHA83465	Narcolepsie sans cataplexie	1	6
ORPHA84064	Diarrhée syndromique	1	1
ORPHA846	Alpha-thalassémie	2	9
ORPHA847	Alpha-thalassémie - déficience intellectuelle liée à l'X	1	4
ORPHA848	Bêta-thalassémie	1	12
ORPHA849	Thrombasthénie de Glanzmann	1	7
ORPHA851	Thrombocytopénie type Paris-Trousseau	1	1
ORPHA85442	Petite taille - anomalies hypophysaires et cérébelleuses - selle turcique anormale	1	1
ORPHA892	Maladie de von Hippel-Lindau	1	8
ORPHA90154	Dysplasie mandibulo-acrale avec lipodystrophie de type B	1	1
ORPHA90625	Surdité neurosensorielle non syndromique liée à l'X type DFN	1	3
ORPHA90636	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique récessive type DFNB	1	10
ORPHA90674	Déficit isolé en TSH	1	3
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	1	30
ORPHA93114	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante E	1	2
ORPHA93256	Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile	1	8
ORPHA93921	Neurofibromatose type 3	1	3
ORPHA94089	Pseudohypoparathyroïdie type 1B	1	3
ORPHA96256	Adénome somatotrope	1	2
ORPHA98301	Laminopathie	1	1
ORPHA98806	Dystonie primaire type DYT6	1	1
ORPHA98856	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B1	1	4
ORPHA98910	Alpha-cristallinopathie	1	1
ORPHA99014	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5	1	1
ORPHA99877	Adénome parathyroïdien familial	1	3
ORPHA99879	Hyperparathyroïdie isolée familiale	1	3
ORPHA99880	Syndrome d'hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire	1	3

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Provence-Alpes-Côte d Azur	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA99937	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2C	1	3
ORPHA99939	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2E	1	5
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
ORPHA99952	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F	1	3
ORPHA99954	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H	1	1
ORPHA99955	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1	1	5
ORPHA99956	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B2	1	2

*Maladies répertoriées dans la classification orphanet

Tableau GENPOST7. Liste des examens de pharmacogénétique disponibles en Provence-Alpes-Côte d Azur

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Provence-Alpes-Côte d Azur	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA240839	Toxicité des dérivés du fluorouracile	2	9
ORPHA240841	Toxicité de l'abacavir	2	14
ORPHA240885	Toxicité de l'irinotécan	2	15
ORPHA240921	Toxicité du voriconazole	1	6
ORPHA240935	Résistance au clopidogrel	1	5
ORPHA241043	Adaptation posologique du tacrolimus	1	12
ORPHA284102	Réponse au traitement anti-viral dans l'hépatite C	1	25
ORPHA413667	Surdosage ou adaptation posologique des anti dépresseurs ou antipsychotiques	2	7
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