

RHONE-ALPES

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 Rhône-Alpes

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des établissements de la région Rhône-Alpes

Répartition des laboratoires dans la région Rhône-Alpes

Répartition de l'activité dans la région Rhône-Alpes

3. GENETIQUE POSTNATALE

Activité de la région Rhône-Alpes

Répartition des laboratoires de la région Rhône-Alpes

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 Rhône-Alpes

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 Rhône-Alpes dispose de cinq CPDPN, nombre cohérent avec le nombre de naissances, avec le pourcentage élevé de dossiers examinés (tableaux CPDPN1 et CPDPN2). Le pourcentage d'attestations de particulière gravité et d'incurabilité permettant une interruption médicale de grossesse pour motif fœtal n'est pas différent de celui de l'ensemble des CPDPN. La faible technicité apparente (faible pourcentage d'échographies diagnostiques, de prélèvements et de gestes à visée thérapeutique) peut être la conséquence de ce grand nombre de dossiers discutés, incluant des dossiers à pathologie peu sévère mais on peut aussi supposer que certains actes sont réalisés en dehors des établissements où siègent les CPDPN (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 biologie prénatale est assurée par un grand nombre de laboratoires publics et privés (tableau DPN2), ce qui permet un rayonnement bien au-delà de la région Rhône-Alpes (tableau DPN3), dans tous les champs d'application de la biologie prénatale mais en particulier la biochimie, aussi bien pour le diagnostic prénatal de maladies héréditaires (84% des diagnostics biochimiques de maladies héréditaires sur signes d'appels échographiques français sont réalisés en région Rhône-Alpes) que pour les marqueurs sériques maternels. Le tableau DPN4 montre un pourcentage élevé de marqueurs sériques du premier trimestre, ce qui atteste d'une large diffusion du dépistage combiné du premier trimestre.

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 Rhône-Alpes est plutôt bonne au regard de sa population qui représente 9,7% de la population française. En effet 12,0% des laboratoires autorisés le sont dans cette région. L'activité déclarée de ces laboratoires représente 14,9% des caryotypes français et 7,3% des examens de génétique moléculaire. 8,1% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Rhône-Alpes. Cette région offre 113 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 10 laboratoires de Rhône-Alpes (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

| Rhône-Alpes | France |
|-------------|--------|
| 81880 | 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* |
|-----------------------|-----------------------------------|---|------------------------------|
| BRON | HOPITAL FEMME MERE ENFANT | MATERNITE | 1694 |
| LA TRONCHE | HOPITAL COUPLE ENFANT | DEPARTEMENT DE GENETIQUE ET PROCREATION | 2270 |
| LYON 4EME | HOPITAL DE LA CROIX ROUSSE | DIAGNOSTIC ANTENATAL | 800 |
| PIERRE BENITE | CH LYON SUD | SERVICE DE CHIRURGIE OBSTETRIQUE ET ONCOLOGIE | 489 |
| SAINT PRIEST EN JAREZ | CHU DE SAINT ETIENNE HOPITAL NORD | SERVICE DE GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE | 1215 |

*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 Rhône-Alpes

| Activité des CPDPN | Rhône-Alpes 2011 | Rhône-Alpes 2012 | Rhône-Alpes 2013 | Taux 2013 (par naissance dans la région) | France 2013 | Taux 2013 (par naissance en France) |
|---|---------------------|---------------------|---------------------|--|----------------|---|
| Nombre de dossiers examinés | 5751 | 6282 | 6468 | 7,9% | 36804 | 4,5% |
| Nombre d'attestations d'IMG* pour motif fœtal | 700 | 737 | 692 | 0,8% | 7200 | 0,9% |

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

| Activité des CPDPN | Rhône-Alpes 2011 | Rhône-Alpes 2012 | Rhône-Alpes 2013 | Nombre par dossiers examinés dans la région en 2013 | France 2013 | Nombre par dossiers examinés en France en 2013 |
|--|---------------------|---------------------|---------------------|---|----------------|---|
| Nombre d'échographies diagnostiques | 5256 | 6547 | 6603 | 102% | 78142 | 212% |
| Nombre de prélèvement à visée diagnostique | 1694 | 1818 | 1654 | 25,6% | 19056 | 51,8% |
| Nombre de gestes à visée thérapeutique | 56 | 54 | 63 | 1,0% | 1747 | 4,7% |

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

Tableau DPN1. Activités de DPN déclarées dans la région Rhône-Alpes en 2013 par établissement

| Ville | Etablissement | Cytogénétique | Génétique moléculaire | Maladies Infectieuses | Biochimie fœtale Marqueurs sériques |
|-----------------------|--|---------------|-----------------------|-----------------------|-------------------------------------|
| ANNECY | LBM BIOLAC SITE ANNECY (AV GENEVE) | | | | X |
| SAINT ETIENNE | LBM NOVESCIA LOIRE ST ETIENNE/TRAVERSI | | | | X |
| SAINT MARTIN D'HERES | SELARL ORIADE SITE CLINIQUE BELLEDONNE | | | | X |
| CHAMBERY | CH DE CHAMBERY | X | | | X |
| VALENCE | CH DE VALENCE | X | | | X |
| BRON | EFS RHONE ALPES | | X | | |
| LYON 4EME | HOPITAL DE LA CROIX ROUSSE | | | X | X |
| LYON 3EME | HOPITAL EDOUARD HERRIOT | | X | | |
| BRON | HOPITAL FEMME MERE ENFANT | X | X | X | X |
| LA TRONCHE | HOPITAL NORD | X | X | X | X |
| SAINT PRIEST EN JAREZ | HOPITAL NORD | X | X | X | X |
| LYON 7EME | L.A.B.M. ALPIGENE | X | | | X |
| LYON 7EME | LABORATOIRE BIOMNIS | X | X | X | X |

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

| Type d'activité | Rhône-Alpes | France |
|--|-------------|--------|
| Cytogénétique | 7 | 64 |
| Génétique moléculaire | 8 | 54 |
| Maladies infectieuses | 6 | 46 |
| -- Parasitologie | 3 | 23 |
| -- Virologie | 4 | 26 |
| -- Parasitologie et virologie | 1 | 3 |
| Biochimie fœtale et marqueurs sériques | 12 | 97 |
| -- Maladies héréditaires | 1 | 6 |
| -- Hormonologie | 1 | 4 |
| -- Défaut de fermeture du tube neural | 3 | 10 |
| -- Marqueurs sériques | 10 | 88 |

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

| Type d'activité | Rhône-Alpes | France |
|--|-------------|--------|
| Cytogénétique* | 4741 | 42731 |
| Génétique moléculaire | 340 | 2802 |
| Maladies infectieuses | 604 | 6013 |
| -- Parasitologie | 114 | 1149 |
| -- Virologie | 490 | 4864 |
| Biochimie fœtale | . | . |
| -- Maladies héréditaires sur signes d'appel échographiques | 174 | 208 |
| -- Hormonologie | 50 | 65 |
| -- Recherche de défaut de fermeture du tube neural | 778 | 3059 |
| -- Marqueurs sériques** | 122101 | 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 Rhône-Alpes - 2013

| Type de marqueurs sériques maternels | Rhône-Alpes | France |
|--------------------------------------|-------------|--------|
| Premier trimestre | 92660 | 509122 |
| Second trimestre | 29441 | 191720 |

Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Rhône-Alpes 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 |
|--------|-------------------------------------|---------------|---|-------------------------------------|---|--|
| 200729 | CENTRE LEON BERARD | LYON 8EME | Plateforme Mixte de Génétique Constitutionnelle des cancers fréquents | Non | Oui | Non limitée |
| 25464 | CH DE VALENCE | VALENCE | Service de cytogénétique | Oui | Non | |
| 200992 | CH LYON SUD | PIERRE BENITE | Laboratoire de Biochimie | Non | Oui | Non limitée |
| 401399 | EFS RHONE ALPES GRENOBLE LA TRONCHE | LA TRONCHE | Laboratoire d'histocompatibilité | Non | Oui | Limitée |
| 278133 | EFS RHONE ALPES LYON GERLAND | LYON 7EME | Laboratoire d'histocompatibilité | Non | Oui | Limitée |
| 77269 | HOPITAL EDOUARD HERRIOT | LYON 3EME | Laboratoire d'hémostase et biologie moléculaire | Non | Oui | Limitée |
| 209381 | HOPITAL EDOUARD HERRIOT | LYON 3EME | Unité de Pathologie Moléculaire du Globule Rouge | Non | Oui | Limitée |
| 218613 | HOPITAL EDOUARD HERRIOT | LYON 3EME | UF de Pharmacologie Spécialisée - Secteur de Pharmacogénétique | Non | Oui | Limitée |
| 7674 | HOPITAL EDOUARD HERRIOT | LYON 3EME | Service de génétique moléculaire et clinique | Non | Oui | Non limitée |
| 45973 | HOPITAL FEMME MERE ENFANT | BRON | Unité de neurogénétique moléculaire | Non | Oui | Non limitée |
| 26107 | HOPITAL FEMME MERE ENFANT | BRON | UF Dyslipidémies - Cardiobiologie | Non | Oui | Non limitée |
| 7647 | HOPITAL FEMME MERE ENFANT | BRON | Service d'endocrinologie moléculaire et maladies rares | Non | Oui | Non limitée |
| 7666 | HOPITAL FEMME MERE ENFANT | BRON | Service Maladies héréditaires du métabolisme et dépistage néonatal | Non | Oui | Non limitée |
| 7671 | HOPITAL FEMME MERE ENFANT | BRON | Laboratoire de cytogénétique constitutionnelle du CHU de Lyon | Oui | Oui | Non limitée |
| 8150 | HOPITAL FEMME MERE ENFANT | BRON | Laboratoire cardiogénétique | Non | Oui | Non limitée |
| 44621 | HOPITAL FEMME MERE ENFANT | BRON | Laboratoire de Cardiogénétique Moléculaire | Non | Oui | Limitée |
| 278119 | HOPITAL NORD | LA TRONCHE | Centre d'exploration de l'angioedème | Non | Oui | Non limitée |

3.GENETIQUE POSTNATALE

| EUGT | Site | Ville | Service | Activité de cytogénétique pratiquée | Activité de génétique moléculaire pratiquée | Type d'activité de génétique moléculaire |
|--------|---------------------|-----------------------|---|-------------------------------------|---|--|
| 7636 | HOPITAL NORD | LA TRONCHE | Laboratoire de biochimie et génétique moléculaire | Non | Oui | Non limitée |
| 88880 | HOPITAL NORD | LA TRONCHE | Centre Diagnostic et Recherche sur la Granulomatose Septique Chronique (CDIREC) | Non | Oui | Limitée |
| 7883 | HOPITAL NORD | LA TRONCHE | Laboratoire d'Hémostase Hémolysé | Non | Oui | Limitée |
| 25460 | HOPITAL NORD | LA TRONCHE | Département de Génétique et Procréation UF Génétique Chromosomique | Oui | Non | |
| 31118 | HOPITAL NORD | SAINT PRIEST EN JAREZ | Service de génétique clinique chromosomique et moléculaire | Oui | Oui | Non limitée |
| 44789 | HOPITAL NORD | SAINT PRIEST EN JAREZ | Laboratoire d'hématologie | Non | Oui | Limitée |
| 7748 | HOTEL DIEU | CHAMBERY | Laboratoire de génétique chromosomique | Oui | Non | |
| 220417 | HOTEL DIEU | CHAMBERY | Service Microbiologie - Laboratoire d'Hémostase | Non | Oui | Limitée |
| 210393 | L.A.B.M. ALPIGENE | LYON 7EME | Laboratoire ALPIGENE | Oui | Oui | Non limitée |
| 7643 | LABORATOIRE BIOMNIS | LYON 7EME | Département de génétique | Oui | Oui | Non limitée |

3.GENETIQUE POSTNATALE

Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Rhône-Alpes en 2014

| Rhône-Alpes | N |
|---|----|
| Nombre total de laboratoires | 27 |
| Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique | 7 |
| Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire | 24 |
| -- avec une activité à autorisation non limitée | 14 |

Tableau GENPOST3. Activité de cytogénétique postnatale en Rhône-Alpes et en France en 2014 selon l'indication

| Indications | Techniques | Nombre d'analyses en Rhône-Alpes | Nombre d'analyses en France |
|-----------------------------|------------------|----------------------------------|-----------------------------|
| Retard mental/ Malformation | Caryotype | 2309 | 16096 |
| | FISH | 507 | 5809 |
| Troubles de la reproduction | Caryotype | 6449 | 40422 |
| | FISH | 278 | 2950 |
| Maladies cassantes | Caryotype | 96 | 318 |
| | FISH | 0 | 3 |
| Etudes familiales | Caryotype | 787 | 6413 |
| | FISH | 222 | 2903 |
| Autre | Caryotype | 191 | 2765 |
| | FISH | 33 | 550 |
| Total | Caryotype | 9832 | 66014 |
| | FISH | 1040 | 12215 |

Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Rhône-Alpes et en France en 2014

| Indications | Nombre de dossiers rendus en Rhône-Alpes | Nombre de dossiers rendus en France |
|--|--|-------------------------------------|
| Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique | 486 | 5431 |
| Malformations sans retard psychomoteur | 139 | 1736 |
| Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages isolés | 147 | 2301 |
| Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme | 221 | 1869 |
| Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA, FISH,...) | 38 | 346 |
| Fœtopathologie | 85 | 684 |
| Autre | 39 | 1884 |
| Total | 1155 | 14251 |

Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale en Rhône-Alpes et en France en 2014

| Activité de génétique postnatale | Rhône-Alpes | France |
|---|-------------|--------|
| Nombre de diagnostics disponibles | 366 | 1554 |
| Nombre d'analyses réalisées | 35385 | 481532 |
| -- dont hémochromatose et facteur II et facteur V | 6002 | 177846 |
| -- dont pharmacogénétique | 1370 | 19596 |

Tableau GENPOST6. Liste des diagnostics de génétique moléculaire (hors pharmacogénétique) disponibles en Rhône-Alpes

| N° orphanet | Nom de la maladie* | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France |
|-------------|---|---|--|
| ORPHA100044 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante B | 1 | 1 |
| ORPHA100045 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante C | 1 | 2 |
| ORPHA100050 | Angio-oedème héréditaire type I | 2 | 3 |
| ORPHA100051 | Angio-oedème héréditaire type II | 2 | 3 |
| ORPHA100054 | Angio-oedème héréditaire type III | 2 | 3 |
| ORPHA100057 | Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone | 1 | 1 |
| ORPHA100973 | Déficiência intellectuelle FRAXE | 1 | 7 |
| ORPHA100985 | Paraplégie spastique autosomique dominante type 4 | 1 | 3 |
| ORPHA100998 | Paraplégie spastique autosomique dominante type 17 | 1 | 1 |
| ORPHA101016 | Syndrome de Romano-Ward | 1 | 4 |
| ORPHA101046 | Epilepsie autosomique dominante avec aura auditive | 1 | 1 |
| ORPHA101075 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1 | 1 | 6 |
| ORPHA101081 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A | 1 | 7 |
| ORPHA101082 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B | 1 | 4 |
| ORPHA101083 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C | 1 | 3 |
| ORPHA101084 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D | 1 | 2 |
| ORPHA101958 | Insuffisance surrénale primaire | 1 | 1 |
| ORPHA104 | Neuropathie optique héréditaire de Leber | 1 | 10 |
| ORPHA110 | Syndrome de Bardet-Biedl | 1 | 4 |
| ORPHA111 | Syndrome de Barth | 1 | 2 |
| ORPHA1146 | Dysmorphie digito-astragalienne | 1 | 1 |
| ORPHA1147 | Syndrome de Sheldon-Hall | 1 | 1 |
| ORPHA1154 | arthrogrypose distale | 1 | 1 |
| ORPHA117 | Maladie de Behçet | 2 | 13 |
| ORPHA119 | Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2E | 1 | 2 |

3.GENETIQUE POSTNATALE

| N° orphanet | Nom de la maladie* | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France |
|-------------|---|---|--|
| ORPHA1209 | Atrésie tricuspide | 1 | 1 |
| ORPHA1215 | Atrophie optique autosomique dominante plus | 1 | 2 |
| ORPHA122 | Syndrome de Birt-Hogg-Dubé | 1 | 3 |
| ORPHA1234 | Syndrome de Bartsocas-Papas | 1 | 1 |
| ORPHA127 | Syndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann | 1 | 2 |
| ORPHA130 | Syndrome de Brugada | 1 | 5 |
| ORPHA1329 | Canal atrioventriculaire complet | 1 | 1 |
| ORPHA137605 | Syndrome de Legius | 1 | 2 |
| ORPHA137893 | Infertilité masculine associée à des spermatozoïdes à tête large, polyploïdes, multiflagellés | 1 | 2 |
| ORPHA139406 | Encéphalopathie due à un déficit en prosaposine | 1 | 2 |
| ORPHA139498 | Hémochromatose type 1 | 2 | 53 |
| ORPHA139515 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J | 1 | 1 |
| ORPHA139525 | Neuropathie motrice distale héréditaire type 2 | 1 | 4 |
| ORPHA139589 | Neuropathie motrice distale héréditaire type 7 | 1 | 1 |
| ORPHA14 | Abétalipoprotéïnémie | 1 | 1 |
| ORPHA140 | Dysplasie campomélique | 1 | 3 |
| ORPHA140927 | Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales | 1 | 1 |
| ORPHA141 | Maladie de Canavan | 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 |
| ORPHA1478 | Communication interauriculaire | 1 | 1 |
| ORPHA154 | Cardiomyopathie dilatée familiale isolée | 1 | 3 |
| ORPHA155 | Cardiomyopathie hypertrophique familiale isolée | 1 | 5 |
| ORPHA157 | Déficit en carnitine palmitoyltransférase II | 1 | 3 |
| ORPHA163 | Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire | 1 | 6 |
| ORPHA1646 | Délétion partielle du chromosome Y | 5 | 29 |
| ORPHA168558 | Anomalie du développement sexuel 46,XY - insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1 | 1 | 1 |
| ORPHA168563 | Dysgénésie gonadique 46,XY - neuropathie motrice et sensitive | 1 | 1 |
| ORPHA168572 | Myopathie amérindienne | 1 | 1 |
| ORPHA169189 | Myopathie centronucléaire autosomique dominante | 1 | 2 |
| ORPHA17 | Acidose lactique infantile fatale avec acidurie méthylmalonique | 1 | 4 |
| ORPHA171430 | Myopathie congénitale sévère à némaline | 1 | 1 |
| ORPHA171433 | Myopathie némaline intermédiaire | 1 | 1 |
| ORPHA171436 | Myopathie némaline typique | 1 | 1 |
| ORPHA171439 | Myopathie némaline de l'enfant | 1 | 1 |
| ORPHA171709 | Infertilité masculine avec globozoospermie | 1 | 1 |
| ORPHA1762 | Trisomie Xq28 | 1 | 3 |

3.GENETIQUE POSTNATALE

| N° orphanet | Nom de la maladie* | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France |
|-------------|---|---|--|
| ORPHA177 | Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique | 1 | 1 |
| ORPHA1772 | Dysgénésie gonadique mixte 45,X/46,XY | 1 | 5 |
| ORPHA177907 | Syndrome de Prader-Willi dû à une translocation | 1 | 2 |
| ORPHA178145 | Myopathie à multi-minicores modérée avec atteinte des mains | 1 | 1 |
| ORPHA179 | Choriorétinopathie type birdshot | 2 | 10 |
| ORPHA183707 | Syndrome d'immunodéficience neutrophile | 1 | 1 |
| ORPHA1899 | Syndrome d'Ehlers-Danlos type arthrochalasique | 1 | 1 |
| ORPHA1933 | Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique | 1 | 4 |
| ORPHA1934 | Encéphalopathie épileptique infantile précoce | 1 | 5 |
| ORPHA1949 | Convulsions néonatales bénignes familiales | 1 | 1 |
| ORPHA20 | Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique | 1 | 1 |
| ORPHA2020 | Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires | 1 | 2 |
| ORPHA2053 | Syndrome de Freeman-Sheldon | 1 | 1 |
| ORPHA206549 | Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2L | 1 | 2 |
| ORPHA2073 | Narcolepsie-cataplexie | 2 | 13 |
| ORPHA210122 | Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale | 1 | 1 |
| ORPHA213 | Cystinose | 1 | 2 |
| ORPHA2131 | Hémiplégie alternante de l'enfance | 1 | 2 |
| ORPHA2132 | Hémoglobinoses C | 1 | 3 |
| ORPHA2133 | Hémoglobinoses E | 1 | 2 |
| ORPHA2138 | Anomalie ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX | 1 | 1 |
| ORPHA216718 | Transposition isolée congénitalement non corrigée des gros vaisseaux | 1 | 1 |
| ORPHA219 | Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2F | 1 | 2 |
| ORPHA220 | Syndrome de Denys-Drash | 1 | 2 |
| ORPHA220460 | Polypose adénomateuse familiale atténuée | 1 | 6 |
| ORPHA2207 | Hyperparathyroïdie primitive familiale | 1 | 2 |
| ORPHA2248 | Hypoplasie du coeur gauche | 1 | 1 |
| ORPHA228174 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2N | 1 | 1 |
| ORPHA231230 | Bêta-thalassémie associée à une autre anomalie de l'hémoglobine | 1 | 3 |
| ORPHA231237 | Delta-bêta-thalassémie | 1 | 1 |
| ORPHA232 | Drépanocytose | 1 | 10 |
| ORPHA2348 | Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan | 1 | 2 |
| ORPHA238616 | Maladie d'Alzheimer | 1 | 7 |
| ORPHA240 | Dyschondrostéose de Léri-Weill | 1 | 7 |

3.GENETIQUE POSTNATALE

| N° orphanet | Nom de la maladie* | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France |
|-------------|---|---|--|
| ORPHA242 | Dysgénésie gonadique complète 46,XY | 1 | 8 |
| ORPHA243377 | Diabète de type 1 | 2 | 12 |
| ORPHA244 | Dyskinésie ciliaire primitive | 1 | 3 |
| ORPHA247 | Dysplasie ventriculaire droite arythmogène | 1 | 3 |
| ORPHA247768 | Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser atypique | 1 | 2 |
| ORPHA2508 | Micrencéphalie - agénésie du corps calleux - anomalies génitales | 1 | 1 |
| ORPHA251510 | Dysgénésie gonadique partielle 46,XY | 1 | 6 |
| ORPHA254334 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type B | 1 | 1 |
| ORPHA254807 | Syndrome de délétions multiples de l'ADN mitochondrial | 1 | 2 |
| ORPHA254818 | Spectre ataxie neuropathie | 1 | 2 |
| ORPHA254871 | Hepaticocerebral Mitochondrial DNA Depletion Syndrome | 1 | 2 |
| ORPHA254875 | Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme myopathique | 1 | 2 |
| ORPHA254886 | Ophthalmoplégie externe progressive autosomique récessive | 2 | 5 |
| ORPHA254892 | Ophthalmoplégie externe progressive autosomique dominante | 2 | 9 |
| ORPHA254905 | Déficit isolé en cytochrome C oxydase | 1 | 3 |
| ORPHA255210 | Syndrome de Leigh de transmission maternelle | 1 | 7 |
| ORPHA255235 | Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec tubulopathie rénale | 1 | 2 |
| ORPHA255241 | Syndrome de Leigh avec leucodystrophie | 2 | 3 |
| ORPHA2609 | Déficit isolé en NADH-CoQ réductase | 1 | 3 |
| ORPHA26106 | Cancer gastrique familial | 1 | 7 |
| ORPHA261559 | Blépharophimosis - ptosis - épicanthus inversus dus à une microdélétion 3q23 | 1 | 1 |
| ORPHA261572 | Blépharophimosis - ptosis - épicanthus inversus dus à une mutation ponctuelle | 1 | 1 |
| ORPHA262 | Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker | 2 | 9 |
| ORPHA2632 | Dysplasie mésomélique type Langer | 1 | 3 |
| ORPHA2636 | Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types I et III | 1 | 1 |
| ORPHA265 | Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1C | 1 | 2 |
| ORPHA267 | Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2A | 1 | 3 |
| ORPHA26791 | Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases | 1 | 2 |
| ORPHA26792 | Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte | 1 | 2 |
| ORPHA26793 | Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue | 1 | 2 |
| ORPHA268 | Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2B | 1 | 2 |
| ORPHA273 | Dystrophie myotonique de type 1 | 2 | 19 |

3.GENETIQUE POSTNATALE

| N° orphanet | Nom de la maladie* | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France |
|-------------|--|---|--|
| ORPHA279934 | Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale par déficit en DGUOK | 1 | 2 |
| ORPHA280133 | Déficit en facteur C3 du complément | 1 | 1 |
| ORPHA280356 | Lipodystrophie partielle familiale associée à des mutations de PLIN1 | 1 | 2 |
| ORPHA284130 | Polyarthrite rhumatoïde | 2 | 9 |
| ORPHA284232 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2O | 1 | 2 |
| ORPHA289548 | Insuffisance surrénalienne héréditaire isolée par déficit en CYP11A1 | 1 | 1 |
| ORPHA2901 | Amyotrophie névralgique | 1 | 2 |
| ORPHA29072 | Phéochromocytome-paragangliome héréditaire | 1 | 6 |
| ORPHA2929 | Syndrome de polypose juvénile | 1 | 5 |
| ORPHA298 | Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale | 1 | 3 |
| ORPHA300 | Déficit en enzyme bifonctionnelle | 1 | 1 |
| ORPHA300319 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2P | 1 | 1 |
| ORPHA300751 | Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA | 1 | 3 |
| ORPHA306 | Epilepsie infantile familiale bénigne | 1 | 1 |
| ORPHA308 | Maladie de Unverricht-Lundborg | 1 | 1 |
| ORPHA309246 | Gangliosidose à GM2 variant AB | 1 | 1 |
| ORPHA309252 | Maladie de Gaucher atypique par déficit en saposine C | 1 | 1 |
| ORPHA3095 | Syndrome de Rett atypique | 1 | 9 |
| ORPHA3137 | Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase | 1 | 1 |
| ORPHA3140 | Schizophrénie | 1 | 1 |
| ORPHA314795 | Petite taille associée à SHOX | 1 | 3 |
| ORPHA3156 | Syndrome de Senior-Loken | 1 | 1 |
| ORPHA3193 | Sténose aortique supra-avalvulaire | 1 | 2 |
| ORPHA324 | Maladie de Fabry | 1 | 10 |
| ORPHA3242 | Syndrome de Renpenning | 1 | 1 |
| ORPHA324442 | Neuropathie axonale autosomique récessive avec neuromyotonie | 1 | 1 |
| ORPHA326 | Déficit congénital en facteur V | 1 | 1 |
| ORPHA3286 | Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique | 1 | 2 |
| ORPHA329457 | Arthrogrypose distale type 5D | 1 | 1 |
| ORPHA33 | Acidémie isovalérique | 1 | 2 |
| ORPHA3303 | Tétralogie de Fallot | 1 | 1 |
| ORPHA333 | Maladie de Farber | 1 | 2 |
| ORPHA334 | Fibrillation auriculaire familiale | 1 | 1 |
| ORPHA3451 | Syndrome de West | 1 | 5 |

3.GENETIQUE POSTNATALE

| N° orphanet | Nom de la maladie* | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France |
|-------------|--|---|--|
| ORPHA34515 | Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2I | 1 | 2 |
| ORPHA347 | Syndrome de Frasier | 1 | 2 |
| ORPHA353 | Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2C | 1 | 2 |
| ORPHA355 | Maladie de Gaucher | 1 | 3 |
| ORPHA35704 | Déficit en arginine:glycine amidinotransférase | 1 | 1 |
| ORPHA357043 | Sclérose latérale amyotrophique type 4 | 1 | 1 |
| ORPHA361 | Déficit isolé familial en glucocorticoïdes | 1 | 1 |
| ORPHA362 | Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase | 1 | 4 |
| ORPHA365 | Glycogénose par déficit en maltase acide | 1 | 3 |
| ORPHA367 | Glycogénose par déficit en enzyme branchante | 1 | 2 |
| ORPHA368 | Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire | 1 | 3 |
| ORPHA369867 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type C | 1 | 1 |
| ORPHA37042 | Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X | 1 | 2 |
| ORPHA37553 | Paralysie périodique sensible au potassium - dysrythmie cardiaque | 1 | 3 |
| ORPHA379 | Granulomatose chronique | 1 | 4 |
| ORPHA382 | Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase | 1 | 2 |
| ORPHA399 | Maladie de Huntington | 2 | 13 |
| ORPHA402075 | Bicuspidie aortique familiale | 1 | 3 |
| ORPHA406 | Hypercholestérolémie familiale hétérozygote | 1 | 6 |
| ORPHA407 | Encéphalopathie glycinique | 1 | 1 |
| ORPHA411 | Hyperlipoprotéïnémie type 1 | 1 | 4 |
| ORPHA412 | Hyperlipoprotéïnémie type 3 | 1 | 8 |
| ORPHA42 | Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne | 1 | 5 |
| ORPHA423 | Hyperthermie maligne | 1 | 1 |
| ORPHA426 | Hypobétalipoprotéïnémie familiale | 1 | 2 |
| ORPHA427 | Hypoaldostéronisme familial | 1 | 1 |
| ORPHA43 | Adrénoleucodystrophie liée à l'X | 1 | 2 |
| ORPHA440 | Hypospadias familial | 1 | 3 |
| ORPHA450 | Hétérotaxie | 1 | 1 |
| ORPHA452 | Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales | 1 | 3 |
| ORPHA465 | Déficit congénital en inhibiteur 1 de l'activateur du plasminogène | 1 | 2 |
| ORPHA46532 | Persistance familiale de l'hémoglobine foetale - bêta-thalassémie | 1 | 1 |
| ORPHA46627 | Syndrome de Char | 1 | 1 |
| ORPHA48 | Absence congénitale bilatérale des canaux déférents | 4 | 23 |

3.GENETIQUE POSTNATALE

| N° orphanet | Nom de la maladie* | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France |
|-------------|---|---|--|
| ORPHA481 | Maladie de Kennedy | 1 | 9 |
| ORPHA48431 | Cataracte congénitale - dysmorphie faciale - neuropathie | 1 | 2 |
| ORPHA487 | Maladie de Krabbe | 1 | 2 |
| ORPHA501 | Maladie de Lafora | 1 | 1 |
| ORPHA51083 | Syndrome du QT court familial | 1 | 1 |
| ORPHA511 | Maladie du sirop d'érable | 1 | 3 |
| ORPHA512 | Leucodystrophie métachromatique | 1 | 4 |
| ORPHA52503 | Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X | 1 | 2 |
| ORPHA52530 | Maladie de von Willebrand type plaquette | 1 | 2 |
| ORPHA534 | Syndrome oculo-cérébro-rénale | 1 | 1 |
| ORPHA54260 | Non-compaction ventriculaire gauche | 1 | 1 |
| ORPHA550 | MELAS | 2 | 12 |
| ORPHA551 | MERRF | 2 | 12 |
| ORPHA552 | MODY | 1 | 6 |
| ORPHA555 | Maladie coeliaque | 2 | 14 |
| ORPHA562 | Syndrome de McCune-Albright | 1 | 3 |
| ORPHA567 | Syndrome de délétion 22q11.2 | 1 | 2 |
| ORPHA579 | Mucopolysaccharidose type 1 | 1 | 2 |
| ORPHA580 | Mucopolysaccharidose type 2 | 1 | 3 |
| ORPHA582 | Mucopolysaccharidose type 4 | 1 | 1 |
| ORPHA586 | Mucoviscidose | 4 | 34 |
| ORPHA59 | Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley | 1 | 4 |
| ORPHA597 | Myopathie congénitale à central cores | 1 | 2 |
| ORPHA598 | Myopathie à multi-minicores | 1 | 2 |
| ORPHA60 | Déficit en alpha-1-antitrypsine | 1 | 8 |
| ORPHA606 | Myopathie myotonique proximale | 1 | 4 |
| ORPHA61 | Alpha-mannosidose | 1 | 1 |
| ORPHA619 | Insuffisance ovarienne précoce | 1 | 14 |
| ORPHA62 | Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2D | 1 | 2 |
| ORPHA621 | Méthémoglobinémie congénitale | 1 | 2 |
| ORPHA636 | Neurofibromatose type 1 | 1 | 3 |
| ORPHA637 | Neurofibromatose type 2 | 1 | 4 |
| ORPHA640 | Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression | 1 | 9 |
| ORPHA643 | Neuropathie à axones géants | 1 | 1 |
| ORPHA644 | Syndrome NARP | 2 | 12 |
| ORPHA646 | Maladie de Niemann-Pick type C | 1 | 1 |
| ORPHA64738 | Thrombophilie non rare | 4 | 70 |
| ORPHA652 | Néoplasie endocrinienne multiple type 1 | 1 | 5 |

3.GENETIQUE POSTNATALE

| N° orphanet | Nom de la maladie* | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France |
|-------------|--|---|--|
| ORPHA653 | Néoplasie endocrinienne multiple type 2 | 1 | 11 |
| ORPHA654 | Néphroblastome | 1 | 2 |
| ORPHA663 | Ophthalmoplégie externe progressive de transmission maternelle | 1 | 4 |
| ORPHA664 | Déficit en ornithine transcarbamylase | 2 | 4 |
| ORPHA676 | Pancréatite chronique héréditaire | 2 | 13 |
| ORPHA681 | Paralysie périodique hypokaliémique | 1 | 2 |
| ORPHA70 | Amyotrophie spinale proximale | 2 | 11 |
| ORPHA70470 | Hyperlipoprotéïnémie type 5 | 1 | 3 |
| ORPHA70474 | Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie | 2 | 5 |
| ORPHA71 | Maladie de rétention des chylomicrons | 1 | 1 |
| ORPHA71529 | Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4 | 1 | 5 |
| ORPHA72 | Syndrome d'Angelman | 1 | 12 |
| ORPHA726 | Syndrome d'Alpers | 2 | 6 |
| ORPHA731 | Polykystose rénale autosomique récessive | 1 | 2 |
| ORPHA733 | Polypose adénomateuse familiale | 1 | 9 |
| ORPHA739 | Syndrome de Prader-Willi | 1 | 14 |
| ORPHA752 | Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase 3 | 1 | 1 |
| ORPHA75249 | Cardiomyopathie restrictive familiale isolée | 1 | 1 |
| ORPHA753 | Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase | 1 | 2 |
| ORPHA754 | Syndrome d'insensibilité aux androgènes | 1 | 2 |
| ORPHA766 | Anémie hémolytique due à un déficit en pyruvate kinase du globule rouge | 1 | 2 |
| ORPHA77292 | Maladie de Niemann-Pick type A | 1 | 3 |
| ORPHA77293 | Maladie de Niemann-Pick type B | 1 | 2 |
| ORPHA774 | Télangiectasie hémorragique héréditaire | 1 | 5 |
| ORPHA777 | Déficiência intellectuelle non syndromique liée à l'X | 1 | 6 |
| ORPHA778 | Syndrome de Rett | 1 | 11 |
| ORPHA79083 | Lipodystrophie partielle familiale associée à des mutations de PPARG | 1 | 2 |
| ORPHA79095 | Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4 | 1 | 1 |
| ORPHA79189 | Spectre des anomalies de la biogénèse du péroxysome-syndrome de Zellweger | 1 | 1 |
| ORPHA79239 | Galactosémie classique | 1 | 3 |
| ORPHA79258 | Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type a | 1 | 1 |
| ORPHA79259 | Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type b | 1 | 1 |
| ORPHA79269 | Maladie de Sanfilippo type A | 1 | 1 |
| ORPHA79270 | Maladie de Sanfilippo type B | 1 | 1 |
| ORPHA79318 | PMM2-CDG | 1 | 2 |

3.GENETIQUE POSTNATALE

| N° orphanet | Nom de la maladie* | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France |
|-------------|---|---|--|
| ORPHA79345 | Chondrodysplasie ponctuée avec brachytéléphalangie | 1 | 2 |
| ORPHA805 | Sclérose tubéreuse de Bourneville | 1 | 3 |
| ORPHA825 | Spondylarthrite ankylosante | 3 | 18 |
| ORPHA833 | Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase | 1 | 1 |
| ORPHA834 | Maladie de surcharge en acide sialique libre | 1 | 1 |
| ORPHA846 | Alpha-thalassémie | 1 | 9 |
| ORPHA848 | Bêta-thalassémie | 1 | 12 |
| ORPHA849 | Thrombasthénie de Glanzmann | 1 | 7 |
| ORPHA85112 | Kératodermie palmoplantaire - ambiguïté sexuelle XX - prédisposition au carcinome spinocellulaire | 1 | 1 |
| ORPHA85202 | Syndrome de Keutel | 1 | 1 |
| ORPHA85279 | Déficiência intellectuelle liée à l'X syndromique par mutation de JARID1C | 1 | 2 |
| ORPHA85293 | Déficiência intellectuelle liée à l'X type Cabezas | 1 | 2 |
| ORPHA86812 | Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2K | 1 | 1 |
| ORPHA869 | Syndrome triple A | 1 | 1 |
| ORPHA86911 | Epilepsie avec absences myocloniques | 1 | 1 |
| ORPHA871 | Trouble familial progressif de la conduction cardiaque | 1 | 2 |
| ORPHA881 | Syndrome de Turner | 1 | 1 |
| ORPHA892 | Maladie de von Hippel-Lindau | 1 | 8 |
| ORPHA893 | Syndrome WAGR | 1 | 2 |
| ORPHA90039 | Hémoglobinoïse D | 1 | 2 |
| ORPHA903 | Maladie de von Willebrand | 1 | 2 |
| ORPHA905 | Maladie de Wilson | 1 | 3 |
| ORPHA90635 | Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique dominante type DFNA | 1 | 9 |
| ORPHA90647 | Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen | 1 | 3 |
| ORPHA90790 | Hyperplasie congénitale lipôïde des surrénales par déficit en STAR | 1 | 1 |
| ORPHA90791 | Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase | 1 | 1 |
| ORPHA90793 | Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 17-alpha-hydroxylase | 1 | 1 |
| ORPHA90794 | Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique | 1 | 2 |
| ORPHA90795 | Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11-bêta-hydroxylase | 1 | 1 |
| ORPHA90796 | Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit isolé en 17,20 lyase | 1 | 1 |
| ORPHA908 | Syndrome de l'X fragile | 3 | 30 |
| ORPHA91 | Déficit en aromatase | 1 | 2 |

3.GENETIQUE POSTNATALE

| N° orphanet | Nom de la maladie* | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France |
|-------------|--|---|--|
| ORPHA912 | Syndrome de Zellweger | 1 | 1 |
| ORPHA93111 | Syndrome kystes rénaux-diabète | 1 | 3 |
| 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 |
| ORPHA93587 | Maladie kystique rénale familiale | 1 | 1 |
| ORPHA93589 | Néphronophtise tardive | 1 | 1 |
| ORPHA93591 | Néphronophtise infantile | 1 | 2 |
| ORPHA93598 | Hyperoxalurie primitive type 1 | 1 | 1 |
| ORPHA93599 | Hyperoxalurie primitive type 2 | 1 | 1 |
| ORPHA93600 | Hyperoxalurie primitive type 3 | 1 | 1 |
| ORPHA93623 | Maladie de Dent type 2 | 1 | 1 |
| ORPHA93921 | Neurofibromatose type 3 | 1 | 3 |
| ORPHA95 | Ataxie de Friedreich | 1 | 7 |
| ORPHA95698 | Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase non-classique | 1 | 2 |
| ORPHA95699 | Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase (POR) | 1 | 1 |
| ORPHA95702 | Hypoplasie surrénalienne congénitale cytomégalique | 1 | 2 |
| ORPHA96182 | Syndrome de Silver-Russell dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 7 | 1 | 6 |
| ORPHA96184 | Disomie uniparentale maternelle du chromosome 14 | 1 | 5 |
| ORPHA96192 | Disomie uniparentale paternelle du chromosome 7 | 1 | 4 |
| ORPHA963 | Acromégalie | 1 | 3 |
| ORPHA96334 | Disomie uniparentale paternelle du chromosome 14 | 1 | 5 |
| ORPHA97229 | Déficit en transporteur de riboflavine | 1 | 1 |
| ORPHA98673 | Atrophie optique autosomique dominante classique | 1 | 2 |
| ORPHA98754 | Syndrome de Prader-Willi dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 15 | 1 | 8 |
| ORPHA98791 | Syndrome d'alpha-thalassémie - déficience intellectuelle associée au chromosome 16 | 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 |
| ORPHA98795 | Syndrome d'Angelman dû à une disomie uniparentale paternelle du chromosome 15 | 1 | 6 |
| ORPHA98809 | Dyskinésie paroxystique kinésigénique | 1 | 2 |
| ORPHA98856 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B1 | 1 | 4 |
| ORPHA98878 | Hémophilie A | 1 | 9 |
| ORPHA98879 | Hémophilie B | 1 | 4 |

3.GENETIQUE POSTNATALE

| N° orphanet | Nom de la maladie* | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes | Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France |
|-------------|---|---|--|
| ORPHA98902 | Myopathie némaline type Amish | 1 | 1 |
| ORPHA98905 | Myopathie à multi-minicores avec ophtalmoplégie externe | 1 | 1 |
| ORPHA98934 | Maladie de Huntington-like 2 | 1 | 5 |
| ORPHA99103 | Anomalie du septum atrial type ostium secundum | 1 | 1 |
| ORPHA99936 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2B | 1 | 2 |
| ORPHA99937 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2C | 1 | 3 |
| ORPHA99938 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D | 1 | 3 |
| ORPHA99939 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2E | 1 | 5 |
| ORPHA99940 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F | 1 | 3 |
| ORPHA99945 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L | 1 | 3 |
| ORPHA99946 | Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A1 | 1 | 1 |
| 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 |
| 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 Rhône-Alpes

| N° orphanet | Indications de l'examen | Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Rhône-Alpes | Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France |
|-------------|---------------------------------------|--|---|
| ORPHA240839 | Toxicité des dérivés du fluorouracile | 1 | 9 |
| ORPHA240841 | Toxicité de l'abacavir | 2 | 14 |
| ORPHA240867 | Toxicité de la codéine | 1 | 2 |
| ORPHA240869 | Toxicité de l'efavirenz | 1 | 5 |
| ORPHA240885 | Toxicité de l'irinotécan | 2 | 15 |
| ORPHA240887 | Toxicité de l'isoniazide | 1 | 4 |
| ORPHA240905 | Toxicité du raltégavir | 2 | 6 |
| ORPHA240921 | Toxicité du voriconazole | 1 | 6 |

3.GENETIQUE POSTNATALE

| N° orphanet | Indications de l'examen | Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Rhône-Alpes | Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France |
|-------------|--|--|---|
| ORPHA241043 | Adaptation posologique du tacrolimus | 2 | 12 |
| ORPHA284102 | Réponse au traitement anti-viral dans l'hépatite C | 2 | 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 |
| ORPHA413684 | Résistance aux AVK | 1 | 8 |
| ORPHA413687 | Surdosage ou adaptation de dose de l'azathioprine ou 6-mercaptopurine | 2 | 19 |

*Indications répertoriées dans la classification orphanet