

# 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
<b>Total</b>	<b>Caryotype</b>	<b>9832</b>	<b>66014</b>
	<b>FISH</b>	<b>1040</b>	<b>12215</b>

**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
<b>Total</b>	<b>1155</b>	<b>14251</b>

**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	Déficience 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	Hémoglobinose 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 lipœide 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