

AQUITAINE

Cette nouvelle édition des fiches régionales relatives à l'activité 2015 des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), des laboratoires de diagnostic prénatal (DPN) et de l'activité 2016 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.

Ces fiches régionales viennent en complément de la synthèse nationale disponible sur le site internet de l'Agence de la biomédecine.

(<http://www.agence-biomedecine.fr/Site-des-professionnels>)

NOTE METHODOLOGIQUE

1. CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des centres de la région Aquitaine

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des établissements de la région Aquitaine

Répartition des laboratoires dans la région Aquitaine

Répartition de l'activité dans la région Aquitaine

3. GENETIQUE POSTNATALE

Activité de la région Aquitaine

Répartition des laboratoires de la région Aquitaine

Objectif

L'objectif des fiches régionales est de décrire les activités des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), de diagnostic prénatal (DPN) et de génétique postnatale au niveau de chaque région. Les informations présentées dans ces fiches viennent compléter le rapport d'activité nationale, en décrivant de façon plus détaillée les spécificités de la région, et en les comparant, lorsque cela est envisageable, à la moyenne nationale.

L'Agence de la biomédecine propose ici une synthèse des activités à l'échelle régionale afin de donner aux Agences régionales de santé des indications sur l'activité au sein des régions.

CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL (CPDPN)

Principes généraux

Les activités des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN) sont évaluées à partir des rapports annuels que les centres sont tenus d'adresser à l'Agence de la biomédecine.

Les données des CPDPN correspondent à l'activité 2015. 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 en mars 2017. Les modifications apportées après cette date ne sont pas incluses dans la base de données.

Description des indicateurs

Le tableau CPDPN1 indique le nombre de naissances comptabilisé en 2015 dans la région et au niveau national.

Le tableau CPDPN2 présente la liste des centres et le nombre de dossiers examinés en 2015.

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 dans l'établissement du CPDPN.

Le tableau CPDPN4 décrit la répartition des femmes examinées dans la région selon leur région de résidence.

Le tableau CPDPN5 présente la localisation régionale des CPDPN qui ont examiné le dossier de femmes résidant en Aquitaine .

Le tableau CPDPN6 présente les flux entrants et sortants au niveau régional et national.

Limites et perspectives

L'interprétation du volume d'activité observé dans un centre ou dans une région ne représente qu'une partie de l'ensemble de l'activité de la région (celle des établissements avec un CPDPN) et 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 2015. 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 avril 2017. Les modifications apportées après 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 examens 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 2016 des laboratoires. Elles ont été recueillies de manière spécifique en coopération avec Orphanet. La base de données a été figée en avril 2017. Les modifications apportées après cette date n'ont pas été prises en compte. Un laboratoire de cytogénétique et quatre laboratoires de génétique moléculaire n'ont pas transmis leur rapport d'activité avant le gel de la base de données. Parmi les laboratoires qui ont rendu un rapport, un n'a pas eu d'activité.

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 (recherchés) 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.

Le tableau GENPOST6 présente l'activité régionale et nationale, réalisée par les laboratoires qui ont utilisé la technique de séquençage haut débit (NGS : Next Generation Sequencing).

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 de certains médicaments.

Le tableau GENPOST7 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 GENPOST8 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 Aquitaine

Centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN)

« Les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), constitués par la loi de bioéthique de 1994, fonctionnent depuis 1999 (date de parution des décrets d'application de cette loi). Ils participent au dispositif d'encadrement des activités de diagnostic prénatal et de diagnostic préimplantatoire souhaité par le législateur. Ils aident les équipes médicales, la femme 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. Les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal ont pour mission :

- de favoriser l'accès à l'ensemble des activités de diagnostic prénatal et d'assurer leur mise en œuvre en constituant un pôle de compétences cliniques, biologiques et d'imagerie au service des patients et des praticiens ;
- de donner des avis et conseils, en matière de diagnostic, de thérapeutique et de pronostic, aux cliniciens et aux biologistes qui s'adressent à eux lorsqu'ils suspectent une affection de l'embryon ou du fœtus ;
- de poser l'indication de recourir au diagnostic préimplantatoire ;
- d'organiser des actions de formation théorique et pratique destinées aux praticiens concernés par le diagnostic prénatal des diverses affections de l'embryon et du fœtus.

Lorsqu'une anomalie fœtale est détectée, il appartient aux CPDPN d'attester qu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité réputée comme incurable au moment du diagnostic. Cette attestation permet, si la femme enceinte le décide, de réaliser une interruption volontaire de la grossesse pour motif médical (IMG).

Lorsque la grossesse est poursuivie, les CPDPN ont la charge de participer à son suivi, à l'accouchement et à la prise en charge du nouveau-né dans les meilleures conditions de soins possibles. » (Arrêté du 1er juin 2015 déterminant les recommandations de bonnes pratiques relatives aux modalités d'accès, de prise en charge des femmes enceintes et des couples, d'organisation et de fonctionnement des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal en matière de diagnostic prénatal et de diagnostic préimplantatoire).

L'offre de soin en matière de CPDPN peut s'appréhender à partir de différents indicateurs, notamment la présence d'un CPDPN au niveau régional (tableau CPDPN2), le nombre de femmes dont le dossier a été examiné lors d'une réunion pluridisciplinaire par les centres d'une région rapporté au nombre de naissances de cette région (quel que soit le domicile des femmes) (Tableau CPDPN3). L'analyse de la part des femmes venant d'une autre région qui consulte le CPDPN en Aquitaine (tableau CPDPN4) ainsi que celles domiciliées en Aquitaine qui consultent dans une autre région (tableau CPDPN5) couplée à l'analyse des flux (tableau CPDPN6) permet d'avoir une vision plus complète de l'activité et de l'offre de soin de cette région. Enfin, les indicateurs « Attestations de particulière gravité délivrées en vue d'une IMG pour motif fœtal » ; « Nombre d'échographies diagnostiques » ; « Nombre de prélèvement à visée diagnostique », et « Nombre de gestes à visée thérapeutique » sont un reflet indirect de la complexité de l'expertise du CPDPN (Tableau CPDPN3).

En 2015, 33 381 naissances ont été domiciliées en Aquitaine.

Deux CPDPN étaient autorisés et ont examiné en réunion pluridisciplinaire un total de 1 274 dossiers correspondant à 988 femmes (quel que soit la région de leur domicile). Au niveau national, 42845 dossiers correspondant à 31814 femmes ont été examinés.

Ces CPDPN ont examiné essentiellement des dossiers de femmes domiciliées en Aquitaine (97,4%).

Le nombre de femmes résidant en Aquitaine dont le dossier a été examiné par un CPDPN (quelle que soit la situation géographique du CPDPN) était de 995 soit, rapporté au nombre annuel de naissances de cette région, un taux de recours à un CPDPN de 3,0%. Au niveau national, ce taux était de 4,0%.

La plupart (96,7%) des femmes domiciliées en Aquitaine et dont le dossier a été examiné par un CPDPN, ont eu recours aux CPDPN d'Aquitaine. Celles qui ont consulté en dehors de l'Aquitaine sont allées pour la plupart en Ile de France (1,2%).

Ainsi, les flux entrants étaient peu différents des flux sortants (2,6% vs 3,3%).

Diagnostic prénatal (DPN)

Le décret du 14 janvier 2014 relatif aux diagnostics anténataux distingue les examens de dépistage prénatal des examens de diagnostic prénatal et en établit la liste.

Un examen de dépistage est un examen de biologie médicale permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse. En 2015, le seul examen de dépistage prévu était le test de biochimie portant sur les marqueurs sériques maternels.

La prescription d'un examen biologique de diagnostic prénatal est proposée dans les situations où l'embryon ou le fœtus présente un risque avéré d'être atteint d'une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse.

En 2015, les examens prévus par le décret étaient:

- les examens de cytogénétique, y compris les examens moléculaires appliqués à la cytogénétique ;
- les examens de génétique moléculaire ;
- les examens de biochimie fœtale à visée diagnostique ;
- les examens en vue du diagnostic de maladies infectieuses.

On peut noter néanmoins que certains laboratoires français ont réalisé des examens de génétique dans le cadre du dépistage de la trisomie 21.

Il est important de noter que les prélèvements voyageant, les données relatives à l'activité des laboratoires de la région ne reflètent pas l'accès aux soins des femmes enceintes domiciliées en Aquitaine. En particulier certains examens spécialisés comme l'hormonologie ou certains diagnostics génétiques ne sont proposés que par très peu de laboratoires au niveau national qui les réalisent pour l'ensemble des femmes françaises.

En 2015, 6 laboratoires avaient une activité de dépistage ou de diagnostic prénatal en Aquitaine. Leurs activités incluaient des analyses de cytogénétique, de génétique moléculaire, de biochimie, incluant l'analyse des marqueurs sériques, de virologie et de parasitologie. Les marqueurs sériques analysés étaient ceux du 1er trimestre dans 91% des cas et ceux du 2e trimestre dans 9% des cas. Au niveau national, ces proportions étaient, respectivement, 78% et 22%.

Aucun examen de dépistage de la trisomie 21 sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel n'a été réalisé dans la région en 2015 (5647 examens en France). A noter que cette activité ne disposait à l'époque d'aucun statut juridique.

Génétique postnatale

En 2016, près de 450 900 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 Aquitaine est plutôt faible au regard de sa population qui représente 5,1% de la population française. En effet, si cette région possède 3,6% des laboratoires autorisés, l'activité déclarée de ces laboratoires ne représente que 0,5% des caryotypes français et 1,2% des examens de génétique moléculaire. Néanmoins, 2,9% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Aquitaine. Cette région offre 14 diagnostics qui ne sont proposés par aucun autre laboratoire sur le territoire national ce qui dénote d'une expertise spécifique de certains laboratoires. En 2016, la technique de NGS a été utilisée au moins une fois par 3 laboratoires d'Aquitaine (92 laboratoires au niveau national).

Dans ce contexte, 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 2015

Aquitaine	France
33381	787844

*Source: INSEE, statistiques de l'état civil, nés vivants domiciliés

Tableau CPDPN2. Activité des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal de la région en 2015

Ville	Etablissement	Service	Nombre de dossiers examinés*
BORDEAUX	CHU DE BORDEAUX HOPITAL PELLEGRIN	GENETIQUE MEDICALE	566
TALENCE	MATERNITE HOPITAL BAGATELLE	POLE MERE ENFANT	708

*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 simple avis étaient comptabilisés.

Tableau CPDPN3. Activité des CPDPN de la région Aquitaine

Activité des CPDPN	Aquitaine 2013	Aquitaine 2014	Aquitaine 2015	Taux 2015 (par naissance dans la région)	France 2015	Taux 2015 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	1182	1332	1274	3,8%	42845	5,4%
Nombre de femmes dont le dossier a été examiné	947	1141	988	3,0%	31814	4,0%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif fœtal	351	326	291	0,9%	7084	0,9%

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Aquitaine 2013	Aquitaine 2014	Aquitaine 2015	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2015	France 2015	Nombre par dossiers examinés en France en 2015
Nombre d'échographies diagnostiques	2208	2134	3488	274%	94386	220%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	1547	1513	1327	104%	18676	43,6%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	30	10	11	0,9%	1532	3,6%

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

Tableau CPDPN4. Région de résidence des femmes dont le dossier a été examiné en Aquitaine

Région de résidence des femmes	Femmes examinées dans la région Aquitaine	
	N	%
Aquitaine	962	97,37
Poitou-Charentes	9	0,91
Etranger	8	0,81
Midi-Pyrénées	6	0,61
Centre	1	0,10
Ile-de-France	1	0,10
Limousin	1	0,10
Total	988	100,00

Tableau CPDPN5. Situation régionale des CPDPN qui ont examiné le dossier de femmes résidant en Aquitaine

Région du CPDPN	Femmes de la région Aquitaine	
	N	%
Aquitaine	962	96,68
Ile-de-France	12	1,21
Pays de la Loire	9	0,90
Midi-Pyrénées	6	0,60
Limousin	5	0,50
Auvergne	1	0,10
Total	995	100,00

Tableau CPDPN6. Flux entrants et sortants

	Aquitaine	Moyenne nationale
Flux entrants*	2,6%	9,1%
Flux sortants**	3,3%	24,9%

*Part des femmes résidant hors de la région Aquitaine dont le dossier est examiné par un CPDPN de la région Aquitaine

**Part des femmes résidant dans la région dont le dossier est examiné par un CPDPN localisé hors de la région Aquitaine (parmi les femmes résidant en Aquitaine).

Tableau DPN1. Activités de DPN déclarées dans la région Aquitaine en 2015 par établissement

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foetale Marqueurs sériques
PESSAC	HOPITAL HAUT LEVEQUE CHU				X
BAYONNE	LBM AX BIO OCEAN				X
PAU	LBM BIOPYRENEES				X
DAX	LBM FORTE BIO				X
BORDEAUX	GROUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	X	X	X	
BORDEAUX	LBM BIOFFICE	X			X

Tableau DPN2. Nombre de laboratoires selon le type d'activité pratiquée en 2015

Type d'activité	Aquitaine	France
Cytogénétique	2	62
Génétique moléculaire	1	57
Maladies infectieuses	2	47
-- Parasitologie	1	24
-- Virologie	1	27
-- Parasitologie et virologie	0	4
Biochimie fœtale et marqueurs sériques	5	97
-- Maladies héréditaires	0	5
-- Hormonologie	0	3
-- Défaut de fermeture du tube neural	0	10
-- Marqueurs sériques	5	86

Tableau DPN3. Nombre de prélèvements fœtaux étudiés par type d'activité en 2015 par les laboratoires de la région Aquitaine

Type d'activité	Aquitaine	France
Cytogénétique : caryotypes	1656	31422
Génétique moléculaire: prélèvements invasifs	27	2672
Recherche d'aneuploïdies sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel	0	5647
Maladies infectieuses	37	5882
-- Parasitologie	25	1271
-- Virologie	12	4611
Biochimie fœtale	.	.
-- Maladies héréditaires sur signes d'appel échographiques	0	344
-- Hormonologie	0	93
-- Recherche de défaut de fermeture du tube neural	0	2104
-- Marqueurs sériques	9294	680175

Tableau DPN4. Nombre de femmes testées par marqueurs sériques pour dépistage de la Trisomie 21 par les laboratoires de la région Aquitaine - 2015

Type de marqueurs sériques maternels	Aquitaine		France	
	N	%	N	%
Premier trimestre	8467	91	528481	78
Second trimestre	827	9	151694	22
Total	9294	100	680175	100

Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Aquitaine en 2016 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
55422	GROUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	BORDEAUX	Laboratoire d'hématologie	Non	Oui	Non limitée
8177	GROUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	BORDEAUX	Laboratoire d'Anatomie Pathologique	Non	Oui	Limitée
7702	GROUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	BORDEAUX	Service de biochimie	Non	Oui	Non limitée
7637	GROUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	BORDEAUX	Service de Génétique Médicale	Non	Oui	Non limitée
7761	GROUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	BORDEAUX	Service GENETIQUE MEDICALE - U.F. 3773	Oui	Non	
328231	GROUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	BORDEAUX	LABORATOIRE D'IMMUNOLOGIE ET IMMUNOGENETIQUE	Non	Oui	Non limitée
278111	HIA ROBERT PICQUE	VILLENAVE D'ORNON	Service de biochimie, pharmacologie et toxicologie cliniques	Non	Oui	Limitée
7754	INSTITUT BERGONIE	BORDEAUX	Unité de Génétique Constitutionnelle	Non	Oui	Non limitée

3.GENETIQUE POSTNATALE

Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Aquitaine en 2016

Aquitaine	N
Nombre total de laboratoires	8
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	1
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire	7
-- avec une activité à autorisation non limitée	5

Tableau GENPOST3. Activité de cytogénétique postnatale en Aquitaine et en France en 2016 selon l'indication

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Aquitaine	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	143	11993
	FISH	149	4914
Troubles de la reproduction	Caryotype	68	40740
	FISH	123	4328
Maladies cassantes	Caryotype	0	316
	FISH	0	8
Etudes familiales	Caryotype	45	5760
	FISH	80	2488
Don de gamète	Caryotype	61	1546
	FISH	0	33
Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique	Caryotype	0	101
	FISH	0	28
Autre	Caryotype	.	1909
	FISH	.	600
Total	Caryotype	317	62365
	FISH	352	12399

Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Aquitaine et en France en 2016

Indications	Nombre de dossiers rendus en Aquitaine	Nombre de dossiers rendus en France
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	200	5744
Malformations sans retard psychomoteur	77	2104
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages isolé	102	3280
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	39	2586
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA,FISH,...)	9	300
Fœtopathologie	17	757
Etude familiale	7	970
Autre	58	1544
Total	509	17285

Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale en Aquitaine et en France en 2016

Activité de génétique postnatale	Aquitaine	FRANCE
Nombre de maladies différentes recherchées	197	3056
-- dont nombre d'indications de pharmacogénétique	5	28
Nombre d'examens rendus au prescripteur	5426	438516
-- dont nombre d'examens de pharmacogénétique	618	23627

Tableau GENPOST6. Evolution de l'utilisation des séquenceurs de nouvelle génération

	2014	2015	2016
Nombre de laboratoires qui réalisent du séquençage haut débit	.	.	.
Aquitaine	2	3	3
France	55	80	92
Nombre d'examens rendus au prescripteur	.	.	.
Aquitaine	807	1204	1196
France	16979	36017	50965

Tableau GENPOST7. Liste des diagnostics de génétique moléculaire (hors pharmacogénétique) disponibles en Aquitaine

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Aquitaine	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	1	8
ORPHA117	Maladie de Behçet	1	18
ORPHA139491	Hémochromatose type 4 (Maladie ferroportine)	1	10
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	2	52

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Aquitaine	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA139512	Neuropathie avec trouble de l'audition	1	5
ORPHA140927	Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales (Epilepsie néonatale-infantile bénigne)	1	12
ORPHA140944	Syndrome CLOVES (Syndrome d'excroissance lipomateuse congénitale-malformation vasculaire-naevus épidermique-anomalie squelettique)	1	1
ORPHA144	Syndrome de Lynch	1	21
ORPHA145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	1	18
ORPHA1460	Déficit isolé en CoQ-cytochrome C oxydoréductase	1	10
ORPHA1465	Syndrome de Coffin-Siris (CSS)	1	12
ORPHA1479	Syndrome de communication interauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire	1	6
ORPHA157769	Situs ambiguus (Situs inversus partiel)	1	2
ORPHA157846	Neuroferritinopathie (Neurodégénérescence associée à la ferritine)	1	4
ORPHA163	Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire (Syndrome de Bonneau-Beaumont)	1	6
ORPHA163721	Syndrome d'épilepsie rolandique-dyspraxie de la parole	1	11
ORPHA163937	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Najm (Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-microcéphalie-hypoplasie ponto)	1	12
ORPHA1646	Délétion partielle du chromosome Y (Stérilité masculine par délétion de l'Y)	1	27
ORPHA167	Syndrome de Chédiak-Higashi (Syndrome de Chédiak-Higashi-Steinbrinck)	1	3
ORPHA168609	Surdité neurosensorielle mitochondriale non syndromique secondaire à une exposition aux aminoglycosides	1	8
ORPHA1762	Trisomie Xq28 (Duplication télomérique Xq)	1	11
ORPHA178469	Déficiência intellectuelle non syndromique autosomique dominante	1	14
ORPHA179	Choriorétinopathie type birdshot	1	16
ORPHA182079	Encéphalopathie épileptique liée à ARX	1	2
ORPHA1826	Dysplasie fronto-métaphysaire	1	12
ORPHA183678	Syndrome de Hermansky-Pudlak avec neutropénie (Syndrome de Hermansky-Pudlak type 2)	1	3
ORPHA189	Dysplasie ectodermique hidrotique (Syndrome de Clouston)	1	1
ORPHA1934	Encéphalopathie épileptique infantile précoce (Syndrome d'Ohtahara)	1	15
ORPHA1945	Epilepsie rolandique (Epilepsie rolandique bénigne)	1	11
ORPHA199	Syndrome de Cornelia de Lange (Syndrome de Brachmann-de Lange)	1	11
ORPHA199351	Dystonie-parkinsonisme de l'adulte (PARK14)	1	9
ORPHA201	Syndrome de Cowden (Syndrome des hamartomes multiples)	1	13
ORPHA2073	Syndrome de narcolepsie-cataplexie	1	17

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Aquitaine	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA209370	Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie (Encéphalopathie congénitale sévère due à une mutation du gène MECP2)	1	11
ORPHA2136	Syndrome de Hennekam (Syndrome de lympoedème-lymphangiectasie-déficience intellectuelle)	1	6
ORPHA2148	Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine (Lissencéphalie type 1 liée à l'X)	1	9
ORPHA2149	Hétérotopie neuronale nodulaire	1	1
ORPHA216718	Transposition isolée congénitalement non corrigée des gros vaisseaux (Transposition isolée congénitalement non corrigée des gro	1	2
ORPHA216866	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate kinase, forme classique (PKAN, forme classique)	1	6
ORPHA216873	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate kinase, forme atypique (PKAN, forme atypique)	1	5
ORPHA2202	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité (Syndrome hyperkératose palmoplantaire-surdité)	1	6
ORPHA220295	Complexe Xeroderma pigmentosum-syndrome de Cockayne (Complexe XP/CS)	1	9
ORPHA225	Diabète-surdité de transmission maternelle	1	8
ORPHA225123	Hémochromatose type 3	1	8
ORPHA231500	Syndrome de Hermansky-Pudlak avec fibrose pulmonaire (SHP avec fibrose pulmonaire)	1	3
ORPHA231512	Syndrome de Hermansky-Pudlak sans fibrose pulmonaire (SHP sans fibrose pulmonaire)	1	3
ORPHA231531	Syndrome de Hermansky-Pudlak type 7 (SHP7)	1	2
ORPHA231537	Syndrome de Hermansky-Pudlak type 8 (SHP8)	1	2
ORPHA2332	Syndrome KBG (Syndrome de petite taille-anomalies faciales et squelettiques-déficience intellectuelle-macrodontie)	1	11
ORPHA243377	Diabète de type 1	1	16
ORPHA2484	Syndrome de Melnick-Needles (Ostéodysplasie de Melnick-Needles)	1	12
ORPHA251858	Médulloblastome à nodularité extensive (MBEN)	1	2
ORPHA251863	Médulloblastome desmoplasique/nodulaire (Médulloblastome à nodularité mixte)	1	2
ORPHA254857	Myopathy mitochondriale létale infantile	1	4
ORPHA254864	Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en cytochrome C oxydase	1	8
ORPHA254905	Déficit isolé en cytochrome C oxydase	1	8
ORPHA255210	Syndrome de Leigh de transmission maternelle	1	6
ORPHA2596	Syndrome de myopathie-diabète sucré	1	4
ORPHA2609	Déficit isolé en complexe I	1	13
ORPHA2698	Syndrome de nodosités calleuses-leuconychie-surdité-hyperkératose palmoplantaire (Syndrome de nodosités calleuses-leuconychie-s	1	4

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Aquitaine	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1 (Maladie de Steinert)	1	18
ORPHA274	Syndrome de Bernard-Soulier	1	3
ORPHA275752	Drépanocytose et maladies associées	1	4
ORPHA280663	Syndrome de Hermansky-Pudlak type 9 (SHP9)	1	2
ORPHA284130	Polyarthrite rhumatoïde	1	13
ORPHA289266	Encéphalopathie épileptique à début précoce et déficience intellectuelle liées à une mutation de GRIN2A	1	12
ORPHA289560	Neurodégénérescence associée à la protéine de membrane mitochondriale (Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer type)	1	5
ORPHA2896	Syndrome de Pitt-Hopkins	1	14
ORPHA3051	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotrichose-brachydactylie (Syndrome de Nicolaidis-Baraitser)	1	12
ORPHA306	Epilepsie infantile familiale bénigne (EIFB)	1	12
ORPHA306674	Syndrome de Kufor-Rakeb (PARK9)	1	5
ORPHA3071	Syndrome de Costello (Syndrome facio-cutané-squelettique)	1	11
ORPHA3077	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-psychose-macroorchidie (Syndrome de Lindsay-Burn)	1	11
ORPHA3095	Syndrome de Rett atypique (Variant du syndrome de Rett)	1	19
ORPHA314679	Syndrome cérébro-facio-articulaire (Syndrome de Van Maldergem)	1	2
ORPHA317	Erythrokratodermie variable (Erythrokratodermie variable type Mendes da Costa)	1	1
ORPHA31709	Syndrome de convulsions infantiles-choréoathétose (Syndrome ICCA)	1	12
ORPHA319182	Syndrome de Wiedemann-Steiner (Syndrome d'hypertrichose-petite taille-dysmorphie faciale-retard de développement)	1	8
ORPHA324	Maladie de Fabry (Thésaurimose lipopéidique héréditaire)	1	14
ORPHA324525	Cardiomyopathie hypertrophique et tubulopathie dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	1	5
ORPHA329284	Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller (SENDA)	1	9
ORPHA329308	Neurodégénérescence associée à FA2H (Neurodégénérescence associée à l'hydroxylase des acides gras)	1	4
ORPHA3303	Tétralogie de Fallot	1	3
ORPHA33069	Syndrome de Dravet (SD)	1	14
ORPHA33364	Trichothiodystrophie	1	4
ORPHA3384	Tronc artériel commun (TAC)	1	3
ORPHA3451	Syndrome de West (Syndrome de déficience intellectuelle-hypsarythmie)	1	15
ORPHA3464	Syndrome de Woodhouse-Sakati (Syndrome de diabète-hypogonadisme-surdité-déficience intellectuelle)	1	5

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Aquitaine	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA35069	Dystrophie neuroaxonale infantile (PLAN)	1	8
ORPHA352731	Albinisme oculo-cutané type 1 (OCA1)	1	1
ORPHA352745	Albinisme oculo-cutané type 7 (ACO7)	1	1
ORPHA353277	Syndrome de Rubinstein-Taybi dû à des mutations de CREBBP	1	13
ORPHA353281	Syndrome de Rubinstein-Taybi dû à une microdélétion 16p13.3	1	13
ORPHA353284	Syndrome de Rubinstein-Taybi par haploinsuffisance de EP300	1	13
ORPHA357	Syndrome de Gilbert (Hyperbilirubinémie type 1)	1	10
ORPHA362	Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase (Favisme)	1	5
ORPHA36355	Anomalie du récepteur P2Y12	1	3
ORPHA36387	Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus (GEFS+)	1	11
ORPHA364028	Déficiência intellectuelle liée à l'X par anomalies de GRIA3	1	11
ORPHA369891	Syndrome d'anomalies cardiaques-retard de développement-dysmorphie faciale	1	10
ORPHA370097	Albinisme oculo-cutané type 6 (OCA6)	1	1
ORPHA377	Syndrome de Gorlin (Syndrome de Gorlin-Goltz)	2	4
ORPHA391372	Syndrome de déficiencia intellectuelle-trouble sévère du langage-dysmorphie modérée	1	9
ORPHA394	Homocystinurie classique (Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase)	1	7
ORPHA397618	Syndrome d'hypoplasie fovéolaire-défaut de décussation du nerf optique-dysgénésie du segment antérieur (Syndrome FHONDA)	1	1
ORPHA397750	Paralysie périodique avec neuropathie motrice distale tardive	1	4
ORPHA401777	Syndrome d'atrophie optique-déficiencia intellectuelle	1	2
ORPHA402075	Bicuspidie aortique familiale (Valve aortique bicuspidie familiale)	1	4
ORPHA404473	Syndrome de déficiencia intellectuelle-diplégie spastique progressive	1	11
ORPHA42	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	1	8
ORPHA436151	Syndrome de déficiencia intellectuelle-aphasie expressive-dysmorphie faciale (Syndrome de déficiencia intellectuelle-perte du lan)	1	11
ORPHA442835	Encéphalopathie épileptique précoce indéterminée	1	12
ORPHA464	Incontinentia pigmenti (Syndrome de Bloch-Sulzberger)	1	7
ORPHA46627	Syndrome de Char (Syndrome de persistance du canal artériel-dysmorphie faciale-anomalies du cinquième doigt)	1	2
ORPHA477	Syndrome KID (Syndrome de kératite-ichtyose-surdité/Ichtyose hystrix-like-surdité)	1	5
ORPHA48	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents (Aplasie congénitale bilatérale des canaux déférents)	1	22
ORPHA480	Syndrome de Kearns-Sayre	1	10
ORPHA48652	Monosomie 22q13 (Syndrome de Phelan-McDermid)	1	11
ORPHA48818	Acéculéoplasminémie (Déficit héréditaire en céculéoplasmine)	1	6
ORPHA494	Kératodermie aïnhumoïde et mutilante (Syndrome de Vohwinkel)	1	4

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Aquitaine	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA5	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (LCHADD)	1	5
ORPHA52503	Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X (Déficit en transporteur de la créatine)	1	12
ORPHA531	Syndrome de Miller-Dieker (Monosomie 17p13.3)	1	10
ORPHA54	Albinisme oculaire récessif lié à l'X (Albinisme oculaire type Nettleship-Falls)	1	2
ORPHA550	MELAS	1	11
ORPHA551	MERRF	1	11
ORPHA552	MODY (Diabète juvénile)	1	6
ORPHA555	Maladie coeliaque	1	20
ORPHA567	Syndrome de délétion 22q11.2 (Séquence de DiGeorge)	1	7
ORPHA568	Microphthalmie type Lenz (Microphthalmie de Lenz)	1	11
ORPHA586	Mucoviscidose (Fibrose kystique du pancréas)	1	32
ORPHA59	Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley (Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie)	1	16
ORPHA60	Déficit en alpha-1-antitrypsine (Déficit en inhibiteur d'Alpha-1 protéinase)	1	10
ORPHA60033	Bronchiectasie idiopathique	1	4
ORPHA606	Myopathie myotonique proximale (Syndrome de Ricker)	1	4
ORPHA619	Insuffisance ovarienne précoce (POF)	1	16
ORPHA644	Syndrome NARP	1	11
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	3	70
ORPHA663	Ophthalmoplégie externe progressive de transmission maternelle	1	5
ORPHA669	Syndrome oto-palato-digital (Syndrome de Taybi)	1	1
ORPHA676	Pancréatite chronique héréditaire	1	14
ORPHA678	Syndrome de Papillon-Lefèvre (Syndrome de kératodermie palmoplantaire-périodontopathie)	1	2
ORPHA68380	Maladie mitochondriale	1	5
ORPHA699	Syndrome de Pearson	1	6
ORPHA71277	Encéphalopathie par déficit en GLUT1 (Maladie de De Vivo)	1	10
ORPHA725	Syndrome des pointes-ondes continues du sommeil (Syndrome des pointes-ondes continues pendant le sommeil lent)	1	11
ORPHA738	Porphyrie	1	1
ORPHA741	Prolapsus valvulaire mitral familial	1	2
ORPHA743	Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en protéine S	1	2
ORPHA744	Syndrome de Protée (Syndrome de gigantisme partiel-hémihypertrophie-macrocéphalie)	1	13
ORPHA745	Thrombophilie héréditaire par déficit congénital en protéine C (Thrombophilie héréditaire par déficit en PC)	1	3
ORPHA776	Syndrome marfanoïde avec déficience intellectuelle liée à l'X (Syndrome de Lujan-Fryns)	1	13

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Aquitaine	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA777	Déficience intellectuelle non syndromique liée à l'X (Déficience intellectuelle liée à l'X non spécifique)	1	19
ORPHA778	Syndrome de Rett	1	19
ORPHA783	Syndrome de Rubinstein-Taybi (Syndrome des pouces et des gros orteils trop larges)	1	1
ORPHA79230	Hémochromatose type 2 (Hémochromatose juvénile)	1	11
ORPHA79432	Albinisme oculo-cutané type 2 (AOC2)	1	1
ORPHA79433	Albinisme oculo-cutané type 3 (Albinisme oculo-cutané roux)	1	1
ORPHA79435	Albinisme oculo-cutané type 4 (AOC4)	1	1
ORPHA798	Syndrome de Schinzel-Giedion (SGS)	1	12
ORPHA819	Syndrome de Smith-Magenis (Syndrome de microdélétion 17p11.2)	1	11
ORPHA825	Spondylarthrite ankylosante (Syndrome de Bechterew)	1	24
ORPHA83465	Narcolepsie sans cataplexie	1	8
ORPHA846	Alpha-thalassémie (Thalassémie alpha)	1	8
ORPHA847	Alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X (Thalassémie alpha-déficience intellectuelle liée à l'X)	1	12
ORPHA848	Bêta-thalassémie (Thalassémie bêta)	1	10
ORPHA849	Thrombasthénie de Glanzmann	1	6
ORPHA85278	Syndrome de Christianson (Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-anomalies craniofaciales-épilepsie-ophtalmoplégie-at	1	13
ORPHA85279	Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique par mutation de JARID1C	1	13
ORPHA85293	Déficience intellectuelle liée à l'X type Cabezas (Syndrome de Cabezas)	1	13
ORPHA860	Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux (Transposition congénitalement non corrigée des grosses artères)	1	2
ORPHA88616	Déficience intellectuelle non syndromique autosomique récessive (NS-ARID)	1	11
ORPHA88630	Syndrome de dysplasie osseuse terminale-défauts de pigmentation	1	3
ORPHA90635	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique dominante type DFNA (Surdité neurosensorielle isolée autosomique dominante)	1	12
ORPHA90636	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique récessive type DFNB (Surdité neurosensorielle isolée autosomique récessive)	1	13
ORPHA90641	Surdité neurosensorielle non syndromique mitochondriale	1	11
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile (Syndrome de Martin-Bell)	1	33
ORPHA910	Xeroderma pigmentosum (XP)	1	6
ORPHA93256	Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile (Syndrome FXTAS)	1	15
ORPHA93945	Déficience intellectuelle liée à l'X type Porteous	1	11

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Aquitaine	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA93946	Syndrome cérébro-palato-cardiaque d'Hamel	1	10
ORPHA93947	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Golabi-Ito-Hall	1	11
ORPHA93950	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Sutherland-Haan	1	11
ORPHA93970	Syndrome de Holmes-Gang	1	11
ORPHA93971	Syndrome de Chudley-Lowry-Hoar (Syndrome de Chudley-Lowry)	1	11
ORPHA93972	Syndrome de Juberg-Marsidi	1	11
ORPHA93973	Syndrome de Carpenter-Waziri	1	11
ORPHA93974	Syndrome de Smith-Fineman-Myers	1	11
ORPHA95232	Lissencéphalie par mutation de LIS1 (Lissencephélie associée à PFAH1B1)	1	9
ORPHA98715	Uvéite	1	4
ORPHA98818	Syndrome de Landau-Kleffner (SLK)	1	11
ORPHA98892	Hétérotopie nodulaire périventriculaire	1	11
ORPHA99068	Canal atrioventriculaire complet - tétralogie de Fallot (Syndrome de cAVC-tétralogie de Fallot)	1	2
ORPHA99103	Anomalie du septum atrial type ostium secundum (CIA type ostium secundum)	1	2
ORPHA99718	Maladie de Leber plus	1	4
ORPHA99796	Hétérotopie sous-corticale en bandes (Hétérotopie laminaire sous-corticale)	1	10
ORPHA99845	Myoglobulinurie récurrente génétique	1	6

*Maladies répertoriées dans la classification orphanet

Les indications et numéros orpha ont été renseignés par les laboratoires ayant réalisé en 2016 une activité de génétique moléculaire

Tableau GENPOST8. Liste des examens de pharmacogénétique disponibles en Aquitaine

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Aquitaine	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA240841	Toxicité de l'abacavir	1	18
ORPHA240885	Toxicité de l'irinotécan	1	18
ORPHA413687	Toxicité et adaptation posologique de l'azathioprine ou 6-mercaptopurine	1	20
ORPHA413690	Toxicité et adaptation posologique du méthotrexate	1	8
ORPHA413693	Toxicité des curarisants	1	3

*Indications répertoriées dans la classification orphanet

Les indications et numéros orpha ont été renseignés par les laboratoires ayant réalisé en 2016 une activité de pharmacogénétique