

# BASSE NORMANDIE

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 Basse-Normandie**

### **2. DIAGNOSTIC PRENATAL**

**Activité des établissements de la région Basse-Normandie**

**Répartition des laboratoires dans la région Basse-Normandie**

**Répartition de l'activité dans la région Basse-Normandie**

### **3. GENETIQUE POSTNATALE**

**Activité de la région Basse-Normandie**

**Répartition des laboratoires de la région Basse-Normandie**

## 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 Basse-Normandie .

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 Basse-Normandie

### 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 Basse-Normandie (tableau CPDPN4) ainsi que celles domiciliées en Basse-Normandie 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, 14 734 naissances ont été domiciliées en Basse-Normandie.

Un CPDPN était autorisé et a examiné en réunion pluridisciplinaire un total de 753 dossiers correspondant à 494 femmes (quel que soit la région de leur domicile). Au niveau national, 42845 dossiers correspondant à 31814 femmes ont été examinés.

Ce CPDPN a examiné principalement des dossiers de femmes domiciliées en Basse-Normandie (64,8%). Il est à noter que la région de domiciliation était inconnue pour 24,5% des femmes consultant en Basse-Normandie. Un meilleur recueil de cette donnée par le CPDPN dans les prochaines années permettra une meilleur analyse de l'offre de soin.

Le nombre de femmes résidant en Basse-Normandie dont le dossier a été examiné par un CPDPN (quelle que soit la situation géographique du CPDPN) était de 346 soit, rapporté au nombre annuel de naissances de cette région, un taux de recours à un CPDPN de 2,3%. Au niveau national, ce taux était de 4,0%.

La quasi-totalité (92,5%) des femmes domiciliées en Basse-Normandie et dont le dossier a été examiné par un CPDPN, ont eu recours au CPDPN de Basse-Normandie. Celles qui ont consulté en dehors de la Basse-Normandie sont allées pour la plupart en Ile de France (3,2%) et en Haute-Normandie (2,6%).

Ainsi, les flux entrants étaient supérieurs aux flux sortants (35,2% vs 7,5%).

## 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 Basse-Normandie. 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, 4 laboratoires avaient une activité de dépistage ou de diagnostic prénatal en Basse-Normandie. 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 70% des cas et ceux du 2e trimestre dans 30% 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 Basse-Normandie est plutôt cohérente avec sa population qui représente 2,3% de la population française. En effet, cette région possède 2,2% des laboratoires autorisés. Néanmoins l'activité déclarée de ces laboratoires ne représente que 0,4% des caryotypes français et 1,1% des examens de génétique moléculaire. 1,0% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Basse-Normandie. Cette région offre 11 diagnostics qui ne sont proposés par aucun autre laboratoire sur le territoire national. En 2016, la technique de NGS a été utilisée au moins une fois par 3 laboratoires de Basse-Normandie (92 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 2015**

Basse-Normandie	France
14734	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*
CAEN	CHU COTE DE NACRE	PAVILLON FEMME-ENFANT-HEMATOLOGIE	753

\*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 Basse-Normandie**

Activité des CPDPN	Basse-Normandie 2013	Basse-Normandie 2014	Basse-Normandie 2015	Taux 2015 (par naissance dans la région)	France 2015	Taux 2015 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	842	786	753	5,1%	42845	5,4%
Nombre de femmes dont le dossier a été examiné	533	475	494	3,4%	31814	4,0%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif fœtal	114	149	156	1,1%	7084	0,9%

## 1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Basse-Normandie 2013	Basse-Normandie 2014	Basse-Normandie 2015	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2015	France 2015	Nombre par dossiers examinés en France en 2015
Nombre d'échographies diagnostiques	3431	3230	3797	504%	94386	220%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	373	345	327	43,4%	18676	43,6%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	3	2	1	0,1%	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 Basse-Normandie**

Région de résidence des femmes	Femmes examinées dans la région Basse-Normandie	
	N	%
Basse-Normandie	320	64,78
Inconnu	121	24,49
TOM (territoire d'outre-mer)	28	5,67
Haute-Normandie	12	2,43
Pays de la Loire	9	1,82
Centre	2	0,40
Ile-de-France	2	0,40
<b>Total</b>	<b>494</b>	<b>100,00</b>

## 1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

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

Région du CPDPN	Femmes de la région Basse-Normandie	
	N	%
Basse-Normandie	320	92,49
Ile-de-France	11	3,18
Haute-Normandie	9	2,60
Pays de la Loire	4	1,16
Bretagne	2	0,58
<b>Total</b>	<b>346</b>	<b>100,00</b>

Tableau CPDPN6. Flux entrants et sortants

	Basse-Normandie	Moyenne nationale
Flux entrants*	35,2%	9,1%
Flux sortants**	7,5%	24,9%

\*Part des femmes résidant hors de la région Basse-Normandie dont le dossier est examiné par un CPDPN de la région Basse-Normandie

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

**Tableau DPN1. Activités de DPN déclarées dans la région Basse-Normandie en 2015 par établissement**

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foetale Marqueurs sériques
SAINT LO	LBM BIOCENTRE ST LO				X
HONFLEUR	SITE DE HONFLEUR (CBM)				X
CAEN	CHR GEORGES CLEMENCEAU CAEN		X	X	
CAEN	CHU COTE DE NACRE CAEN	X		X	X

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

Type d'activité	Basse-Normandie	France
Cytogénétique	1	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	3	97
-- Maladies héréditaires	0	5
-- Hormonologie	0	3
-- Défaut de fermeture du tube neural	1	10
-- Marqueurs sériques	3	86

**Tableau DPN3. Nombre de prélèvements fœtaux étudiés par type d'activité en 2015 par les laboratoires de la région Basse-Normandie**

Type d'activité	Basse-Normandie	France
Cytogénétique : caryotypes	785	31422
Génétique moléculaire: prélèvements invasifs	19	2672
Recherche d'aneuploïdies sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel	0	5647
Maladies infectieuses	304	5882
-- Parasitologie	53	1271
-- Virologie	251	4611
Biochimie fœtale	.	.
-- Maladies héréditaires sur signes d'appel échographiques	0	344
-- Hormonologie	0	93
-- Recherche de défaut de fermeture du tube neural	278	2104
-- Marqueurs sériques	7792	680175

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

Type de marqueurs sériques maternels	Basse-Normandie		France	
	N	%	N	%
Premier trimestre	5476	70	528481	78
Second trimestre	2316	30	151694	22
<b>Total</b>	<b>7792</b>	<b>100</b>	<b>680175</b>	<b>100</b>

**Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Basse-Normandie 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
7777	CHR GEORGES CLEMENCEAU CAEN	CAEN	Laboratoire de cytogénétique post-natale	Oui	Non	
30393	CHR GEORGES CLEMENCEAU CAEN	CAEN	Laboratoire de génétique moléculaire	Non	Oui	Non limitée
7935	CHU COTE DE NACRE CAEN	CAEN	Laboratoire de biochimie	Non	Oui	Non limitée
37451	CHU COTE DE NACRE CAEN	CAEN	Service d'hématologie biologique et centre régional et de référence hémophilie,	Non	Oui	Non limitée
7732	CRLCC FRANCOIS BACLESSE CAEN	CAEN	Laboratoire de biologie clinique et oncologique	Non	Oui	Non limitée

### 3.GENETIQUE POSTNATALE

**Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Basse-Normandie en 2016**

Basse-Normandie	N
Nombre total de laboratoires	5
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	1
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire	4
-- avec une activité à autorisation non limitée	4

**Tableau GENPOST3. Activité de cytogénétique postnatale en Basse-Normandie et en France en 2016 selon l'indication**

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Basse-Normandie	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	56	11993
	FISH	8	4914
Troubles de la reproduction	Caryotype	54	40740
	FISH	0	4328
Maladies cassantes	Caryotype	0	316
	FISH	0	8
Etudes familiales	Caryotype	65	5760
	FISH	17	2488
Don de gamète	Caryotype	42	1546
	FISH	0	33
Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique	Caryotype	2	101
	FISH	2	28
Autre	Caryotype	39	1909
	FISH	0	600
<b>Total</b>	<b>Caryotype</b>	<b>258</b>	<b>62365</b>
	<b>FISH</b>	<b>27</b>	<b>12399</b>

### 3.GENETIQUE POSTNATALE

**Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Basse-Normandie et en France en 2016**

Indications	Nombre de dossiers rendus en Basse-Normandie	Nombre de dossiers rendus en France
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	56	5744
Malformations sans retard psychomoteur	51	2104
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages isolé	34	3280
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	15	2586
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique(MLPA,FISH,... )	4	300
Fœtopathologie	8	757
Etude familiale	1	970
Autre	12	1544
<b>Total</b>	<b>181</b>	<b>17285</b>

**Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale en Basse-Normandie et en France en 2016**

Activité de génétique postnatale	Basse-Normandie	FRANCE
Nombre de maladies différentes recherchées	78	3056
-- dont nombre d'indications de pharmacogénétique	0	28
Nombre d'examens rendus au prescripteur	4994	438516
-- dont nombre d'examens de pharmacogénétique	0	23627

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

	2014	2015	2016
<b>Nombre de laboratoires qui réalisent du séquençage haut débit</b>	.	.	.
Basse-Normandie	1	2	3
France	55	80	92
<b>Nombre d'examens rendus au prescripteur</b>	.	.	.
Basse-Normandie	1443	1627	2160
France	16979	36017	50965

**Tableau GENPOST7. Liste des diagnostics de génétique moléculaire (hors pharmacogénétique) disponibles en Basse-Normandie**

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Basse-Normandie	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA100045	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante C (CMTDIC)	1	7



### 3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Basse-Normandie	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA1001	Syndrome de microdélétion 2q37 (Syndrome de brachydactylie-déficiência intellectuelle)	1	11
ORPHA1031	Syndrome d'amélogénèse imparfaite-néphrocalcinose	1	2
ORPHA104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	1	8
ORPHA111	Syndrome de Barth (Syndrome de myopathie cardiosquelettique-neutropénie)	1	6
ORPHA1186	Ataxie spinocérébelleuse infantile (Syndrome d'ophtalmoplégie-hypotonie-ataxie-hypoacousie-athétose)	1	9
ORPHA1194	Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale associée à TMEM70 (Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale par déficit isolé en com)	1	5
ORPHA1215	Atrophie optique autosomique dominante plus (Syndrome d'atrophie optique-surdité-polyneuropathie-myopathie)	1	6
ORPHA123	Syndrome de Björnstad (Syndrome de surdité-pili torti-hypogonadisme)	1	6
ORPHA1239	Syndrome de Behr	1	3
ORPHA1349	Cardiomyopathie-surdité de transmission maternelle	1	2
ORPHA1369	Syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-myopathie mitochondriale (Syndrome de Sengers)	1	8
ORPHA137675	Cardiomyopathie histiocytoïde	1	1
ORPHA137681	Héptoencéphalopathie par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 1 (Héptoencéphalopathie par COXPD1)	1	7
ORPHA137898	Syndrome de leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière-élévation des lactates	1	8
ORPHA139498	Hémochromatose type 1 (Hémochromatose liée à HFE)	1	52
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
ORPHA154	Cardiomyopathie dilatée familiale isolée (Cardiomyopathie dilatée idiopathique ou familiale)	1	13
ORPHA155	Cardiomyopathie hypertrophique familiale isolée	1	8
ORPHA1561	Déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile (Déficit en COX fatal infantile)	1	8
ORPHA157215	Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie (HHRH)	1	5
ORPHA166081	Maladie de von Willebrand type 2	1	1
ORPHA168609	Surdité neurosensorielle mitochondriale non syndromique secondaire à une exposition aux aminoglycosides	1	8
ORPHA17	Acidose lactique infantile fatale avec acidurie méthylmalonique	1	9
ORPHA178345	Syndrome d'excès d'aromatase (Gynécomastie prépubertaire héréditaire)	1	1

**3.GENETIQUE POSTNATALE**

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Basse-Normandie	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA1933	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique (Syndrome de déplétion de	1	12
ORPHA217371	Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt (Insuffisance hépatique infantile	1	7
ORPHA217587	Maladie mitochondriale avec cardiomyopathie hypertrophique	1	1
ORPHA2202	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité	1	6
ORPHA225	Diabète-surdité de transmission maternelle	1	8
ORPHA225154	Nécrose striatale bilatérale de l'enfant, forme familiale	1	6
ORPHA231183	Syndrome d'Usher type 3	1	5
ORPHA2398	Adénolipomatose symétrique à prédominance cervicale (Maladie de Madelung)	1	1
ORPHA254788	Myopathie mitochondriale de transmission maternelle	1	1
ORPHA254807	Syndrome de délétions multiples de l'ADN mitochondrial (Syndrome de délétions multiples de l'ADNmt)	1	4
ORPHA254851	Dystonie mitochondriale de transmission maternelle	1	1
ORPHA254857	Myopathy mitochondriale létale infantile	1	4
ORPHA254864	Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en cytochrome C oxydase	1	8
ORPHA254875	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme myopathique (Déplétion de l'ADNmt, forme myopathique)	1	7
ORPHA254881	Ataxie spinocérébelleuse avec épilepsie (SCAE)	1	12
ORPHA254886	Ophthalmoplégie externe progressive autosomique récessive (arPEO)	1	8
ORPHA254892	Ophthalmoplégie externe progressive autosomique dominante (adPEO)	1	8
ORPHA254902	Syndrome de tubulopathie rénale-encéphalopathie-insuffisance hépatique	1	7
ORPHA254905	Déficit isolé en cytochrome C oxydase	1	8
ORPHA255210	Syndrome de Leigh de transmission maternelle	1	6
ORPHA255229	Neurohépatopathie type Navajo (Neuropathie type Navajo)	1	9
ORPHA255235	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec tubulopathie rénale (Déplétion de l'ADNmt, forme encéphalomyo	1	7
ORPHA255241	Syndrome de Leigh avec leucodystrophie (Maladie de Leigh avec leucodystrophie)	1	16
ORPHA2596	Syndrome de myopathie-diabète sucré	1	4
ORPHA2598	Myopathie mitochondriale et anémie sidéroblastique (Myopathie, acidose lactique et anémie sidéroblastique)	1	7
ORPHA2609	Déficit isolé en complexe I	1	13
ORPHA2762	Hétéroplasie osseuse progressive (Ossification ectopique familiale)	1	3

### 3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Basse-Normandie	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA279934	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale par déficit en DGUOK	1	8
ORPHA280651	Acrodysostose avec résistance aux multiples hormones	1	1
ORPHA2855	Syndrome de Perrault (Syndrome de dysgénésie gonadique type XX-surdité)	1	9
ORPHA289157	Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant (VDDR-I)	1	3
ORPHA289176	Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif (Hypophosphatémie autosomique récessive)	1	5
ORPHA298	Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale (MNGIE)	1	10
ORPHA300547	Hypercalcémie infantile autosomique récessive (Hypercalcémie infantile familiale avec diminution de parathormone intacte)	1	7
ORPHA314603	Ataxie spastique autosomique récessive avec leucoencéphalopathie (SPAX3)	1	4
ORPHA314637	Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale avec acidose lactique par déficit en MTO1 (Déficit combiné de la phosphorylation)	1	5
ORPHA319504	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 8 (COXPD8)	1	5
ORPHA320360	Paraplégie spastique de transmission maternelle	1	3
ORPHA324525	Cardiomyopathie hypertrophique et tubulopathie dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	1	5
ORPHA329314	Syndrome de délétions multiples de l'ADN mitochondrial de l'adulte par déficit en DGUOK (Syndrome de délétions multiples de l'A)	1	7
ORPHA329336	Ophthalmoplégie externe progressive chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale (OEP chronique de l'adulte avec myopathi)	1	7
ORPHA337	Fibrodysplasie ossifiante progressive (Myosite ossifiante progressive)	1	2
ORPHA352328	Syndrome MEGDEL (Syndrome Leigh-like-acidurie 3-méthylglutaconique-surdité-encéphalopathie)	1	7
ORPHA363534	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépato-cérébro-rénale (Déplétion de l'ADNmt, forme hépato-cérébro-rénale)	1	8
ORPHA391351	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1 (Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4K)	1	11
ORPHA397750	Paralysie périodique avec neuropathie motrice distale tardive	1	4
ORPHA405	Hypercalcémie hypocalciurique familiale (Syndrome de Marx)	1	2
ORPHA428	Hypocalcémie autosomique dominante	1	7
ORPHA444013	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 23 (COXPD23)	1	3
ORPHA480	Syndrome de Kearns-Sayre	1	10
ORPHA506	Syndrome de Leigh	1	3

### 3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Basse-Normandie	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA51608	Calcification artérielle généralisée infantile (Calcification artérielle idiopathique infantile)	1	2
ORPHA53693	Syndrome GRACILE (Syndrome de retard de croissance-aminoacidurie-cholestase-surcharge en fer-acidose lactique-mort néonatale pr	1	6
ORPHA53715	Calcinose tumorale familiale	1	1
ORPHA54260	Non-compaction ventriculaire gauche (NCVG)	1	9
ORPHA550	MELAS	1	11
ORPHA551	MERRF	1	11
ORPHA562	Syndrome de McCune-Albright (Puberté précoce indépendante des gonadotropines chez la fille)	1	7
ORPHA586	Mucoviscidose (Fibrose kystique du pancréas)	1	32
ORPHA63446	Dysplasie acro-capito-fémorale	1	3
ORPHA644	Syndrome NARP	1	11
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	1	70
ORPHA64751	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 5 (Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-signes pyramidaux)	1	5
ORPHA663	Ophtalmoplégie externe progressive de transmission maternelle	1	5
ORPHA66634	Syndrome de cardiomyopathie dilatée-ataxie (Syndrome DCMA)	1	3
ORPHA67036	Syndrome d'atrophie optique-cataracte autosomique dominante (OPA3, autosomique dominante)	1	5
ORPHA67047	Acidurie 3-méthylglutaconique type 3 (Syndrome de Costeff)	1	5
ORPHA699	Syndrome de Pearson	1	6
ORPHA70474	Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie (Maladie de Leigh avec myopathie)	1	10
ORPHA70595	Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie (SANDO)	1	12
ORPHA726	Syndrome d'Alpers-Huttenlocher (Syndrome d'Alpers)	1	12
ORPHA77258	Syndrome trichorhinophalangien types 1 et 3	1	5
ORPHA89936	Hypophosphatémie liée à l'X (XLH)	1	4
ORPHA89937	Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant (Hypophosphatémie autosomique dominante)	1	3
ORPHA90118	Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en MFN2 (SEOAN par déficit en MFN2)	1	8
ORPHA90120	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 6 (Neuropathie périphérique et atrophie optique)	1	8
ORPHA90641	Surdité neurosensorielle non syndromique mitochondriale	1	11
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile (Syndrome de Martin-Bell)	1	33
ORPHA91	Déficit en aromatasase (Déficit congénital en oestrogènes)	1	2
ORPHA91130	Syndrome de cardiomyopathie-hypotonie-acidose lactique	1	4

### 3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Basse-Normandie	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA93160	Rachitisme hypocalcémique résistant à la vitamine D (VDRR II)	1	3
ORPHA93387	Brachydactylie type E	1	3
ORPHA93388	Brachydactylie type A1 (Brachydactylie type Farabee)	1	3
ORPHA94125	Syndrome d'ataxie mitochondriale récessive (MIRAS)	1	13
ORPHA950	Acrodysostose (Syndrome de Maroteaux-Malamut)	1	2
ORPHA96182	Syndrome de Silver-Russell dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 7 (UPD(7)mat)	1	3
ORPHA96184	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 14 (UPD(14)mat)	1	4
ORPHA96192	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 7 (UPD(7)pat)	1	2
ORPHA96334	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 14 (UPD(14)pat)	1	4
ORPHA97593	Pseudo-hypoparathyroïdie	1	1
ORPHA98673	Atrophie optique autosomique dominante classique (Maladie de Kjer)	1	7
ORPHA98676	Atrophie optique isolée autosomique récessive	1	1
ORPHA98754	Syndrome de Prader-Willi dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 15 (UPD(15)mat)	1	10
ORPHA98795	Syndrome d'Angelman dû à une disomie uniparentale paternelle du chromosome 15 (UPD(15)pat)	1	12
ORPHA98878	Hémophilie A	1	6
ORPHA99718	Maladie de Leber plus	1	4
ORPHA99845	Myoglobulinurie récurrente génétique	1	6
ORPHA99853	Ovarioleucodystrophie	1	4
ORPHA99901	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9 (Déficit en ACAD9)	1	6
ORPHA99947	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2 (CMT2A2)	1	8

\*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 Basse-Normandie

La région Basse-Normandie ne possède pas de laboratoires de pharmacogénétique.