

BOURGOGNE

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 Bourgogne

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des établissements de la région Bourgogne

Répartition des laboratoires dans la région Bourgogne

Répartition de l'activité dans la région Bourgogne

3. GENETIQUE POSTNATALE

Activité de la région Bourgogne

Répartition des laboratoires de la région Bourgogne

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 Bourgogne.

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 Bourgogne

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 Bourgogne (tableau CPDPN4) ainsi que celles domiciliées en Bourgogne 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, 16 317 naissances ont été domiciliées en Bourgogne.

Un CPDPN était autorisé et a examiné en réunion pluridisciplinaire un total de 594 dossiers correspondant à 451 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 exclusivement des dossiers de femmes domiciliées en Bourgogne (100,0%).

Le nombre de femmes résidant en Bourgogne dont le dossier a été examiné par un CPDPN (quelle que soit la situation géographique du CPDPN) était de 522 soit, rapporté au nombre annuel de naissances de cette région, un taux de recours à un CPDPN de 3,2%. Au niveau national, Ce taux était de 4,0%.

La plupart (86,4%) des femmes domiciliées en Bourgogne et dont le dossier a été examiné par un CPDPN, ont eu recours au CPDPN de Bourgogne. Celles qui ont consulté en dehors de la Bourgogne sont allées pour la plupart en Ile de France (8,2%) et en Rhône-Alpes (5,0%).

Ainsi, les flux entrants étaient inférieurs aux flux sortants (0,0% vs 13,6%). Il est donc important de noter que le CPDPN a examiné exclusivement des dossiers de femmes domiciliées dans sa région.

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 Bourgogne. 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, 2 laboratoires avaient une activité de dépistage ou de diagnostic prénatal en Bourgogne. Leurs activités incluaient des analyses de cytogénétique, de génétique moléculaire, de biochimie, incluant l'analyse des marqueurs sériques, et de parasitologie.

Les marqueurs sériques analysés étaient ceux du 1er trimestre dans 87% des cas et ceux du 2e trimestre dans 13% 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 Bourgogne est plutôt faible avec sa population qui représente 2,5% de la population française. En effet, cette région possède 1,3% des laboratoires autorisés. L'activité déclarée de ces laboratoires représente 0,5% des caryotypes français et 0,8% des examens de génétique moléculaire. 2,0% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Bourgogne. Cette région n'offre aucun diagnostic qui ne soit proposé par aucun autre laboratoire sur le territoire national. En 2016, la technique de NGS a été utilisée au moins une fois par 2 laboratoires de Bourgogne (92 laboratoires au niveau national).

Il est néanmoins 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

Bourgogne	France
16317	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*
DIJON	CHRU DE DIJON	POLE DE GYNECOLOGIE-OBSTETRIQUE - SERVICE DE GYNECOLOGIE-OBSTETRIQUE-MEDEGINE FOETALE "STERILITE CONJUGALE"	594

*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 Bourgogne

Activité des CPDPN	Bourgogne 2013	Bourgogne 2014	Bourgogne 2015	Taux 2015 (par naissance dans la région)	France 2015	Taux 2015 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	624	692	594	3,6%	42845	5,4%
Nombre de femmes dont le dossier a été examiné	445	472	451	2,8%	31814	4,0%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif fœtal	136	134	104	0,6%	7084	0,9%

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Bourgogne 2013	Bourgogne 2014	Bourgogne 2015	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2015	France 2015	Nombre par dossiers examinés en France en 2015
Nombre d'échographies diagnostiques	1496	1742	2010	338%	94386	220%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	369	341	376	63,3%	18676	43,6%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	20	10	17	2,9%	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 Bourgogne

Région de résidence des femmes	Femmes examinées dans la région Bourgogne	
	N	%
Bourgogne	451	100,00
Total	451	100,00

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

Région du CPDPN	Femmes de la région Bourgogne	
	N	%
Bourgogne	451	86,40
Ile-de-France	43	8,24

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Région du CPDPN	Femmes de la région Bourgogne	
	N	%
Rhône-Alpes	26	4,98
Auvergne	2	0,38
Total	522	100,00

Tableau CPDPN6. Flux entrants et sortants

	Bourgogne	Moyenne nationale
Flux entrants*	0,0%	9,1%
Flux sortants**	13,6%	24,9%

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

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

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

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foetale Marqueurs sériques
CHALON SUR SAONE	BIOLAB UNILABS CHALON BOUCICAUT				X
DIJON	POLE DE BIOLOGIE CHU DIJON	X	X	X	X

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

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

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

Type d'activité	Bourgogne	France
Cytogénétique : caryotypes	57	31422
Génétique moléculaire: prélèvements invasifs	3	2672
Recherche d'aneuploïdies sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel	0	5647
Maladies infectieuses	33	5882
-- Parasitologie	33	1271
-- Virologie	0	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	3992	680175

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

Type de marqueurs sériques maternels	Bourgogne		France	
	N	%	N	%
Premier trimestre	3463	87	528481	78
Second trimestre	529	13	151694	22
Total	3992	100	680175	100

Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Bourgogne 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
278107	CLCC GEORGES FRANCOIS LECLERC	DIJON	Service de biologie moléculaire	Non	Oui	Non limitée
466750	EFS BOURGOGNE FRANCHE COMTE (DIJON)	DIJON		Non	Oui	Limitée
163265	POLE DE BIOLOGIE CHU DIJON	DIJON	Laboratoire de Génétique Moléculaire	Oui	Oui	Non limitée

3.GENETIQUE POSTNATALE

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

Bourgogne	N
Nombre total de laboratoires	3
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	1
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire	3
-- avec une activité à autorisation non limitée	2

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

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Bourgogne	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	69	11993
	FISH	59	4914
Troubles de la reproduction	Caryotype	149	40740
	FISH	14	4328
Maladies cassantes	Caryotype	0	316
	FISH	0	8
Etudes familiales	Caryotype	39	5760
	FISH	45	2488
Don de gamète	Caryotype	46	1546
	FISH	4	33
Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique	Caryotype	4	101
	FISH	2	28
Autre	Caryotype	2	1909
	FISH	0	600
Total	Caryotype	309	62365
	FISH	124	12399

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

Indications	Nombre de dossiers rendus en Bourgogne	Nombre de dossiers rendus en France
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	96	5744
Malformations sans retard psychomoteur	56	2104
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages isolé	111	3280
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	29	2586
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA,FISH,...)	3	300
Fœtopathologie	27	757
Etude familiale	23	970
Autre	4	1544
Total	349	17285

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

Activité de génétique postnatale	Bourgogne	FRANCE
Nombre de maladies différentes recherchées	22	3056
-- dont nombre d'indications de pharmacogénétique	1	28
Nombre d'examens rendus au prescripteur	3703	438516
-- dont nombre d'examens de pharmacogénétique	53	23627

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

	2014	2015	2016
Nombre de laboratoires qui réalisent du séquençage haut débit	.	.	.
Bourgogne	2	2	2
France	55	80	92
Nombre d'examens rendus au prescripteur	.	.	.
Bourgogne	862	723	1403
France	16979	36017	50965

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

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bourgogne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA117	Maladie de Behçet	1	18
ORPHA1308	Syndrome C (Trigonocéphalie C d'Opitz)	1	3
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	1	52

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bourgogne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	1	18
ORPHA1646	Délétion partielle du chromosome Y (Stérilité masculine par délétion de l'Y)	1	27
ORPHA177910	Syndrome de Prader-Willi dû à une mutation d'empreinte	1	8
ORPHA179	Choriorétinopathie type birdshot (Rétinochoroïdopathie type birdshot)	1	16
ORPHA2073	Syndrome de narcolepsie-cataplexie (Maladie de Gélineau)	1	17
ORPHA243377	Diabète de type 1 (Diabète sucré insulino-dépendant)	1	16
ORPHA261572	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus du à une mutation ponctuelle (Blépharophimosis types 1 et 2 dus à une m	1	3
ORPHA284130	Polyarthrite rhumatoïde (RA)	1	13
ORPHA394	Homocystinurie classique	1	7
ORPHA510	Syndrome de Lesch-Nyhan (Déficit en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase grade IV)	1	8
ORPHA555	Maladie coeliaque (Stéatorrhée idiopathique)	1	20
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	1	70
ORPHA825	Spondylarthrite ankylosante (Syndrome de Bechterew)	1	24
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	1	33
ORPHA98754	Syndrome de Prader-Willi dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 15	1	10
ORPHA98795	Syndrome d'Angelman dû à une disomie uniparentale paternelle du chromosome 15	1	12

*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 Bourgogne

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Bourgogne	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA241005	Susceptibilité au syndrome d'hypersensibilité à l'abacavir	1	2

*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