

BRETAGNE

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 Bretagne

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des établissements de la région Bretagne

Répartition des laboratoires dans la région Bretagne

Répartition de l'activité dans la région Bretagne

3. GENETIQUE POSTNATALE

Activité de la région Bretagne

Répartition des laboratoires de la région Bretagne

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 Bretagne .

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 Bretagne

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 Bretagne (tableau CPDPN4) ainsi que celles domiciliées en Bretagne 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, 33 521 naissances ont été domiciliées en Bretagne.

Trois CPDPN étaient autorisés et ont examiné en réunion pluridisciplinaire un total de 2 105 dossiers correspondant à 1 463 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 Bretagne (98,0%). Les autres femmes étaient domiciliées pour la plupart en Pays de la Loire (1,7%).

Le nombre de femmes résidant en Bretagne dont le dossier a été examiné par un CPDPN (quelle que soit la situation géographique du CPDPN) était de 1533 soit, rapporté au nombre annuel de naissances de cette région, un taux de recours à un CPDPN de 4,6%. Au niveau national, ce taux était de 4,0%.

La plupart (93,5%) des femmes domiciliées en Bretagne et dont le dossier a été examiné par un CPDPN, ont eu recours aux CPDPN de Bretagne. Celles qui ont consulté en dehors de la Bretagne sont allées pour la plupart en Ile de France (2,7%), en Pays de la Loire (2,5%) et en Limousin (1,0%).

Ainsi, les flux entrants étaient inférieurs aux flux sortants (2,0% vs 6,5%).

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 Bretagne. 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, 5 laboratoires avaient une activité de dépistage ou de diagnostic prénatal en Bretagne. 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 86% des cas et ceux du 2e trimestre dans 14% 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'infirmier 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 Bretagne est plutôt cohérente avec sa population qui représente 5,0% de la population française. En effet, cette région possède 3,6% des laboratoires autorisés. Néanmoins, l'activité déclarée de ces laboratoires représente 2,3% des caryotypes français et 1,8% des examens de génétique moléculaire. 4,8% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Bretagne. Cette région offre 16 diagnostics qui ne sont proposés par aucun autre laboratoire sur le territoire national ce qui dénote d'une expertise. En 2016, la technique de NGS a été utilisée au moins une fois par 3 laboratoires de Bretagne (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

Bretagne	France
33521	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*
BREST	CHU DE BREST HOPITAL AUGUSTIN MORVAN	SERVICE DE GYNECOLOGIE-OBSTETRIQUE	864
RENNES	HOPITAL SUD	DEPARTEMENT DE GYNECOLOGIE-OBSTETRIQUE	766
SAINT BRIEUC	CH DE SAINT BRIEUC HOPITAL YVES LE FOLL	PAVILLON DE LA FEMME ET DE L'ENFANT	475

*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 Bretagne

Activité des CPDPN	Bretagne 2013	Bretagne 2014	Bretagne 2015	Taux 2015 (par naissance dans la région)	France 2015	Taux 2015 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	2182	2096	2105	6,3%	42845	5,4%
Nombre de femmes dont le dossier a été examiné	1530	1426	1463	4,4%	31814	4,0%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif fœtal	328	351	337	1,0%	7084	0,9%

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Bretagne 2013	Bretagne 2014	Bretagne 2015	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2015	France 2015	Nombre par dossiers examinés en France en 2015
Nombre d'échographies diagnostiques	4364	4564	4473	212%	94386	220%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	719	791	761	36,2%	18676	43,6%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	25	19	11	0,5%	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 Bretagne

Région de résidence des femmes	Femmes examinées dans la région Bretagne	
	N	%
Bretagne	1 434	98,02
Pays de la Loire	25	1,71
Basse-Normandie	2	0,14
Nord - Pas-de-Calais	1	0,07
Provence-Alpes-Côte d'Azur	1	0,07
Total	1 463	100,00

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

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

Région du CPDPN	Femmes de la région Bretagne	
	N	%
Bretagne	1 434	93,54
Ile-de-France	42	2,74
Pays de la Loire	39	2,54
Limousin	16	1,04
Rhône-Alpes	1	0,07
Provence-Alpes-Côte d'Azur	1	0,07
Total	1 533	100,00

Tableau CPDPN6. Flux entrants et sortants

	Bretagne	Moyenne nationale
Flux entrants*	2,0%	9,1%
Flux sortants**	6,5%	24,9%

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

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

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

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foetale Marqueurs sériques
LORIENT	LBM BIOLOR SITE GUIGUEN LORIENT				X
SAINT GREGOIRE	LBM LBR SITE BOUTIERE ST GREGOIRE				X
BREST	CHRU BREST SITE HOPITAL CAVALE BLANCHE			X	X
BREST	CHRU BREST SITE HOPITAL MORVAN	X	X		
RENNES	CHRU RENNES SITE PONTCHAILLOU	X	X	X	

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

Type d'activité	Bretagne	France
Cytogénétique	2	62
Génétique moléculaire	2	57
Maladies infectieuses	4	47
-- Parasitologie	2	24
-- Virologie	2	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	0	10
-- Marqueurs sériques	3	86

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

Type d'activité	Bretagne	France
Cytogénétique : caryotypes	1096	31422
Génétique moléculaire: prélèvements invasifs	71	2672
Recherche d'aneuploïdies sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel	0	5647
Maladies infectieuses	224	5882
-- Parasitologie	32	1271
-- Virologie	192	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	15106	680175

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

Type de marqueurs sériques maternels	Bretagne		France	
	N	%	N	%
Premier trimestre	12931	86	528481	78
Second trimestre	2175	14	151694	22
Total	15106	100	680175	100

Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Bretagne 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
44159	CHIC QUIMPER	QUIMPER	Laboratoire de Biochimie - Biochimie moléculaire	Non	Oui	Non limitée
209799	CHRU BREST SITE HOPITAL MORVAN	BREST	Laboratoire de Cytogénétique	Oui	Non	
7717	CHRU BREST SITE HOPITAL MORVAN	BREST	Génétique Moléculaire et Histocompatibilité	Non	Oui	Non limitée
7755	CHRU RENNES SITE PONTCHAILLOU	RENNES	Service de Cytogénétique et Biologie cellulaire	Oui	Non	
8410	CHRU RENNES SITE PONTCHAILLOU	RENNES	Service d'hématologie cellulaire et hémostase bioclinique	Non	Oui	Limitée
7655	CHRU RENNES SITE PONTCHAILLOU	RENNES	UF de génétique moléculaire, Service de Génétique Moléculaire et Génomique, Pôle	Non	Oui	Non limitée
406853	EFS BRETAGNE RENNES	RENNES	Laboratoire de Biologie Médicale	Non	Oui	Limitée
7818	LBM BIOLOR SITE GUIGUEN LORIENT	LORIENT	Laboratoire d'analyses médicales Cornu-Le Querler	Non	Oui	Limitée

3.GENETIQUE POSTNATALE

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

Bretagne	N
Nombre total de laboratoires	8
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	2
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire	6
-- avec une activité à autorisation non limitée	3

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

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Bretagne	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	438	11993
	FISH	149	4914
Troubles de la reproduction	Caryotype	384	40740
	FISH	40	4328
Maladies cassantes	Caryotype	7	316
	FISH	0	8
Etudes familiales	Caryotype	460	5760
	FISH	332	2488
Don de gamète	Caryotype	121	1546
	FISH	1	33
Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique	Caryotype	5	101
	FISH	2	28
Autre	Caryotype	48	1909
	FISH	10	600
Total	Caryotype	1463	62365
	FISH	534	12399

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

Indications	Nombre de dossiers rendus en Bretagne	Nombre de dossiers rendus en France
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	187	5744
Malformations sans retard psychomoteur	52	2104
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages isolé	237	3280
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	170	2586
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique (MLPA,FISH,...)	29	300
Fœtopathologie	76	757
Etude familiale	7	970
Autre	69	1544
Total	827	17285

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

Activité de génétique postnatale	Bretagne	FRANCE
Nombre de maladies différentes recherchées	595	3056
-- dont nombre d'indications de pharmacogénétique	5	28
Nombre d'examens rendus au prescripteur	7910	438516
-- dont nombre d'examens de pharmacogénétique	455	23627

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

	2014	2015	2016
Nombre de laboratoires qui réalisent du séquençage haut débit	.	.	.
Bretagne	2	2	3
France	55	80	92
Nombre d'examens rendus au prescripteur	.	.	.
Bretagne	584	1377	2320
France	16979	36017	50965

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

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA100069	Démence sémantique (Aphasie primaire progressive sémantique)	1	6
ORPHA100070	Aphasie primaire progressive non fluente (Aphasie primaire progressive agrammatique)	1	6
ORPHA1001	Syndrome de microdélétion 2q37 (Syndrome de brachydactylie-déficiência intellectuelle)	1	11

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA100973	Déficience intellectuelle FRAXE (Déficience intellectuelle associée au site fragile FRAXE)	1	10
ORPHA100994	Paraplégie spastique autosomique dominante type 13 (SPG13)	1	4
ORPHA100996	Paraplégie spastique autosomique récessive type 15 (Syndrome de paraplégie spastique-dégénération rétinienne)	1	4
ORPHA100998	Paraplégie spastique autosomique dominante type 17 (dHMN5B)	1	7
ORPHA101010	Paraplégie spastique autosomique type 30 (SPG30)	1	9
ORPHA101039	Epilepsie de la femme avec déficience intellectuelle (EFMR)	1	9
ORPHA101046	Epilepsie autosomique dominante avec aura auditive (Epilepsie partielle avec aura auditives)	1	11
ORPHA101070	Polymicrogyrie bilatérale frontopariétale	1	6
ORPHA101075	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1 (CMTX1)	1	8
ORPHA101078	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 4 (Syndrome de Cowchock)	1	6
ORPHA101150	Dystonie dopa-sensible autosomique récessive (Syndrome de Segawa autosomique récessif)	1	6
ORPHA1020	Maladie d'Alzheimer précoce autosomique dominante (Maladie d'Alzheimer familiale autosomique dominante)	1	3
ORPHA1048	Anencéphalie/exencéphalie isolée	1	5
ORPHA1065	Syndrome d'aniridie-ataxie cérébelleuse-déficience intellectuelle (Syndrome de Gillespie)	1	4
ORPHA1083	Microlissencéphalie	1	5
ORPHA109	Syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (Syndrome de Myhre-Rikey-Smith)	1	14
ORPHA1168	Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 1 (AOA1)	1	5
ORPHA117	Maladie de Behçet	2	18
ORPHA1175	Ataxie cérébelleuse progressive liée à l'X	1	2
ORPHA1187	Syndrome d'ataxie-surdité-atrophie optique-létalité (Syndrome d'Arts)	1	9
ORPHA1195	Atransferrinémie congénitale (Hypotransferrinémie congénitale)	1	1
ORPHA1229	Syndrome de pseudo-infection intra-utérine congénitale (Syndrome pseudo-TORCH)	1	3
ORPHA127	Syndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann (Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-anomalies endocrines)	1	10
ORPHA1340	Syndrome cardio-facio-cutané (Syndrome CFC)	1	5
ORPHA137754	Affection neurologique associée à un déficit en aminoacylase 1 (Déficit en N-acyl-L-amino acide amidohydrolase)	1	6
ORPHA137831	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypoplasie cérébelleuse (Syndrome oligonéprine-1)	1	9
ORPHA137898	Syndrome de leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière-élévation des lactates	1	8
ORPHA1387	Syndrome de cataracte-déficience intellectuelle-hypogonadisme (Syndrome de Martsolf)	1	4
ORPHA139396	Adrénoleucodystrophie liée à l'X, forme cérébrale	1	5

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA139399	Adrénomyélongueuropathie	1	5
ORPHA1394	Dysplasie cérébro-facio-thoracique (Syndrome de Pascual-Castroviejo type 1)	1	2
ORPHA139406	Encéphalopathie due à un déficit en prosaposine (Déficit global en prosaposine)	1	7
ORPHA139474	Syndrome de microduplication 17q11.2 (Trisomie 17q11.2)	1	6
ORPHA139485	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone (SCAR9)	1	10
ORPHA139491	Hémochromatose type 4 (Maladie ferroportine)	2	10
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	4	52
ORPHA139536	Neuropathie motrice distale héréditaire type 5 (dHMN5)	1	8
ORPHA139557	Atrophie musculaire spinale distale liée à l'X type 3 (dSMA liée à l'X de type 3)	1	12
ORPHA139583	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome liée à l'X avec surdité (Neuropathie auditive avec neuropathie sensitive périp)	1	6
ORPHA140927	Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales (Epilepsie néonatale-infantile bénigne)	1	12
ORPHA1429	Chorée bénigne familiale (Chorée bénigne héréditaire)	1	4
ORPHA144	Syndrome de Lynch	1	21
ORPHA1454	Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique (Syndrome de Gentile)	1	6
ORPHA1465	Syndrome de Coffin-Siris (CSS)	1	12
ORPHA1466	Syndrome COFS (Syndrome de Pena-Shokeir type 2)	1	10
ORPHA1496	Syndrome d'agénésie du corps calleux-neuropathie (Syndrome d'Andermann)	1	6
ORPHA1497	Agénésie complexe du corps calleux liée à l'X	1	7
ORPHA1568	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des noyaux gris centraux-convulsions (S)	1	6
ORPHA157794	Polypose mixte héréditaire	1	6
ORPHA157954	Syndrome ANE (Syndrome d'alopécie-trouble neurologique progressif-endocrinopathie)	1	2
ORPHA1620	Monosomie distale 3p (Syndrome 3p-)	1	5
ORPHA163	Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire (Syndrome de Bonneau-Beaumont)	2	6
ORPHA163681	Syndrome de dysplasie corticale-épilepsie focale	1	8
ORPHA163721	Syndrome d'épilepsie rolandique-dyspraxie de la parole	1	11
ORPHA163746	Syndrome de Waardenburg-Shah variante neurologique (WS4 plus)	1	7
ORPHA163937	Déficience intellectuelle liée à l'X type Najm (Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-microcéphalie-hypoplasie ponto)	1	12
ORPHA163956	Déficience intellectuelle liée à l'X type Nascimento (Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-dystrophie des ongles-ép)	1	7

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA163966	Chondrodysplasie dominante liée à l'X type Chassaing-Lacombe (Syndrome de chondrodysplasie dominante lié à l'X-hydrocéphalie-mi)	1	2
ORPHA163985	Syndrome d'hyperexplexie-épilepsie	1	9
ORPHA1646	Délétion partielle du chromosome Y	1	27
ORPHA166063	Hypoplasie pontocérébelleuse type 4 (Hypoplasie olivopontocérébelleuse)	1	6
ORPHA166068	Hypoplasie pontocérébelleuse type 5 (PCH5)	1	5
ORPHA166073	Hypoplasie pontocérébelleuse type 6 (PCH6)	1	9
ORPHA166108	Déficiência intellectuelle type Birk-Barel (Syndrome de déficiencia intellectuelle-hypotonie-dysmorphie faciale)	1	4
ORPHA168577	Cryohydrocytose héréditaire avec réduction de stomatine (sdCHC)	1	10
ORPHA168598	Démyélinisation du cerveau due à un déficit en méthionine adénosyltransférase (Déficit en méthionine adénosyltransférase)	1	2
ORPHA171680	Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1	1	8
ORPHA171714	Syndrome d'épilepsie infantile type Amish (Syndrome d'épilepsie infantile symptomatique-arrêt de développement-cécité)	1	4
ORPHA171863	Paraplégie spastique autosomique dominante type 42 (SPG42)	1	4
ORPHA1762	Trisomie Xq28 (Duplication télomérique Xq)	1	11
ORPHA1766	Syndrome dysequilibrium (Syndrome d'ataxie cérébelleuse non progressive-déficiencia intellectuelle)	1	10
ORPHA1775	Dyskératose congénitale (Syndrome de Zinsser-Engman-Cole)	1	11
ORPHA177901	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle de type 1 (Syndrome de Prader-Willi dû à une monosomie)	1	4
ORPHA177904	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle de type 2 (Syndrome de Prader-Willi dû à une monosomie)	1	4
ORPHA177910	Syndrome de Prader-Willi dû à une mutation d'empreinte	1	8
ORPHA178469	Déficiencia intellectuelle non syndromique autosomique dominante	1	14
ORPHA179	Choriorétinopathie type birdshot	2	16
ORPHA1826	Dysplasie fronto-métaphysaire	1	12
ORPHA1878	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2H (Myopathie sarcotubulaire)	1	6
ORPHA192	Syndrome de Coffin-Lowry (CLS)	1	10
ORPHA193	Syndrome de Cohen	1	7
ORPHA1933	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique (Syndrome de déplétion de)	1	12
ORPHA1934	Encéphalopathie épileptique infantile précoce (Syndrome d'Ohtahara)	1	15
ORPHA1935	Encéphalopathie myoclonique précoce (Encéphalopathie myoclonique précoce avec "suppression-bursts")	1	9

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA1945	Epilepsie rolandique (Epilepsie rolandique bénigne)	1	11
ORPHA1947	Syndrome d'épilepsie-déficience intellectuelle type finnois (NCL, variante épilepsie nordique)	1	4
ORPHA1949	Epilepsie néonatale bénigne familiale (Convulsions néonatales bénignes familiales)	1	10
ORPHA1955	Ataxie spinocérébelleuse type 34 (Erythrokratodermie avec ataxie)	1	3
ORPHA199	Syndrome de Cornelia de Lange (Syndrome de Brachmann-de Lange)	1	11
ORPHA199343	Syndrome EAST (Syndrome d'épilepsie-surdité neurosensorielle-ataxie-déficience intellectuelle-déséquilibre électrolytique)	1	13
ORPHA199348	Encéphalopathie sensible à la thiamine	1	6
ORPHA199351	Dystonie-parkinsonisme de l'adulte (PARK14)	1	9
ORPHA201	Syndrome de Cowden (Syndrome des hamartomes multiples)	1	13
ORPHA2044	Syndrome de Floating-Harbor	1	4
ORPHA2059	Syndrome de Fryns (Syndrome d'hernie diaphragmatique-faciès anormal)	1	1
ORPHA206436	Maladie de Krabbe infantile (Maladie de Krabbe à début précoce)	1	6
ORPHA206546	Forme symptomatique de la dystrophie musculaire de Duchenne et Becker de la femme porteuse	1	5
ORPHA206554	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2M (LGMD2M)	1	7
ORPHA206559	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2N (LGMD2N)	1	7
ORPHA206564	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2O (LGMD2O)	1	7
ORPHA2073	Syndrome de narcolepsie-cataplexie	1	17
ORPHA208513	Ataxie spinocérébelleuse type 29 (SCA29)	1	4
ORPHA2092	Hypoplasie dermique en aires (Syndrome de Goltz-Gorlin)	1	7
ORPHA209341	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance sans contractures (SMALED1)	1	8
ORPHA209370	Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie (Encéphalopathie congénitale sévère due à une mutation du gène MECP2)	1	11
ORPHA209905	Syndrome cerveau-poumon-thyroïde (Syndrome de choréathétose-hypothyroïdie-détresse respiratoire néonatale)	1	6
ORPHA209908	Dyspraxie verbale de développement (Trouble du langage oral de type 1)	1	6
ORPHA209951	Paraplégie spastique autosomique récessive type 18 (SPG18)	1	7
ORPHA209981	Syndrome IRIDA (Anémie par déficit en fer réfractaire au traitement par le fer)	1	3
ORPHA210141	Tétraplégie spastique congénitale héréditaire (Quadriplégie spastique congénitale héréditaire)	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA2102	Déficit en GTP cyclohydrolase I (Hyperphénylalaninémie par déficit en GTP cyclohydrolase)	1	5
ORPHA210548	Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-autisme	1	9
ORPHA2117	Syndrome de Hartsfield-Bixler-Demyer (Syndrome d'holoprosencéphalie-ectrodactylie-fente labiopalatine)	1	2
ORPHA2131	Hémiplégie alternante de l'enfance	1	5
ORPHA2136	Syndrome de Hennekam (Syndrome de lymphoedème-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
ORPHA2162	Holoprosencéphalie (HPE)	1	1
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
ORPHA2169	Déficit en méthylcobalamine type cbIE (Déficit fonctionnel en méthionine synthase type cbIE)	1	3
ORPHA2170	Déficit en méthylcobalamine type cbIG (Déficit fonctionnel en méthionine synthase type cbIG)	1	5
ORPHA217085	Mucopolysaccharidose type 2, forme sévère (Mucopolysaccharidose type IIA)	1	5
ORPHA217093	Mucopolysaccharidose type 2, forme atténuée (Mucopolysaccharidose type IIB)	1	5
ORPHA217377	Syndrome de microduplication Xp11.22-p11.23 (Trisomie Xp11.22-p11.23)	1	10
ORPHA217385	Syndrome de microduplication 17p13.3 (Trisomie 17p13.3)	1	8
ORPHA2177	Hydranencéphalie	1	4
ORPHA2182	Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius (Syndrome de Bickers-Adams)	1	8
ORPHA22	Déficit en succinate-semi-aldéhyde déshydrogénase (Déficit en SSADH)	1	6
ORPHA220295	Complexe Xeroderma pigmentosum-syndrome de Cockayne (Complexe XP/CS)	1	9
ORPHA220386	Holoprosencéphalie semi-lobaire	1	5
ORPHA220460	Polypose adénomateuse familiale atténuée (Polypose rectocolique familiale atténuée)	1	5
ORPHA220493	Syndrome de Joubert avec anomalie oculaire (Syndrome de Joubert avec rétinopathie)	1	8
ORPHA220497	Syndrome de Joubert avec atteinte rénale (JS-R)	1	4
ORPHA221150	Syndrome Pitt-Hopkins-like	1	8
ORPHA225123	Hémochromatose type 3	2	8
ORPHA225154	Nécrose striatale bilatérale de l'enfant, forme familiale (Nécrose strio-nigrique de l'enfant, forme familiale)	1	6
ORPHA2254	Hypoplasie pontocérébelleuse type 1 (PCH1)	1	7

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA227510	Atrophie multisystématisée type cérébelleux (Atrophie olivopontocérébelleuse sporadique type 1)	1	3
ORPHA228329	Maladie CLN1	1	5
ORPHA228337	Maladie CLN10 (Déficit en cathepsine D)	1	3
ORPHA228340	Maladie CLN4A	1	5
ORPHA228346	Maladie CLN3	1	5
ORPHA228349	Maladie CLN2	1	5
ORPHA228354	Maladie CLN8	1	5
ORPHA228360	Maladie CLN5	1	6
ORPHA228363	Maladie CLN6	1	6
ORPHA2286	Incisive centrale maxillaire médiane unique (Incisive centrale supérieure unique)	1	2
ORPHA2315	Syndrome de Johanson-Blizzard	1	5
ORPHA2318	Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale (Syndrome de Joubert avec syndrome de Senior-Loken)	1	6
ORPHA2322	Syndrome de Kabuki (Syndrome de Niikawa-Kuroki)	1	10
ORPHA2323	Syndrome de Sanjad-Sakati (Syndrome de Richardson-Kirk)	1	1
ORPHA2332	Syndrome KBG (Syndrome de petite taille-anomalies faciales et squelettiques-déficiência intellectuelle-macrodontie)	1	11
ORPHA235	Syndrome de Dubowitz	1	6
ORPHA2379	Syndrome de parkinsonisme précoce-déficiência intellectuelle (Syndrome de Waisman)	1	6
ORPHA2382	Syndrome de Lennox-Gastaut	1	9
ORPHA238329	Encéphalomyopathie mitochondriale sévère liée à l'X (Encéphalomyopathie mitochondriale due à un déficit combiné de la phosphory	1	5
ORPHA238455	Dystonie-parkinsonisme infantile (PKDYS)	1	6
ORPHA2394	Déficit en pyruvate déshydrogénase E3 (Maladie du sirop d'érable avec déficit en E3)	1	7
ORPHA24	Acidurie fumarique (Déficit en fumarase)	1	5
ORPHA243377	Diabète de type 1 (Diabète sucré insulino-dépendant)	2	16
ORPHA244310	Syndrome CDG-RFT1 (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type In)	1	2
ORPHA2462	Syndrome de Shprintzen-Goldberg (Syndrome d'habitus marfanóide-craniosynostose)	1	11
ORPHA2466	Syndrome MASA (Syndrome de déficiência intellectuelle-aphasie-brachybasie-pouces en adduction)	1	9
ORPHA247262	Syndrome d'hyperphosphatasie-déficiência intellectuelle (Syndrome de Mabry)	1	7
ORPHA247604	Sclérose latérale primitive juvénile (SLP juvénile)	1	6
ORPHA247790	Surcharge en fer liée à FTH1	1	1
ORPHA247798	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à MUTYH (Polypose rectocolique familiale atténuée liée à MUTYH)	1	10

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA247806	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à APC (Polypose rectocolique familiale atténuée liée à APC)	1	8
ORPHA247815	Ataxie autosomique récessive par déficit en PEX10 (Maladie peroxysomale modérée par déficit en PEX10)	1	3
ORPHA2484	Syndrome de Melnick-Needles (Ostéodysplasie de Melnick-Needles)	1	12
ORPHA2508	Syndrome de microcéphalie-agénésie du corps calleux-anomalies génitales (Syndrome de Proud-Levine-Carpenter)	1	12
ORPHA250972	Polymicrogyrie avec hypoplasie du nerf optique	1	4
ORPHA250977	AICA-ribosidurie (Déficit en ATIC)	1	4
ORPHA2510	Syndrome micro (WARBM)	1	4
ORPHA2512	Microcéphalie primaire autosomique récessive (Microcéphalie vraie)	1	8
ORPHA251383	Syndrome CK (Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-microcéphalie-malformation corticale-habitus mince)	1	7
ORPHA2514	Microcéphalie autosomique dominante	1	1
ORPHA2524	Hypoplasie pontocérébelleuse type 2 (PCH2)	1	5
ORPHA254704	Hyperferritinémie génétique sans surcharge en fer	2	5
ORPHA254898	Syndrome de surdité-encéphaloneuropathie-obésité-valvulopathie	1	7
ORPHA255241	Syndrome de Leigh avec leucodystrophie (Maladie de Leigh avec leucodystrophie)	1	16
ORPHA255249	Syndrome de Leigh avec syndrome néphrotique (Maladie de Leigh avec syndrome néphrotique)	1	8
ORPHA2554	Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille (Syndrome de Meier-Gorlin)	1	3
ORPHA2556	Microphthalmie avec défauts linéaires cutanés (Syndrome de microphthalmie-aplasie dermique-sclérocornée)	1	8
ORPHA258	Dystrophie musculaire congénitale type 1A (MDC1A)	1	6
ORPHA2588	Syndrome de Myhre (Syndrome de dysmorphie faciale-déficience intellectuelle-petite taille-surdité)	1	3
ORPHA2598	Myopathie mitochondriale et anémie sidéroblastique (Myopathie, acidose lactique et anémie sidéroblastique)	1	7
ORPHA2609	Déficit isolé en complexe I (Déficit isolé en complexe I de la chaîne respiratoire mitochondriale)	1	13
ORPHA26106	Cancer gastrique diffus héréditaire (HDGC)	1	9
ORPHA261537	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une monosomie 2q22 (Syndrome de Mowat-Wilson dû à une microdélétion 2q22)	1	10
ORPHA261552	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une mutation ponctuelle de ZEB2 (Maladie de Hirschsprung et déficience intellectuelle dues à une	1	11
ORPHA261584	Polypose adénomateuse familiale due à une microdeletion 5q22.2 (Polypose rectocolique familiale due à une monosomie 5q22.2)	1	6
ORPHA261652	Syndrome de Kleefstra dû à une mutation ponctuelle	1	8

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA262	Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker (Myopathie de Duchenne et Becker)	1	6
ORPHA263410	Syndrome de spasmes infantiles-retard psychomoteur-atrophie cérébrale progressive-anomalie des ganglions de la base	1	6
ORPHA263508	COG1-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIg)	1	1
ORPHA263516	Epilepsie myoclonique progressive type 3 (PME type 3)	1	7
ORPHA2637	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II (Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial de Majewski ty)	1	3
ORPHA2671	Syndrome de Neu-Laxova (Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase, forme néonatale)	1	3
ORPHA268377	Spina bifida ouvert complet (Spina bifida aperta complète)	1	5
ORPHA268384	Spina bifida ouvert thoraco-lombo-sacré (Spina bifida aperta thoraco-lombo-sacrée)	1	5
ORPHA268388	Spina bifida ouvert lombo-sacré (Spina bifida aperta lombo-sacrée)	1	5
ORPHA268392	Spina bifida ouvert cervical (Spina bifida aperta cervicale)	1	5
ORPHA268397	Spina bifida ouvert cervico-thoracique (Spina bifida aperta cervico-thoracique)	1	5
ORPHA268740	Spina bifida ouvert thoracique supérieur (Spina bifida aperta thoracique supérieure)	1	5
ORPHA268748	Spina bifida kystique complet (Spina bifida cystica complète)	1	5
ORPHA268752	Spina bifida kystique thoraco-lombo-sacré (Spina bifida cystica thoraco-lombo-sacrée)	1	5
ORPHA268758	Spina bifida kystique lombo-sacré (Spina bifida cystica lombo-sacrée)	1	5
ORPHA268762	Spina bifida kystique cervical (Spina bifida cystica cervicale)	1	5
ORPHA268766	Spina bifida kystique cervico-thoracique (Spina bifida cystica cervico-thoracique)	1	5
ORPHA268770	Spina bifida kystique thoracique supérieur (Spina bifida cystica thoracique supérieure)	1	5
ORPHA269008	Dysplasie corticale focale isolée type IIb (FCD type IIb)	1	7
ORPHA2712	Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire (Syndrome de cataracte-microphthalmie-radiculomégalie-défaut du septum cardiaque)	1	9
ORPHA272	Dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama (FCMD)	1	7
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1 (Maladie de Steinert)	1	18
ORPHA2750	Syndrome oro-facio-digital type 1 (Syndrome de Papillon-Léage-Psaume)	1	7
ORPHA2754	Syndrome de Joubert avec atteinte oro-facio-digitale (Syndrome oro-facio-digital type 6)	1	10
ORPHA275864	Démence fronto-temporale, variante comportementale (vt-DFT)	1	6
ORPHA280195	Holoprosencéphalie septo-préoptique (HPE septo-préoptique)	1	6
ORPHA280200	Holoprosencéphalie microforme (HPE microforme)	1	6

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA280210	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme néonatale (PMD sévère)	1	9
ORPHA280219	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme classique (PMD classique)	1	9
ORPHA280224	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme transitoire (PMD transitoire)	1	9
ORPHA280229	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher chez les femmes porteuses	1	9
ORPHA280234	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher par mutation non-sens de PLP1	1	8
ORPHA280282	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like par mutation de GJC2 (PMLD1)	1	2
ORPHA280288	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like par mutation de HSPD1 (Chaperonopathie mitochondriale HSP60)	1	2
ORPHA280293	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like par mutation de AIMP1	1	2
ORPHA280384	Syndrome de déficience intellectuelle récessive-dysfonctionnement moteur-contractions articulaires multiples (IDMDC)	1	5
ORPHA280633	Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie (PIGN-CDG)	1	3
ORPHA280640	Pachygyrie et polymicrogyrie occipitales (Malformation occipitale du développement cortical)	1	6
ORPHA280671	Dystrophie musculaire congénitale par défaut de biosynthèse de la phosphatidylcholine (Myopathie mégaconiale congénitale)	1	5
ORPHA280763	Déficience intellectuelle sévère et paraplégie spastique progressive (Syndrome de déficit en AP4)	1	10
ORPHA2822	Paraplégie spastique autosomique récessive type 11 (Syndrome de paraplégie spastique-déficience intellectuelle-corps calleux fi)	1	6
ORPHA2834	Syndrome de la peau ridée (WSS)	1	4
ORPHA2836	Syndrome PEHO (Syndrome d'encéphalopathie progressive-atrophie optique)	1	4
ORPHA284130	Polyarthrite rhumatoïde	1	13
ORPHA284232	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2O (CMT2O)	1	13
ORPHA284271	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-retard psychomoteur (SCAR11)	1	3
ORPHA284282	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de WWOX (SCAR12)	1	11
ORPHA284289	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive de l'adulte (SCAR10)	1	3
ORPHA284324	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive lentement progressive de l'enfant (SCAR7)	1	5
ORPHA284408	Déficit en glycérol kinase, forme infantile	1	7
ORPHA2869	Syndrome de Peutz-Jeghers (Syndrome de polypose intestinale-pigmentation cutanée)	1	7
ORPHA289266	Encéphalopathie épileptique à début précoce et déficience intellectuelle liées à une mutation de GRIN2A	1	12

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA289290	Encéphalopathie associée à une hyperméthioninémie par déficit en adénosine kinase (Encéphalopathie associée à une hyperméthioni	1	2
ORPHA2896	Syndrome de Pitt-Hopkins	1	14
ORPHA289857	Encéphalopathie glycinique néonatale (NKH néonatale)	1	7
ORPHA289860	Encéphalopathie glycinique infantile (NKH infantile)	1	7
ORPHA289863	Encéphalopathie glycinique atypique (NKA atypique)	1	8
ORPHA2924	Polykystose hépatique isolée	1	2
ORPHA293181	Epilepsie partielle migrante (MPSI)	1	11
ORPHA293284	Hyperphénylalaninémie/phénylcétonurie sensible à la tétrahydrobioptérine (Hyperphénylalaninémie/phénylcétonurie sensible au BH4	1	4
ORPHA293633	Syndrome de De Bary associé à PYCR1 (Déficit en pyrroline-5-carboxylate réductase 1)	1	3
ORPHA293707	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type MKB (Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Ma	1	10
ORPHA293843	Syndrome 3MC (Syndrome cranio-facio-cubito-rénal)	1	3
ORPHA293948	Syndrome de microdélétion 1p21.3 (Monosomie 1p21.3)	1	2
ORPHA298	Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale (MNGIE)	1	10
ORPHA2995	Syndrome de Baraitser-Winter (Syndrome de ptosis-colobome de l'iris-déficience intellectuelle)	1	7
ORPHA300313	Syndrome de cataracte congénitale-surdité-retard de développement sévère (Neurodégénérescence létale par déficit du transport d	1	2
ORPHA300573	Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B	1	7
ORPHA300605	Sclérose latérale amyotrophique juvénile (SLAJ)	1	4
ORPHA3047	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type SBBYS (Syndrome de Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson)	1	6
ORPHA3051	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotrichose-brachydactylie (Syndrome de Nicolaidis-Baraitser)	1	12
ORPHA3057	Déficit en monoamine oxydase A (Syndrome de Brunner)	1	9
ORPHA306	Epilepsie infantile familiale bénigne (EIFB)	1	12
ORPHA3063	Déficience intellectuelle liée à l'X type Snyder (Syndrome de Snyder-Robinson)	1	7
ORPHA306597	Syndrome d'Opitz G/BBB lié à l'X (XLOS)	1	9
ORPHA306617	Paraplégie spastique liée à l'X type 1 (SPG1)	1	7
ORPHA307	Epilepsie myoclonique juvénile	1	9
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
ORPHA308380	Déficit en méthylcobalamine type cblDv1 (Déficit fonctionnel en méthionine synthase type cblDv1)	1	5

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA309246	Gangliosidose à GM2 variant AB (Déficit en activateur de l'hexosaminidase)	1	5
ORPHA309256	Leucodystrophie métachromatique infantile tardive (MLD, forme infantile tardive)	1	6
ORPHA309263	Leucodystrophie métachromatique juvénile (MLD, forme juvénile)	1	6
ORPHA309271	Leucodystrophie métachromatique de l'adulte (MLD, forme adulte)	1	5
ORPHA3095	Syndrome de Rett atypique (Variant du syndrome de Rett)	1	19
ORPHA309789	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 1	1	6
ORPHA309796	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 2	1	4
ORPHA314381	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 6 (NNSA6)	1	5
ORPHA314911	Maladie de Canavan sévère (Maladie de Canavan néonatale)	1	3
ORPHA314918	Maladie de Canavan modérée (Maladie de Canavan juvénile)	1	3
ORPHA3175	Syndrome de spasticité-déficience intellectuelle-épilepsie lié à l'X	1	10
ORPHA319332	Arthrogrypose multiple congénitale myogénique autosomique récessive (Arthrogrypose multiple congénitale associée à SYNE1)	1	4
ORPHA319651	Anémie mégalo-blastique constitutionnelle avec neuropathie sévère (Déficit en dihydrofolate réductase)	1	3
ORPHA3197	Hyperexplexie héréditaire (Syndrome "stiff man" congénital)	1	2
ORPHA320375	Paraplégie spastique autosomique récessive type 55 (SPG55)	1	7
ORPHA320401	Paraplégie spastique autosomique récessive type 44 (SPG44)	1	3
ORPHA3208	Déficit isolé en succinate-CoQ réductase (Déficit isolé en succinate-ubiquinone réductase)	1	8
ORPHA324737	SRD5A3-CDG (CDG1Q)	1	7
ORPHA328	Déficit congénital en facteur X (Déficit en facteur Stuart-Prower)	1	4
ORPHA329802	Syndrome de microduplication 5p13 (Trisomie 5p13)	1	7
ORPHA329971	Polypose juvénile généralisée/Polypose juvénile colorectale	1	6
ORPHA33069	Syndrome de Dravet (SD)	1	14
ORPHA3322	Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson (Syndrome de pancytopenie progressive-déficit immunitaire-hypoplasie cérébelleuse)	1	9
ORPHA33445	Maladie neuroectodermique mélanolysosomale (Maladie d'Elejalde)	1	1
ORPHA3421	Vasculopathie cérébro-rétinienne (Syndrome de Grand-Kaine-Fulling)	1	4
ORPHA3447	Syndrome de Weaver (Syndrome de camptodactylie-avance staturo-pondérale-dysmorphie)	1	8
ORPHA3451	Syndrome de West (Syndrome de déficience intellectuelle-hypsarythmie)	1	15
ORPHA34515	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2I (LGMD2I)	1	8
ORPHA34587	Glycogénose par déficit en LAMP-2 (Maladie de Danon)	1	11
ORPHA3459	Syndrome de Wilson-Turner (WTS)	1	8

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA3464	Syndrome de Woodhouse-Sakati (Syndrome de diabète-hypogonadisme-surdité-déficiência intellectuelle)	1	5
ORPHA35069	Dystrophie neuroaxonale infantile (PLAN)	1	8
ORPHA351	Galactosialidose (Syndrome de Goldberg)	1	3
ORPHA352333	Syndrome d'ichtyose congénitale-déficiência intellectuelle-quadruplégié spastique (Syndrome d'ichtyose congénitale-déficiência in	1	1
ORPHA352487	Syndrome d'anomalies digitales-déficiência intellectuelle-petite taille	1	2
ORPHA352490	Spectre autistique par déficit en AUTS2 (Syndrome AUTS2)	1	4
ORPHA352530	Syndrome de déficiência intellectuelle-obésité-malformations cérébrales-dysmorphie faciale (Déficiência intellectuelle autosomiqu	1	8
ORPHA352582	Epilepsie myoclonique infantile familiale (FIME)	1	7
ORPHA352587	Syndrome d'épilepsie focale-déficiência intellectuelle-malformation cérébro-cérébelleuse (Syndrome d'épilepsie focale-déficiência	1	8
ORPHA352596	Epilepsie myoclonique progressive avec dystonie (PMED)	1	7
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
ORPHA353327	Syndromes myasthéniques congénitaux par défaut de glycosylation	1	8
ORPHA35664	Syndrome de De Bary associé à ALDH18A1 (Syndrome neurocutané type Bicknell)	1	8
ORPHA35704	Déficit en l-arginine:glycine amidinotransférase (Déficit en AGAT)	1	7
ORPHA357074	Cutis laxa autosomique récessive type 2 classique (Cutis laxa autosomique récessive type 2 progéroïde)	1	5
ORPHA36	Syndrome acro-calleux (ACS)	1	4
ORPHA363400	Syndrome neurodégénératif sévère avec lipodystrophie (Syndrome neurodégénératif sévère par déficit en BSCL2)	1	3
ORPHA363654	Syndrome parkinsonien et spasticité liés à l'X (XPDS)	1	6
ORPHA363700	Neurofibromatose type 1 par mutation ou délétion intragénique de NF1 (Maladie de Recklinghausen par mutation ou délétion intrag	1	7
ORPHA363717	Maladie d'Alexander type I (AxD type I)	1	3
ORPHA363722	Maladie d'Alexander type II (AxD type II)	1	3
ORPHA36383	Leucoencéphalopathie vasculaire familiale (Syndrome autosomique dominant de tortuosité des artérioles rétiniennes-hémiparésie	1	4
ORPHA36387	Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus (GEFS+)	1	11
ORPHA364028	Déficiência intellectuelle liée à l'X par anomalies de GRIA3	1	11
ORPHA364063	Encéphalopathie épileptique-dyskinétique infantile	1	10
ORPHA369891	Syndrome d'anomalies cardiaques-retard de développement-dysmorphie faciale	1	10

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA369942	CADDS (Syndrome de délétion contiguë type Zellweger)	1	7
ORPHA370938	Syndrome salt-and-pepper	1	4
ORPHA370959	Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébelleuse (Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte du cervelet)	1	7
ORPHA370968	Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle (DMC avec déficience intellectuelle)	1	7
ORPHA370980	Dystrophie musculaire congénitale sans déficience intellectuelle (DMC sans déficience intellectuelle)	1	7
ORPHA373	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel (Syndrome de dysplasie-gigantisme lié à l'X)	1	11
ORPHA382	Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase (Déficit en GAMT)	1	8
ORPHA391351	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1 (Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4K)	1	11
ORPHA391372	Syndrome de déficience intellectuelle-trouble sévère du langage-dysmorphie modérée	1	9
ORPHA391428	Maladie HSD10 type infantile (Maladie HSD10 type classique)	1	7
ORPHA391457	Maladie HSD10 type néonatal (Déficit en MHBD type néonatal)	1	7
ORPHA394	Homocystinurie classique (Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase)	1	7
ORPHA394529	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases, type sévère néonatal	1	5
ORPHA394532	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases, type modéré	1	5
ORPHA397933	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-microcéphalie postnatale progressive-stéréotypies manuelles sur la ligne médiane	1	10
ORPHA397941	MAN1B1-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type II par déficit en MAN1B1)	1	6
ORPHA398069	Syndrome de Prader-Willi dû à une mutation ponctuelle (Syndrome de Schaaf-Yang)	1	3
ORPHA399	Maladie de Huntington	1	12
ORPHA401830	Paraplégie spastique autosomique récessive type 69 (SPG69)	1	3
ORPHA401911	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à AXIN2 (Polypose rectocolique familiale atténuée liée à AXIN2)	1	4
ORPHA401973	Syndrome MEND (Troubles neurologiques masculins liés à EBP)	1	2
ORPHA404473	Syndrome de déficience intellectuelle-diplégie spastique progressive	1	11
ORPHA411511	Syndrome d'Angelman dû à une mutation ponctuelle	1	9
ORPHA411515	Syndrome d'Angelman dû à un défaut d'empreinte de la région 15q11-q13	1	11
ORPHA411536	Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase modérée (Hyperactivité de la PRPS1 modérée)	1	6
ORPHA411543	Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase sévère (Hyperactivité de la PRPS1 sévère)	1	6
ORPHA411602	Maladie de Parkinson héréditaire à début tardif (Maladie de Parkinson autosomal dominant à début tardif)	1	4

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA419	Hyperprolinémie type I (Déficit en proline oxydase)	1	4
ORPHA423479	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-spasticité des membres-dystrophie de la rétine-diabète insipide	1	6
ORPHA423894	Syndrome de microcephalie-neuropathie sensitivo-motrice axonale complexe	1	5
ORPHA435938	Syndrome lié à l'X de microcéphalie-retard de croissance-prognathisme-cryptorchidie	1	5
ORPHA436151	Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie expressive-dysmorphie faciale (Syndrome de déficience intellectuelle-perte du lan	1	11
ORPHA439218	Encéphalopathie épileptique associée à KCNQ2	1	9
ORPHA44	Adrénoleucodystrophie néonatale (NALD)	1	7
ORPHA440437	Cancer colorectal familial type X (FCCTX)	1	5
ORPHA442835	Encéphalopathie épileptique précoce indéterminée	1	12
ORPHA447753	Paraplégie spastique complexe autosomique dominante type 9A (AD-SPG9A)	1	6
ORPHA447757	Paraplégie spastique complexe autosomique dominante type 9B (AD-SPG9B)	1	6
ORPHA447760	Paraplégie spastique complexe autosomique récessive type 9B (AR-SPG9B)	1	6
ORPHA447792	Hémochromatose type 5	2	5
ORPHA447877	Polypose adénomateuse associée aux ADN polymérase	1	6
ORPHA447893	Syndrome d'hypomyélinisation cérébrale diffuse-atrophie du cervelet-hypoplasie du corps calleux	1	4
ORPHA447896	Syndrome de tremblement-ataxie-hypomyélinisation centrale (Syndrome TACH)	1	5
ORPHA447964	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2V (Polyneuropathie axonale héréditaire douloureuse de l'adulte)	1	4
ORPHA448	Hémophilie	1	2
ORPHA45	Déficit en adénosine monophosphate désaminase	1	2
ORPHA452	Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales (Syndrome de lissencéphalie liée à l'X-agénésie du corps calleux-anomalies g	1	11
ORPHA45358	Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs (FEOM)	1	8
ORPHA459033	Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 4 (AOA4)	1	5
ORPHA459070	Syndrome de déficience intellectuelle hypoplasie cérébelleuse-dysplasie spondyloépiphytaire	1	4
ORPHA46	Déficit en adénylosuccinate lyase (Déficit en adénylosuccinase)	1	7
ORPHA464	Incontinentia pigmenti (Syndrome de Bloch-Sulzberger)	1	7
ORPHA475	Syndrome de Joubert (Syndrome de Joubert-Boltshauser)	1	9
ORPHA48	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	2	22
ORPHA48431	Syndrome de cataracte congénitale-dysmorphie faciale-neuropathie (CCFDN)	1	7
ORPHA48652	Monosomie 22q13 (Syndrome de Phelan-McDermid)	1	11
ORPHA48818	Acéculéoplasminémie (Déficit héréditaire en céculéoplasmine)	1	6

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA51	Syndrome d'Aicardi-Goutières (Syndrome d'encéphalopathie-calcification des ganglions basaux)	1	7
ORPHA510	Syndrome de Lesch-Nyhan (Déficit en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase grade IV)	1	8
ORPHA52055	Syndrome d'agénésie du corps calleux-déficience intellectuelle-colobome-micrognathie (Syndrome de Graham-Cox)	1	6
ORPHA52183	Syndrome de condensation chromosomique prématurée-microcéphalie-déficience intellectuelle	1	7
ORPHA52368	Syndrome de Mohr-Tranebjaerg (Syndrome de surdité-dystonie-neuronopathie optique)	1	9
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
ORPHA534	Syndrome oculo-cérébro-rénal (Syndrome de Lowe)	1	9
ORPHA53583	Choréoathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité (DYT9)	1	9
ORPHA555	Maladie coeliaque	2	20
ORPHA559	Syndrome de Marinesco-Sjögren	1	4
ORPHA565	Maladie de Menkes (Trichopoliodystrophie)	1	9
ORPHA568	Microphthalmie type Lenz (Microphthalmie de Lenz)	1	11
ORPHA569	Migraine hémiplégique familiale ou sporadique	1	7
ORPHA586	Mucoviscidose	2	32
ORPHA587	Syndrome de Muir-Torre (Kératoacanthome multiple de Muir-Torre)	1	9
ORPHA588	Syndrome muscle-oeil-cerveau (Syndrome muscle-eye-brain)	1	7
ORPHA59	Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley (Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie)	1	16
ORPHA619	Insuffisance ovarienne précoce (POF)	1	16
ORPHA627	Syndrome de Nance-Horan	1	7
ORPHA63261	HERNS syndrome (Syndrome d'endothéliopathie héréditaire-rétinopathie-néphropathie-crisés)	1	4
ORPHA642	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 4 (Syndrome d'insensibilité à la douleur-anhidrose)	1	6
ORPHA64280	Epilepsie-absence de l'enfance	1	11
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	4	70
ORPHA64752	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 5 (NHS A5)	1	6
ORPHA649	Maladie de Norrie (Maladie de Norrie-Warburg)	1	7
ORPHA65284	Maladie des noyaux gris centraux sensible à la biotine (Maladie des noyaux gris centraux sensible à la biotine et à la thiamine)	1	7
ORPHA65287	Déficit en bêta-uréidopropionase (Déficit en bêta-alanine synthase)	1	6
ORPHA664	Déficit en ornithine transcarbamylase (Déficit en ornithine carbamoyltransférase)	1	11

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA66629	Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon (Syndrome de mégacôlon-microcéphalie)	1	6
ORPHA66631	Syndrome CEDNIK (Syndrome de dysgénésie cérébrale-neuropathie-ichtyose-kératodermie palmoplantaire)	1	2
ORPHA67045	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-déficit isolé en hormone de croissance	1	9
ORPHA676	Pancréatite chronique héréditaire	1	14
ORPHA69739	Dysgénésie du tronc cérébral type Athabaskan	1	2
ORPHA70472	Acidose lactique congénitale type Saguenay-Lac-Saint-Jean (Syndrome de Leigh type franco-canadien)	1	4
ORPHA70474	Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie (Maladie de Leigh avec myopathie)	1	10
ORPHA70595	Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie (SANDO)	1	12
ORPHA709	Syndrome de Peters plus (Syndrome de Krause-van Schooneveld-Kivlin)	1	3
ORPHA71277	Encéphalopathie par déficit en GLUT1 (Maladie de De Vivo)	1	10
ORPHA71291	Rétinopathie vasculaire héréditaire (Syndrome de rétinopathie vasculaire héréditaire-phénomène de Raynaud-migraine)	1	4
ORPHA713	Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1 (GSD par déficit en phosphoglycérate kinase)	1	3
ORPHA725	Syndrome des pointes-ondes continues du sommeil (Syndrome des pointes-ondes continues pendant le sommeil lent)	1	11
ORPHA726	Syndrome d'Alpers-Huttenlocher (Syndrome d'Alpers)	1	12
ORPHA730	Polykystose rénale autosomique dominante (PKD)	1	4
ORPHA73229	Syndrome d'hématurie autosomique dominante-tortuosités rétinienne-crampes musculaires (Syndrome d'angiopathie héréditaire-néph)	1	6
ORPHA733	Polypose adénomateuse familiale (Polypose rectocolique familiale)	1	8
ORPHA744	Syndrome de Protée (Syndrome de gigantisme partiel-hémihypertrophie-macrocéphalie)	1	13
ORPHA75326	Tortuosité des artères de la rétine (Tortuosité des artérols rétinienne)	1	4
ORPHA772	Maladie de Refsum infantile (IRD)	1	7
ORPHA77292	Maladie de Niemann-Pick type A	1	6
ORPHA77295	Odontoleucodystrophie (Syndrome de leucodystrophie-oligodontie)	1	4
ORPHA773	Maladie de Refsum (Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 4)	1	10
ORPHA774	Télangiectasie hémorragique héréditaire (Maladie de Rendu-Osler-Weber)	1	6
ORPHA776	Syndrome marfanoïde avec déficience intellectuelle liée à l'X (Syndrome de Lujan-Fryns)	1	13
ORPHA777	Déficience intellectuelle non syndromique liée à l'X (Déficience intellectuelle liée à l'X non spécifique)	1	19

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA778	Syndrome de Rett	1	19
ORPHA79022	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel type 2 (Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel létal)	1	7
ORPHA79076	Polypose juvénile infantile	1	6
ORPHA79101	Hyperprolinémie type 2 (Déficit en 1-pyrroline-5-carboxylate déshydrogénase)	1	2
ORPHA79107	Syndrome d'anomalies du développement-surdité-dystonie	1	6
ORPHA79113	Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie (Syndrome de retard de développement-déficience intellectuelle-dysostose)	1	7
ORPHA79134	Syndrome DEND (Syndrome de retard de développement-épilepsie-diabète néonatal)	1	2
ORPHA79230	Hémochromatose type 2 (Hémochromatose juvénile)	2	11
ORPHA79233	Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase (Syndrome de Kelley-Seegmiller)	1	8
ORPHA79243	Déficit en pyruvate déshydrogénase E1-alpha (PDHAD)	1	10
ORPHA79253	Phénylcétonurie modérée (mPKU)	1	4
ORPHA79254	Phénylcétonurie classique (PKU classique)	1	4
ORPHA79255	Gangliosidose à GM1 type 1 (Maladie de Norman-Landing)	1	4
ORPHA79256	Gangliosidose à GM1 type 2 (Gangliosidose à GM1 juvénile)	1	2
ORPHA79257	Gangliosidose à GM1 type 3 (Gangliosidose à GM1 de l'adulte)	1	3
ORPHA79269	Maladie de Sanfilippo type A (Mucopolysaccharidose type IIIA)	1	5
ORPHA79270	Maladie de Sanfilippo type B (Mucopolysaccharidose type IIIB)	1	5
ORPHA79272	Maladie de Sanfilippo type D (Mucopolysaccharidose type IIID)	1	1
ORPHA79279	Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase type 1 (Maladie de Schindler type 1)	1	2
ORPHA79280	Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase de l'adulte (Maladie de Schindler type 2)	1	1
ORPHA79281	Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase type 3 (Maladie de Schindler type 3)	1	1
ORPHA79314	Acidurie L-2-hydroxyglutarique (L-2-HGA)	1	4
ORPHA79315	Acidurie D-2-hydroxyglutarique (D-2-HGA)	1	4
ORPHA79318	PMM2-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ia)	1	10
ORPHA79320	ALG6-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ic)	1	8
ORPHA79321	ALG3-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Id)	1	4
ORPHA79322	DPM1-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ie)	1	5
ORPHA79323	MPDU1-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type If)	1	2
ORPHA79324	ALG12-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone Ig)	1	4

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA79326	Syndrome CDG-ALG2 (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone li)	1	2
ORPHA79327	ALG1-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ik)	1	4
ORPHA79328	ALG9-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IL)	1	2
ORPHA79329	MGAT2-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIa)	1	2
ORPHA79330	MOGS-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIb)	1	1
ORPHA79332	B4GALT1-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIc)	1	2
ORPHA79333	COG7-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIe)	1	2
ORPHA79351	Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase, forme infantile/juvenile	1	3
ORPHA79476	Maladie de Griscelli type 1 (Syndrome de Griscelli-Pruniéras type 1)	1	1
ORPHA79500	Syndrome DOORS (Syndrome de surdité-onychodystrophie-ostéodystrophie-déficience intellectuelle)	1	7
ORPHA79651	Hyperphénylalaninémie modérée (mHPA)	1	4
ORPHA79665	Syndrome de Gardner	1	7
ORPHA798	Syndrome de Schinzel-Giedion (SGS)	1	12
ORPHA799	Schizencéphalie	1	4
ORPHA805	Sclérose tubéreuse de Bourneville (Syndrome de Bourneville)	1	10
ORPHA808	Syndrome de Seckel	1	9
ORPHA812	Sialidose type 1 (Syndrome myoclonies-taches rouge cerise)	1	4
ORPHA816	Syndrome de Sjögren-Larsson (Déficit d'oxydoréduction des alcools d'acides gras)	1	6
ORPHA818	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz (Syndrome SLO)	1	11
ORPHA819	Syndrome de Smith-Magenis (Syndrome de microdélétion 17p11.2)	1	11
ORPHA825	Spondylarthrite ankylosante	2	24
ORPHA83465	Narcolepsie sans cataplexie	1	8
ORPHA83472	Syndrome CAMOS (Syndrome d'ataxie cérébelleuse-déficience intellectuelle-atrophie optique-anomalies cutanées)	1	3
ORPHA83642	Anémie microcytaire avec surcharge hépatique en fer	1	2
ORPHA847	Alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X (Thalassémie alpha-déficience intellectuelle liée à l'X)	1	12
ORPHA85136	Leucoencéphalopathie kystique sans mégalencéphalie (CLWM)	1	3
ORPHA85163	Syndrome d'hypomyélinisation-cataracte congénitale	1	3
ORPHA85201	Syndrome génito-patellaire (Syndrome de rotule absente-hypoplasie scrotale-anomalies rénales-dysmorphie faciale-déficience inte	1	6

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA85277	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Cantagrel	1	6
ORPHA85278	Syndrome de Christianson (Syndrome de déficiéce intellectuelle liée à l'X-anomalies craniofaciales-épilepsie-ophtalmoplégie-at	1	13
ORPHA85279	Déficiéce intellectuelle liée à l'X syndromique par mutation de JARID1C	1	13
ORPHA85284	Syndrome BRESEK (Syndrome BRESHECK)	1	7
ORPHA85287	Déficiéce intellectuelle liée à l'X type Siderius	1	9
ORPHA85288	Déficiéce intellectuelle liée à l'X type Stocco Dos Santos	1	5
ORPHA85293	Déficiéce intellectuelle liée à l'X type Cabezas (Syndrome de Cabezas)	1	13
ORPHA85294	Syndrome d'épilepsie liée à l'X-difficulté d'apprentissage-troubles du comportement	1	8
ORPHA85295	Maladie HSD10 atypique (Syndrome de déficiéce intellectuelle liée à l'X-choréothétose-comportement anormal)	1	7
ORPHA85328	Déficiéce intellectuelle liée à l'X type Turner	1	5
ORPHA85335	Syndrome de Fried	1	7
ORPHA86309	DPAGT1-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ij)	1	5
ORPHA86812	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2K (Syndrome de dystrophie musculaire des ceintures-déficiéce i	1	7
ORPHA86818	Syndrome d'Alport-déficiéce intellectuelle-hypoplasie du visage-elliptocytose (Syndrome AMME)	1	6
ORPHA88616	Déficiéce intellectuelle non syndromique autosomique récessive (NS-ARID)	1	11
ORPHA88618	Retard psychomoteur par déficit en S-adénosylhomocystéine hydrolase (Hyperméthioninémie par déficit en S-adénosylhomocystéine h	1	3
ORPHA88628	Syndrome d'ataxie du cordon postérieur-rétinite pigmentaire (Syndrome d'ataxie du cordon postérieur-rétinite pigmentaire autoso	1	4
ORPHA88637	Syndrome d'hypomyélinisation-hypogonadisme hypogonadotrope-hypodontie (Syndrome 4H)	1	6
ORPHA88644	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce (SCAR8)	1	5
ORPHA891	Vitréorétinopathie exsudative familiale (Syndrome de Criswick-Schepens)	1	5
ORPHA89844	Lissencéphalie type Norman-Roberts (Microlissencéphalie type A)	1	9
ORPHA899	Syndrome de Walker-Warburg (WWS)	1	7
ORPHA90042	Polycythémie primaire familiale	1	3
ORPHA90321	Syndrome de Cockayne type 1 (Syndrome de Cockayne type I)	1	8
ORPHA90322	Syndrome de Cockayne type 2 (Syndrome de Cockayne type II)	1	7
ORPHA90324	Syndrome de Cockayne type 3 (Syndrome de Cockayne type III)	1	6

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
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
ORPHA90650	Syndrome oto-palato-digital type 1 (Syndrome de Taybi)	1	11
ORPHA90652	Syndrome oto-palato-digital type 2 (Syndrome OPD II)	1	11
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile (Syndrome de Martin-Bell)	1	33
ORPHA912	Syndrome de Zellweger (Syndrome cérébro-hépaté-rénal)	1	9
ORPHA915	Syndrome d'Aarskog-Scott (Syndrome facio-digito-génital)	1	9
ORPHA93	Aspartylglucosaminurie (Déficit en aspartylglucosaminidase)	1	4
ORPHA93256	Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile (Syndrome FXTAS)	1	15
ORPHA93399	Sialidose type 2 juvénile	1	2
ORPHA93400	Sialidose type 2 congénitale	1	2
ORPHA93473	Syndrome de Hurler (Mucopolysaccharidose type IH)	1	4
ORPHA93474	Syndrome de Scheie (Mucopolysaccharidose type IS)	1	3
ORPHA93476	Syndrome de Hurler-Scheie (Mucopolysaccharidose type IH/S)	1	3
ORPHA93924	Holoprosencéphalie lobaire	1	5
ORPHA93925	Holoprosencéphalie alobaire	1	5
ORPHA93926	Variant interhémisphérique médian de l'holoprosencéphalie (Syntélocéphalie)	1	5
ORPHA93945	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Porteous	1	11
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
ORPHA93952	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Hedera (MRXSH)	1	5
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
ORPHA94083	Syndrome de Partington (Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-main en griffe-dysarthrie)	1	11
ORPHA94125	Syndrome d'ataxie mitochondriale récessive (MIRAS)	1	13
ORPHA95232	Lissencéphalie par mutation de LIS1 (Lissencephélie associée à PAFAH1B1)	1	9
ORPHA95428	COG8-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIh)	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA96147	Syndrome de Kleeftstra dû à une microdélétion 9q34 (Syndrome de Kleeftstra dû à une monosomie 9q34)	1	9
ORPHA96184	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 14 (UPD(14)mat)	1	4
ORPHA96334	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 14 (UPD(14)pat)	1	4
ORPHA970	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2 (Neuropathie radiculaire sensitive autosomique récessive)	1	13
ORPHA97297	Syndrome de Bohring-Opitz (Syndrome de Bohring)	1	3
ORPHA97685	Syndrome de microdélétion 17q11 (Syndrome de microdélétion-neurofibromatose type 1)	1	7
ORPHA98715	Uvéite	1	4
ORPHA98754	Syndrome de Prader-Willi dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 15 (UPD(15)mat)	1	10
ORPHA98768	Ataxie spinocérébelleuse type 13 (SCA13)	1	4
ORPHA98769	Ataxie spinocérébelleuse type 15/16 (SCA15/16)	1	4
ORPHA98794	Syndrome d'Angelman dû à une délétion 15q11q13 d'origine maternelle (Syndrome d'Angelman dû à une monosomie 15q11-13 d'origine)	1	11
ORPHA98795	Syndrome d'Angelman dû à une disomie uniparentale paternelle du chromosome 15 (UPD(15)pat)	1	12
ORPHA98808	Dystonie dopa-sensible autosomique dominante (Syndrome de Segawa autosomique dominant)	1	7
ORPHA98811	Dyskinésie paroxystique induite par l'effort (PED)	1	10
ORPHA98818	Syndrome de Landau-Kleffner (SLK)	1	11
ORPHA98853	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique dominante (EDMD2)	1	5
ORPHA98889	Polymicrogyrie bilatérale périsylvienne	1	7
ORPHA98892	Hétérotopie nodulaire périventriculaire	1	11
ORPHA98895	Dystrophie musculaire de Becker (Dystrophinopathie de Becker)	1	6
ORPHA98896	Dystrophie musculaire de Duchenne (Dystrophinopathie de Duchenne)	1	6
ORPHA98907	Maladie de Dorfman-Chanarin (NLSDI)	1	2
ORPHA98933	Atrophie multisystématisée type parkinsonien (Atrophie multisystémique type parkinsonien)	1	3
ORPHA99014	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5 (CMTX5)	1	12
ORPHA99015	Paraplégie spastique type 2 (SPG2)	1	12
ORPHA99731	Déficit isolé en sulfite oxydase (Sulfocystinurie)	1	3
ORPHA99796	Hétérotopie sous-corticale en bandes (Hétérotopie laminaire sous-corticale)	1	10
ORPHA99810	Porencéphalie familiale	1	3
ORPHA99818	Syndrome de Turcot avec polypose	1	7

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA99843	Déficit d'adhésion leucocytaire type II (Syndrome de Rambam-Hasharon)	1	3
ORPHA99989	Syndrome DEND intermédiaire (Syndrome de retard de développement-épilepsie-diabète néonatal, forme intermédiaire)	1	2

*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 Bretagne

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Bretagne	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA240841	Toxicité de l'abacavir	2	18
ORPHA240863	Toxicité du cisplatine	1	11
ORPHA241043	Adaptation posologique du tacrolimus	1	12
ORPHA413687	Toxicité et adaptation posologique de l'azathioprine ou 6-mercaptopurine	1	20
ORPHA413690	Toxicité et adaptation posologique du méthotrexate	2	8

*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