

CHAMPAGNE-ARDENNE

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 Champagne-Ardenne

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des établissements de la région Champagne-Ardenne

Répartition des laboratoires dans la région Champagne-Ardenne

Répartition de l'activité dans la région Champagne-Ardenne

3. GENETIQUE POSTNATALE

Activité de la région Champagne-Ardenne

Répartition des laboratoires de la région Champagne-Ardenne

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 Champagne-Ardenne .

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 Champagne-Ardenne

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 Champagne-Ardenne (tableau CPDPN4) ainsi que celles domiciliées en Champagne-Ardenne qui consultent dans une autre région (tableau CPDPN5) couplée à l'analyse des flux (tableau CPDPN6) permet d'avoir une vision plus complète de l'activité et de l'offre de soin de cette région. Enfin, les indicateurs « Attestations de particulière gravité délivrées en vue d'une IMG pour motif fœtal » ; « Nombre d'échographies diagnostiques » ; « Nombre de prélèvement à visée diagnostique », et « Nombre de gestes à visée thérapeutique » sont un reflet indirect de la complexité de l'expertise du CPDPN (Tableau CPDPN3).

En 2015, 14 595 naissances ont été domiciliées en Champagne-Ardenne.

Un CPDPN était autorisé et a examiné en réunion pluridisciplinaire un total de 686 dossiers correspondant à 554 femmes (quel que soit la région de leur domicile). Au niveau national, 42845 dossiers correspondant à 31814 femmes ont été examinés.

Ce CPDPN a examiné principalement des dossiers de femmes domiciliées en Champagne-Ardenne (85,7%). Les autres femmes étaient domiciliées pour la plupart en Picardie (13,7%).

Le nombre de femmes résidant en Champagne-Ardenne dont le dossier a été examiné par un CPDPN (quelle que soit la situation géographique du CPDPN) était de 510 soit, rapporté au nombre annuel de naissances de cette région, un taux de recours à un CPDPN de 3,5%. Au niveau national, ce taux était de 4,0%.

La quasi-totalité (93,1%) des femmes domiciliées en Champagne-Ardenne et dont le dossier a été examiné par un CPDPN, ont eu recours au CPDPN de Champagne-Ardenne. Celles qui ont consulté en dehors de la Champagne-Ardenne sont allées pour la plupart en Ile de France (6,47%).

Ainsi, les flux entrants étaient supérieurs aux flux sortants (14,3% vs 6,9%).

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 Champagne-Ardenne. 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.

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.

En 2015, 3 laboratoires avaient une activité de dépistage ou de diagnostic prénatal en Champagne-Ardenne. 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 47% des cas et ceux du 2e trimestre dans 53% des cas. Au niveau national, ces proportions étaient, respectivement, 78% et 22%.

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 Champagne-Ardenne est plutôt cohérente avec sa population qui représente 2,0% de la population française. En effet, cette région possède 2,7% des laboratoires autorisés. L'activité déclarée de ces laboratoires représente 1,7% des caryotypes français. Néanmoins, seul 0,7% des examens de génétique moléculaire sont réalisés dans cette région. 1,1% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Champagne-Ardenne. Cette région offre 21 diagnostics qui ne sont proposés par aucun autre laboratoire sur le territoire national ce qui dénote d'une forte expertise. En 2016, la technique de NGS a été utilisée au moins une fois par 1 laboratoire de Champagne-Ardenne (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

Champagne-Ardenne	France
14595	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*
REIMS	CHU DE REIMS MAISON BLANCHE	SERVICE DE GYNECOLOGIE ET D'OBSTETRIQUE	686

*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 Champagne-Ardenne

Activité des CPDPN	Champagne-Ardenne 2013	Champagne-Ardenne 2014	Champagne-Ardenne 2015	Taux 2015 (par naissance dans la région)	France 2015	Taux 2015 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	1000	570	686	4,7%	42845	5,4%
Nombre de femmes dont le dossier a été examiné	663	488	554	3,8%	31814	4,0%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif foetal	119	116	127	0,9%	7084	0,9%

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Champagne-Ardenne 2013	Champagne-Ardenne 2014	Champagne-Ardenne 2015	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2015	France 2015	Nombre par dossiers examinés en France en 2015
Nombre d'échographies diagnostiques	765	624	779	114%	94386	220%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	174	159	151	22,0%	18676	43,6%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	4	8	5	0,7%	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 Champagne-Ardenne

Région de résidence des femmes	Femmes examinées dans la région Champagne-Ardenne	
	N	%
Champagne-Ardenne	475	85,74
Picardie	76	13,72
Etranger	1	0,18
Lorraine	1	0,18
Nord - Pas-de-Calais	1	0,18
Total	554	100,00

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

Région du CPDPN	Femmes de la région Champagne-Ardenne	
	N	%
Champagne-Ardenne	475	93,14
Ile-de-France	33	6,47
Alsace	1	0,20
Languedoc-Roussillon	1	0,20
Total	510	100,00

Tableau CPDPN6. Flux entrants et sortants

	Champagne-Ardenne	Moyenne nationale
Flux entrants*	14,3%	9,1%
Flux sortants**	6,9%	24,9%

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

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

Tableau DPN1. Activités de DPN déclarées dans la région Champagne-Ardenne en 2015 par établissement

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foetale Marqueurs sériques
VITRY LE FRANCOIS	LBM"SYNDIBIO" TANG LAHITETE				X
REIMS	HOPITAL MAISON BLANCHE CHU REIMS	X	X	X	
REIMS	LBM BIOXA SITE PORTE DE PARIS	X			X

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

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

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

Type d'activité	Champagne-Ardenne	France
Cytogénétique : caryotypes	643	31422
Génétique moléculaire: prélèvements invasifs	14	2672
Recherche d'aneuploïdies sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel	0	5647
Maladies infectieuses	52	5882
-- Parasitologie	32	1271
-- Virologie	20	4611
Biochimie fœtale	.	.
-- Maladies héréditaires sur signes d'appel échographiques	0	344
-- Hormonologie	0	93
-- Recherche de défaut de fermeture du tube neural	1	2104
-- Marqueurs sériques	7816	680175

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

Type de marqueurs sériques maternels	Champagne-Ardenne		France	
	N	%	N	%
Premier trimestre	3642	47	528481	78
Second trimestre	4174	53	151694	22
Total	7816	100	680175	100

Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Champagne-Ardenne 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
53898	CENTRE HOSPITALIER DE TROYES	TROYES	Unité de Génétique (4107)	Oui	Non	
210993	CENTRE HOSPITALIER DE TROYES	TROYES	Unité de Génétique Moléculaire	Non	Oui	Limitée
8103	HOPITAL MAISON BLANCHE CHU REIMS	REIMS	Service de génétique	Oui	Oui	Non limitée
7933	HOPITAL ROBERT DEBRE CHU REIMS	REIMS	Laboratoire d'immunologie	Non	Oui	Limitée
7871	HOPITAL ROBERT DEBRE CHU REIMS	REIMS	Laboratoire central d'hématologie	Non	Oui	Limitée
7805	LBM BIOXA SITE PORTE DE PARIS	REIMS	Laboratoire Porte de Paris	Oui	Non	

3.GENETIQUE POSTNATALE

Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Champagne-Ardenne en 2016

Champagne-Ardenne	N
Nombre total de laboratoires	6
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	3
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire	4
-- avec une activité à autorisation non limitée	1

Tableau GENPOST3. Activité de cytogénétique postnatale en Champagne-Ardenne et en France en 2016 selon l'indication

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Champagne-Ardenne	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	114	11993
	FISH	36	4914
Troubles de la reproduction	Caryotype	656	40740
	FISH	105	4328
Maladies cassantes	Caryotype	0	316
	FISH	0	8
Etudes familiales	Caryotype	81	5760
	FISH	29	2488
Don de gamète	Caryotype	7	1546
	FISH	0	33
Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique	Caryotype	16	101
	FISH	7	28
Autre	Caryotype	215	1909
	FISH	78	600
Total	Caryotype	1089	62365
	FISH	255	12399

3.GENETIQUE POSTNATALE

Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Champagne-Ardenne et en France en 2016

Indications	Nombre de dossiers rendus en Champagne-Ardenne	Nombre de dossiers rendus en France
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	85	5744
Malformations sans retard psychomoteur	10	2104
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages isolé	33	3280
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	42	2586
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique(MLPA,FISH,...)	5	300
Foetopathologie	13	757
Etude familiale	0	970
Autre	4	1544
Total	192	17285

Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale en Champagne-Ardenne et en France en 2016

Activité de génétique postnatale	Champagne-Ardenne	FRANCE
Nombre de maladies différentes recherchées	322	3056
-- dont nombre d'indications de pharmacogénétique	1	28
Nombre d'examens rendus au prescripteur	3053	438516
-- dont nombre d'examens de pharmacogénétique	71	23627

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

	2014	2015	2016
Nombre de laboratoires qui réalisent du séquençage haut débit	.	.	.
Champagne-Ardenne	0	1	1
France	55	80	92
Nombre d'examens rendus au prescripteur	.	.	.
Champagne-Ardenne	0	33	573
France	16979	36017	50965

Tableau GENPOST7. Liste des diagnostics de génétique moléculaire (hors pharmacogénétique) disponibles en Champagne-Ardenne

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA1001	Syndrome de microdélétion 2q37	1	11
ORPHA100973	Déficiência intellectuelle FRAXE	1	10

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA101039	Epilepsie de la femme avec déficience intellectuelle	1	9
ORPHA101046	Epilepsie autosomique dominante avec aura auditive	1	11
ORPHA101049	Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 2	1	5
ORPHA101081	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	1	8
ORPHA101109	Ataxie spinocérébelleuse type 28	1	7
ORPHA101150	Dystonie dopa-sensible autosomique récessive	1	6
ORPHA109	Syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba	1	14
ORPHA115	Arachnodactylie congénitale avec contractures	1	2
ORPHA117	Maladie de Behçet	1	18
ORPHA1186	Ataxie spinocérébelleuse infantile	1	9
ORPHA1215	Atrophie optique autosomique dominante plus	1	6
ORPHA123	Syndrome de Björnstad	1	6
ORPHA127	Syndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann	1	10
ORPHA1297	Syndrome branchio-oculo-facial (BOFS)	1	5
ORPHA13	Déficit en 6-pyruvoyl-tétrahydroptérine synthase	1	4
ORPHA1328	Maladie de Camurati-Engelmann	1	2
ORPHA1331	Cancer familial de la prostate	1	1
ORPHA136	CADASIL	1	2
ORPHA1369	Syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-myopathie mitochondriale	1	8
ORPHA137681	Héptoencéphalopathie par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 1	1	7
ORPHA139485	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone	1	10
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	2	52
ORPHA140927	Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales	1	12
ORPHA143	Carcinome parathyroïdien	1	4
ORPHA145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	1	18
ORPHA1452	Dysostose cléido-crânienne	1	4
ORPHA1460	Déficit isolé en CoQ-cytochrome C oxydoréductase	1	10
ORPHA1465	Syndrome de Coffin-Siris	1	12
ORPHA15	Achondroplasie	1	10
ORPHA1545	Syndrome de Crisponi	1	2
ORPHA155	Cardiomyopathie hypertrophique familiale isolée	1	8
ORPHA1561	Déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile	1	8
ORPHA157215	Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie	1	5
ORPHA1578	Déficit en déshydratase	1	1
ORPHA157820	Syndrome de la transpiration induite par le froid	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA163681	Syndrome de dysplasie corticale-épilepsie focale	1	8
ORPHA163717	Epilepsie temporale mésiale familiale bénigne	1	5
ORPHA163721	Syndrome d'épilepsie rolandique-dyspraxie de la parole	1	11
ORPHA163937	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Najm	1	12
ORPHA163985	Syndrome d'hyperexplexie-épilepsie	1	9
ORPHA1646	Délétion partielle du chromosome Y	1	27
ORPHA165805	Epilepsie temporale mésiale familiale avec convulsions fébriles	1	5
ORPHA168566	Maladie mitochondriale fatale par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 3	1	5
ORPHA168577	Cryohydrocytose héréditaire avec réduction de stomatine	1	10
ORPHA168609	Surdité neurosensorielle mitochondriale non syndromique secondaire à une exposition aux aminoglycosides	1	8
ORPHA17	Acidose lactique infantile fatale avec acidurie méthylmalonique	1	9
ORPHA171714	Syndrome d'épilepsie infantile type Amish	1	4
ORPHA1762	Trisomie Xq28	1	11
ORPHA178469	Déficiência intellectuelle non syndromique autosomique dominante	1	14
ORPHA179	Choriorétinopathie type birdshot	1	16
ORPHA1826	Dysplasie fronto-métaphysaire	1	12
ORPHA1832	Dysplasie osseuse ostéosclérotique létale	1	1
ORPHA1860	Dysplasie thanatophore type 1	1	6
ORPHA1933	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique	1	12
ORPHA1934	Encéphalopathie épileptique infantile précoce	1	15
ORPHA1935	Encéphalopathie myoclonique précoce	1	9
ORPHA1942	Epilepsie myoclonico-astatique	1	8
ORPHA1945	Epilepsie rolandique	1	11
ORPHA1949	Epilepsie néonatale bénigne familiale	1	10
ORPHA1956	Erythromélagie	1	6
ORPHA199	Syndrome de Cornelia de Lange	1	11
ORPHA199343	Syndrome EAST	1	13
ORPHA2028	Fibromatose hyaline juvénile	1	2
ORPHA206966	Myopathie mitochondriale	1	1
ORPHA2073	Syndrome de narcolepsie-cataplexie	1	17
ORPHA209370	Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie	1	11
ORPHA2102	Déficit en GTP cyclohydrolase I	1	5

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA2148	Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine	1	9
ORPHA217371	Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt	1	7
ORPHA217377	Syndrome de microduplication Xp11.22-p11.23 (Trisomie Xp11.22-p11.23)	1	10
ORPHA2176	Hyalinose systémique infantile	1	1
ORPHA2202	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité	1	6
ORPHA221150	Syndrome Pitt-Hopkins-like	1	8
ORPHA226	Déficit en dihydroptéridine réductase	1	2
ORPHA230	Déficit en dopamine bêta-hydroxylase	1	2
ORPHA230839	Syndrome d'Ehlers-Danlos par déficit en tenascin-X	1	4
ORPHA231160	Anévrisme cérébral sacculaire familial	1	1
ORPHA231169	Syndrome d'Usher type 1	1	5
ORPHA231178	Syndrome d'Usher type 2	1	5
ORPHA2322	Syndrome de Kabuki	1	10
ORPHA2332	Syndrome KBG	1	11
ORPHA2363	Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital	1	5
ORPHA2382	Syndrome de Lennox-Gastaut	1	9
ORPHA238455	Dystonie-parkinsonisme infantile (PKDYS)	1	6
ORPHA238583	Hyperphénylalaninémie (Hyperphénylalaninémie non phénylcétonurique)	1	1
ORPHA240	Dyschondrostéose de Léri-Weill	1	8
ORPHA243377	Diabète de type 1	1	16
ORPHA244305	Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose	1	4
ORPHA2462	Syndrome de Shprintzen-Goldberg	1	11
ORPHA247262	Syndrome d'hyperphosphatasie-déficience intellectuelle	1	7
ORPHA2484	Syndrome de Melnick-Needles	1	12
ORPHA25	Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	1	8
ORPHA2504	Syndrome de dysplasie métaphysaire-dysmorphie-brachydactylie	1	3
ORPHA2508	Syndrome de microcéphalie-agénésie du corps calleux-anomalies génitales	1	12
ORPHA250977	AICA-ribosidurie	1	4
ORPHA251056	Syndrome de microdélétion 6q25	1	1
ORPHA251576	Gliosarcome	1	1
ORPHA251579	Glioblastome à cellules géantes	1	1
ORPHA254864	Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en cytochrome C oxydase	1	8
ORPHA254875	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme myopathique	1	7

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA254881	Ataxie spinocérébelleuse avec épilepsie	1	12
ORPHA254886	Ophtalmoplégie externe progressive autosomique récessive	1	8
ORPHA254892	Ophtalmoplégie externe progressive autosomique dominante	1	8
ORPHA254902	Syndrome de tubulopathie rénale-encéphalopathie-insuffisance hépatique	1	7
ORPHA254925	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 4	1	5
ORPHA255	Dystonie dopa-sensible (Dystonie progressive héréditaire avec fluctuations diurnes)	1	1
ORPHA255229	Neurohépatopathie type Navajo	1	9
ORPHA255235	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec tubulopathie rénale	1	7
ORPHA255241	Syndrome de Leigh avec leucodystrophie	1	16
ORPHA255249	Syndrome de Leigh avec syndrome néphrotique	1	8
ORPHA261265	Syndrome de microdélétion 17q12	1	1
ORPHA261494	Syndrome de Kleefstra	1	1
ORPHA261537	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une monosomie 2q22	1	10
ORPHA261552	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une mutation ponctuelle de ZEB2	1	11
ORPHA261652	Syndrome de Kleefstra dû à une mutation ponctuelle	1	8
ORPHA2623	Dysplasie géleophysique	1	4
ORPHA263417	Syndrome de Bartter avec hypocalcémie	1	5
ORPHA269001	Dysplasie corticale focale isolée type IIa	1	3
ORPHA269008	Dysplasie corticale focale isolée type IIb	1	7
ORPHA2698	Syndrome de nodosités calleuses-leuconychie-surdité-hyperkératose palmoplantaire	1	4
ORPHA276432	Syndrome d'aspect progéroïde-retard de développement-arythmie cardiaque (Syndrome d'Ogden)	1	3
ORPHA279934	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale par déficit en DGUOK	1	8
ORPHA280620	Epilepsie myoclonique progressive type 6	1	5
ORPHA284282	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficiência intellectuelle par déficit de WWOX	1	11
ORPHA284963	Syndrome de Marfan type 1	1	5
ORPHA284973	Syndrome de Marfan type 2	1	5
ORPHA285	Syndrome d'Ehlers-Danlos type hypermobile	1	4
ORPHA2855	Syndrome de Perrault	1	9
ORPHA286	Syndrome d'Ehlers-Danlos type vasculaire	1	4
ORPHA289	Syndrome d'Ellis-Van Creveld	1	5

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA289176	Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif	1	5
ORPHA289266	Encéphalopathie épileptique à début précoce et déficience intellectuelle liées à une mutation de GRIN2A	1	12
ORPHA2896	Syndrome de Pitt-Hopkins	1	14
ORPHA293181	Epilepsie partielle migrante	1	11
ORPHA293707	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type MKB	1	10
ORPHA294016	Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire	1	3
ORPHA2965	Prolactinome	1	5
ORPHA298	Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	1	10
ORPHA300547	Hypercalcémie infantile autosomique recessive	1	7
ORPHA3051	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotrichose-brachydactylie	1	12
ORPHA3057	Déficit en monoamine oxydase A	1	9
ORPHA306	Epilepsie infantile familiale bénigne	1	12
ORPHA3063	Déficience intellectuelle liée à l'X type Snyder	1	7
ORPHA306577	Neuropathie des petites fibres due à une canalopathie sodique	1	7
ORPHA307	Epilepsie myoclonique juvénile	1	9
ORPHA3077	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-psychose-macroorchidie	1	11
ORPHA308	Maladie de Unverricht-Lundborg	1	10
ORPHA30925	Diabète insipide central héréditaire	1	2
ORPHA3095	Syndrome de Rett atypique	1	19
ORPHA3107	Syndrome de Robinow autosomique dominant	1	4
ORPHA313772	Syndrome d'ataxie spastique-neuropathie précoce	1	7
ORPHA314786	Adénome hypophysaire silencieux	1	5
ORPHA314790	Adénome hypophysaire non immunoréactif	1	5
ORPHA31709	Syndrome de convulsions infantiles-choréoathétose	1	12
ORPHA3175	Syndrome de spasticité-déficience intellectuelle-épilepsie lié à l'X	1	10
ORPHA319182	Syndrome de Wiedemann-Steiner	1	8
ORPHA321	Maladie des exostoses multiples	1	3
ORPHA324	Maladie de Fabry	1	14
ORPHA329284	Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller	1	9
ORPHA329314	Syndrome de délétions multiples de l'ADN mitochondrial de l'adulte par déficit en DDUOK	1	7
ORPHA329336	Ophtalmoplégie externe progressive chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale	1	7
ORPHA33069	Syndrome de Dravet	1	14

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA3337	Syndrome de Fanconi primaire	1	2
ORPHA342	Fièvre méditerranéenne familiale	1	7
ORPHA3421	Vasculopathie cérébro-rétinienne	1	4
ORPHA3449	Syndrome de Weill-Marchesani	1	4
ORPHA3451	Syndrome de West	1	15
ORPHA34528	Hypomagnésémie primaire autosomique dominante avec hypocalciurie	1	2
ORPHA3463	Syndrome de Wolfram	1	7
ORPHA3473	Syndrome de Zimmermann-Laband	1	3
ORPHA35098	Plagiocéphalie isolée	1	4
ORPHA35099	Brachycéphalie isolée	1	5
ORPHA352582	Epilepsie myoclonique infantile familiale	1	7
ORPHA352587	Syndrome d'épilepsie focale-déficience intellectuelle-malformation cérébro-cérébelleuse	1	8
ORPHA352596	Epilepsie myoclonique progressive avec dystonie	1	7
ORPHA352649	Déficit du transport vésiculaire cérébral de la dopamine et la sérotonine	1	2
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
ORPHA356961	Syndrome CDG-SLC35A2	1	5
ORPHA35708	Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques	1	3
ORPHA363534	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépato-cérébro-rénale	1	8
ORPHA363686	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-trouble du langage-strabisme-visage grimaçant-doigts longs	1	5
ORPHA36383	Leucoencéphalopathie vasculaire familiale	1	4
ORPHA36387	Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus	1	11
ORPHA364028	Déficience 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
ORPHA369894	Encéphalopathie épileptique infantile précoce sans "suppression-burst"	1	4
ORPHA370938	Syndrome salt-and-pepper	1	4
ORPHA39044	Mélanome uvéal	1	1
ORPHA391316	Épilepsie temporale mésiale infantile avec régression cognitive sévère	1	3

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA391351	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1	1	11
ORPHA391372	Syndrome de déficience intellectuelle-trouble sévère du langage-dysmorphie modérée	1	9
ORPHA397933	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-microcéphalie postnatale progressive-stéréotypies manuelles sur la ligne médiane	1	10
ORPHA402017	Leucémie myéloïde aiguë associée à t(9;11)(p22;q23)	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
ORPHA411590	Syndrome de Wolfram-like	1	6
ORPHA411986	Syndrome d'encéphalopathie épileptique infantile précoce-cécité corticale-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	1	2
ORPHA415	Syndrome d'hyperornithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie	1	7
ORPHA417	Hyperparathyroïdie primitive sévère néonatale	1	5
ORPHA420561	Syndrome de Temple-Baraitser	1	3
ORPHA428	Hypocalcémie autosomique dominante	1	7
ORPHA429	Hypochondroplasie	1	10
ORPHA435438	Epilepsie myoclonique progressive type 7	1	5
ORPHA436151	Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie expressive-dysmorphie faciale	1	11
ORPHA436274	Syndrome pseudoxanthome élastique-like avec rétinite pigmentaire	1	1
ORPHA439218	Encéphalopathie épileptique associée à KCNQ2	1	9
ORPHA442835	Encéphalopathie épileptique précoce indéterminée	1	12
ORPHA452	Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales	1	11
ORPHA457485	Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-trouble neurologique du développement-petit thorax	1	1
ORPHA46348	Syndrome de douleur extrême paroxystique	1	3
ORPHA477	Syndrome KID	1	5
ORPHA480	Syndrome de Kearns-Sayre	1	10
ORPHA48652	Monosomie 22q13	1	11
ORPHA494	Kératodermie aïnhumoïde et mutilante	1	4
ORPHA501	Maladie de Lafora	1	8
ORPHA502	Syndrome de Langer-Giedion	1	3
ORPHA51608	Calcification artérielle généralisée infantile	1	2

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA52503	Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X	1	12
ORPHA531	Syndrome de Miller-Dieker	1	10
ORPHA53271	Syndrome de Muenke	1	5
ORPHA53693	Syndrome GRACILE	1	6
ORPHA555	Maladie coeliaque	1	20
ORPHA568	Microphtalmie type Lenz	1	11
ORPHA586	Mucoviscidose	1	32
ORPHA59	Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	1	16
ORPHA59306	Syndrome de McLeod	1	4
ORPHA63261	HERNS syndrome	1	4
ORPHA640	Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	1	9
ORPHA64280	Epilepsie-absence de l'enfance	1	11
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	2	70
ORPHA649	Maladie de Norrie	1	7
ORPHA652	Néoplasie endocrinienne multiple type 1	1	8
ORPHA653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	1	8
ORPHA666	Ostéogenèse imparfaite	1	1
ORPHA67036	Syndrome d'atrophie optique-cataracte autosomique dominante	1	5
ORPHA67047	Acidurie 3-méthylglutaconique type 3	1	5
ORPHA70474	Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie	1	10
ORPHA705	Syndrome de Pendred	1	9
ORPHA70594	Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase	1	7
ORPHA70595	Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie	1	12
ORPHA708	Anomalie de Peters	1	3
ORPHA71291	Rétinopathie vasculaire héréditaire	1	4
ORPHA72	Syndrome d'Angelman	1	15
ORPHA725	Syndrome des pointes-ondes continues du sommeil	1	11
ORPHA726	Syndrome d'Alpers-Huttenlocher	1	12
ORPHA73229	Syndrome d'hématurie autosomique dominante-tortuosités rétiniennes-crampes musculaires	1	6
ORPHA739	Syndrome de Prader-Willi (Syndrome de Willi-Prader)	1	16
ORPHA742	Déficit en prolidase	1	1
ORPHA744	Syndrome de Protée	1	13
ORPHA75326	Tortuosité des artères de la rétine	1	4
ORPHA77258	Syndrome trichorhinophalangien types 1 et 3	1	5
ORPHA774	Télangiectasie hémorragique héréditaire	1	6

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA776	Syndrome marfanoïde avec déficience intellectuelle liée à l'X	1	13
ORPHA777	Déficience intellectuelle non syndromique liée à l'X	1	19
ORPHA778	Syndrome de Rett	1	19
ORPHA79243	Déficit en pyruvate déshydrogénase E1-alpha	1	10
ORPHA79318	PMM2-CDG	1	10
ORPHA794	Syndrome de Saethre-Chotzen	1	6
ORPHA79483	Phacomatose cesioflammea	1	1
ORPHA79484	Phacomatose cesiomarmorata	1	1
ORPHA79500	Syndrome DOORS	1	7
ORPHA798	Syndrome de Schinzel-Giedion	1	12
ORPHA805	Sclérose tubéreuse de Bourneville	1	10
ORPHA819	Syndrome de Smith-Magenis	1	11
ORPHA825	Spondylarthrite ankylosante	1	24
ORPHA847	Alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X	1	12
ORPHA85164	Syndrome de camptodactylie-petite taille-scoliose-déficience auditive	1	4
ORPHA85165	Syndrome d'achondroplasie sévère-retard de développement-acanthosis nigricans	1	4
ORPHA85278	Syndrome de Christianson	1	13
ORPHA85279	Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique par mutation de JARID1C	1	13
ORPHA85293	Déficience intellectuelle liée à l'X type Cabezas	1	13
ORPHA85294	Syndrome d'épilepsie liée à l'X-difficulté d'apprentissage-troubles du comportement	1	8
ORPHA857	Syndrome de Townes-Brocks	1	4
ORPHA88616	Déficience intellectuelle non syndromique autosomique récessive	1	11
ORPHA88642	Canalopathie associée à une insensibilité congénitale à la douleur	1	7
ORPHA888	Syndrome de Van der Woude (Syndrome de fente labiopalatine-fistules de la lèvre inférieure)	1	5
ORPHA90026	Erythermalgie primaire	1	7
ORPHA90309	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 1	1	4
ORPHA90318	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 2	1	4
ORPHA90635	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique dominante type DFNA	1	12
ORPHA90636	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique récessive type DFNB	1	13
ORPHA90641	Surdité neurosensorielle non syndromique mitochondriale	1	11
ORPHA90650	Syndrome oto-palato-digital type 1	1	11
ORPHA90652	Syndrome oto-palato-digital type 2	1	11

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	1	33
ORPHA93111	Syndrome kystes rénaux-diabète	1	7
ORPHA93262	Syndrome de Crouzon-acanthosis nigricans	1	4
ORPHA93274	Dysplasie thanatophore type 2	1	6
ORPHA93284	Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	1	3
ORPHA93372	Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 1	1	6
ORPHA93421	Maladie osseuse liée au collagène 2	1	2
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
ORPHA93970	Syndrome de Holmes-Gang	1	11
ORPHA93971	Syndrome de Chudley-Lowry-Hoar	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	1	11
ORPHA94125	Syndrome d'ataxie mitochondriale récessive	1	13
ORPHA96147	Syndrome de Kleefstra dû à une microdélétion 9q34	1	9
ORPHA96184	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 14	1	4
ORPHA96334	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 14	1	4
ORPHA969	Dysplasie acromicrique	1	2
ORPHA970	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2	1	13
ORPHA97279	Insulinome	1	5
ORPHA97363	Dysplasie rénale multikystique unilatérale	1	4
ORPHA97364	Dysplasie rénale multikystique bilatérale	1	4
ORPHA98673	Atrophie optique autosomique dominante classique	1	7
ORPHA98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	1	6
ORPHA98794	Syndrome d'Angelman dû à une délétion 15q11q13 d'origine maternelle	1	11
ORPHA98795	Syndrome d'Angelman dû à une disomie uniparentale paternelle du chromosome 15	1	12
ORPHA98808	Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	1	7
ORPHA98818	Syndrome de Landau-Kleffner	1	11
ORPHA98820	Epilepsie focale familiale à foyers variables	1	5
ORPHA98831	Leucémie aiguë myéloïde associée à des anomalies en 11q23	1	2
ORPHA98835	Leucémie aiguë non différenciée	1	2

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA98836	Leucémie aiguë à bi-lignée	1	2
ORPHA98837	Leucémie aiguë biphénotypique	1	2
ORPHA98892	Hétérotopie nodulaire périventriculaire	1	11
ORPHA99013	Paraplégie spastique type 7	1	8
ORPHA99796	Hétérotopie sous-corticale en bandes	1	10
ORPHA99798	Oligodontie (Agénésie dentaire sélective)	1	2
ORPHA99860	Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs B	1	2
ORPHA99879	Hyperparathyroïdie isolée familiale	1	6
ORPHA99880	Syndrome d'hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire	1	5
ORPHA99901	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9	1	6

*Maladies répertoriées dans la classification orphanet

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

Tableau GENPOST8. Liste des examens de pharmacogénétique disponibles en Champagne-Ardenne

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Champagne-Ardenne	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA240841	Toxicité de l'abacavir	1	18

*Indications répertoriées dans la classification orphanet