

RHONE-ALPES

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 Rhône-Alpes

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des établissements de la région Rhône-Alpes

Répartition des laboratoires dans la région Rhône-Alpes

Répartition de l'activité dans la région Rhône-Alpes

3. GENETIQUE POSTNATALE

Activité de la région Rhône-Alpes

Répartition des laboratoires de la région Rhône-Alpes

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 Rhône-Alpes .

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 Rhône-Alpes

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 Rhône-Alpes (tableau CPDPN4) ainsi que celles domiciliées en Rhône-Alpes 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, 81321 naissances ont été domiciliées en Rhône-Alpes.

Cinq CPDPN étaient autorisés et ont examiné en réunion pluridisciplinaire un total de 6671 dossiers correspondant à 4046 femmes (quel que soit la région de leur domicile). Ces CPDPN ont examiné

essentiellement des dossiers de femmes domiciliées en Rhône-Alpes (97,5%). Les autres femmes étaient domiciliées pour la plupart en Auvergne (1,2%) et en Bourgogne (0,6%).

Le nombre de femmes résidant en Rhône-Alpes dont le dossier a été examiné par un CPDPN (quelle que soit la situation géographique du CPDPN) était de 4042 soit, rapporté au nombre annuel de naissances de cette région, un taux de recours à un CPDPN de 5,0%. Au niveau national, ce taux était de 4,0%.

La plupart (97,6%) des femmes domiciliées en Rhône-Alpes et dont le dossier a été examiné par un CPDPN, ont eu recours aux CPDPN de Rhône-Alpes. Celles qui ont consulté en dehors de Rhône-Alpes sont allées pour la plupart en Languedoc-Roussillon (1,4%).

Ainsi, les flux entrants étaient peu différents des flux sortants (2,5% vs 2,4%).

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 Rhône-Alpes. 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, 13 laboratoires avaient une activité de dépistage ou de diagnostic prénatal en Rhône-Alpes. Leurs activités incluaient des analyses de cytogénétique, de génétique moléculaire, de biochimie, incluant l'analyse des marqueurs sériques, de virologie et de parasitologie. Un total de 172 820 prélèvements y ont été analysés.

Les marqueurs sériques analysés étaient ceux du 1er trimestre dans 79% des cas et ceux du 2e trimestre dans 21% des cas. Au niveau national, ces proportions étaient, respectivement, 78% et 22%.

Vingt-quatre pourcents des examens de dépistage de la trisomie 21 sur ADN fœtal circulant dans le sang maternel français l'ont été en Ile-de 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):

NOTE METHODOLOGIQUE

- Soit de poser, de confirmer ou d'infirmer le diagnostic d'une maladie à caractère génétique chez une personne;
- Soit de rechercher les caractéristiques d'un ou plusieurs gènes susceptibles d'être à l'origine du développement d'une maladie chez une personne ou les membres de sa famille potentiellement concernés;
- Soit d'adapter la prise en charge médicale d'une personne selon ses caractéristiques génétiques.

Les examens de génétique somatique et les examens réalisés dans le cadre du don (notamment analyses HLA dans le cadre de la greffe) sont en dehors du champ de la loi de bioéthique et donc de ce rapport annuel d'activité.

Différentes techniques permettent d'analyser ces caractéristiques génétiques. Si l'anomalie génétique est visible au niveau du chromosome, les techniques utilisées seront le plus souvent des techniques de cytogénétique (caryotype) y compris de cytogénétique moléculaire (FISH). Si l'anomalie se situe au niveau de la molécule d'ADN, du gène, une technique de génétique moléculaire sera plutôt employée. Cette frontière autrefois franche entre cytogénétique et génétique moléculaire tend à disparaître avec l'avènement de techniques qui permettent d'appréhender des remaniements chromosomiques au niveau moléculaire (analyse chromosomique par puce à ADN ; techniques de séquençage à haut débit aussi appelées séquençage de nouvelle génération (NGS)).

L'offre de soin en Rhône-Alpes est bonne au regard de sa population qui représente 9,7% de la population française. En effet, cette région possède 11,6% des laboratoires autorisés. L'activité déclarée de ces laboratoires représente 14,0% des caryotypes français et 33,6% des examens de génétique moléculaire. 7,3% des examens réalisés par puces (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Rhône-Alpes ce qui dénote d'une expertise. Cette région offre 66 diagnostics qui ne sont proposés par aucun autre laboratoire sur le territoire national. En 2016, la technique de NGS a été utilisée au moins une fois par 15 laboratoires de Rhône-Alpes (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

Rhône-Alpes	France
81321	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*
BRON	HOPITAL FEMME MERE ENFANT	MATERNITE	1847
GRENOBLE	HOPITAL COUPLE ENFANT	DEPARTEMENT DE GENETIQUE ET PROCREATION	2368
LYON 4EME	HOPITAL DE LA CROIX ROUSSE	SERVICE DE GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE	767
PIERRE BENITE	CH LYON SUD	SERVICE DE CHIRURGIE OBSTETRIQUE ET ONCOLOGIE. Pr GOLFIER	395
SAINT PRIEST EN JAREZ	CHU DE SAINT ETIENNE HOPITAL NORD	SERVICE DE GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE	1294

*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 Rhône-Alpes

Activité des CPDPN	Rhône-Alpes 2013	Rhône-Alpes 2014	Rhône-Alpes 2015	Taux 2015 (par naissance dans la région)	France 2015	Taux 2015 (par naissance en France)
Nombre de dossiers examinés	6468	6473	6671	8,2%	42845	5,4%
Nombre de femmes dont le dossier a été examiné	3986	3994	4046	5,0%	31814	4,0%
Nombre d'attestations d'IMG* pour motif foetal	692	716	675	0,8%	7084	0,9%

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Activité des CPDPN	Rhône-Alpes 2013	Rhône-Alpes 2014	Rhône-Alpes 2015	Nombre par dossiers examinés dans la région en 2015	France 2015	Nombre par dossiers examinés en France en 2015
Nombre d'échographies diagnostiques	6603	6641	7662	115%	94386	220%
Nombre de prélèvement à visée diagnostique	1654	1616	1590	23,8%	18676	43,6%
Nombre de gestes à visée thérapeutique	54	65	103	1,5%	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 Rhône-Alpes

Région de résidence des femmes	Femmes examinées dans la région Rhône-Alpes	
	N	%
Rhône-Alpes	3 945	97,50
Auvergne	49	1,21
Bourgogne	26	0,64
TOM (territoire d'outre-mer)	5	0,12
Franche-Comté	5	0,12
Etranger	4	0,10
Provence-Alpes-Côte d'Azur	4	0,10
Languedoc-Roussillon	2	0,05
Pays de la Loire	2	0,05
Bretagne	1	0,02
Centre	1	0,02

Activité régionale des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal,
de diagnostic prénatal et de génétique postnatale
Edition octobre 2017 - Extraction des données mars 2017

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Région de résidence des femmes	Femmes examinées dans la région Rhône-Alpes	
	N	%
Ile-de-France	1	0,02
Poitou-Charentes	1	0,02
Total	4 046	100,00

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

Région du CPDPN	Femmes de la région Rhône-Alpes	
	N	%
Rhône-Alpes	3 945	97,60
Languedoc-Roussillon	58	1,43
Ile-de-France	21	0,52
Pays de la Loire	6	0,15
Auvergne	6	0,15
Limousin	4	0,10
Alsace	2	0,05
Total	4 042	100,00

1.CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

Tableau CPDPN6. Flux entrants et sortants

	Moyenne nationale	Rhône-Alpes
Flux entrants*	9,1%	2,5%
Flux sortants**	24,9%	2,4%

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

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

Tableau DPN1. Activités de DPN déclarées dans la région Rhône-Alpes en 2015 par établissement

Ville	Etablissement	Cytogénétique	Génétique moléculaire	Maladies Infectieuses	Biochimie foetale Marqueurs sériques
ANNECY	LBM BIO ALPES SITE ANNECY				X
SAINT ETIENNE	LBM CERBALLIANCE LOIRE ST ETIENNE/TRAV				X
SAINT MARTIN D'HERES	LBM ORIADE PMA SITE CLINIQUE BELLEDONN				X
VALENCE	CH DE VALENCE	X			X
CHAMBERY	CHMS CHAMBERY NH	X			X
BRON	EFS RHONE ALPES LYON GHE		X		
LYON 4EME	HOPITAL DE LA CROIX ROUSSE			X	
LYON 3EME	HOPITAL EDOUARD HERRIOT		X		
BRON	HOPITAL FEMME MERE ENFANT	X	X	X	X
LA TRONCHE	HOPITAL NORD CHU38	X	X	X	
SAINT PRIEST EN JAREZ	HOPITAL NORD CHU42	X	X	X	X
LYON 7EME	LABORATOIRE BIOMNIS	X	X	X	X
LYON 7EME	LBM ALPIGENE	X			X

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

Type d'activité	Rhône-Alpes	France
Cytogénétique	7	62
Génétique moléculaire	8	57
Maladies infectieuses	6	47
-- Parasitologie	3	24
-- Virologie	4	27
-- Parasitologie et virologie	1	4
Biochimie fœtale et marqueurs sériques	10	97
-- Maladies héréditaires	1	5
-- Hormonologie	1	3
-- Défaut de fermeture du tube neural	2	10
-- Marqueurs sériques	9	86

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

Type d'activité	Rhône-Alpes	France
Cytogénétique : caryotypes	3100	31422
Génétique moléculaire: prélèvements invasifs	317	2672
Recherche d'aneuploidies sur ADN foetal circulant dans le sang maternel	1355	5647
Maladies infectieuses	852	5882
-- Parasitologie	207	1271
-- Virologie	645	4611
Biochimie foetale	.	.
-- Maladies héréditaires sur signes d'appel échographiques	165	344
-- Hormonologie	69	93
-- Recherche de défaut de fermeture du tube neural	522	2104
-- Marqueurs sériques	166440	680175

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

Type de marqueurs sériques maternels	Rhône-Alpes		France	
	N	%	N	%
Premier trimestre	131876	79	528481	78
Second trimestre	34564	21	151694	22
Total	166440	100	680175	100

Tableau GENPOST1. Description des laboratoires de génétique postnatale en Rhône-Alpes 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
200729	CENTRE LEON BERARD	LYON 8EME	Plateforme Mixte de Génétique Constitutionnelle des cancers fréquents	Non	Oui	Non limitée
25464	CH DE VALENCE	VALENCE	Service de cytogénétique	Oui	Non	
200992	CH LYON SUD	PIERRE BENITE	Laboratoire de Biochimie	Non	Oui	Non limitée
220417	CHMS CHAMBERY NH	CHAMBERY	Service Microbiologie - Laboratoire d'Hémostase	Non	Oui	Limitée
7748	CHMS CHAMBERY NH	CHAMBERY	Laboratoire de génétique chromosomique	Oui	Non	
401399	EFS RHONE ALPES GRENOBLE LA TRONCHE	LA TRONCHE	Laboratoire d'histocompatibilité	Non	Oui	Limitée
278133	EFS RHONE ALPES LYON GERLAND	LYON 7EME	Laboratoire d'histocompatibilité	Non	Oui	Limitée
7674	HOPITAL EDOUARD HERRIOT	LYON 3EME	Service de génétique moléculaire et clinique	Non	Oui	Non limitée
209381	HOPITAL EDOUARD HERRIOT	LYON 3EME	Unité de Pathologie Moléculaire du Globule Rouge	Non	Oui	Non limitée
77269	HOPITAL EDOUARD HERRIOT	LYON 3EME	Laboratoire d'hémostase et biologie moléculaire	Non	Oui	Limitée
218613	HOPITAL EDOUARD HERRIOT	LYON 3EME	UF de Pharmacologie Spécialisée - Secteur de Pharmacogénétique	Non	Oui	Limitée
44621	HOPITAL FEMME MERE ENFANT	BRON	Laboratoire de Cardiogénétique Moléculaire	Non	Oui	Non limitée
7647	HOPITAL FEMME MERE ENFANT	BRON	Service d'endocrinologie moléculaire et maladies rares	Non	Oui	Non limitée
26107	HOPITAL FEMME MERE ENFANT	BRON	UF Dyslipidémies - Cardiobiologie	Non	Oui	Non limitée
7671	HOPITAL FEMME MERE ENFANT	BRON	Laboratoire de cytogénétique constitutionnelle du CHU de Lyon	Oui	Oui	Non limitée
8150	HOPITAL FEMME MERE ENFANT	BRON	Laboratoire cardiogénétique	Non	Oui	Non limitée
7666	HOPITAL FEMME MERE ENFANT	BRON	Service Maladies héréditaires du métabolisme et dépistage néonatal	Non	Oui	Non limitée

3.GENETIQUE POSTNATALE

EUGT	Site	Ville	Service	Activité de cytogénétique pratiquée	Activité de génétique moléculaire pratiquée	Type d'activité de génétique moléculaire
45973	HOPITAL FEMME MERE ENFANT	BRON	Unité de neurogénétique moléculaire	Non	Oui	Non limitée
7636	HOPITAL NORD CHU38	LA TRONCHE	Laboratoire de biochimie et génétique moléculaire	Non	Oui	Non limitée
25460	HOPITAL NORD CHU38	LA TRONCHE	Département de Génétique et Procréation UF Génétique Chromosomique	Oui	Non	
88880	HOPITAL NORD CHU38	LA TRONCHE	Centre Diagnostic et Recherche sur la Granulomatose Septique Chronique (CDIREC)	Non	Oui	Limitée
7883	HOPITAL NORD CHU38	LA TRONCHE	Laboratoire d'Hémostase Hémolysé	Non	Oui	Limitée
44789	HOPITAL NORD CHU42	SAINT PRIEST EN JAREZ	Laboratoire d'hématologie	Non	Oui	Limitée
31118	HOPITAL NORD CHU42	SAINT PRIEST EN JAREZ	Service de génétique clinique chromosomique et moléculaire	Oui	Oui	Non limitée
7643	LABORATOIRE BIOMNIS	LYON 7EME	Département de génétique	Oui	Oui	Non limitée
210393	LBM ALPIGENE	LYON 7EME	Laboratoire ALPIGENE	Oui	Oui	Non limitée

3.GENETIQUE POSTNATALE

Tableau GENPOST2. Résumé des activités des laboratoires de génétique postnatale en Rhône-Alpes en 2016

Rhône-Alpes	N
Nombre total de laboratoires	26
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de cytogénétique	7
Nombre de laboratoires ayant eu une activité de génétique moléculaire	23
-- avec une activité à autorisation non limitée	15

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

Indications	Techniques	Nombre d'analyses en Rhône-Alpes	Nombre d'analyses en France
Retard mental/ Malformation	Caryotype	1792	11993
	FISH	483	4914
Troubles de la reproduction	Caryotype	5659	40740
	FISH	383	4328
Maladies cassantes	Caryotype	112	316
	FISH	0	8
Etudes familiales	Caryotype	761	5760
	FISH	306	2488
Don de gamète	Caryotype	229	1546
	FISH	0	33
Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique	Caryotype	18	101
	FISH	4	28
Autre	Caryotype	153	1909
	FISH	41	600
Total	Caryotype	8724	62365
	FISH	1217	12399

Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques par puces en Rhône-Alpes et en France en 2016

Indications	Nombre de dossiers rendus en Rhône-Alpes	Nombre de dossiers rendus en France
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	524	5744
Malformations sans retard psychomoteur	126	2104
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages isolé	206	3280
Troubles Envahissants du Développement(TED)/ Autisme	298	2586
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique(MLPA,FISH,...)	22	300
Foetopathologie	36	757
Etude familiale	5	970
Autre	40	1544
Total	1257	17285

Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale en Rhône-Alpes et en France en 2016

Activité de génétique postnatale	Rhône-Alpes	FRANCE
Nombre de maladies différentes recherchées	838	3056
-- dont nombre d'indications de pharmacogénétique	20	28
Nombre d'examens rendus au prescripteur	147175	438516
-- dont nombre d'examens de pharmacogénétique	3747	23627

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

	2014	2015	2016
Nombre de laboratoires qui réalisent du séquençage haut débit	.	.	.
Rhône-Alpes	10	12	15
France	55	80	92
Nombre d'examens rendus au prescripteur	.	.	.
Rhône-Alpes	910	2062	6525
France	16979	36017	50965

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

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA100044	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante B	1	5
ORPHA100045	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante C	1	7

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA100046	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante D	1	6
ORPHA100050	Angio-oedème héréditaire type I	1	2
ORPHA100051	Angio-oedème héréditaire type II	1	2
ORPHA100054	Angio-oedème héréditaire type III	1	2
ORPHA100973	Déficiência intellectuelle FRAXE	2	10
ORPHA100985	Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	1	4
ORPHA100998	Paraplégie spastique autosomique dominante type 17	1	7
ORPHA101010	Paraplégie spastique autosomique type 30 (SPG30)	1	9
ORPHA101016	Syndrome de Romano-Ward	2	6
ORPHA101039	Epilepsie de la femme avec déficiência intellectuelle (EFMR)	1	9
ORPHA101046	Epilepsie autosomique dominante avec aura auditive	2	11
ORPHA101063	Situs inversus total (Situs inversus totalis)	1	1
ORPHA101075	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1	1	8
ORPHA101078	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 4	1	6
ORPHA101081	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	1	8
ORPHA101082	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B	1	6
ORPHA101083	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C	1	6
ORPHA101084	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D	1	5
ORPHA101085	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1F	1	6
ORPHA101097	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive avec raucité de la voix	1	7
ORPHA101101	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2	1	5
ORPHA101102	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H	1	6
ORPHA101960	Insuffisance surrénale primaire chronique génétique	1	1
ORPHA104	Neuropathie optique héréditaire de Leber (LHON)	1	8
ORPHA106	Autisme	1	7
ORPHA109	Syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (Syndrome de Myhre-Rikey-Smith)	1	14
ORPHA110	Syndrome de Bardet-Biedl (BBS)	2	8
ORPHA111	Syndrome de Barth	1	6
ORPHA1146	Dysmorphie digito-astragaliennne (Arthrogrypose distale type I)	1	1
ORPHA1147	Syndrome de Sheldon-Hall (Syndrome de Freeman-Sheldon variant)	1	2
ORPHA1154	Arthrogrypose avec limitation du champ oculomoteur (Arthrogrypose distale type IIB)	1	1
ORPHA1162	Syndrome d'Asperger	1	2
ORPHA117	Maladie de Behçet	2	18
ORPHA118	Bêta-mannosidose (Déficit en bêta-mannosidase lysosomale)	1	5
ORPHA1187	Syndrome d'ataxie-surdité-atrophie optique-létalité (Syndrome d'Arts)	1	9

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA119	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2E (LGMD2E)	1	5
ORPHA1216	Amyotrophie spinale bénigne congénitale autosomique dominante	1	6
ORPHA122	Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	1	2
ORPHA1234	Syndrome de Bartsocas-Papas	1	2
ORPHA127	Syndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann	2	10
ORPHA13	Déficit en 6-pyruvoyl-tétrahydroptérine synthase (Hyperphénylalaninémie par déficit en 6-pyruvoyl-tétrahydroptérine synthase)	1	4
ORPHA130	Syndrome de Brugada	2	8
ORPHA1329	Canal atrioventriculaire complet (Défaut complet du septum atrioventriculaire)	1	1
ORPHA1330	Canal atrioventriculaire partiel (PAVC)	1	1
ORPHA1340	Syndrome cardio-facio-cutané (Syndrome CFC)	1	5
ORPHA1344	Syndrome de cardiomyopathie auriculaire-bloc cardiaque	1	5
ORPHA137605	Syndrome de Legius	1	2
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
ORPHA137893	Infertilité masculine associée à des spermatozoïdes à tête large, polypléides, multiflagellés	1	1
ORPHA138	Syndrome CHARGE (Syndrome de Hall-Hittner)	1	11
ORPHA139396	Adrénoleucodystrophie liée à l'X, forme cérébrale	1	5
ORPHA139399	Adrénomyélongueuropathie	1	5
ORPHA139406	Encéphalopathie due à un déficit en prosaposine	2	7
ORPHA139466	Syndrome SERKAL (Syndrome de réversion sexuelle-dysgénésies rénale, surrénalienne et pulmonaire)	1	2
ORPHA139474	Syndrome de microduplication 17q11.2 (Trisomie 17q11.2)	1	6
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	3	52
ORPHA139515	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J	1	6
ORPHA139525	Neuropathie motrice distale héréditaire type 2	1	6
ORPHA139536	Neuropathie motrice distale héréditaire type 5	1	8
ORPHA139557	Atrophie musculaire spinale distale liée à l'X type 3	2	12
ORPHA139578	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome avec paraplégie spastique	1	7
ORPHA139583	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome liée à l'X avec surdité	1	6
ORPHA139589	Neuropathie motrice distale héréditaire type 7	1	7
ORPHA14	Abêtalipoprotéïnémie (Maladie de Bassen-Kornzweig)	1	4
ORPHA140481	Ralentissement de la vitesse de conduction nerveuse, forme autosomique dominante	1	5

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA140927	Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales	2	12
ORPHA140969	Syndrome de Saldino-Mainzer (Syndrome de dysplasie rénale-dystrophie pigmentaire de la rétine-ataxie cérébelleuse-dysplasie oss)	1	4
ORPHA141	Maladie de Canavan (Dégénérescence spongieuse du cerveau)	1	2
ORPHA144	Syndrome de Lynch	1	21
ORPHA145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	1	18
ORPHA1463	Coeur triatrial (Cor triatriatum)	1	1
ORPHA1465	Syndrome de Coffin-Siris (CSS)	1	12
ORPHA147	Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase 1 (Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase I)	1	5
ORPHA1479	Syndrome de communication interauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire	2	6
ORPHA1493	Syndrome de Vici (Syndrome de Vici-Sabetta-Gambarara)	1	2
ORPHA1497	Agénésie complexe du corps calleux liée à l'X	1	7
ORPHA154	Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	2	13
ORPHA155	Cardiomyopathie hypertrophique familiale isolée	1	8
ORPHA1568	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des noyaux gris centraux-convulsions (S)	1	6
ORPHA157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	1	3
ORPHA157769	Situs ambiguus (Situs inversus partiel)	1	2
ORPHA163	Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire	1	6
ORPHA163681	Syndrome de dysplasie corticale-épilepsie focale	1	8
ORPHA163684	Syndrome de leucoencéphalopathie-dystonie-neuropathie motrice	1	3
ORPHA163696	Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale (Epilepsie myoclonique progressive type 4)	1	5
ORPHA163717	Epilepsie temporale mésiale familiale bénigne	1	5
ORPHA163721	Syndrome d'épilepsie rolandique-dyspraxie de la parole	1	11
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
ORPHA163985	Syndrome d'hyperexplexie-épilepsie	1	9
ORPHA1646	Délétion partielle du chromosome Y	5	27
ORPHA165805	Epilepsie temporale mésiale familiale avec convulsions fébriles	1	5
ORPHA166282	Maladie rythmique auriculaire familiale	2	5
ORPHA168558	Syndrome d'anomalie du développement sexuel 46,XY-insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1	1	3
ORPHA168563	Syndrome de dysgénésie gonadique 46,XY-neuropathie motrice et sensitive	1	3

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA168572	Myopathie amérindienne (Syndrome de myopathie congénitale-fente palatine-hyperthermie maligne)	1	3
ORPHA168577	Cryohydrocytose héréditaire avec réduction de stomatine (sdCHC)	1	10
ORPHA168796	Syndrome cardiomélique type slovène	1	7
ORPHA169186	Myopathie centronucléaire autosomique récessive (MCN-AR)	1	5
ORPHA169189	Myopathie centronucléaire autosomique dominante (MCN-AD)	1	5
ORPHA169793	Hémophilie B sévère	1	3
ORPHA169796	Hémophilie B modérée	1	3
ORPHA169799	Hémophilie B mineure	1	3
ORPHA169802	Hémophilie A sévère	1	3
ORPHA169805	Hémophilie A modérée	1	3
ORPHA169808	Hémophilie A mineure	1	3
ORPHA171430	Myopathie congénitale sévère à némaline	1	4
ORPHA171433	Myopathie némaline intermédiaire	1	4
ORPHA171436	Myopathie némaline typique	1	4
ORPHA171439	Myopathie némaline de l'enfant (Myopathie némaline modérée)	1	4
ORPHA171680	Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1	1	8
ORPHA171709	Infertilité masculine avec globozoospermie (Infertilité masculine avec spermatozoïdes à tête ronde)	1	1
ORPHA171881	Myopathie à casquette (Myopathie à cap)	1	3
ORPHA1762	Trisomie Xq28 (Duplication télomérique Xq)	1	11
ORPHA1764	Dysautonomie familiale	1	6
ORPHA1766	Syndrome dysequilibrium (Syndrome d'ataxie cérébelleuse non progressive-déficiência intellectuelle)	1	10
ORPHA1775	Dyskératose congénitale (Syndrome de Zinsser-Engman-Cole)	1	11
ORPHA1777	Syndrome de Temtamy (Syndrome de dysmorphie craniofaciale-colobome-agénésie du corps calleux)	1	6
ORPHA177926	Forme symptomatique d'hémophilie A de la femme porteuse	1	3
ORPHA177929	Forme symptomatique d'hémophilie B de la femme porteuse	1	3
ORPHA178145	Myopathie à multi-minicores modérée avec atteinte des mains	1	5
ORPHA178469	Déficiência intellectuelle non syndromique autosomique dominante	2	14
ORPHA179	Choriorétinopathie type birdshot	2	16
ORPHA1826	Dysplasie fronto-métaphysaire	1	12
ORPHA183707	Syndrome d'immunodéficiência neutrophile	1	1
ORPHA1864	Dysplasie valvulaire congénitale	1	1
ORPHA1872	Dystrophie des cônes et des bâtonnets (Dystrophie à cônes prédominants)	1	5
ORPHA1880	Malformation d'Ebstein (Anomalie d'Ebstein de la valve tricuspide)	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA1899	Syndrome d'Ehlers-Danlos type arthrochlasique	1	1
ORPHA192	Syndrome de Coffin-Lowry (CLS)	1	10
ORPHA193	Syndrome de Cohen	1	7
ORPHA1934	Encéphalopathie épileptique infantile précoce	2	15
ORPHA1942	Epilepsie myoclonon-astatique (Syndrome de Doose)	1	8
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	2	10
ORPHA1956	Erythromélgie	1	6
ORPHA199	Syndrome de Cornelia de Lange (Syndrome de Brachmann-de Lange)	1	11
ORPHA199329	Myopathie congénitale type Paradas	1	3
ORPHA199343	Syndrome EAST (Syndrome d'épilepsie-surdité neurosensorielle-ataxie-déficience intellectuelle-déséquilibre électrolytique)	1	13
ORPHA20	Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique	1	3
ORPHA2020	Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires	1	5
ORPHA2053	Syndrome de Freeman-Sheldon (Syndrome de la face du siffleur)	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
ORPHA206549	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2L (LGMD2L)	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	3	17
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
ORPHA209886	Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale type 1 (Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale associée à UMOD)	1	3
ORPHA209908	Dyspraxie verbale de développement (Trouble du langage oral de type 1)	1	6

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA210122	Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale	1	2
ORPHA2102	Déficit en GTP cyclohydrolase I (Hyperphénylalaninémie par déficit en GTP cyclohydrolase)	1	5
ORPHA210548	Syndrome de macrocéphalie-déficiência intellectuelle-autisme	1	9
ORPHA213	Cystinose	1	4
ORPHA2131	Hémiplégie alternante de l'enfance	1	5
ORPHA2132	Hémoglobinoses C	1	3
ORPHA2133	Hémoglobinoses E	1	2
ORPHA2138	Anomalie ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX (Hermaphrodisme vrai)	1	5
ORPHA2148	Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine (Lissencéphalie type 1 liée à l'X)	1	9
ORPHA216718	Transposition isolée congénitalement non corrigée des gros vaisseaux (Transposition isolée congénitalement non corrigée des gro	1	2
ORPHA216972	Maladie de Niemann-Pick type C, forme périnatale sévère	1	5
ORPHA216975	Maladie de Niemann-Pick type C sévère, forme neurologique précoce de l'enfant	1	5
ORPHA216978	Maladie de Niemann-Pick type C, forme neurologique tardive de l'enfant	1	5
ORPHA216981	Maladie de Niemann-Pick type C, forme neurologique juvénile (Maladie de Niemann-Pick type C, forme classique)	1	5
ORPHA216986	Maladie de Niemann-Pick type C, forme neurologique de l'adulte	1	6
ORPHA2170	Déficit en méthylcobalamine type cblG (Déficit fonctionnel en méthionine synthase type cblG)	1	5
ORPHA217055	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type A	1	6
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
ORPHA217382	Syndrome neurodégénératif dû au déficit de transport cérébral des folates	1	8
ORPHA217385	Syndrome de microduplication 17p13.3 (Trisomie 17p13.3)	1	8
ORPHA217569	Cardiomyopathie hypertrophique (Sténose sous-aortique hypertrophique)	1	2
ORPHA217607	Cardiomyopathie dilatée familiale	1	1
ORPHA217632	Cardiomyopathie restrictive	1	1
ORPHA2182	Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius (Syndrome de Bickers-Adams)	1	8
ORPHA219	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2F (LGMD2F)	1	5

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA22	Déficit en succinate-semi-aldéhyde déshydrogénase (Déficit en SSADH)	1	6
ORPHA220	Syndrome de Denys-Drash (Syndrome de tumeur de Wilms-pseudohermaphrodisme)	1	5
ORPHA220460	Polypose adénomateuse familiale atténuée	1	5
ORPHA220493	Syndrome de Joubert avec anomalie oculaire (Syndrome de Joubert avec rétinopathie)	1	8
ORPHA2207	Hyperparathyroïdie primitive familiale	1	1
ORPHA221150	Syndrome Pitt-Hopkins-like	1	8
ORPHA2229	Syndrome de cardiomyopathie dilatée-hypogonadisme hypergonadotrope	1	6
ORPHA2248	Hypoplasie du coeur gauche (HLHS)	1	1
ORPHA228140	Fibrillation ventriculaire idiopathique type non Brugada	1	5
ORPHA228174	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2N	1	5
ORPHA228179	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2M	1	5
ORPHA228329	Maladie CLN1	1	5
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
ORPHA228366	Maladie CLN7	1	4
ORPHA228374	Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en NEFL	1	6
ORPHA228384	Syndrome de microdélétion 5q14.3 (Monosomie 5q14.3)	1	7
ORPHA229	Dissection aortique familiale (Médianécrose kystique de l'aorte)	1	2
ORPHA23	Acidurie argininosuccinique (Déficit en argino-succinate lyase)	1	5
ORPHA231230	Bêta-thalassémie associée à une autre anomalie de l'hémoglobine (Thalassémie bêta associée à une autre anomalie de l'hémoglobine)	1	4
ORPHA231237	Delta-bêta-thalassémie (Thalassémie delta-bêta)	1	1
ORPHA2318	Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale (Syndrome de Joubert avec syndrome de Senior-Loken)	1	6
ORPHA232	Drépanocytose (Anémie à hématies falciformes)	1	6
ORPHA2322	Syndrome de Kabuki (Syndrome de Niikawa-Kuroki)	1	10
ORPHA2332	Syndrome KBG (Syndrome de petite taille-anomalies faciales et squelettiques-déficiência intellectuelle-macrodontie)	1	11
ORPHA2348	Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan	1	3
ORPHA235	Syndrome de Dubowitz	1	6
ORPHA2382	Syndrome de Lennox-Gastaut	1	9

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA238616	Maladie d'Alzheimer	1	6
ORPHA240	Dyschondrostéose de Léri-Weill	1	8
ORPHA242	Dysgénésie gonadique complète 46,XY (Syndrome de Swyer)	1	9
ORPHA243	Dysgénésie gonadique 46,XX (XX-GD)	1	5
ORPHA243377	Diabète de type 1	2	16
ORPHA244	Dyskinésie ciliaire primitive (DCP)	1	5
ORPHA2443	Anomalie de la phosphorylation oxydative mitochondriale due à des anomalies de l'ADN nucléaire	1	1
ORPHA2462	Syndrome de Shprintzen-Goldberg (Syndrome d'habitus marfanoïde-craniosynostose)	1	11
ORPHA2466	Syndrome MASA (Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie-brachybasie-pouces en adduction)	1	9
ORPHA247	Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène (Dysplasie ventriculaire droite arythmogène)	1	1
ORPHA247262	Syndrome d'hyperphosphatasie-déficience intellectuelle (Syndrome de Mabry)	1	7
ORPHA247573	Citrullinémie type I de l'adulte (Citrullinémie type I à début tardif)	1	5
ORPHA247585	Citrullinémie type II (Déficit en citrine de l'adulte)	1	7
ORPHA247768	Aplasie müllérienne et hyperandrogénie (Déficit en WNT4)	1	3
ORPHA2478	Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux (Syndrome de mégalencéphalie-leucodystrophie kystique)	1	7
ORPHA2484	Syndrome de Melnick-Needles (Ostéodysplasie de Melnick-Needles)	1	12
ORPHA25	Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	2	8
ORPHA2508	Syndrome de microcéphalie-agénésie du corps calleux-anomalies génitales	2	12
ORPHA251019	Syndrome de microdélétion 2q32q33 (Syndrome de microdélétion 2q32-q33)	1	3
ORPHA2512	Microcéphalie primaire autosomique récessive (Microcéphalie vraie)	1	8
ORPHA251359	Drépanocytose - bêta-thalassémie (Thalassodrépanocytose)	1	1
ORPHA251365	Drépanocytose - hémoglobinoïde C (HbSC)	1	1
ORPHA251370	Drépanocytose - hémoglobinoïde D (HbSD)	1	1
ORPHA251375	Drépanocytose - hémoglobinoïde E (HbSE)	1	1
ORPHA251383	Syndrome CK (Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-microcéphalie-malformation corticale-habitus mince)	1	7
ORPHA251510	Dysgénésie gonadique partielle 46,XY (Dysgénésie testiculaire partielle 46, XY)	1	7
ORPHA254334	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type B	1	6
ORPHA254807	Syndrome de délétions multiples de l'ADN mitochondrial (Syndrome de délétions multiples de l'ADNmt)	1	4
ORPHA254818	Spectre ataxie neuropathie	1	2

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA254881	Ataxie spinocérébelleuse avec épilepsie (SCAE)	1	12
ORPHA254886	Ophthalmoplégie externe progressive autosomique récessive	1	8
ORPHA254892	Ophthalmoplégie externe progressive autosomique dominante	1	8
ORPHA255182	Déficit en protéine de liaison E3 du complexe pyruvate déshydrogénase (Déficit en protéine X du complexe pyruvate déshydrogénase)	1	9
ORPHA255210	Syndrome de Leigh de transmission maternelle	1	6
ORPHA255241	Syndrome de Leigh avec leucodystrophie	2	16
ORPHA2556	Microphthalmie avec défauts linéaires cutanés (Syndrome de microphthalmie-aplasie dermique-sclérocornée)	1	8
ORPHA258	Dystrophie musculaire congénitale type 1A (MDC1A)	1	6
ORPHA2590	Syndrome de myoclonie-atrophie musculaire distale (Syndrome de Jankovic-Rivera)	1	2
ORPHA2609	Déficit isolé en complexe I (Déficit isolé en complexe I de la chaîne respiratoire mitochondriale)	1	13
ORPHA26106	Cancer gastrique diffus héréditaire	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
ORPHA261559	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus du à un réarrangement de 3q23	1	2
ORPHA261572	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus du à une mutation ponctuelle (Blépharophimosis types 1 et 2 dus à une m)	1	3
ORPHA261652	Syndrome de Kleefstra dû à une mutation ponctuelle	1	8
ORPHA262	Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker (Myopathie de Duchenne et Becker)	1	6
ORPHA263029	Disomie uniparentale du chromosome 7 (UPD(7))	1	4
ORPHA263049	Disomie uniparentale du chromosome 14 (UPD(14))	1	10
ORPHA263054	Disomie uniparentale du chromosome 15 (UPD(15))	1	6
ORPHA2632	Dysplasie mésomélique type Langer (Nanisme mésomélique type Langer)	1	4
ORPHA263516	Epilepsie myoclonique progressive type 3 (PME type 3)	1	7
ORPHA2636	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types I et III	1	3
ORPHA263726	Délétion partielle du chromosome X	1	1
ORPHA263768	Duplication partielle du chromosome X	1	1
ORPHA265	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1C (LGMD1C)	1	6
ORPHA267	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2A (LGMD2A)	1	5
ORPHA2671	Syndrome de Neu-Laxova (Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase, forme néonatale)	1	3

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA26791	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases (MADD)	1	2
ORPHA26792	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	1	4
ORPHA26793	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue	1	6
ORPHA268	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2B (LGMD2B)	1	5
ORPHA268145	Maladie du sirop d'érable classique (Maladie des urines à odeur de sirop d'érable classique)	1	3
ORPHA268162	Maladie du sirop d'érable intermédiaire (Maladie des urines à odeur de sirop d'érable intermédiaire)	1	3
ORPHA268173	Maladie du sirop d'érable intermittente (Maladie des urines à odeur de sirop d'érable intermittente)	1	3
ORPHA268184	Maladie du sirop d'érable sensible à la thiamine (Maladie des urines à odeur de sirop d'érable sensible à la thiamine)	1	3
ORPHA269008	Dysplasie corticale focale isolée type IIb (FCD type IIb)	1	7
ORPHA2701	Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs (Syndrome Tosti)	1	1
ORPHA2707	Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman	1	6
ORPHA2712	Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire (Syndrome de cataracte-microphtalmie-radiculomégalie-défaut du septum cardiaque)	1	9
ORPHA272	Dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama (FCMD)	1	7
ORPHA273	Dystrophie myotonique de type 1	2	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
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
ORPHA280356	Lipodystrophie partielle familiale associée à PLIN1	1	3
ORPHA280365	Laminopathie lipodystrophique sévère autosomique semi-dominante	1	3
ORPHA280598	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire avec hyperélasticité de la peau	1	5
ORPHA280620	Epilepsie myoclonique progressive type 6 (PME type 6)	1	5
ORPHA280640	Pachygyrie et polymicrogyrie occipitales (Malformation occipitale du développement cortical)	1	6

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA280763	Déficience intellectuelle sévère et paraplégie spastique progressive (Syndrome de déficit en AP4)	2	10
ORPHA284130	Polyarthrite rhumatoïde	2	13
ORPHA284232	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2O	2	13
ORPHA284247	Macroanévrisme artériel rétinien familial (Macroanévrisme artériel de la rétine et sténose pulmonaire supra-auriculaire)	1	1
ORPHA284282	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de WWOX (SCAR12)	1	11
ORPHA284324	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive lentement progressive de l'enfant (SCAR7)	1	5
ORPHA284408	Déficit en glycérol kinase, forme infantile	1	7
ORPHA284973	Syndrome de Marfan type 2 (MFS2)	1	5
ORPHA284984	Syndrome d'arthrose-anévrisme (Syndrome d'arthrose-anévrisme)	1	5
ORPHA2886	Syndrome TARP (Syndrome de séquence de Pierre Robin-malformations cardiaques-pieds bots)	1	5
ORPHA289	Syndrome d'Ellis-Van Creveld (Dysplasie mésoectodermique)	1	5
ORPHA289266	Encéphalopathie épileptique à début précoce et déficience intellectuelle liées à une mutation de GRIN2A	2	12
ORPHA289548	Insuffisance surrénalienne héréditaire isolée par déficit en CYP11A1	1	1
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
ORPHA289916	Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12 type mut0 (Déficit complet en méthylmalonyl-CoA mutase)	1	3
ORPHA2901	Amyotrophie névralgique	1	4
ORPHA29072	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	1	8
ORPHA2929	Syndrome de polypose juvénile	1	3
ORPHA293181	Epilepsie partielle migrante (MPSI)	1	11
ORPHA293284	Hyperphénylalaninémie/phénylcétonurie sensible à la tétrahydrobioptérine (Hyperphénylalaninémie/phénylcétonurie sensible au BH4)	1	4
ORPHA293707	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type MKB (Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Ma)	1	10
ORPHA293888	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance à gauche	2	8
ORPHA293899	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée, forme biventriculaire	2	8
ORPHA293910	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance à droite	2	9

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA294016	Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire (Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire cutanée)	1	3
ORPHA294415	Dysplasie réno-hépto-pancréatique (Syndrome Ivemark II)	2	5
ORPHA2971	Déficit en acyl-CoA oxydase	1	3
ORPHA2995	Syndrome de Baraitser-Winter (Syndrome de ptosis-colobome de l'iris-déficience intellectuelle)	1	7
ORPHA300	Déficit en enzyme bifonctionnelle	1	4
ORPHA300319	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2P	1	6
ORPHA300573	Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B	1	7
ORPHA3006	Epilepsie pyridoxino-dépendante (Epilepsie vitamine B6-dépendante)	1	5
ORPHA300751	Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	1	7
ORPHA3032	Syndrome Meckel-like associé à NPHP3 (Syndrome de dysplasie réno-hépto-pancréatique-kystes de Dandy-Walker)	1	3
ORPHA3051	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotrichose-brachydactylie (Syndrome de Nicolaïdes-Baraitser)	1	12
ORPHA3057	Déficit en monoamine oxydase A (Syndrome de Brunner)	1	9
ORPHA306	Epilepsie infantile familiale bénigne	2	12
ORPHA3063	Déficience intellectuelle liée à l'X type Snyder (Syndrome de Snyder-Robinson)	1	7
ORPHA306577	Neuropathie des petites fibres due à une canalopathie sodique	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
ORPHA308	Maladie de Unverricht-Lundborg	2	10
ORPHA308410	Syndrome d'autisme-épilepsie par déficit en kinase déshydrogénase des cétoacides à chaînes ramifiées	1	5
ORPHA309015	Déficit familial en lipoprotéine lipase	1	2
ORPHA309020	Déficit familial en apolipoprotéine C-II	1	2
ORPHA309178	Maladie de Tay-Sachs, variant B, forme infantile (Gangliosidose à GM2 variant B, forme infantile)	1	3
ORPHA309185	Maladie de Tay-Sachs, variant B, forme juvénile (Gangliosidose à GM2 variant B, forme juvénile)	1	3
ORPHA309192	Maladie de Tay-Sachs, variant B, forme adulte (Gangliosidose à GM2 variant B, forme adulte)	1	3
ORPHA309239	Maladie de Tay-Sachs, variant B1 (Gangliosidose à GM2 variant B1)	1	3
ORPHA309246	Gangliosidose à GM2 variant AB	1	5
ORPHA309252	Maladie de Gaucher atypique par déficit en saposine C	1	3

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
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
ORPHA309282	Alpha-mannosidose infantile (Déficit en alpha-D-mannosidase lysosomale, forme infantile)	1	2
ORPHA309288	Alpha-mannosidose de l'adulte (Déficit en alpha-D-mannosidase lysosomale, forme adulte)	1	2
ORPHA309334	Maladie de Salla	1	5
ORPHA3095	Syndrome de Rett atypique	2	19
ORPHA309789	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 1	2	6
ORPHA309796	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 2	1	4
ORPHA309803	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 3	1	3
ORPHA3115	Syndrome de Roussy-Lévy	1	3
ORPHA3137	Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase	1	1
ORPHA314381	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 6	1	5
ORPHA314795	Petite taille associée à SHOX	1	4
ORPHA3156	Syndrome de Senior-Loken (Syndrome de dysplasie rénale-aplasie rétinienne)	1	4
ORPHA31709	Syndrome de convulsions infantiles-choréoathétose (Syndrome ICCA)	1	12
ORPHA3175	Syndrome de spasticité-déficience intellectuelle-épilepsie lié à l'X	1	10
ORPHA3192	Sténose supra-auriculaire pulmonaire	1	1
ORPHA3193	Sténose aortique supra-auriculaire (SVAS)	1	4
ORPHA320380	Paraplégie spastique autosomique récessive type 54 (SPG54)	1	7
ORPHA320411	Paraplégie spastique autosomique récessive type 56 (SPG56)	1	6
ORPHA323	Syndrome FG (Syndrome de Keller)	1	5
ORPHA324	Maladie de Fabry	2	14
ORPHA3242	Syndrome de Renpenning	1	1
ORPHA324422	ALG13-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Is)	1	3
ORPHA324442	Neuropathie axonale autosomique récessive avec neuromyotonie	1	5
ORPHA324581	Myopathie congénitale bénigne des Samaritains	1	4
ORPHA324585	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante avec douleurs neuropathiques	1	6
ORPHA324604	Myopathie à multi-minicores classique (MmD classique)	1	5
ORPHA324737	SRD5A3-CDG (CDG1Q)	1	7
ORPHA325524	Hyperplasie congénitale lipoïde classique des surrénales par déficit en STAR (CLAH classique)	1	3

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA326	Déficit congénital en facteur V	1	3
ORPHA3286	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	2	6
ORPHA329255	Syndrome de blépharophimosis-déficiência intellectuelle par déficit en UBE3B	1	6
ORPHA329258	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Q	1	6
ORPHA329284	Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller (SENDA)	1	9
ORPHA329457	Arthrogrypose distale type 5D (DA5D)	1	1
ORPHA329802	Syndrome de microduplication 5p13 (Trisomie 5p13)	1	7
ORPHA33	Acidémie isovalérique	2	3
ORPHA330041	Hémoglobinoses M (Hémoglobinopathie M)	1	1
ORPHA3303	Tétralogie de Fallot	1	3
ORPHA33069	Syndrome de Dravet (SD)	1	14
ORPHA33108	Forme létale du syndrome des ptérygius multiples (LMPS)	1	2
ORPHA3322	Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson (Syndrome de pancytopenie progressive-déficit immunitaire-hypoplasie cérébelleuse)	1	9
ORPHA333	Maladie de Farber	2	6
ORPHA334	Fibrillation auriculaire familiale	2	5
ORPHA3377	Syndrome de trismus-pseudocamptodactylie (Syndrome de Hecht-Beals)	1	1
ORPHA3384	Tronc artériel commun (TAC)	1	3
ORPHA342	Fièvre méditerranéenne familiale (Péritonite paroxystique bénigne)	1	7
ORPHA3447	Syndrome de Weaver (Syndrome de camptodactylie-avance staturo-pondérale-dysmorphie)	1	8
ORPHA3451	Syndrome de West	2	15
ORPHA34515	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2I (LGMD2I)	1	8
ORPHA3453	Polyendocrinopathie auto-immune type 1 (Syndrome polyglandulaire auto-immun type 1)	1	6
ORPHA34587	Glycogénose par déficit en LAMP-2	2	11
ORPHA3459	Syndrome de Wilson-Turner (WTS)	1	8
ORPHA347	Syndrome de Frasier	1	5
ORPHA349	Fucosidose (Déficit en alpha-L-fucosidase)	1	3
ORPHA35	Acidémie propionique (Glycinémie cétosique)	1	4
ORPHA352530	Syndrome de déficience intellectuelle-obésité-malformations cérébrales-dysmorphie faciale (Déficience intellectuelle autosomique)	1	8
ORPHA352582	Epilepsie myoclonique infantile familiale (FIME)	1	7
ORPHA352587	Syndrome d'épilepsie focale-déficience intellectuelle-malformation cérébro-cérébelleuse (Syndrome d'épilepsie focale-déficience)	1	8

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA352596	Epilepsie myoclonique progressive avec dystonie (PMED)	1	7
ORPHA352670	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante type F	1	4
ORPHA352675	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 6	1	6
ORPHA352709	Maladie CLN13	1	3
ORPHA353	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2C (LGMD2C)	1	6
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
ORPHA355	Maladie de Gaucher	1	3
ORPHA35664	Syndrome de De Bary associé à ALDH18A1 (Syndrome neurocutané type Bicknell)	1	8
ORPHA356961	Syndrome CDG-SLC35A2 (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIIm)	1	5
ORPHA357	Syndrome de Gilbert (Hyperbilirubinémie type 1)	1	10
ORPHA35704	Déficit en l-arginine:glycine amidinotransférase	2	7
ORPHA361	Déficit isolé familial en glucocorticoïdes	1	1
ORPHA362	Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase	1	5
ORPHA363409	Syndrome d'akinésie foetale-hémorragies cérébrales et rétinienne	1	3
ORPHA363540	Leucoencéphalopathie avec ataxie cérébelleuse modérée et oedème de la substance blanche	1	2
ORPHA363686	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-trouble du langage-strabisme-visage grimaçant-doigts longs	1	5
ORPHA363700	Neurofibromatose type 1 par mutation ou délétion intragénique de NF1 (Maladie de Recklinghausen par mutation ou délétion intrag)	1	7
ORPHA36386	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1	1	8
ORPHA36387	Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus (GEFS+)	1	11
ORPHA363965	Syndrome de Koolen-De Vries dû à une mutation ponctuelle	1	3
ORPHA363972	Syndrome Noonan-like avec leucémie myélomonocytaire juvénile (Syndrome CBL)	1	3
ORPHA363981	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B3	1	4
ORPHA364	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase	1	2
ORPHA364028	Déficience intellectuelle liée à l'X par anomalies de GRIA3	1	11
ORPHA364063	Encéphalopathie épileptique-dyskinétique infantile	1	10
ORPHA365	Glycogénose par déficit en maltase acide	1	5
ORPHA367	Glycogénose par déficit en enzyme branchante	1	2
ORPHA368	Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire	1	4

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA369867	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type C	1	6
ORPHA369891	Syndrome d'anomalies cardiaques-retard de développement-dysmorphie faciale	1	10
ORPHA369942	CADDS (Syndrome de délétion contiguë type Zellweger)	1	7
ORPHA369955	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblJ (Déficit en cobalamine J)	1	3
ORPHA37042	Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X	1	3
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
ORPHA37553	Syndrome de paralysie périodique sensible au potassium-dysrythmie cardiaque	2	8
ORPHA376	Syndrome de Gordon (Syndrome de camptodactylie-pied bot-fente palatine)	1	1
ORPHA379	Granulomatose chronique (Granulomatose septique chronique)	1	4
ORPHA382	Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase	2	8
ORPHA391372	Syndrome de déficience intellectuelle-trouble sévère du langage-dysmorphie modérée	1	9
ORPHA391392	Syndrome douloureux épisodique familial avec atteinte prédominante des membres inférieurs	1	4
ORPHA391397	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 7	1	4
ORPHA391428	Maladie HSD10 type infantile (Maladie HSD10 type classique)	1	7
ORPHA391457	Maladie HSD10 type néonatal (Déficit en MHBD type néonatal)	1	7
ORPHA391641	Syndrome de Feingold type 1 (Syndrome oculo-digito-oesophago-duodénal type 1)	1	2
ORPHA392	Syndrome de Holt-Oram (Syndrome coeur-membres type 1)	1	3
ORPHA393	Anomalie testiculaire du développement sexuel 46,XX (Syndrome du mâle XX)	1	7
ORPHA394	Homocystinurie classique (Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase)	1	7
ORPHA395	Homocystinurie par déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase (Déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase)	1	4
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
ORPHA397968	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2R	1	4

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA399	Maladie de Huntington	2	12
ORPHA399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	1	6
ORPHA401964	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 avec axones géants	1	3
ORPHA402075	Bicuspidie aortique familiale (Valve aortique bicuspide familiale)	1	4
ORPHA402364	Atrophie cérébrale et cérébelleuse infantile avec microcéphalie postnatale progressive	1	4
ORPHA404440	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale par haploinsuffisance de SETD5	1	5
ORPHA404448	Anomalies congénitales multiples-déficience intellectuelle-troubles autistiques syndromiques dus à une mutation ADNP	1	4
ORPHA404463	Syndrome multisystémique de dysfonctionnement des muscles lisses	1	2
ORPHA404473	Syndrome de déficience intellectuelle-diplégie spastique progressive	1	11
ORPHA406	Hypercholestérolémie familiale hétérozygote (HeFH)	1	6
ORPHA407	Encéphalopathie glycinique	1	1
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
ORPHA412	Hyperlipoprotéïnémie type 3 (Hyperlipoprotéïnémie familiale type 3)	1	7
ORPHA413	Hyperlipoprotéïnémie type 4	1	3
ORPHA415	Syndrome d'hyperornithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie (Syndrome triple H)	1	7
ORPHA415687	Mort subite du nourrisson	1	1
ORPHA419	Hyperprolinémie type I (Déficit en proline oxydase)	1	4
ORPHA42	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	2	8
ORPHA423	Hyperthermie maligne de l'anesthésie	1	1
ORPHA423479	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-spasticité des membres-dystrophie de la rétine-diabète insipide	1	6
ORPHA423712	Ventricule droit à double issue avec communication atrioventriculaire, sténose pulmonaire, hétérotaxie (VDDI avec communication)	1	1
ORPHA424107	Myopathie congénitale à début pseudo-myasthénique	1	4
ORPHA426	Hypobétalipoprotéïnémie familiale	1	3
ORPHA427	Hypoaldostéronisme familial	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA43	Adrénoleucodystrophie liée à l'X (X-ALD)	1	2
ORPHA435438	Epilepsie myoclonique progressive type 7 (PME type 7)	1	5
ORPHA435819	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de TFG	1	4
ORPHA435998	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type D	1	3
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
ORPHA439854	Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par maladie de stockage du glycogène	1	3
ORPHA44	Adrénoleucodystrophie néonatale (NALD)	2	7
ORPHA440	Hypospadias familial	1	4
ORPHA442	Hypothyroïdie congénitale	1	1
ORPHA442835	Encéphalopathie épileptique précoce indéterminée	1	12
ORPHA443073	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S	1	5
ORPHA444490	Syndrome de chylomicronémie familiale	1	5
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
ORPHA447964	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2V (Polyneuropathie axonale héréditaire douloureuse de l'adulte)	1	4
ORPHA450	Hétérotaxie (Syndrome d'hétérotaxie)	1	1
ORPHA452	Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales	2	11
ORPHA45358	Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs (FEOM)	1	8
ORPHA456318	Syndrome de neuropathie sensorielle-surdité-démence	1	5
ORPHA456328	Syndrome de myopathie centronucléaire liée à l'X-anomalies génitales (Syndrome de délétion de gènes contigus Xq28)	1	5
ORPHA46	Déficit en adénylosuccinate lyase (Déficit en adénylosuccinase)	1	7
ORPHA464	Incontinentia pigmenti (Syndrome de Bloch-Sulzberger)	1	7
ORPHA465	Déficit congénital en inhibiteur 1 de l'activateur du plasminogène	1	2
ORPHA46532	Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-bêta-thalassémie (HPFH - bêta-thalassémie)	1	2
ORPHA474	Syndrome de Jeune (JATD)	1	6
ORPHA475	Syndrome de Joubert (Syndrome de Joubert-Boltshauser)	1	9
ORPHA48	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	4	22
ORPHA480	Syndrome de Kearns-Sayre	1	10

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA481	Maladie de Kennedy	1	10
ORPHA48431	Syndrome de cataracte congénitale-dysmorphie faciale-neuropathie	2	7
ORPHA48652	Monosomie 22q13 (Syndrome de Phelan-McDermid)	1	11
ORPHA487	Maladie de Krabbe	1	3
ORPHA5	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (LCHADD)	1	5
ORPHA500	Syndrome de Noonan avec lentigines multiples (Syndrome des lentigines multiples familial)	1	6
ORPHA501	Maladie de Lafora	2	8
ORPHA510	Syndrome de Lesch-Nyhan (Déficit en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase grade IV)	1	8
ORPHA51083	Syndrome du QT court familial	2	5
ORPHA511	Maladie du sirop d'érable	1	1
ORPHA512	Leucodystrophie métachromatique	1	4
ORPHA52	Syndrome d'Alagille (Syndrome d'Alagille-Watsons)	1	4
ORPHA52183	Syndrome de condensation chromosomique prématurée-microcéphalie-déficiences intellectuelles	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	2	12
ORPHA52530	Maladie de von Willebrand type plaquette	1	3
ORPHA531	Syndrome de Miller-Dieker (Monosomie 17p13.3)	1	10
ORPHA534	Syndrome oculo-cérébro-rénal	2	9
ORPHA53583	Choréoathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité (DYT9)	1	9
ORPHA53690	Déficit congénital en lactase	1	2
ORPHA53698	Myopathie à corps hyalins	1	4
ORPHA54260	Non-compaction ventriculaire gauche	2	9
ORPHA550	MELAS	2	11
ORPHA551	MERRF	2	11
ORPHA552	MODY	1	6
ORPHA555	Maladie coeliaque	3	20
ORPHA561	Syndrome de Marshall-Smith (Syndrome de maturation osseuse accélérée-anomalies faciales-retard staturo-pondéral)	1	4
ORPHA562	Syndrome de McCune-Albright (Puberté précoce indépendante des gonadotropines chez la fille)	1	7
ORPHA564	Syndrome de Meckel (Syndrome de Meckel-Gruber)	1	5
ORPHA565	Maladie de Menkes (Trichopoliodystrophie)	1	9
ORPHA567	Syndrome de délétion 22q11.2	2	7
ORPHA568	Microphtalmie type Lenz (Microphtalmie de Lenz)	1	11
ORPHA569	Migraine hémiplégique familiale ou sporadique	1	7

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA579	Mucopolysaccharidose type 1	1	2
ORPHA580	Mucopolysaccharidose type 2	1	4
ORPHA582	Mucopolysaccharidose type 4	1	1
ORPHA584	Mucopolysaccharidose type 7 (Mucopolysaccharidose type VII)	1	5
ORPHA586	Mucoviscidose	4	32
ORPHA588	Syndrome muscle-oeil-cerveau (Syndrome muscle-eye-brain)	1	7
ORPHA59	Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	2	16
ORPHA596	Myopathie centronucléaire liée à l'X (XLMTM)	1	3
ORPHA597	Myopathie congénitale à central cores	1	6
ORPHA598	Myopathie à multi-minicores (MmD)	1	2
ORPHA60	Déficit en alpha-1-antitrypsine	2	10
ORPHA60030	Syndrome de Loeys-Dietz	1	5
ORPHA606	Myopathie myotonique proximale	1	4
ORPHA61	Alpha-mannosidose	1	2
ORPHA619	Insuffisance ovarienne précoce (POF)	1	16
ORPHA62	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2D (LGMD2D)	1	5
ORPHA621	Méthémoglobinémie héréditaire	1	2
ORPHA627	Syndrome de Nance-Horan	1	7
ORPHA636	Neurofibromatose type 1	1	2
ORPHA637	Neurofibromatose type 2	1	3
ORPHA640	Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	1	9
ORPHA642	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 4	1	6
ORPHA64280	Epilepsie-absence de l'enfance	1	11
ORPHA643	Neuropathie à axones géants	1	3
ORPHA644	Syndrome NARP	2	11
ORPHA646	Maladie de Niemann-Pick type C	1	3
ORPHA64738	Thrombophilie non rare	6	70
ORPHA64748	Syndrome de Dejerine-Sottas	1	4
ORPHA64751	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 5	1	5
ORPHA64752	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 5	1	6
ORPHA64753	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 2	1	7
ORPHA648	Syndrome de Noonan	2	7
ORPHA65	Amaurose congénitale de Leber	1	4
ORPHA652	Néoplasie endocrinienne multiple type 1	1	8
ORPHA65282	Syndrome de cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire-cardiomyopathie dilatée	1	3
ORPHA65283	Syndrome de Timothy	2	8

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA65287	Déficit en bêta-uréidopropionase (Déficit en bêta-alanine synthase)	1	6
ORPHA653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	1	8
ORPHA654	Néphroblastome (Tumeur embryonnaire rénale)	1	3
ORPHA655	Néphronoptise	1	1
ORPHA65743	Syndrome des ptérygiums multiples autosomique dominant (Arthrogrypose distale type 8)	1	1
ORPHA664	Déficit en ornithine transcarbamylase	3	11
ORPHA676	Pancréatite chronique héréditaire	2	14
ORPHA681	Paralysie périodique hypokaliémique	1	3
ORPHA68380	Maladie mitochondriale	2	5
ORPHA699	Syndrome de Pearson	1	6
ORPHA70	Amyotrophie spinale proximale (SMA)	2	12
ORPHA70470	Hyperlipoprotéïnémie type 5	1	4
ORPHA70474	Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie	1	10
ORPHA706	Persistance du canal artériel (PCA)	1	2
ORPHA71	Maladie de rétention des chylomicrons (Maladie d'Anderson)	1	2
ORPHA71277	Encéphalopathie par déficit en GLUT1 (Maladie de De Vivo)	1	10
ORPHA71529	Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4	1	5
ORPHA72	Syndrome d'Angelman	2	15
ORPHA725	Syndrome des pointes-ondes continues du sommeil (Syndrome des pointes-ondes continues pendant le sommeil lent)	1	11
ORPHA726	Syndrome d'Alpers-Huttenlocher	1	12
ORPHA730	Polykystose rénale autosomique dominante (PKD)	1	4
ORPHA731	Polykystose rénale autosomique récessive	1	4
ORPHA73272	Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline type 1 (Syndrome de retard de croissance-surdit)	1	4
ORPHA73273	Retard de croissance par résistance au facteur de croissance analogue à l'insuline type 1 (Résistance à l'IGF-1)	1	4
ORPHA733	Polypose adénomateuse familiale	1	8
ORPHA739	Syndrome de Prader-Willi (Syndrome de Willi-Prader)	3	16
ORPHA741	Prolapsus valvulaire mitral familial	1	2
ORPHA744	Syndrome de Protée (Syndrome de gigantisme partiel-hémihypertrophie-macrocéphalie)	1	13
ORPHA752	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase 3 (Pseudohermaphrodisme masculin p)	1	3
ORPHA75249	Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	1	4
ORPHA753	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase (Pseudohermaphrodisme masculin par déficit en 5-alpha-r)	1	4

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA75391	Déficit immunitaire primaire avec déficit en cellules NK et insuffisance surrénale (Immunodéficience primaire avec déficit en c	1	1
ORPHA754	Syndrome d'insensibilité aux androgènes (Syndrome de résistance aux androgènes)	1	3
ORPHA766	Anémie hémolytique due à un déficit en pyruvate kinase du globule rouge (Déficit en pyruvate kinase érythrocytaire)	1	3
ORPHA768	Syndrome du QT long familial (Syndrome du QT long congénital)	1	1
ORPHA772	Maladie de Refsum infantile (IRD)	2	7
ORPHA77258	Syndrome trichorhinophalangien types 1 et 3	1	5
ORPHA77259	Maladie de Gaucher type 1 (Maladie de Gaucher non cérébrale juvénile)	1	4
ORPHA77260	Maladie de Gaucher type 2 (Maladie de Gaucher neuropathique aiguë)	1	3
ORPHA77261	Maladie de Gaucher type 3 (Maladie de Gaucher neuropathique subaiguë)	1	3
ORPHA77292	Maladie de Niemann-Pick type A	1	6
ORPHA77293	Maladie de Niemann-Pick type B	1	3
ORPHA773	Maladie de Refsum (Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 4)	2	10
ORPHA774	Télangiectasie hémorragique héréditaire	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	3	19
ORPHA778	Syndrome de Rett	2	19
ORPHA79022	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel type 2 (Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel léthal)	1	7
ORPHA79083	Lipodystrophie partielle familiale associée à PPARG	1	3
ORPHA79084	Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling	1	3
ORPHA79095	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4	1	6
ORPHA79096	Convulsions sensibles au phosphate de pyridoxal (Encéphalopathie épileptique néonatale associée à PNPO)	1	4
ORPHA791	Rétinite pigmentaire	1	7
ORPHA79107	Syndrome d'anomalies du développement-surdité-dystonie	1	6
ORPHA79189	Spectre des anomalies de la biogénèse du peroxydome-syndrome de Zellweger (PBD-ZSS)	1	2
ORPHA79233	Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase (Syndrome de Kelley-Seegmiller)	1	8
ORPHA79239	Galactosémie classique	2	6
ORPHA79241	Déficit en biotinidase (Déficit multiple en carboxylases à début tardif)	1	6
ORPHA79243	Déficit en pyruvate déshydrogénase E1-alpha (PDHAD)	1	10
ORPHA79253	Phénylcétonurie modérée (mPKU)	1	4

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA79254	Phénylcétonurie classique (PKU classique)	1	4
ORPHA79269	Maladie de Sanfilippo type A	2	5
ORPHA79270	Maladie de Sanfilippo type B	2	5
ORPHA79271	Maladie de Sanfilippo type C (Mucopolysaccharidose type IIIC)	1	3
ORPHA79282	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC (Déficit en cobalamine C)	1	4
ORPHA79312	Acidémie méthylmalonique isolée résistante à la vitamine B12 type mut- (Déficit partiel en méthylmalonyl-CoA mutase)	1	3
ORPHA79318	PMM2-CDG	2	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
ORPHA79324	ALG12-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone Ig)	1	4
ORPHA79327	ALG1-CDG (Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ik)	1	4
ORPHA79345	Chondrodysplasie ponctuée avec brachytéléphalangie	1	3
ORPHA79351	Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase, forme infantile/juvenile	1	3
ORPHA79500	Syndrome DOORS (Syndrome de surdité-onychodystrophie-ostéodystrophie-déficiences intellectuelle)	1	7
ORPHA79651	Hyperphénylalaninémie modérée (mHPA)	1	4
ORPHA798	Syndrome de Schinzel-Giedion (SGS)	1	12
ORPHA805	Sclérose tubéreuse de Bourneville (Syndrome de Bourneville)	2	10
ORPHA808	Syndrome de Seckel	1	9
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
ORPHA82004	Syndrome d'Ehlers-Danlos-hétérotopie nodulaire périventriculaire (Syndrome de SED-hétérotopie nodulaire périventriculaire)	1	4
ORPHA825	Spondylarthrite ankylosante	5	24
ORPHA833	Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase	1	1
ORPHA834	Maladie de surcharge en acide sialique libre	1	1
ORPHA84081	Syndrome de Senior-Boichis (Syndrome de néphronoptise-fibrose hépatique)	1	3
ORPHA846	Alpha-thalassémie (Thalassémie alpha)	1	8

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA847	Alpha-thalassémie-déficiencia intellectuelle liée à l'X (Thalassémie alpha-déficiencia intellectuelle liée à l'X)	1	12
ORPHA848	Bêta-thalassémie (Thalassémie bêta)	1	10
ORPHA849	Thrombasthénie de Glanzmann	1	6
ORPHA85112	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-ambiguïté sexuelle XX-prédisposition au carcinome spinocellulaire (Syndrome d'hyperkéra)	1	2
ORPHA85173	Syndrome IMAGE (Syndrome de retard de croissance intra-utérin-dysplasie métaphysaire-hypoplasie congénitale des surrénales-anom)	1	1
ORPHA85202	Syndrome de Keutel	1	2
ORPHA85277	Déficiencia intellectuelle liée à l'X type Cantagrel	1	6
ORPHA85278	Syndrome de Christianson (Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-anomalies craniofaciales-épilepsie-ophtalmoplégie-at)	1	13
ORPHA85279	Déficiencia intellectuelle liée à l'X syndromique par mutation de JARID1C	2	13
ORPHA85284	Syndrome BRESEK (Syndrome BRESHECK)	1	7
ORPHA85287	Déficiencia intellectuelle liée à l'X type Siderius	1	9
ORPHA85293	Déficiencia intellectuelle liée à l'X type Cabezas (Syndrome de Cabezas)	2	13
ORPHA85294	Syndrome d'épilepsie liée à l'X-difficulté d'apprentissage-troubles du comportement	1	8
ORPHA85295	Maladie HSD10 atypique (Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-choréothétose-comportement anormal)	1	7
ORPHA85335	Syndrome de Fried	1	7
ORPHA85451	Amylose ATTRV122I	1	5
ORPHA860	Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux (Transposition congénitalement non corrigée des grosses artères)	1	2
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-déficiencia i)	1	7
ORPHA86818	Syndrome d'Alport-déficiencia intellectuelle-hypoplasie du visage-elliptocytose (Syndrome AMME)	1	6
ORPHA869	Syndrome triple A (Syndrome des 4A)	1	3
ORPHA871	Trouble familial progressif de la conduction cardiaque	2	6
ORPHA88616	Déficiencia intellectuelle non syndromique autosomique récessive (NS-ARID)	1	11
ORPHA88642	Canalopathie associée à une insensibilité congénitale à la douleur	1	7
ORPHA88950	Maladie des kystes médullaires rénaux, forme autosomique dominante avec hyperuricémie	1	2
ORPHA892	Maladie de von Hippel-Lindau	1	9

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA893	Syndrome WAGR (Syndrome de tumeur de Wilms-aniridie-anomalies génito-urinaires-déficience intellectuelle)	1	6
ORPHA89844	Lissencéphalie type Norman-Roberts (Microlissencéphalie type A)	1	9
ORPHA899	Syndrome de Walker-Warburg (WWS)	1	7
ORPHA90026	Erythermalgie primaire	1	7
ORPHA90039	Hémoglobinoïse D	1	2
ORPHA90117	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Okinawa	1	4
ORPHA90118	Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en MFN2	1	8
ORPHA90120	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 6	1	8
ORPHA903	Maladie de von Willebrand	1	2
ORPHA905	Maladie de Wilson	2	7
ORPHA90635	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique dominante type DFNA	1	12
ORPHA90647	Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen	2	6
ORPHA90650	Syndrome oto-palato-digital type 1 (Syndrome de Taybi)	1	11
ORPHA90652	Syndrome oto-palato-digital type 2 (Syndrome OPD II)	1	11
ORPHA90658	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1E	1	6
ORPHA90790	Hyperplasie congénitale lipoïde des surrénales par déficit en STAR (CLAH)	1	2
ORPHA90791	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase (HCS par déficit en 3-bêta-hydroxys)	1	3
ORPHA90793	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 17-alpha-hydroxylase (HCS par déficit en 17-alpha-hydroxylase)	1	3
ORPHA90794	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique (HCS classique par 21-OHD)	1	2
ORPHA90795	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11-bêta-hydroxylase (HCS par déficit en 11-bêta-hydroxylase)	1	1
ORPHA90796	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit isolé en 17,20-lyase	1	3
ORPHA908	Syndrome de l'X fragile	5	33
ORPHA909	Xanthomatose cérébrotendineuse (Déficit en stérol 27-hydroxylase)	1	7
ORPHA91	Déficit en aromatasase (Déficit congénital en oestrogènes)	1	2
ORPHA912	Syndrome de Zellweger (Syndrome cérébro-hépatorenal)	2	9
ORPHA91387	Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique (TAAD familial)	1	4
ORPHA915	Syndrome d'Aarskog-Scott (Syndrome facio-digito-génital)	1	9
ORPHA926	Acatasémie (Déficit en catalase)	1	2
ORPHA93	Aspartylglucosaminurie (Déficit en aspartylglucosaminidase)	1	4

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA93111	Syndrome kystes rénaux-diabète (Syndrome de kystes rénaux-diabète juvénile)	1	7
ORPHA93114	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante E	1	7
ORPHA93256	Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile (Syndrome FXTAS)	2	15
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
ORPHA93598	Hyperoxalurie primitive type 1	1	2
ORPHA93599	Hyperoxalurie primitive type 2 (Déficit en D-glycérate déshydrogénase)	1	1
ORPHA93600	Hyperoxalurie primitive type 3	1	2
ORPHA93616	Hémoglobinoses H (Thalassémie alpha intermédiaire)	1	1
ORPHA93623	Maladie de Dent type 2	1	2
ORPHA93921	Neurofibromatose type 3	1	4
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 (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
ORPHA95	Ataxie de Friedreich	1	8
ORPHA95232	Lissencéphalie par mutation de LIS1 (Lissencephélie associée à PAFAH1B1)	1	9
ORPHA95698	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase non-classique	1	2
ORPHA95699	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase (POR) (PORD)	1	5
ORPHA95702	Hypoplasie surrénalienne congénitale cytomégaly (Hypoplasie surrénalienne congénitale liée à l'X)	1	3
ORPHA96147	Syndrome de Kleefstra dû à une microdélétion 9q34 (Syndrome de Kleefstra dû à une monosomie 9q34)	1	9
ORPHA963	Acromégaly	1	6
ORPHA970	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2	2	13
ORPHA97229	Déficiência en transporteur de riboflavine (Syndrome de surdité neurosensorielle-paralysie ponto-bulbaire)	1	3

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA97240	Myopathie à corps zébrés	1	3
ORPHA97363	Dysplasie rénale multikystique unilatérale (MCDK, forme unilatérale)	1	4
ORPHA97364	Dysplasie rénale multikystique bilatérale (MCDK, forme bilatérale)	1	4
ORPHA97548	Syndrome d'Ivemark	1	1
ORPHA97685	Syndrome de microdélétion 17q11 (Syndrome de microdélétion-neurofibromatose type 1)	1	7
ORPHA98132	Trisomies/tétrasomies partielles des autosomes	1	1
ORPHA98142	Monosomies partielles des autosomes	1	1
ORPHA98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante (ADNFLE)	1	6
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	2	12
ORPHA98808	Dystonie dopa-sensible autosomique dominante (Syndrome de Segawa autosomique dominant)	1	7
ORPHA98809	Dyskinésie paroxystique kinésigénique	2	9
ORPHA98810	Dyskinésie non kinésigénique paroxystique (Choréoathétose paroxystique non kinésigénique)	1	9
ORPHA98811	Dyskinésie paroxystique induite par l'effort (PED)	1	10
ORPHA98818	Syndrome de Landau-Kleffner (SLK)	1	11
ORPHA98820	Epilepsie focale familiale à foyers variables (FFEVF)	1	5
ORPHA98856	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B1	1	6
ORPHA98878	Hémophilie A	1	6
ORPHA98879	Hémophilie B	1	2
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
ORPHA98902	Myopathie némaline type Amish	1	3
ORPHA98904	Myopathie congénitale avec excès de filaments fins (Myopathie avec surcharge en actine)	1	3
ORPHA98905	Myopathie à multi-minicores avec ophtalmoplégie externe	1	5
ORPHA98920	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1	1	5
ORPHA98934	Maladie de Huntington-like 2 (HDL2)	1	5
ORPHA99014	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5	2	12
ORPHA99015	Paraplégie spastique type 2 (SPG2)	1	12
ORPHA99066	Canal atrioventriculaire complet - anomalies obstructives du coeur gauche (Syndrome de cAVC-anomalies obstructives du coeur gau)	1	1

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA99067	Canal atrioventriculaire complet - hypoplasie ventriculaire (Syndrome de cAVC-hypoplasie ventriculaire)	1	1
ORPHA99068	Canal atrioventriculaire complet - tétralogie de Fallot (Syndrome de cAVC-tétralogie de Fallot)	1	2
ORPHA99097	Communication interventriculaire unique	1	1
ORPHA99103	Anomalie du septum atrial type ostium secundum (CIA type ostium secundum)	1	2
ORPHA99105	Communication interauriculaire type sinus venosus (CIA type sinus venosus)	1	1
ORPHA99106	Communication interauriculaire type ostium primum (CIA type ostium primum)	1	1
ORPHA99139	Maladie de l'hémoglobine instable	1	2
ORPHA99741	Syndrome de King-Denborough (Syndrome de Koussef-Nichols)	1	3
ORPHA99763	Hypoaldostéronisme hyperréninémique familial type 1 (Déficit en corticostérone méthylxydase type I)	1	1
ORPHA99796	Hétérotopie sous-corticale en bandes (Hétérotopie laminaire sous-corticale)	1	10
ORPHA99843	Déficit d'adhésion leucocytaire type II (Syndrome de Rambam-Hasharon)	1	3
ORPHA99936	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2B	1	7
ORPHA99937	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2C	1	6
ORPHA99938	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D	1	7
ORPHA99939	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2E	1	6
ORPHA99940	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F	1	6
ORPHA99942	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2I	1	6
ORPHA99943	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2J	1	6
ORPHA99944	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K	1	7
ORPHA99945	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L	1	6
ORPHA99946	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A1	1	6
ORPHA99947	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2	1	8
ORPHA99948	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A	1	6
ORPHA99949	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C	1	6
ORPHA99950	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D	1	6
ORPHA99951	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4E	1	6

3.GENETIQUE POSTNATALE

N° orphanet	Nom de la maladie*	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent le diagnostic en France
ORPHA99952	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F	1	6
ORPHA99953	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4G	1	7
ORPHA99954	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H	1	6
ORPHA99955	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1	1	6
ORPHA99956	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B2	1	6

*Maladies répertoriées dans la classification orphanet

Tableau GENPOST8. Liste des examens de pharmacogénétique disponibles en Rhône-Alpes

N° orphanet	Indications de l'examen	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en Rhône-Alpes	Nombre de laboratoires qui proposent l'examen en France
ORPHA240839	Toxicité des dérivés du fluorouracile	2	11
ORPHA240841	Toxicité de l'abacavir	2	18
ORPHA240863	Toxicité du cisplatine	2	11
ORPHA240867	Toxicité de la codéine	1	3
ORPHA240869	Toxicité de l'efavirenz	1	3
ORPHA240885	Toxicité de l'irinotécan	3	18
ORPHA240887	Toxicité de l'isoniazide	1	3
ORPHA240905	Toxicité du raltegravir	2	7
ORPHA240921	Toxicité du voriconazole	1	7
ORPHA240935	Résistance au clopidogrel	1	9
ORPHA240947	Résistance au tamoxifène	1	4
ORPHA240955	Susceptibilité aux effets indésirables graves du 5-fluorouracile	1	2
ORPHA241043	Adaptation posologique du tacrolimus	2	12
ORPHA284102	Réponse au traitement anti-viral dans l'hépatite C (Réponse au PEG/IFN-ribavirine dans le VHC)	1	8
ORPHA284113	Susceptibilité aux effets indésirables graves de la mercaptopurine	1	2
ORPHA284121	Toxicité ou non réponse au clozapine	1	3
ORPHA413667	Toxicité et adaptation posologique des antidépresseurs ou antipsychotiques	1	7
ORPHA413674	Toxicité et adaptation posologique des anti-vitamines K	1	9
ORPHA413684	Résistance aux anti-vitamine K	1	7
ORPHA413687	Toxicité et adaptation posologique de l'azathioprine ou 6-mercaptopurine	2	20

*Indications répertoriées dans la classification orphanet