

AUVERGNE-RHÔNE-ALPES

Cette nouvelle édition des fiches régionales dresse le bilan de la situation de chaque région pour les activités de 2017 **des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), des laboratoires de diagnostic prénatal (DPN)** et les activités de 2018 pour **la génétique postnatale**.

Ces fiches présentent des activités spécifiques qui demandent des infrastructures, un savoir-faire et des autorisations particulières.

La mise en relation du volume d'activité avec les données démographiques régionales permet dans certaines situations d'analyser l'offre et la demande de soins.

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>

CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL (CPDPN)

PRINCIPES GENERAUX

« 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'activité globale des CPDPN par région d'implantation (nombre de femmes/couples vus par tous les CPDPN de la région - Figure CPDPN1) doit être analysée au regard de l'offre de soin. 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), ou encore le nombre de femmes (quel que soit le domicile des femmes) dont le dossier a été examiné lors d'une réunion pluridisciplinaire par les CPDPN de la région rapporté au nombre de naissances dans cette région (Tableau CPDPN3).

L'analyse de la part des femmes venant d'une autre région qui consulte un CPDPN de la région (tableau CPDPN4) ainsi que la part des femmes domiciliées dans la région qui consultent un CPDPN d'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 la région. Il est intéressant d'y associer une représentation de l'accès à un CPDPN, quelle que soit sa localisation, des femmes domiciliées dans la région (Figure CPDPN2).

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 du degré d'expertise du CPDPN (Tableau CPDPN3).

LIMITES ET PERSPECTIVES

Le 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 son interprétation doit tenir compte de la possibilité de flux entrant ou sortant selon les régions.

LES INDICATEURS DE RESULTATS

Tableau CPDPN1. Nombre de naissances dans la région Auvergne-Rhône-Alpes et en France en 2017

Périmètre géographique		Nombre de naissances [£]
Auvergne-Rhône-Alpes	Auvergne	12 472
	Rhône-Alpes	78 262
	Région entière	90 734
France ^{££}		767 385

[£] Naissances vivantes domiciliées. Source: statistiques de l'état civil - INSEE.

^{££} France entière : France métropolitaine et régions d'outre-mer.

Tableau CPDPN2. Activité des CPDPN de la région Auvergne-Rhône-Alpes en 2017

Périmètre géographique	Ville	Etablissement	Nombre de dossiers examinés [£]
Auvergne	CLERMONT FERRAND	CHU ESTAING	666
Rhône-Alpes	BRON	HOPITAL FEMME MERE ENFANT	1 875
	LA TRONCHE	HOPITAL COUPLE ENFANT	1 702
	LYON	HOPITAL DE LA CROIX ROUSSE	820
	PIERRE BENITE	CH LYON SUD	402
	SAINT PRIEST EN JAREZ	CHU DE SAINT ETIENNE HOPITAL NORD	1 585

[£] Dossiers examinés avec avis rendu aux patientes ou aux médecins référents, quel que soit le lieu de domicile des femmes, y compris dans les COM, à l'étranger ou inconnu.

Tableau CPDPN3. Evolution de l'activité des CPDPN de la région Auvergne-Rhône-Alpes et de la France entre 2015 et 2017

3.a Nombre de dossiers examinés, file active et attestation d'IMG délivrées entre 2015 et 2017					
Périmètre géographique		Période d'activité	Dossiers examinés	Femmes/couples dont le dossier a été examiné	Attestations d'IMG pour motif fœtal
Auvergne-Rhône-Alpes	Auvergne	2015	542	433	134
		2016	666	491	118
		2017	666	496	135
	Rhône-Alpes	2015	6 671	4 046	675
		2016	6 412	4 089	712
		2017	6 384	4 029	700
	Région entière	2015	7 213	4 479	809
		2016	7 078	4 580	830
		2017	7 050	4 525	835
France		2015	42 845	31 814	7 035
		2016	46 771	33 154	7 003
		2017	47 615	33 412	6 938

3.b Activité technique en médecine fœtale entre 2015 et 2017					
Périmètre géographique		Période d'activité	Echographies à visée diagnostique	Prélèvements à visée diagnostique	Gestes à visée thérapeutique
Auvergne Rhône-Alpes	Auvergne	2015	1 389	387	30
		2016	1 347	311	46
		2017	1 538	281	45
	Rhône Alpes	2015	7 662	1 590	103
		2016	7 332	1 252	59
		2017	7 630	1 320	70
	Région entière	2015	9 051	1 977	133
		2016	8 679	1 563	105
		2017	9 168	1 601	115
France		2015	94 386	18 676	1 553
		2016	93 474	16 327	1 499
		2017	95 997	15 554	1 371

3.c Activité rapportée aux naissances en 2017	Auvergne	Rhône Alpes	Région entière	France
Nombre de dossiers examinés pour 100 naissances	5,34%	8,16%	7,77%	6,20%
Nombre de femmes vues pour 100 naissances	3,98%	5,15%	4,99%	4,35%
Nombre d'attestations d'IMG pour motif fœtal pour 100 naissances	1,08%	0,89%	0,92%	0,90%
Nombre d'échographies diagnostiques pour 100 naissances	12,33%	9,75%	10,10%	12,51%
Nombre de prélèvements à visée diagnostique pour 100 naissances	2,25%	1,69%	1,76%	2,03%
Nombre de gestes à visée thérapeutique pour 100 naissances	0,36%	0,09%	0,13%	0,18%

Tableau CPDPN4. Région de résidence des femmes/couples dont le dossier a été examiné par un CPDPN de la région Auvergne-Rhône-Alpes en 2017

Lieu de résidence des femmes/couples pris en charge	CPDPN de la région Auvergne-Rhône-Alpes					
	Auvergne		Rhône Alpes		Région entière	
	N	%	N	%	N	%
Auvergne-Rhône-Alpes ~ Rhône-Alpes	11	2,22%	3 870	96,05%	3 881	85,77%
Auvergne-Rhône-Alpes ~ Auvergne	444	89,52%	51	1,27%	495	10,94%
Provence-Alpes-Côte d'Azur	1	0,20%	32	0,79%	33	0,73%
Bourgogne-Franche-Comté ~ Bourgogne	-	-	30	0,74%	30	0,66%
Nouvelle-Aquitaine ~ Limousin	25	5,04%	-	-	25	0,55%
Centre-Val de Loire	12	2,42%	1	0,02%	13	0,29%
Occitanie ~ Languedoc-Roussillon	-	-	7	0,17%	7	0,15%
Bourgogne-Franche-Comté ~ Franche-Comté	-	-	6	0,15%	6	0,13%
Ile-de-France	1	0,20%	2	0,05%	3	0,07%
Pays de la Loire	-	-	2	0,05%	2	0,04%
La Réunion	-	-	1	0,02%	1	0,02%
Bretagne	-	-	1	0,02%	1	0,02%
Occitanie ~ Midi-Pyrénées	-	-	1	0,02%	1	0,02%
Guadeloupe	-	-	1	0,02%	1	0,02%
Guyane	1	0,20%	-	-	1	0,02%
Normandie ~ Basse-Normandie	-	-	1	0,02%	1	0,02%
Grand Est ~ Alsace	-	-	1	0,02%	1	0,02%
Nouvelle-Aquitaine ~ Aquitaine	-	-	1	0,02%	1	0,02%
Total France métropolitaine et régions d'outre-mer	495	99,80%	4 008	99,48%	4 503	99,51%
Etranger	1	0,20%	11	0,27%	12	0,27%
Inconnu	-	-	10	0,25%	10	0,22%
Total autre lieu de résidence ou inconnu	1	0,20%	21	0,52%	22	0,49%

Tableau CPDPN5. Régions d'implantation des CPDPN qui ont examiné les dossiers des femmes/couples résidant dans la région Auvergne-Rhône-Alpes en 2017

Lieu de prise en charge (implantation des CPDPN)	Nombre de femmes/couples résidant dans la région Auvergne-Rhône-Alpes vus par un CPDPN					
	Auvergne		Rhône Alpes		Région entière	
	N	%	N	%	N	%
Auvergne-Rhône-Alpes ~ Rhône-Alpes	51	9,27%	3 870	96,03%	3 921	85,61%
Auvergne-Rhône-Alpes ~ Auvergne	444	80,73%	11	0,27%	455	9,93%
Occitanie ~ Languedoc-Roussillon	31	5,64%	115	2,85%	146	3,19%
Ile-de-France	7	1,27%	24	0,60%	31	0,68%
Centre-Val de Loire	9	1,64%	1	0,02%	10	0,22%
Pays de la Loire	7	1,27%	1	0,02%	8	0,17%
Provence-Alpes-Côte d'Azur	-	-	5	0,12%	5	0,11%
Grand Est ~ Alsace	1	0,18%	1	0,02%	2	0,04%
Hauts-de-France ~ Nord-Pas-de-Calais	-	-	1	0,02%	1	0,02%
La Réunion	-	-	1	0,02%	1	0,02%

Tableau CPDPN5b. Nombre de femmes/couples résidant dans la région Auvergne-Rhône-Alpes et en France vus par un CPDPN en 2017

Lieu de résidence des femmes/couples	Nombre de femmes/couples vus par un CPDPN	Proportion pour 100 naissances sur le lieu de résidence [£]
Auvergne	550	4,41%
Rhône-Alpes	4 030	5,15%
Région entière	4 580	5,05%
France ^{££}	32 529	4,24%

[£] Naissances vivantes domiciliées. Source: statistiques de l'état civil - INSEE.

^{££} France entière (France métropolitaine et régions d'outre-mer) et hors femmes dont le lieu de résidence est inconnu.

Tableau CPDPN6. Flux entrant et sortant dans la région Auvergne-Rhône-Alpes en 2017

Périmètre géographique	Flux entrants ⁽¹⁾	Flux sortants ⁽²⁾
Auvergne-Rhône-Alpes	3,29%	4,45%
Moyenne [£]	10,28%	7,69%

[£] Moyenne des flux des nouvelles régions disposant d'un CPDPN sur leur territoire (la Corse, la Guyane et Mayotte n'ont pas de CPDPN).

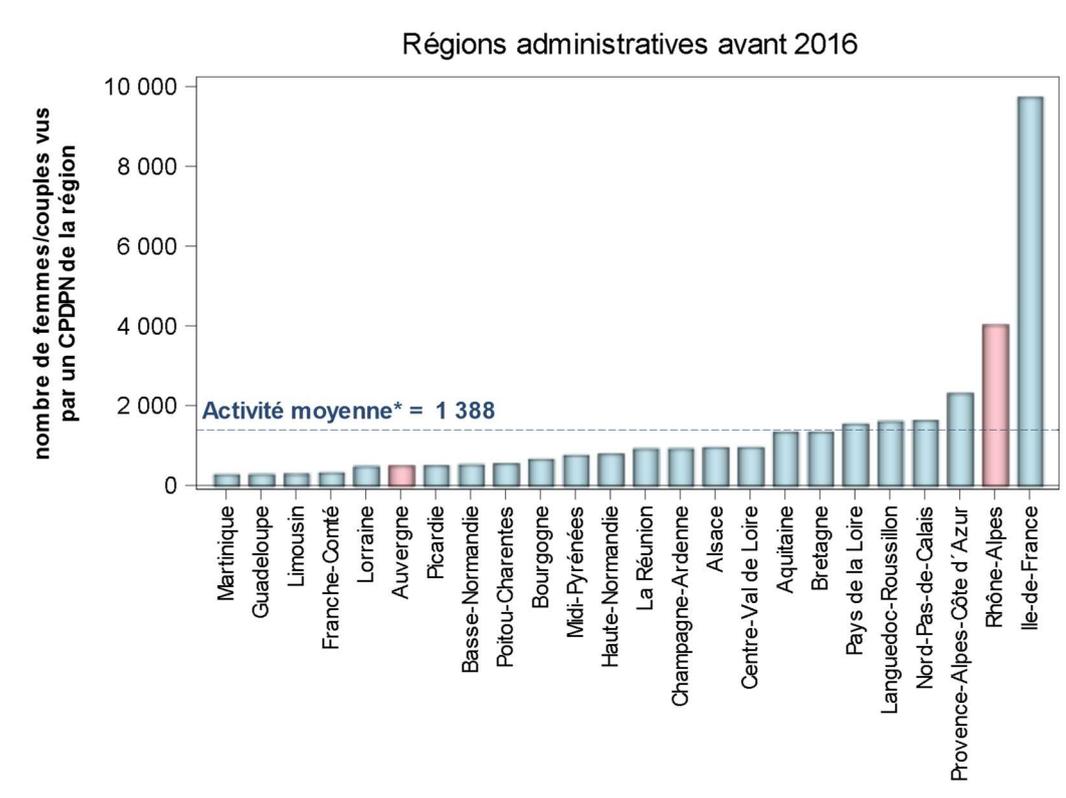
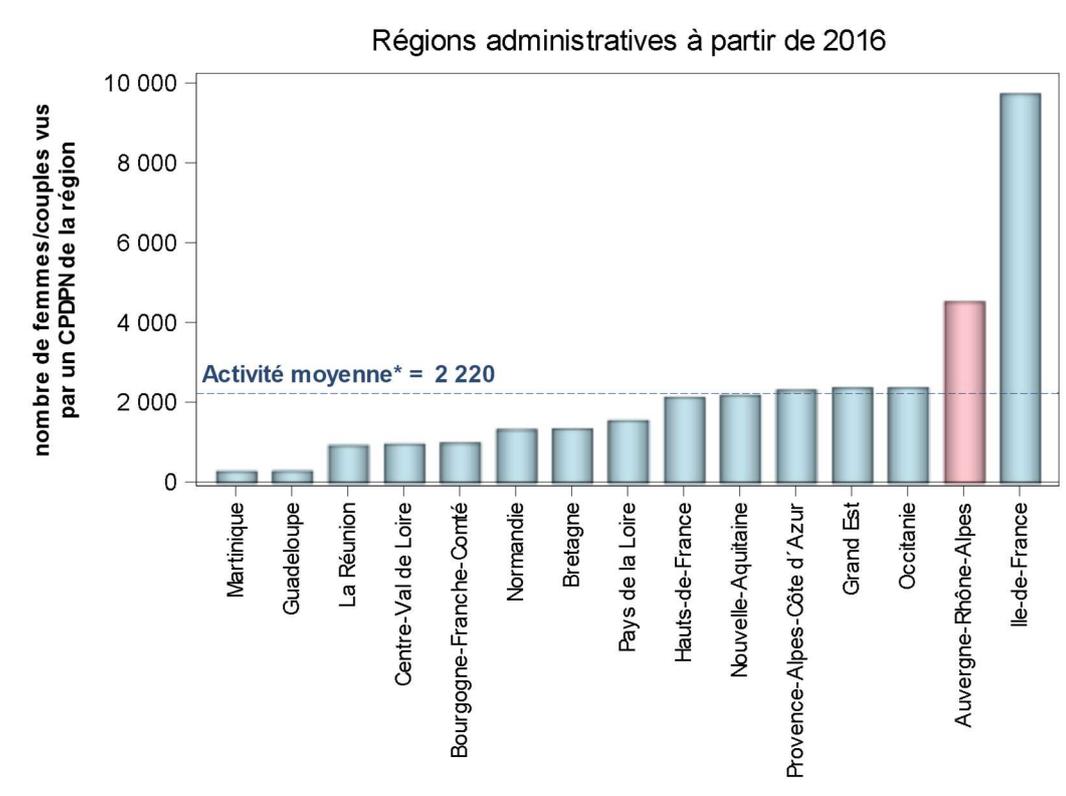
Périmètre géographique	Flux entrants ⁽¹⁾	Flux sortants ⁽²⁾
Auvergne	10,48%	19,27%
Rhône-Alpes	3,95%	3,97%

[£] Moyenne des flux des anciennes régions disposant d'un CPDPN sur leur territoire (la Corse, la Guyane et Mayotte n'ont pas de CPDPN).

⁽¹⁾ Part des femmes/couples résidant hors du périmètre géographique dont le dossier est examiné par un CPDPN du périmètre géographique.

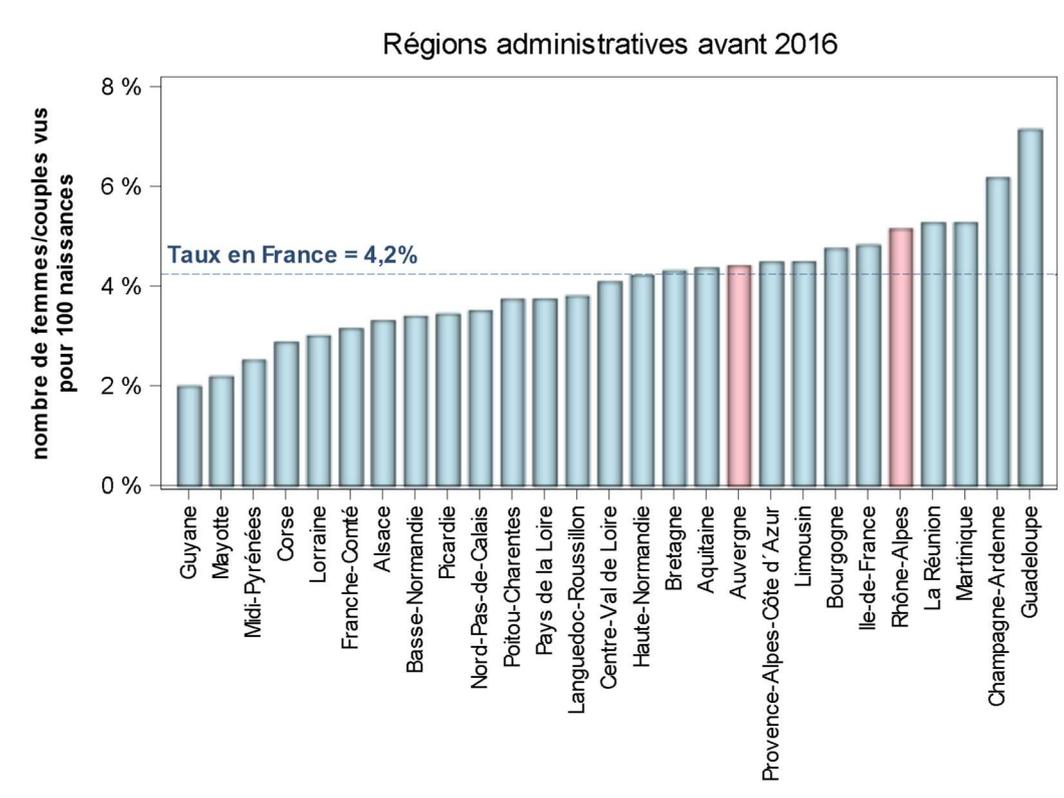
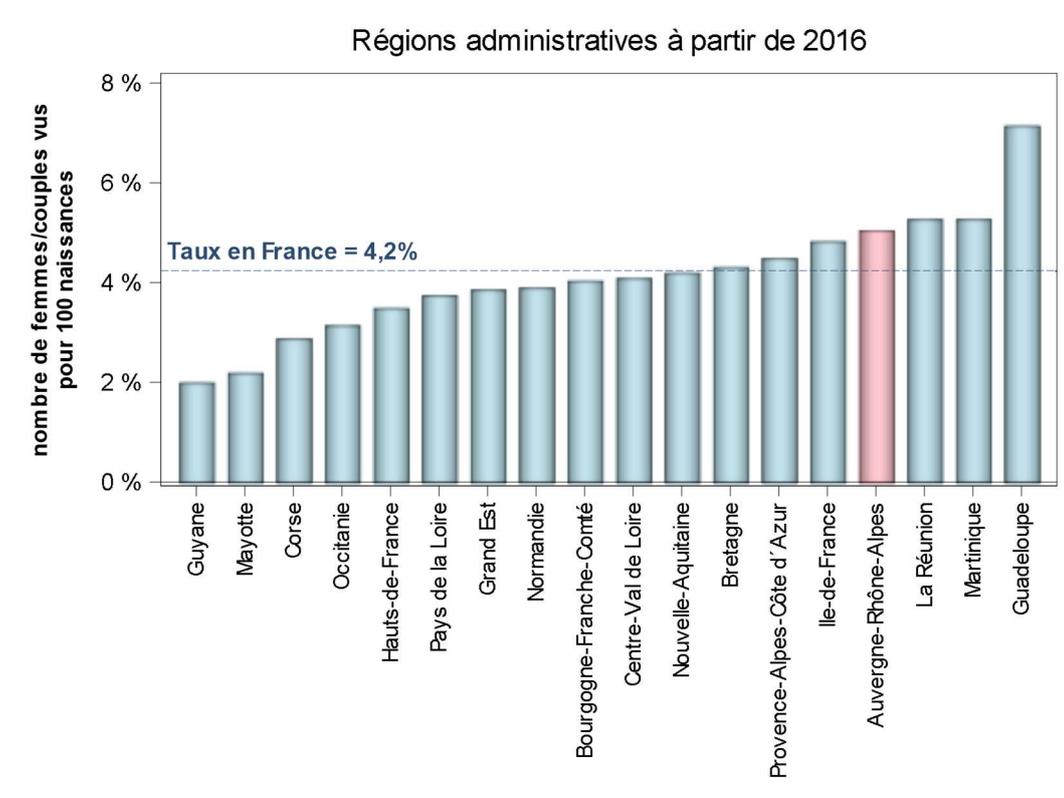
⁽²⁾ Part des femmes/couples résidant dans le périmètre géographique dont le dossier est examiné par un CPDPN localisé hors du périmètre géographique.

Figure CPDPN1. Activité des CPDPN : Nombre de femmes/couples dont le dossier a été examiné par au moins un CPDPN par région en 2017



*Moyenne du nombre de femmes/couples vus dans les régions disposant d'un CPDPN.

Figure CPDPN2. Accès au CPDPN : proportion de femmes/couples vus par un CPDPN pour 100 naissances sur leur région de résidence en 2017



Diagnostic prénatal (DPN)

PRINCIPES GENERAUX

Les activités de diagnostic prénatal (DPN) sont évaluées à partir des rapports annuels que les laboratoires sont tenus 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 2017**. 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. 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 et les chiffres ne reflètent donc pas directement l'accès aux soins dans la région.

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 2017, les examens prévus par le décret sont:

- les examens de cytogénétique, y compris les examens moléculaires appliqués à la cytogénétique dont l'ACPA (analyse chromosomique par puce à ADN);
- 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 Auvergne-Rhône-Alpes. En particulier, des 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.

LES INDICATEURS DE RESULTATS

Tableau DPN1. Activités de DPN déclarées par établissement dans la région Auvergne-Rhône-Alpes en 2017

Ancienne région	Ville	Etablissement	Cyto-génétique	Génétique moléculaire	Maladies infectieuses	Biochimie fœtale ± Marqueurs sériques maternels	
Auvergne	CLERMONT FERRAND	CHU ESTAING	X				
		CHU G. MONTPIED		X	X	X	
		LBM GEN BIO	X			X	
Rhône Alpes	ANNECY	LBM BIO ALPES ANNECY GENEVE				X	
	BRON	EFS RHONE ALPES LYON GHE		X			
		HOPITAL FEMME MERE ENFANT	X	X		X	
		HOPITAL FEMME MERE ENFANT HCL				X	
	CHAMBERY	CHMS CHAMBERY NH	X			X	
	LA TRONCHE	HOPITAL NORD CHU38	X	X	X		
	LYON	HOPITAL CROIX ROUSSE HCL				X	
		LBM ALPIGENE	X				X
		LBM BIOMNIS	X	X	X		X
	SAINT ETIENNE	LBM CERBALLIANCE LOIRE ST ETIENNE TRAV				X	
	SAINT MARTIN D'HERES	LBM ORIADE ORIAPOLE DPN				X	
	SAINT PRIEST EN JAREZ	HOPITAL NORD CHU42	X	X	X	X	
	VALENCE	CENTRE HOSPITALIER DE VALENCE				X	

Tableau DPN2. Nombre de laboratoires selon le type d'activité pratiquée dans la région Auvergne-Rhône-Alpes et en France en 2017

Type d'activité	Nombre de laboratoires			
	Auvergne Rhône-Alpes			France
	Auvergne	Rhône Alpes	Région entière	
Cytogénétique	2	6	8	58
Génétique moléculaire	3	10	13	72
Maladies infectieuses	1	5	6	46
Biochimie fœtale	1	3	4	12
Marqueurs sériques	2	9	11	84

Tableau DPN3. Nombre de prélèvements étudiés par type d'activité dans la région Auvergne-Rhône-Alpes et en France en 2017

Type d'activité	Nombre de prélèvements étudiés			
	Auvergne Rhône-Alpes			France
	Auvergne	Rhône Alpes	Région entière	
Génétique				
- ADNic [£] : dépistage d'aneuploïdies	1 116	17 634	18 750	51 116
- ADNic [£] : détermination du rhésus fœtal	226	980	1 206	20 226
- Caryotype	642	2 291	2 933	18 824
- ACPA	303	1 130	1 433	8 580
- Maladie monogénique	32	359	391	2 735
Maladies infectieuses				
- Virologie	17	381	398	2 988
- Toxoplasmose	0	109	109	959
Biochimie fœtale et marqueurs sériques maternels				
- Marqueurs sériques maternels	13 165	175 716	188 881	637 547
- Défaut de fermeture du tube neural	13	107	120	293

[£] ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel.

Tableau DPN4. Nombre de femmes ayant réalisé un dépistage de la trisomie 21 par marqueurs sériques maternels dans un laboratoire de la région Auvergne-Rhône-Alpes et en France en 2017

Type de marqueurs sériques maternels	Auvergne Rhône-Alpes			France
	Auvergne	Rhône Alpes	Région entière	
1 ^{er} trimestre	10 929	143 077	154 006	512 909
2 ^e trimestre	2 236	32 639	34 875	124 638

Génétique constitutionnelle postnatale

PRINCIPES GENERAUX

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 2018 des laboratoires. Elles ont été recueillies de manière spécifique en coopération avec Orphanet.

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.

Un examen de génétique postnatale consiste à analyser les caractéristiques génétiques héritées ou acquises à un stade précoce du développement prénatal. En 2017 en France, près de 454 800 personnes ont bénéficié d'un examen génétique.

Cette analyse a pour objet (Article R. 1131-1 du code de la santé publique):

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

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

Différentes techniques permettent d'analyser les 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'apparition de techniques qui permettent d'appréhender des remaniements chromosomiques au niveau moléculaire (analyse chromosomique par puce à ADN (ACPA) ; techniques de séquençage à haut débit aussi appelées séquençage de nouvelle génération ou NGS).

LES INDICATEURS DE RESULTATS

Tableau GENPOST1. Activités de génétique postnatale déclarées par établissement dans la région Auvergne-Rhône-Alpes en 2018

Ancienne région	Ville	Etablissement	Service	Activité de cyto-génétique	Activité de génétique moléculaire
Auvergne	CLERMONT FERRAND	CENTRE LUTTE CONTRE LE CANCER J.PERRIN	Laboratoire de diagnostic génétique et moléculaire	Non	Oui
		CHU ESTAING	Service de cytogénétique médicale	Oui	Non
		CHU G. MONTPIED	LABORATOIRE DE BIOCHIMIE MEDICALE ET BIOLOGIE MOLECULAIRE	Non	Oui
		LBM GEN BIO CLERMONT FD GRAVANCHES	SERVICE DE CYTOGENETIQUE	Oui	Oui
Rhône Alpes	BRON	HOPITAL FEMME MERE ENFANT	UF Dyslipidémies Cardiobiologie	Non	Oui
			Unité de Pathologie Moléculaire du Globule Rouge	Non	Oui
			Laboratoire cardiogénétique	Non	Oui
			Service d'endocrinologie moléculaire et maladies rares	Non	Oui
			Laboratoire de cytogénétique constitutionnelle du CHU de Lyon	Oui	Oui autorisation limitée
			Laboratoire d'hémostase et biologie moléculaire	Non	Oui autorisation limitée
			Service Maladies héréditaires du métabolisme et dépistage néonatal	Non	Oui
			Service de génétique moléculaire et médicale	Non	Oui
			Unité de neurogénétique moléculaire	Non	Oui
			Laboratoire de Cardiogénétique Moléculaire	Non	Oui
	CHAMBERY	CHMS CHAMBERY NH	Service Microbiologie Laboratoire d'Hémostase	Non	Oui autorisation limitée
Laboratoire de génétique chromosomique			Oui	Non	
LA TRONCHE	HOPITAL NORD CHU38	EFS RHONE ALPES GRENOBLE LA TRONCHE	Laboratoire d'histocompatibilité	Non	Oui autorisation limitée
		Centre Diagnostic et Recherche sur la Granulomatose Septique Chronique (CDIREC)	Non	Oui autorisation limitée	
Rhône Alpes			Département de Génétique et Procréation UF Génétique Chromosomique	Oui	Non

Ancienne région	Ville	Etablissement	Service	Activité de cyto-génétique	Activité de génétique moléculaire	
			Laboratoire de biochimie et génétique moléculaire	Non	Oui	
			Laboratoire d'Hémostase Hémolyse	Non	Oui autorisation limitée	
			Centre d'exploration de l'angioedème	Non	Oui	
	LYON		CENTRE LEON BERARD	Plateforme Mixte de Génétique Constitutionnelle des cancers fréquents	Non	Oui
			EFS RHONE ALPES LYON GERLAND	Laboratoire d'histocompatibilité	Non	Oui autorisation limitée
			LBM ALPIGENE	Laboratoire ALPIGENE	Oui	Oui
			LBM BIOMNIS	Département de génétique	Oui	Oui
	PIERRE BENITE		CH LYON SUD	Laboratoire de Biochimie	Non	Oui
	SAINT PRIEST EN JAREZ		HOPITAL NORD CHU42	Service de génétique clinique chromosomique et moléculaire	Oui	Oui
				Laboratoire d'hématologie	Non	Oui autorisation limitée
TRONCHE		HOPITAL NORD CHU DE GRENOBLE	UM de génétique de l'infertilité et DPI moléculaire, BGM	Non	Oui	

Tableau GENPOST2. Nombre de laboratoires de génétique postnatale selon le type d'activité pratiquée dans la région Auvergne-Rhône-Alpes et en France en 2018

Type d'activité	Nombre de laboratoires			
	Auvergne Rhône-Alpes			France
	Auvergne	Rhône Alpes	Région entière	-
Nombre de laboratoires ayant une activité de cytogénétique	2	6	8	64
Nombre de laboratoires ayant une activité de génétique moléculaire	3	24	27	191
- <i>activité non limitée</i>	3	16	19	122
- <i>activité limitée</i>	0	8	8	69

Tableau GENPOST3. Activité de cytogénétique postnatale par indication dans la région Auvergne-Rhône-Alpes et en France en 2018

Indication	Technique	Nombre d'analyses			
		Auvergne Rhône-Alpes			France
		Auvergne	Rhône Alpes	Région entière	
Déficiences intellectuelles / malformations / anomalies du développement	Caryotype	180	1 399	1 579	10 788
	FISH	133	613	746	5 007
Troubles de la reproduction	Caryotype	1 505	4 186	5 691	44 837
	FISH	143	433	576	6 965
Maladies cassantes	Caryotype	6	87	93	284
	FISH	1	0	1	3
Etudes familiales	Caryotype	125	881	1 006	5 608
	FISH	103	439	542	2 777
Don de gamète	Caryotype	63	166	229	1 922
	FISH	3	2	5	80
Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique	Caryotype	2	5	7	752
	FISH	3	3	6	207
Autre	Caryotype	44	111	155	1 332
	FISH	8	72	80	357
Total	Caryotype	1 925	6 835	8 760	65 523
	FISH	394	1 562	1 956	15 396

Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques postnatales par ACPA dans la région Auvergne-Rhône-Alpes et en France en 2018

Indication	Nombre de dossiers rendus			
	Auvergne Rhône-Alpes			France
	Auvergne	Rhône Alpes	Région entière	
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	324	685	1 009	6 288
Malformations sans retard psychomoteur	127	198	325	2 589
Déficience intellectuelle ou troubles des apprentissages isolés	134	289	423	3 268
Troubles envahissants du développement / Autisme	132	337	469	3 280
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique	25	20	45	264
Etudes familiales	50	81	131	669
Fœtopathologie	6	28	34	810
Autre	13	103	116	1 558
Total	811	1 741	2 552	18 726

Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale dans la région Auvergne-Rhône-Alpes et en France en 2018

Génétique moléculaire postnatale	Auvergne Rhône-Alpes			France
	Auvergne	Rhône Alpes	Région entière	
Nombre d'examens réalisés	3 201	138 873	142 074	445 985
- dont nombre d'examens réalisés en pharmacogénétique	0	8 440	8 440	32 298
Nombre d'individus testés	3 195	105 461	108 656	399 851
- dont nombre d'individus testés en pharmacogénétique	0	8 483	8 483	33 619
Nombre de maladies différentes recherchées	152	1 110	1 160	3 369
- dont nombre d'indications différentes recherchées en pharmacogénétique	0	14	14	29

Tableau GENPOST6. Evolution de l'utilisation des séquenceurs de nouvelle génération (NGS) dans la région Auvergne-Rhône-Alpes et en France en 2018

			2014	2015	2016	2017	2018
Nombre de laboratoires qui réalisent du séquençage haut débit	Auvergne Rhône-Alpes	Auvergne	0	1	1	2	2
		Rhône Alpes	10	12	15	15	16
		Région entière	10	13	16	17	18
	France	-	55	80	92	94	97
Nombre d'examens rendus aux prescripteurs	Auvergne Rhône-Alpes	Auvergne	0	565	715	839	613
		Rhône Alpes	910	2 062	6 525	6 679	7 567
		Région entière	910	2 627	7 240	7 518	8 180
	France	-	16 979	36 017	50 965	65 736	76 643