

NOUVELLE-AQUITAINE

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 Nouvelle-Aquitaine et en France en 2017

Périmètre géographique		Nombre de naissances [£]
Nouvelle-Aquitaine	Aquitaine	32 487
	Limousin	6 121
	Poitou-Charentes	15 747
	Région entière	54 355
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 Nouvelle-Aquitaine en 2017

Périmètre géographique	Ville	Etablissement	Nombre de dossiers examinés [£]
Aquitaine	BORDEAUX	CHU DE BORDEAUX HOPITAL PELLEGRIN	909
	TALENCE	MATERNITE HOPITAL BAGATELLE	731
Limousin	LIMOGES	HOPITAL DE LA MERE ET L'ENFANT	389
Poitou-Charentes	POITIERS	CHU DE POITIERS LA MILETRIE	705

[£] 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 Nouvelle-Aquitaine 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
Nouvelle-Aquitaine	Aquitaine	2015	1 274	988	291
		2016	1 245	1 006	285
		2017	1 640	1 342	303
	Limousin	2015	661	491	70
		2016	630	288	51
		2017	389	290	70
	Poitou-Charentes	2015	906	625	121
		2016	859	636	132
		2017	705	554	109
	Région entière	2015	2 841	2 104	482
		2016	2 734	1 930	468
		2017	2 734	2 186	482
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
Nouvelle Aquitaine	Aquitaine	2015	3 488	1 327	14
		2016	2 619	1 193	35
		2017	3 003	808	50
	Limousin	2015	543	231	19
		2016	595	183	10
		2017	673	211	13
	Poitou Charentes	2015	2 020	361	7
		2016	1 834	319	6
		2017	1 992	266	8
	Région entière	2015	6 051	1 919	40
		2016	5 048	1 695	51
		2017	5 668	1 285	71
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	Limousin	Aquitaine	Poitou Charentes	Région entière	France
Nombre de dossiers examinés pour 100 naissances	6,36%	5,05%	4,48%	5,03%	6,20%
Nombre de femmes vues pour 100 naissances	4,74%	4,13%	3,52%	4,02%	4,35%
Nombre d'attestations d'IMG pour motif fœtal pour 100 naissances	1,14%	0,93%	0,69%	0,89%	0,90%
Nombre d'échographies diagnostiques pour 100 naissances	10,99%	9,24%	12,65%	10,43%	12,51%
Nombre de prélèvements à visée diagnostique pour 100 naissances	3,45%	2,49%	1,69%	2,36%	2,03%
Nombre de gestes à visée thérapeutique pour 100 naissances	0,21%	0,15%	0,05%	0,13%	0,18%

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

Lieu de résidence des femmes/couples pris en charge	CPDPN de la région Nouvelle-Aquitaine							
	Aquitaine		Limousin		Poitou Charentes		Région entière	
	N	%	N	%	N	%	N	%
Nouvelle-Aquitaine ~ Aquitaine	1 324	98,66%	14	4,83%	2	0,36%	1 340	61,30%
Nouvelle-Aquitaine ~ Poitou-Charentes	11	0,82%	6	2,07%	537	96,93%	554	25,34%
Nouvelle-Aquitaine ~ Limousin	-	-	237	81,72%	-	-	237	10,84%
Centre-Val de Loire	-	-	22	7,59%	5	0,90%	27	1,24%
Occitanie ~ Midi-Pyrénées	-	-	10	3,45%	-	-	10	0,46%
Pays de la Loire	-	-	-	-	9	1,62%	9	0,41%
Ile-de-France	1	0,07%	-	-	1	0,18%	2	0,09%
Total France métropolitaine et régions d'outre-mer	1 336	99,55%	289	99,66%	554	100,0%	2 179	99,68%
Etranger	6	0,45%	1	0,34%	-	-	7	0,32%
Total autre lieu de résidence ou inconnu	6	0,45%	1	0,34%	-	-	7	0,32%

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

Lieu de prise en charge (implantation des CPDPN)	Nombre de femmes/couples résidant dans la région Nouvelle-Aquitaine vus par un CPDPN							
	Aquitaine		Limousin		Poitou Charentes		Région entière	
	N	%	N	%	N	%	N	%
Nouvelle-Aquitaine ~ Aquitaine	1 324	93,31%	-	-	11	1,87%	1 335	58,48%
Nouvelle-Aquitaine ~ Poitou-Charentes	2	0,14%	-	-	537	91,17%	539	23,61%
Nouvelle-Aquitaine ~ Limousin	14	0,99%	237	86,18%	6	1,02%	257	11,26%
Ile-de-France	29	2,04%	6	2,18%	6	1,02%	41	1,80%
Auvergne-Rhône-Alpes ~ Auvergne	-	-	25	9,09%	-	-	25	1,10%
Pays de la Loire	11	0,78%	-	-	23	3,90%	34	1,49%
Occitanie ~ Languedoc-Roussillon	19	1,34%	-	-	-	-	19	0,83%
Occitanie ~ Midi-Pyrénées	17	1,20%	1	0,36%	-	-	18	0,79%

Lieu de prise en charge (implantation des CPDPN)	Nombre de femmes/couples résidant dans la région Nouvelle-Aquitaine vus par un CPDPN							
	Aquitaine		Limousin		Poitou Charentes		Région entière	
	N	%	N	%	N	%	N	%
Centre-Val de Loire	1	0,07%	6	2,18%	5	0,85%	12	0,53%
Hauts-de-France ~ Nord-Pas-de-Calais	1	0,07%	-	-	-	-	1	0,04%
Auvergne-Rhône-Alpes ~ Rhône-Alpes	1	0,07%	-	-	-	-	1	0,04%
Grand Est ~ Alsace	-	-	-	-	1	0,17%	1	0,04%

Tableau CPDPN5b. Nombre de femmes/couples résidant dans la région Nouvelle-Aquitaine 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 [£]
Aquitaine	1 419	4,37%
Limousin	275	4,49%
Poitou-Charentes	589	3,74%
Région entière	2 283	4,20%
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 Nouvelle-Aquitaine en 2017

Périmètre géographique	Flux entrants ⁽¹⁾	Flux sortants ⁽²⁾
Nouvelle-Aquitaine	2,52%	6,66%
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).

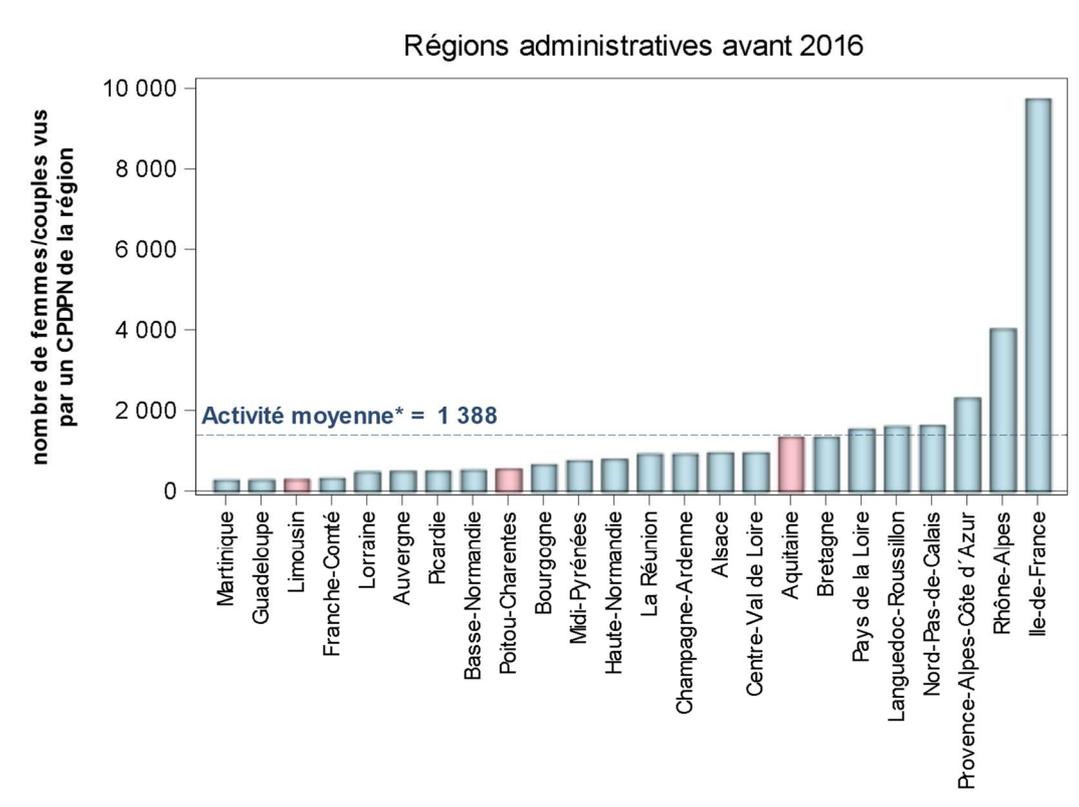
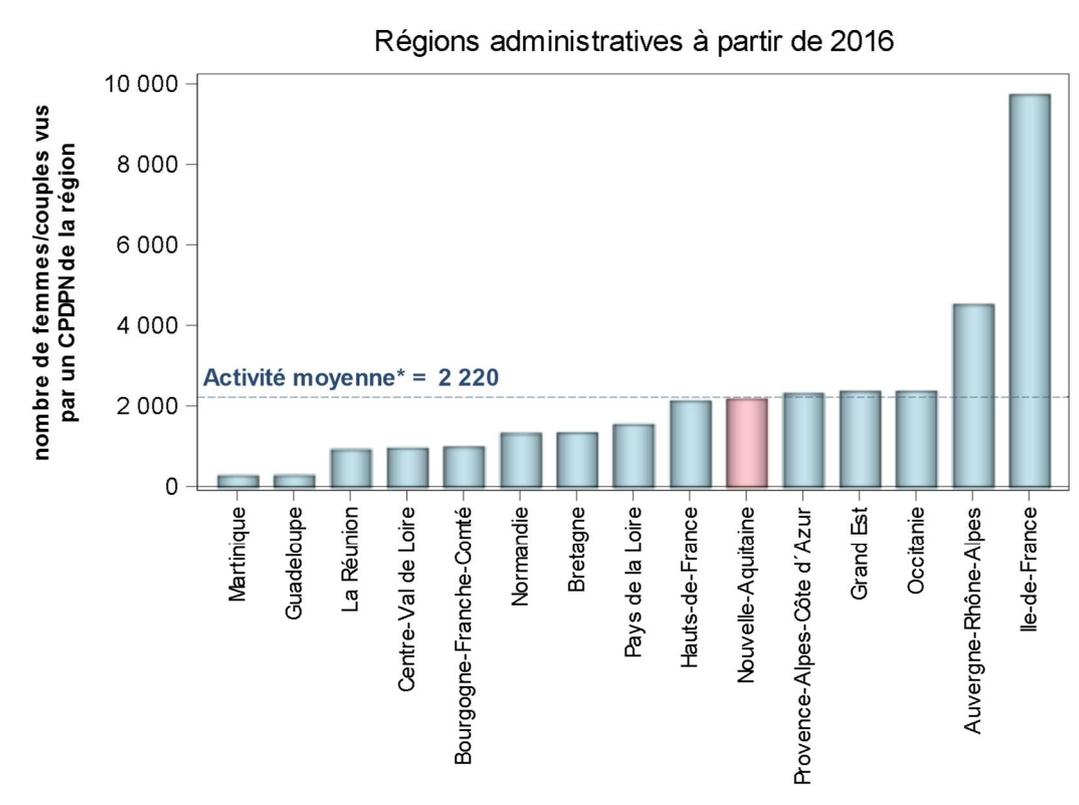
Périmètre géographique	Flux entrants ⁽¹⁾	Flux sortants ⁽²⁾
Aquitaine	1,34%	6,69%
Limousin	18,28%	13,82%
Poitou-Charentes	3,07%	8,83%

[£] 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.

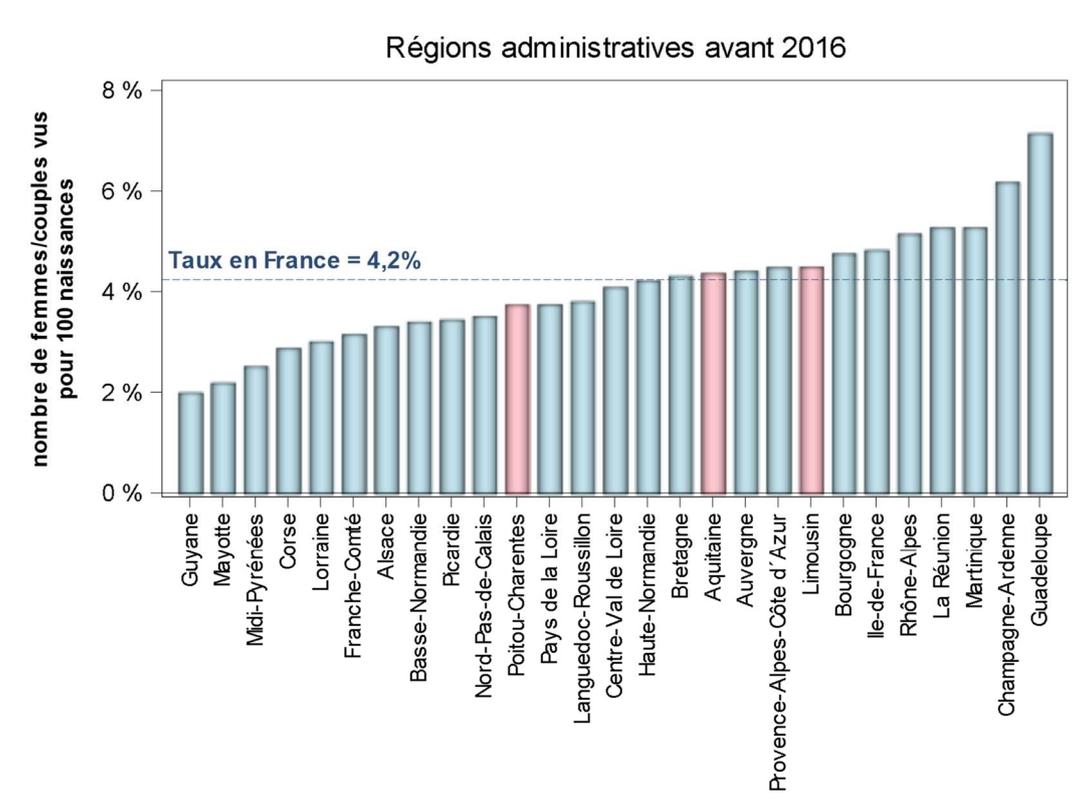
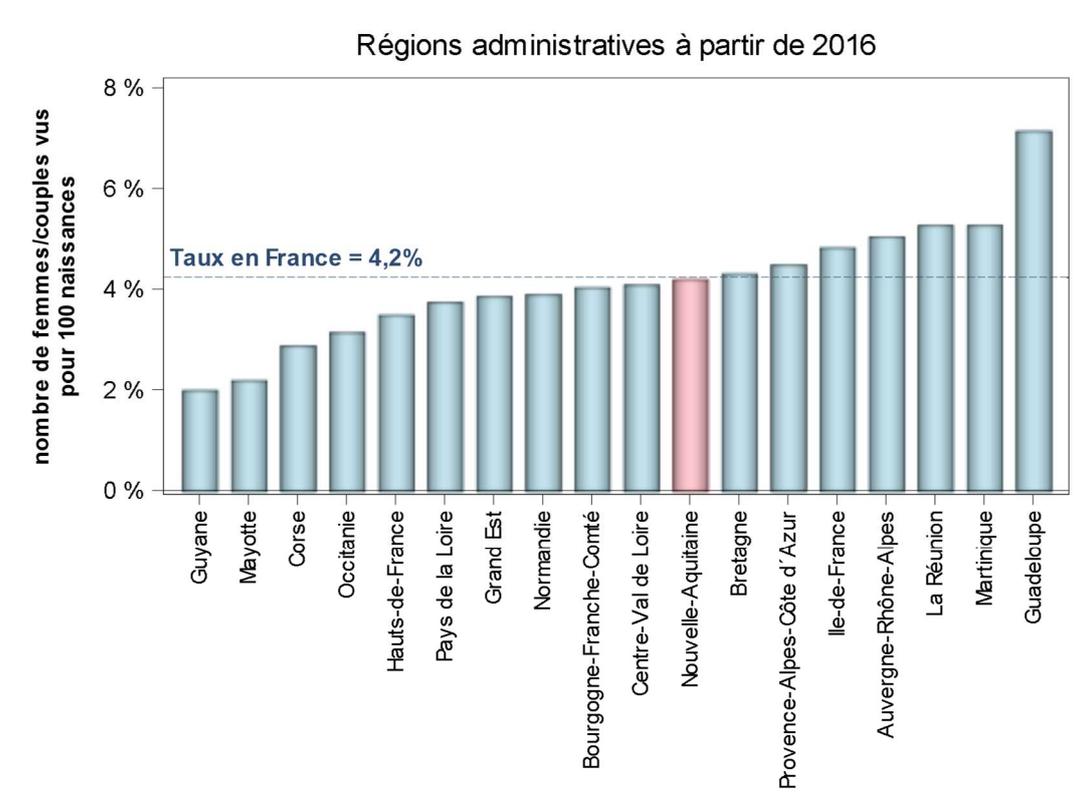
⁽²⁾ Part des femmes/couples résidant dans le périmètre géographique dont le dossier est examiné par un CPDPN localisé hors du périmètre géographique.

Figure CPDP1. Activité des CPDPN : Nombre de femmes/couples dont le dossier a été examiné par au moins un CPDPN de la région en 2017



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

Figure CPDP2. Accès au CPDPN : proportion de femmes/couples vus par un CPDPN pour 100 naissances sur leur lieu 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 laboratoire 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 Nouvelle-Aquitaine. 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 Nouvelle-Aquitaine en 2017

Ancienne région	Ville	Etablissement	Cyto-génétique	Génétique moléculaire	Maladies infectieuses	Biochimie fœtale ± Marqueurs sériques maternels
Aquitaine	BAYONNE	LBM AX BIO OCEAN PAULMY				X
	BORDEAUX	GROUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	X	X	X	
		LBM EUROFINS BIOFFICE CHARAZAC				X
	DAX	LBM FORTE BIO				X
	PAU	LBM BIOPYRENEES BAYARD				X
	PESSAC	HOPITAL HAUT LEVEQUE CHU				X
Limousin	LIMOGES	C H U DUPUYTREN LIMOGES			X	X
		HOPITAL DE LA MERE ET DE L'ENFANT	X			
Poitou Charentes	LA ROCHELLE	LABORATOIRE ISOLAB LA ROCHELLE	X			
		LABORATOIRE SYNLAB CHARENTES LA ROCHEL				X
	POITIERS	CHU LA MILETRIE	X	X	X	X

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

Type d'activité	Nombre de laboratoires				
	Nouvelle Aquitaine				France
	Aquitaine	Limousin	Poitou Charentes	Région entière	
Cytogénétique	1	1	2	4	58
Génétique moléculaire	1	0	1	2	72
Maladies infectieuses	2	2	1	5	46
Marqueurs sériques	5	1	2	8	84
Biochimie fœtale	0	0	0	0	12

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

Type d'activité	Nombre de prélèvements étudiés				
	Nouvelle Aquitaine				France
	Aquitaine	Limousin	Poitou Charentes	Région entière	
Génétique					
- ADNlc [£] : dépistage d'aneuploïdies	192	0	0	192	51 116
- ADNlc [£] : détermination du rhésus fœtal	0	0	0	0	20 226
- Caryotype	62	353	162	577	18 824
- ACPA	214	68	135	417	8 580
- Maladie monogénique	27	0	51	78	2 735
Maladies infectieuses					
- Virologie	64	10	37	111	2 988
- Toxoplasmose	29	13	10	52	959
Biochimie fœtale et marqueurs sériques maternels					
- Marqueurs sériques maternels	8 202	916	3 894	13 012	637 547
- Défaut de fermeture du tube neural	0	0	0	0	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 Nouvelle-Aquitaine et en France en 2017

Type de marqueurs sériques maternels	Nouvelle Aquitaine				France
	Aquitaine	Limousin	Poitou Charentes	Région entière	
1 ^{er} trimestre	7 560	778	3 406	11 744	512 909
2 ^e trimestre	642	138	488	1 268	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 Nouvelle-Aquitaine en 2018

Ancienne région	Ville	Etablissement	Service	Activité de cyto-génétique	Activité de génétique moléculaire
Aquitaine	BORDEAUX	GROUPE HOSPITALIER PELLEGRIN CHU	Laboratoire d'hématologie	Non	Oui autorisation limitée
			Service de Génétique Médicale	Non	Oui
			Service de biochimie	Non	Oui
			Laboratoire d'Anatomie Pathologique	Non	Oui
			LABORATOIRE D'IMMUNOLOGIE ET IMMUNOGENETIQUE	Non	Oui autorisation limitée
			Service GENETIQUE MEDICALE U.F. 3773	Oui	Non
	INSTITUT BERGONIE	Unité de Génétique Constitutionnelle	Non	Oui	
	VILLENAVE D'ORNON	HIA ROBERT PICQUE	Service de biochimie, pharmacologie et toxicologie cliniques	Non	Oui autorisation limitée
Limousin	LIMOGES	C H U DUPUYTREN LIMOGES	Service de biochimie et de génétique moléculaire	Non	Oui
			Laboratoire d'immunologie et immunogénétique	Non	Oui autorisation limitée
			LABORATOIRE DE PATHOLOGIE	Non	Oui autorisation limitée
			Laboratoire Hématologie	Non	Oui autorisation limitée
		HOPITAL DE LA MERE ET DE L'ENFANT	Laboratoire de cytogénétique	Oui	Oui
Poitou Charentes	LA ROCHELLE	LABORATOIRE ISOLAB LA ROCHELLE	Laboratoire de biologie médicale spécialisée	Oui	Non
	POITIERS	CHU LA MILETRIE	Laboratoire de génétique moléculaire	Oui	Oui
		EFS CENTRE ATLANTIQUE POITIERS			Non

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

Type d'activité	Nombre de laboratoires				
	Nouvelle Aquitaine				France
	Aquitaine	Limousin	Poitou Charentes	Région entière	
Nombre de laboratoires ayant une activité de cytogénétique	1	1	2	4	64
Nombre de laboratoires ayant une activité de génétique moléculaire	7	5	2	14	191
- <i>activité non limitée</i>	4	2	1	7	122
- <i>activité limitée</i>	3	3	1	7	69

Tableau GENPOST3. Activité de cytogénétique postnatale par indication dans la région Nouvelle-Aquitaine et en France en 2018

Indication	Technique	Nombre d'analyses				
		Nouvelle Aquitaine				France
		Aquitaine	Limousin	Poitou Charentes	Région entière	
Déficiences intellectuelles / malformations / anomalies du développement	Caryotype	70	200	124	394	10 788
	FISH	38	89	47	174	5 007
Troubles de la reproduction	Caryotype	93	162	466	721	44 837
	FISH	0	5	29	34	6 965
Maladies cassantes	Caryotype	8	0	0	8	284
	FISH	0	0	0	0	3
Etudes familiales	Caryotype	89	63	66	218	5 608
	FISH	108	57	13	178	2 777
Don de gamète	Caryotype	85	1	3	89	1 922
	FISH	0	0	0	0	80
Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique	Caryotype	0	0	0	0	752
	FISH	0	0	0	0	207
Autre	Caryotype		6	3	9	1 332
	FISH		1	0	1	357
Total	Caryotype	345	432	662	1 439	65 523
	FISH	146	152	89	387	15 396

Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques postnatales par ACPA dans la région Nouvelle-Aquitaine et en France en 2018

Indication	Nombre de dossiers rendus				
	Nouvelle Aquitaine				France
	Aquitaine	Limousin	Poitou Charentes	Région entière	
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	212	70	149	431	6 288
Malformations sans retard psychomoteur	81	32	47	160	2 589
Déficience intellectuelle ou troubles des apprentissages isolés	93	40	42	175	3 268
Troubles envahissants du développement / Autisme	57	38	53	148	3 280
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique	6		4	10	264
Etudes familiales	25	1	21	47	669
Fœtopathologie	14	1		15	810
Autre	48		17	65	1 558
Total	536	182	333	1 051	18 726

Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale dans la région Nouvelle-Aquitaine et en France en 2018

Génétique moléculaire postnatale	Nouvelle Aquitaine				France
	Aquitaine	Limousin	Poitou Charentes	Région entière	
Nombre d'examens réalisés	4 969	2 456	2 900	10 325	445 985
- dont nombre d'examens réalisés en pharmacogénétique	458	704	538	1 700	32 298
Nombre d'individus testés	5 703	2 246	2 633	10 582	399 851
- dont nombre d'individus testés en pharmacogénétique	458	526	540	1 524	33 619
Nombre de maladies différentes recherchées	239	133	319	581	3 369
- dont nombre d'indications différentes recherchées en pharmacogénétique	5	6	5	8	29

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

			2014	2015	2016	2017	2018
Nombre de laboratoires qui réalisent du séquençage haut débit	Nouvelle Aquitaine	Aquitaine	2	3	3	4	4
		Limousin	1	1	1	1	1
		Poitou Charentes	1	1	1	1	2
		Région entière	4	5	5	6	7
	France	-	55	80	92	94	97
Nombre d'examens rendus aux prescripteurs	Nouvelle Aquitaine	Aquitaine	807	1 204	1 196	2 290	1 571
		Limousin	2	26	75	114	147
		Poitou Charentes	64	146	203	346	493
		Région entière	873	1 376	1 474	2 750	2 211
	France	-	16 979	36 017	50 965	65 736	76 643