

## GRAND EST

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 Grand Est et en France en 2017**

Périmètre géographique		Nombre de naissances <sup>£</sup>
Grand Est	Alsace	20 458
	Champagne-Ardenne	13 291
	Lorraine	23 017
	Région entière	56 766
France <sup>££</sup>		767 385

<sup>£</sup> Naissances vivantes domiciliées. Source: statistiques de l'état civil - INSEE.

<sup>££</sup> France entière : France métropolitaine et régions d'outre-mer.

**Tableau CPDPN2. Activité des CPDPN de la région Grand Est en 2017**

Périmètre géographique	Ville	Etablissement	Nombre de dossiers examinés <sup>£</sup>
Alsace	SCHILTIGHEIM	CMCO	1 037
Champagne-Ardenne	REIMS	CHU DE REIMS MAISON BLANCHE	1 011
Lorraine	NANCY	MATERNITE REGIONALE ADOLPHE PINARD	672

<sup>£</sup> 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 Grand Est et de la France entre 2015 et 2017**

<b>3.a Nombre de dossiers examinés, file active et attestation d'IMG délivrées entre 2015 et 2017</b>					
<b>Périmètre géographique</b>		<b>Période d'activité</b>	<b>Dossiers examinés</b>	<b>Femmes/couples dont le dossier a été examiné</b>	<b>Attestations d'IMG pour motif fœtal</b>
Grand Est	Alsace	2015	1 081	723	207
		2016	973	883	211
		2017	1 037	960	169
	Champagne-Ardenne	2015	686	554	127
		2016	644	619	140
		2017	1 011	927	121
	Lorraine	2015	500	395	196
		2016	584	444	156
		2017	672	485	156
	Région entière	2015	2 267	1 672	530
		2016	2 201	1 946	507
		2017	2 720	2 372	446
France		2015	42 845	31 814	7 035
		2016	46 771	33 154	7 003
		2017	47 615	33 412	6 938

<b>3.b Activité technique en médecine fœtale entre 2015 et 2017</b>					
<b>Périmètre géographique</b>		<b>Période d'activité</b>	<b>Echographies à visée diagnostique</b>	<b>Prélèvements à visée diagnostique</b>	<b>Gestes à visée thérapeutique</b>
Grand Est	Alsace	2015	8 206	707	77
		2016	8 998	612	94
		2017	8 807	729	80
	Champagne Ardenne	2015	779	151	5
		2016	903	153	3
		2017	834	125	7
	Lorraine	2015	252	293	13
		2016	350	268	13
		2017	1 063	269	3
	Région entière	2015	9 237	1 151	95
		2016	10 251	1 033	110
		2017	10 704	1 123	90
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	Alsace	Lorraine	Champagne Ardenne	Région entière	France
Nombre de dossiers examinés pour 100 naissances	5,07%	2,92%	7,61%	4,79%	6,20%
Nombre de femmes vues pour 100 naissances	4,69%	2,11%	6,97%	4,18%	4,35%
Nombre d'attestations d'IMG pour motif fœtal pour 100 naissances	0,83%	0,68%	0,91%	0,79%	0,90%
Nombre d'échographies diagnostiques pour 100 naissances	43,05%	4,62%	6,27%	18,86%	12,51%
Nombre de prélèvements à visée diagnostique pour 100 naissances	3,56%	1,17%	0,94%	1,98%	2,03%
Nombre de gestes à visée thérapeutique pour 100 naissances	0,39%	0,01%	0,05%	0,16%	0,18%

**Tableau CPDPN4. Région de résidence des femmes/couples dont le dossier a été examiné par un CPDPN de la région Grand Est en 2017**

Lieu de résidence des femmes/couples pris en charge	CPDPN de la région Grand Est							
	Alsace		Champagne Ardenne		Lorraine		Région entière	
	N	%	N	%	N	%	N	%
Grand Est ~ Champagne-Ardenne	6	0,63%	797	85,98%	1	0,21%	804	33,90%
Grand Est ~ Lorraine	194	20,21%	13	1,40%	481	99,18%	688	29,01%
Grand Est ~ Alsace	658	68,54%	-	-	-	-	658	27,74%
Hauts-de-France ~ Picardie	4	0,42%	114	12,30%	-	-	118	4,97%
Bourgogne-Franche-Comté ~ Franche-Comté	37	3,85%	-	-	3	0,62%	40	1,69%
Ile-de-France	13	1,35%	2	0,22%	-	-	15	0,63%
Hauts-de-France ~ Nord-Pas-de-Calais	7	0,73%	1	0,11%	-	-	8	0,34%
Provence-Alpes-Côte d'Azur	7	0,73%	-	-	-	-	7	0,30%
Bourgogne-Franche-Comté ~ Bourgogne	5	0,52%	-	-	-	-	5	0,21%
Normandie ~ Haute-Normandie	4	0,42%	-	-	-	-	4	0,17%
Normandie ~ Basse-Normandie	3	0,31%	-	-	-	-	3	0,13%
Occitanie ~ Languedoc-Roussillon	2	0,21%	-	-	-	-	2	0,08%
Nouvelle-Aquitaine ~ Poitou-Charentes	1	0,10%	-	-	-	-	1	0,04%
Centre-Val de Loire	1	0,10%	-	-	-	-	1	0,04%
Auvergne-Rhône-Alpes ~ Rhône-Alpes	1	0,10%	-	-	-	-	1	0,04%
Bretagne	1	0,10%	-	-	-	-	1	0,04%
Auvergne-Rhône-Alpes ~ Auvergne	1	0,10%	-	-	-	-	1	0,04%
<b>Total France métropolitaine et régions d'outre-mer</b>	<b>945</b>	<b>98,44%</b>	<b>927</b>	<b>100,0%</b>	<b>485</b>	<b>100,0%</b>	<b>2 357</b>	<b>99,37%</b>
Etranger	15	1,56%	-	-	-	-	15	0,63%
<b>Total autre lieu de résidence ou inconnu</b>	<b>15</b>	<b>1,56%</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>-</b>	<b>15</b>	<b>0,63%</b>

**Tableau CPDPN5. Régions d'implantation des CPDPN qui ont examiné les dossiers des femmes/couples résidant dans la région Grand Est en 2017**

Lieu de prise en charge (implantation des CPDPN)	Nombre de femmes/couples résidant dans la région Grand Est vus par un CPDPN							
	Alsace		Champagne Ardenne		Lorraine		Région entière	
	N	%	N	%	N	%	N	%
Grand Est ~ Champagne-Ardenne	-	-	797	97,08%	13	1,88%	810	36,97%
Grand Est ~ Alsace	658	97,19%	6	0,73%	194	27,99%	858	39,16%
Grand Est ~ Lorraine	-	-	1	0,12%	481	69,41%	482	22,00%
Ile-de-France	16	2,36%	16	1,95%	4	0,58%	36	1,64%
Centre-Val de Loire	2	0,30%	1	0,12%	-	-	3	0,14%
Auvergne-Rhône-Alpes ~ Rhône-Alpes	1	0,15%	-	-	-	-	1	0,05%
Provence-Alpes-Côte d'Azur	-	-	-	-	1	0,14%	1	0,05%

**Tableau CPDPN5b. Nombre de femmes/couples résidant dans la région Grand Est 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 <sup>£</sup>
Alsace	677	3,31%
Champagne-Ardenne	821	6,18%
Lorraine	693	3,01%
Région entière	2 191	3,86%
France <sup>££</sup>	32 529	4,24%

<sup>£</sup> Naissances vivantes domiciliées. Source: statistiques de l'état civil - INSEE.

<sup>££</sup> 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 Grand Est en 2017**

Périmètre géographique	Flux entrants <sup>(1)</sup>	Flux sortants <sup>(2)</sup>
Grand Est	9,36%	1,87%
Moyenne <sup>£</sup>	10,28%	7,69%

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

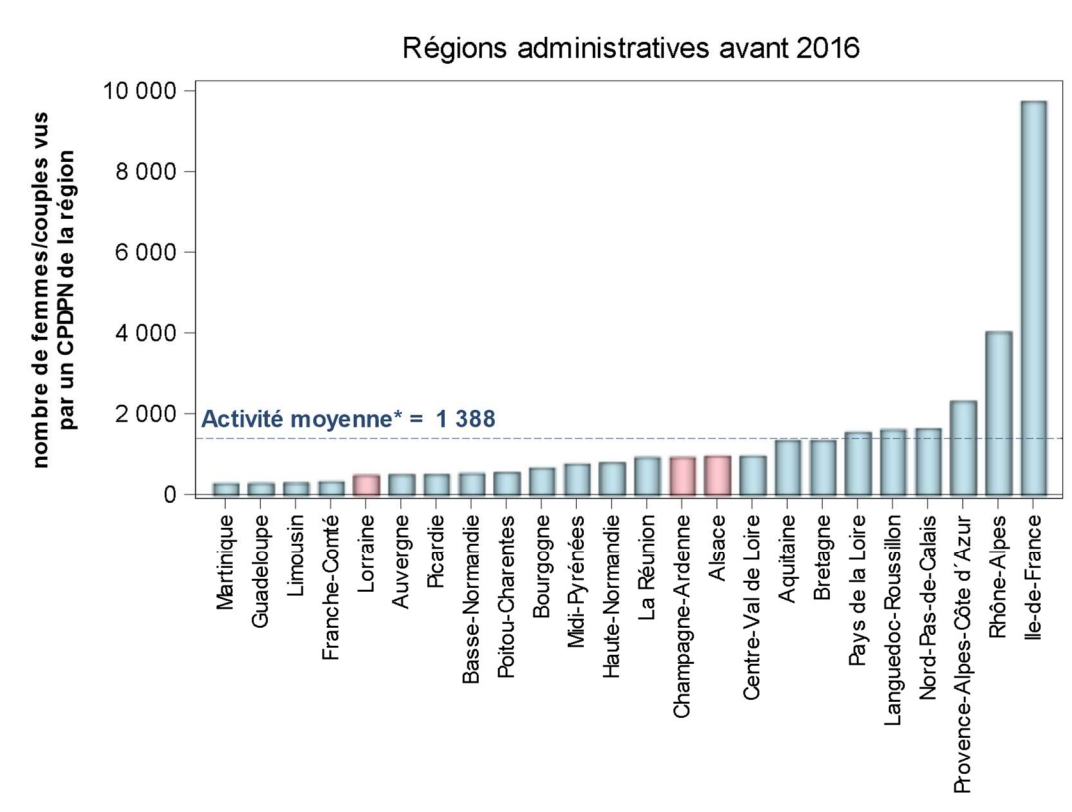
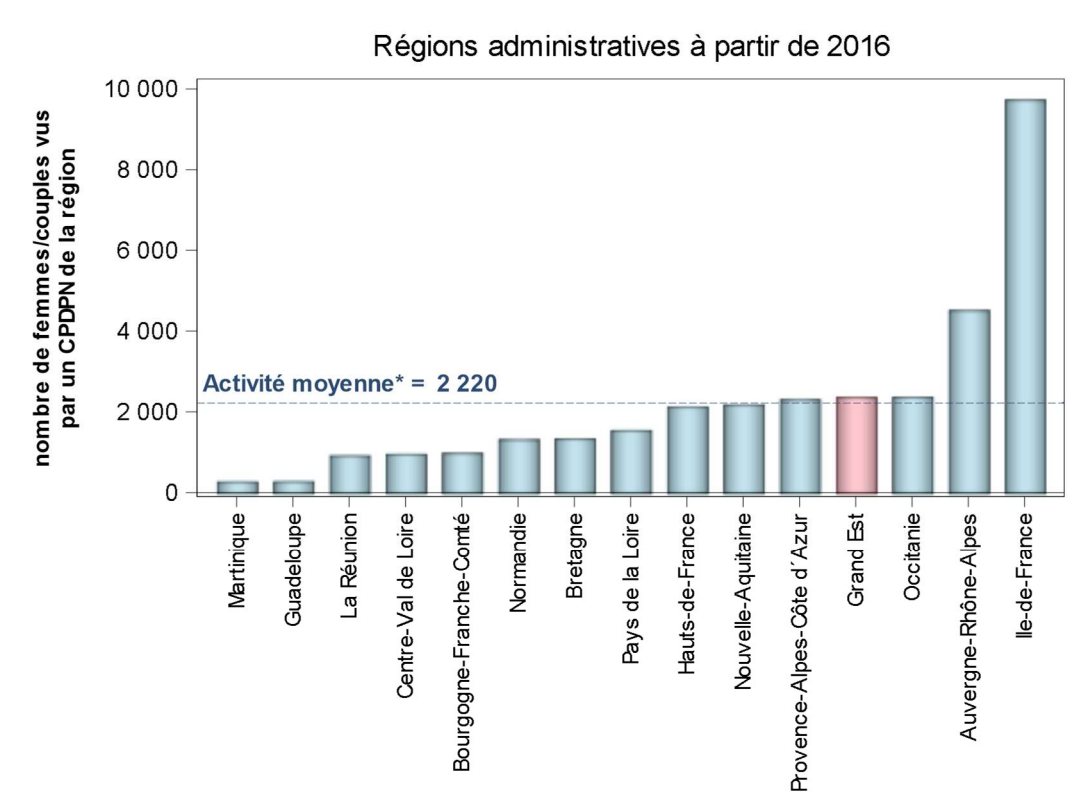
Périmètre géographique	Flux entrants <sup>(1)</sup>	Flux sortants <sup>(2)</sup>
Alsace	31,46%	2,81%
Champagne-Ardenne	14,02%	2,92%
Lorraine	0,82%	30,59%

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

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

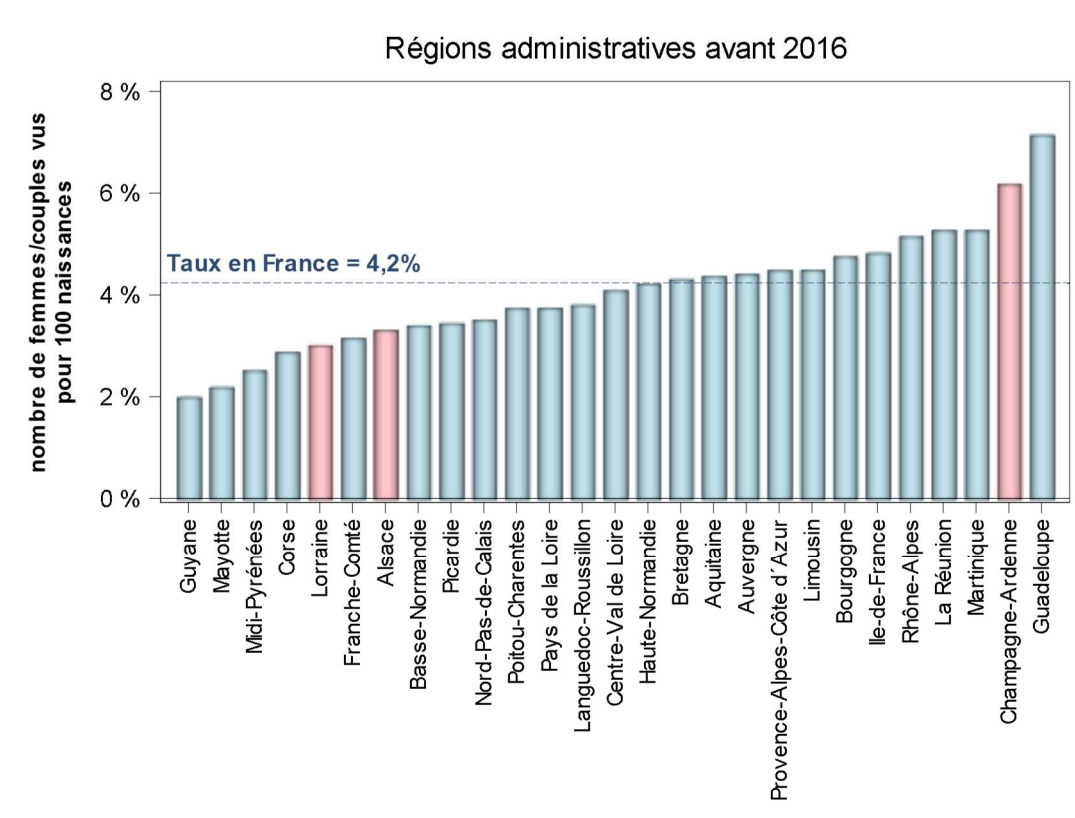
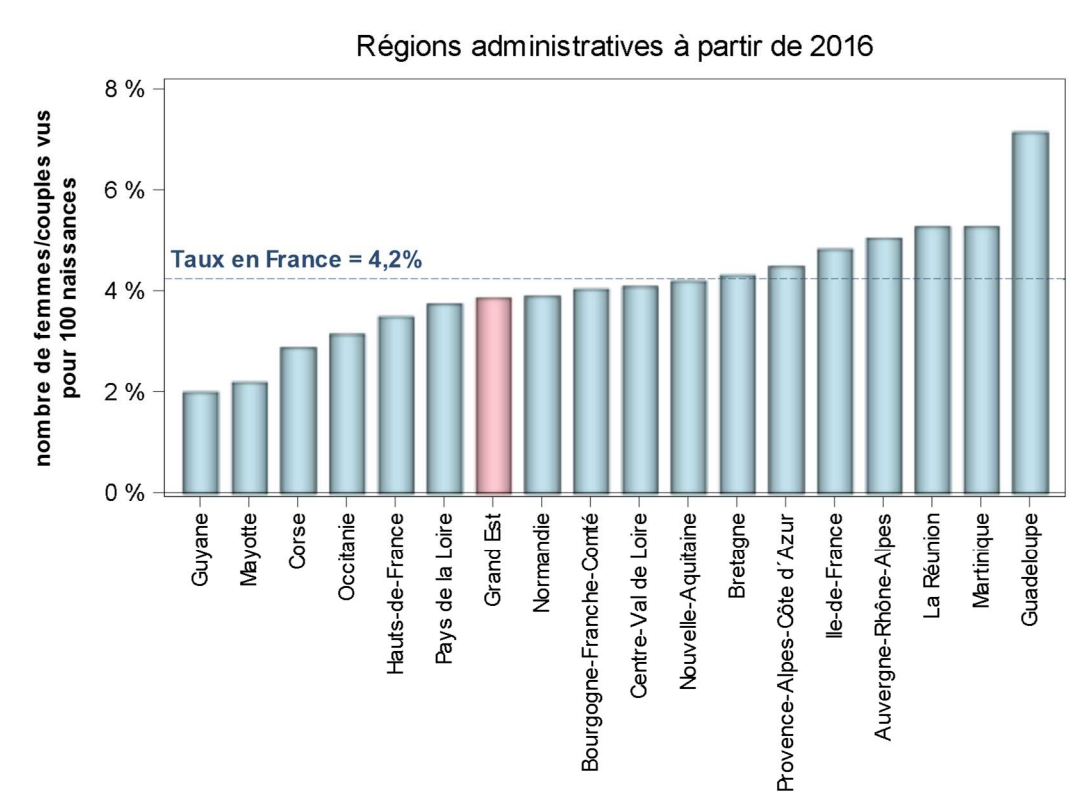
<sup>(2)</sup> Part des femmes/couples résidant dans le périmètre géographique dont le dossier est examiné par un CPDPN localisé hors du périmètre géographique.

**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 Grand Est. 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 Grand Est en 2017

Ancienne région	Ville	Etablissement	Cyto-génétique	Génétique moléculaire	Maladies infectieuses	Biochimie fœtale ± Marqueurs sériques maternels
Alsace	MULHOUSE	HOPITAL EMILE MULLER	X			X
	STRASBOURG	HOPITAL CIVIL / NOUVEL HOPITAL CIVIL	X	X	X	X
Champagne Ardenne	REIMS	HOPITAL MAISON BLANCHE CHU REIMS	X	X	X	
		LBM BIOXA SITE PORTE DE PARIS	X			
		LBM DE LAPORTE DE PARIS				X
	VITRY LE FRANCOIS	LBM SYNDIBIO TANG LAHITETE VLF				X
Lorraine	ARS LAQUENEXY	HOPITAL DE MERCY CHR METZ THIONVILLE	X			
	EPINAL	LBM ANALYSIS LEFAURE PETIT EPINAL BELL	X			X
	METZ	LBM ESPACEBIO LABORATOIRE STAHL KUNTZEL				X
	NANCY	LBM ATOUTBIO	X			X
	VANDOEUVE LES NANCY	CHRU NANCY HOPITAUX DE BRABOIS	X	X	X	

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

Type d'activité	Nombre de laboratoires				
	Grand Est				France
	Alsace	Champagne Ardenne	Lorraine	Région entière	-
Cytogénétique	2	2	4	8	58
Génétique moléculaire	2	2	1	5	72
Maladies infectieuses	2	1	2	5	46
Marqueurs sériques	2	2	3	7	84
Biochimie fœtale	0	1	0	1	12

**Tableau DPN3. Nombre de prélèvements étudiés par type d'activité dans la région Grand Est et en France en 2017**

Type d'activité	Nombre de prélèvements étudiés				
	Grand Est				France
	Alsace	Champagne Ardenne	Lorraine	Région entière	-
Génétique					
- ADNlc <sup>ε</sup> : dépistage d'aneuploïdies	385	413	0	798	51 116
- ADNlc <sup>ε</sup> : détermination du rhésus fœtal	0	0	0	0	20 226
- Caryotype	505	57	658	1 220	18 824
- ACPA	309	55	266	630	8 580
- Maladie monogénique	77	10	107	194	2 735
Maladies infectieuses					
- Virologie	50	7	15	72	2 988
- Toxoplasmose	19	12	6	37	959
Biochimie fœtale et marqueurs sériques maternels					
- Marqueurs sériques maternels	7 130	7 710	19 608	34 448	637 547
- Défaut de fermeture du tube neural	0	5	0	5	293

<sup>ε</sup> 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 Grand Est et en France en 2017**

Type de marqueurs sériques maternels	Grand Est				France
	Alsace	Champagne Ardenne	Lorraine	Région entière	
1 <sup>er</sup> trimestre	6 603	4 477	16 902	27 982	512 909
2 <sup>e</sup> trimestre	527	3 233	2 706	6 466	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 Grand Est en 2018

Ancienne région	Ville	Etablissement	Service	Activité de cyto-génétique	Activité de génétique moléculaire	
Alsace	COLMAR	HOPITAL LOUIS PASTEUR	Laboratoire de microbiologie et biologie moléculaire	Non	Oui	
	MULHOUSE	HOPITAL EMILE MULLER	Service de génétique	Oui	Oui autorisation limitée	
	STRASBOURG	EFS ALCA STRASBOURG			Non	Oui autorisation limitée
		HOPITAL CIVIL / NOUVEL HOPITAL CIVIL	Laboratoire de diagnostic génétique	Non	Oui	
		HOPITAL DE HAUTEPIERRE	Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire	Non	Oui	
			Laboratoire de Cytogénétique UF 6446 Pôle de Biologie	Oui	Non	
Champagne Ardenne	REIMS	HOPITAL MAISON BLANCHE CHU REIMS	Service de génétique	Oui	Oui	
		HOPITAL ROBERT DEBRE CHU REIMS	Laboratoire d'immunologie	Non	Oui autorisation limitée	
			Laboratoire central d'hématologie	Non	Oui autorisation limitée	
		LBM DE LA PORTE DE PARIS	Laboratoire Porte de Paris	Oui	Non	
	TROYES	CENTRE HOSPITALIER DE TROYES	Unité de Génétique Moléculaire	Non	Oui autorisation limitée	
			Unité de Génétique (4107)	Oui	Non	

Ancienne région	Ville	Etablissement	Service	Activité de cyto-génétique	Activité de génétique moléculaire
Lorraine	ARS LAQUENEXY	HOPITAL DE MERCY CHR METZ THIONVILLE	Laboratoire de cytogénétique	Oui	Oui
	EPINAL	LBM ANALYSIS LEFAURE PETIT EPINAL BELL	Laboratoire Lefaire & Petit	Oui	Oui autorisation limitée
	NANCY	LBM"LABORATOIRE ATOUTBIO" STANISLAS NA	Laboratoire Drs Baillet, Germain, Téboul	Oui	Oui
	SAINT DIE DES VOSGES	LBM"BIOMER" SITE BIOLAM ST DIE PL DES	Laboratoire Biolam	Non	Oui autorisation limitée
	VANDOEUVRE LES NANCY	CHRU NANCY HOPITAUX DE BRABOIS	Laboratoire de Génétique Médicale	Oui	Oui
Laboratoire de Biochimie et de Biologie moléculaire			Non	Oui	

**Tableau GENPOST2. Nombre de laboratoires de génétique postnatale selon le type d'activité pratiquée dans la région Grand Est et en France en 2018**

Type d'activité	Nombre de laboratoires				
	Grand Est				France
	Alsace	Champagne Ardenne	Lorraine	Région entière	-
Nombre de laboratoires ayant une activité de cytogénétique	2	3	4	9	64
Nombre de laboratoires ayant une activité de génétique moléculaire	5	4	6	15	191
- <i>activité non limitée</i>	3	1	4	8	122
- <i>activité limitée</i>	2	3	2	7	69

**Tableau GENPOST3. Activité de cytogénétique postnatale par indication dans la région Grand Est et en France en 2018**

Indication	Technique	Nombre d'analyses				
		Grand Est				France
		Alsace	Champagne Ardenne	Lorraine	Région entière	
Déficiences intellectuelles / malformations / anomalies du développement	Caryotype	154	162	113	429	10 788
	FISH	68	28	65	161	5 007
Troubles de la reproduction	Caryotype	477	620	2 413	3 510	44 837
	FISH	9	99	253	361	6 965
Maladies cassantes	Caryotype	3	0	5	8	284
	FISH	0	0	0	0	3
Etudes familiales	Caryotype	127	225	186	538	5 608
	FISH	22	35	70	127	2 777

Indication	Technique	Nombre d'analyses				
		Grand Est				France
		Alsace	Champagne Ardenne	Lorraine	Région entière	
Don de gamète	Caryotype	16	20	27	63	1 922
	FISH	0	1	2	3	80
Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique	Caryotype	5	9	2	16	752
	FISH	2	0	1	3	207
Autre	Caryotype	8		103	111	1 332
	FISH	0		6	6	357
Total	Caryotype	790	1 036	2 849	4 675	65 523
	FISH	101	163	397	661	15 396

**Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques postnatales par ACPA dans la région Grand Est et en France en 2018**

Indication	Nombre de dossiers rendus				
	Grand Est				France
	Alsace	Champagne Ardenne	Lorraine	Région entière	
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	308	45	105	458	6 288
Malformations sans retard psychomoteur	57	26	81	164	2 589
Déficience intellectuelle ou troubles des apprentissages isolés	48	15	95	158	3 268
Troubles envahissants du développement / Autisme	63	28	75	166	3 280
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique	2		11	13	264
Etudes familiales	8	9	36	53	669
Fœtopathologie	8		3	11	810
Autre	50	4	22	76	1 558
Total	544	127	428	1 099	18 726

**Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale dans la région Grand Est et en France en 2018**

Génétique moléculaire postnatale	Grand Est				France
	Alsace	Champagne Ardenne	Lorraine	Région entière	
Nombre d'examens réalisés	5 763	3 126	9 546	18 435	445 985
- dont nombre d'examens réalisés en pharmacogénétique	153	62	74	289	32 298
Nombre d'individus testés	5 943	2 922	9 489	18 354	399 851
- dont nombre d'individus testés en pharmacogénétique	232	60	74	366	33 619
Nombre de maladies différentes recherchées	796	364	352	1 132	3 369
- dont nombre d'indications différentes recherchées en pharmacogénétique	4	4	2	7	29

**Tableau GENPOST6. Evolution de l'utilisation des séquenceurs de nouvelle génération (NGS) dans la région Grand Est et en France en 2018**

			2014	2015	2016	2017	2018
Nombre de laboratoires qui réalisent du séquençage haut débit	Grand Est	Alsace	2	2	3	3	2
		Champagne Ardenne	0	1	1	1	1
		Lorraine	2	2	2	2	2
		Région entière	4	5	6	6	5
	France	-	55	80	92	94	97
Nombre d'examens rendus aux prescripteurs	Grand Est	Alsace	314	880	1 894	1 911	1 252
		Champagne Ardenne	0	33	573	506	1 105
		Lorraine	377	1 014	761	947	1 274
		Région entière	691	1 927	3 228	3 364	3 631
	France	-	16 979	36 017	50 965	65 736	76 643