

ILE-DE-FRANCE

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 Ile-de-France et en France en 2017

Périmètre géographique	Nombre de naissances ^{ff}
Ile-de-France	175 799
France ^{ff}	767 385

^ε Naissances vivantes domiciliées. Source: statistiques de l'état civil - INSEE.

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

Tableau CPDPN2. Activité des CPDPN de la région Ile-de-France en 2017

Ville	Etablissement	Dossiers examinés ^ε
BONDY	HOPITAL JEAN VERDIER	649
CLAMART	APHP HOPITAL ANTOINE BECLERE	1 774
CRETEIL	CHI DE CRETEIL	699
NEUILLY SUR SEINE	HOPITAL AMERICAIN DE PARIS	670
PARIS	APHP HOPITAL NECKER	5 108
	APHP HOPITAL ROBERT DEBRE	2 221
	APHP HOPITAL TROUSSEAU	1 589
	HOPITAL COCHIN	1 282
POISSY	CH DE POISSY	638
PONTOISE	CH RENE DUBOS	1 078

^ε 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 Ile-de-France et de la France entre 2015 et 2017

3.a Nombre de dossiers examinés, file active et attestations d'IMG délivrées				
Périmètre géographique	Période d'activité	Dossiers examinés	Femmes/couples dont le dossier a été examinés	Attestations d'IMG pour motif fœtal
Ile-de-France	2015	12 831	10 133	1 942
	2016	15 217	9 915	1 968
	2017	15 708	9 849	1 897
France	2015	42 845	31 814	7 035
	2016	46 771	33 154	7 003
	2017	47 615	33 412	6 938

3.b Nombre d'actes techniques				
Périmètre géographique	Période d'activité	Echographies à visée diagnostique	Prélèvements à visée diagnostique	Gestes à visée thérapeutique
Ile-de-France	2015	32 166	5 670	690
	2016	30 916	4 790	655
	2017	30 844	4 672	570
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	Ile-de-France	France
Nombre de dossiers examinés pour 100 naissances	8,94%	6,20%
Nombre de femmes vues pour 100 naissances	5,60%	4,35%
Nombre d'attestations d'IMG pour motif fœtal pour 100 naissances	1,08%	0,90%
Nombre d'échographies diagnostiques pour 100 naissances	17,55%	12,51%
Nombre de prélèvement à visées diagnostique pour 100 naissances	2,66%	2,03%
Nombre de gestes à visée thérapeutique pour 100 naissances	0,32%	0,18%

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

Lieu de résidence des femmes/couples pris en charge par un CPDPN de la région Ile-de-France	N	%
Ile-de-France	8 429	86,55%
Centre-Val de Loire	172	1,77%
Hauts-de-France ~ Picardie	171	1,76%
Hauts-de-France ~ Nord-Pas-de-Calais	56	0,58%
Normandie ~ Haute-Normandie	53	0,54%
Normandie ~ Basse-Normandie	47	0,48%
Pays de la Loire	39	0,40%
Bretagne	37	0,38%
Bourgogne-Franche-Comté ~ Bourgogne	34	0,35%
Nouvelle-Aquitaine ~ Aquitaine	29	0,30%
Auvergne-Rhône-Alpes ~ Rhône-Alpes	24	0,25%
La Réunion	22	0,23%
Grand Est ~ Alsace	16	0,16%
Grand Est ~ Champagne-Ardenne	16	0,16%
Provence-Alpes-Côte d'Azur	15	0,15%
Guyane	12	0,12%
Martinique	9	0,09%
Guadeloupe	8	0,08%
Auvergne-Rhône-Alpes ~ Auvergne	7	0,07%
Nouvelle-Aquitaine ~ Limousin	6	0,06%
Nouvelle-Aquitaine ~ Poitou-Charentes	6	0,06%

Lieu de résidence des femmes/couples pris en charge par un CPDPN de la région Ile-de-France	N	%
Occitanie ~ Midi-Pyrénées	6	0,06%
Grand Est ~ Lorraine	4	0,04%
Bourgogne-Franche-Comté ~ Franche-Comté	3	0,03%
Occitanie ~ Languedoc-Roussillon	3	0,03%
Total France métropolitaine et départements/régions d'outre-mer	9 224	94,71%
Inconnu	305	3,13%
Etranger	136	1,40%
COM	74	0,76%
Total autre lieu de résidence ou inconnu	515	5,29%

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

Lieu de prise en charge (implantation des CPDPN)	Nombre de femmes/couples de la région Ile-de-France vus par un CPDPN	
	N	%
Ile-de-France	8 429	99,26%
Grand Est ~ Alsace	13	0,15%
Pays de la Loire	10	0,12%
Occitanie ~ Languedoc-Roussillon	9	0,11%
Centre-Val de Loire	7	0,08%
Hauts-de-France ~ Nord-Pas-de-Calais	4	0,05%
Hauts-de-France ~ Picardie	4	0,05%
Provence-Alpes-Côte d'Azur	4	0,05%
Bretagne	2	0,02%
Grand Est ~ Champagne-Ardenne	2	0,02%
Auvergne-Rhône-Alpes ~ Rhône-Alpes	2	0,02%
Occitanie ~ Midi-Pyrénées	1	0,01%
Nouvelle-Aquitaine ~ Poitou-Charentes	1	0,01%
Nouvelle-Aquitaine ~ Aquitaine	1	0,01%
Auvergne-Rhône-Alpes ~ Auvergne	1	0,01%
Martinique	1	0,01%
La Réunion	1	0,01%

Tableau CPDPN5b. Nombre de femmes/couples résidant dans la région Ile-de-France 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 [£]
Ile-de-France	8 492	4,83%
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 Ile-de-France en 2017

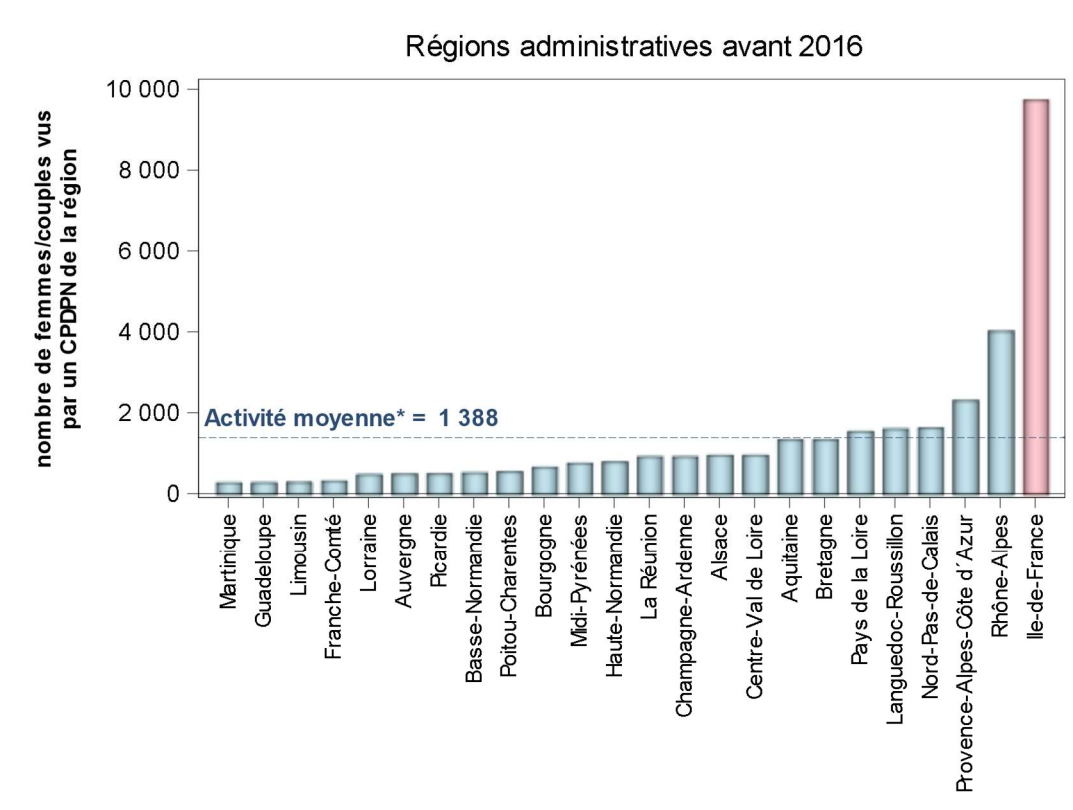
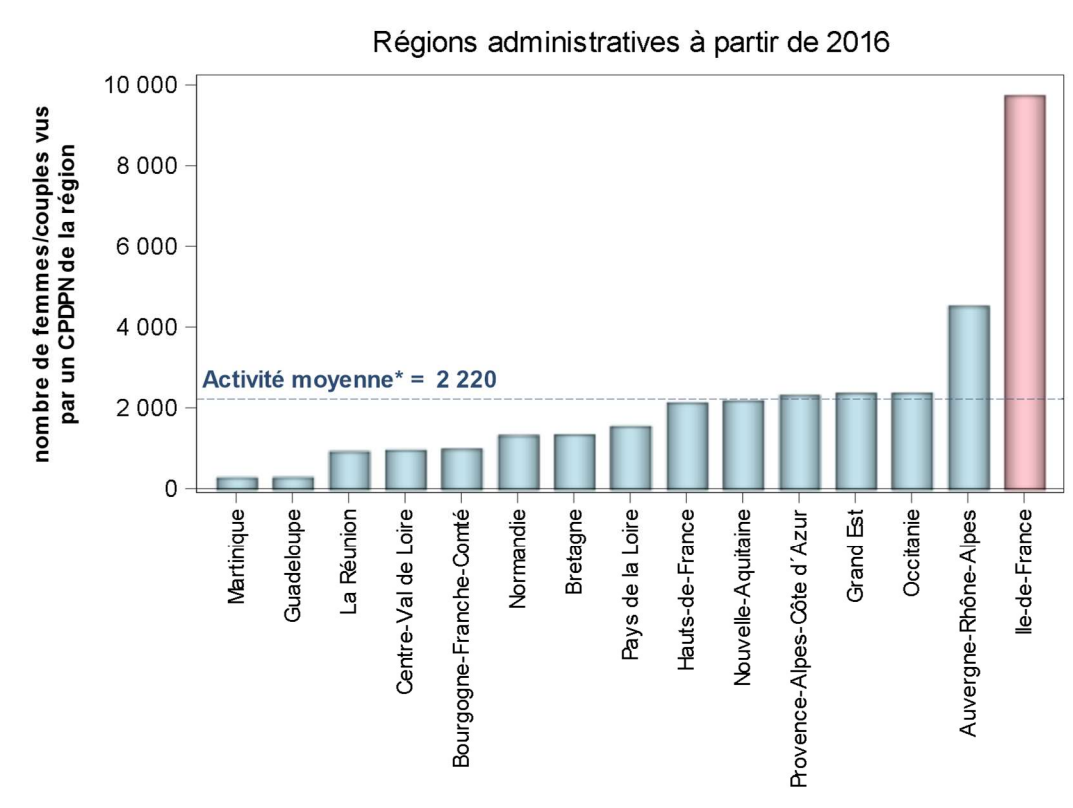
Périmètre géographique	Flux entrants⁽¹⁾	Flux sortants⁽²⁾
Ile-de-France	13,45%	0,74%
Moyenne [£]	10,28%	7,69%

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

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

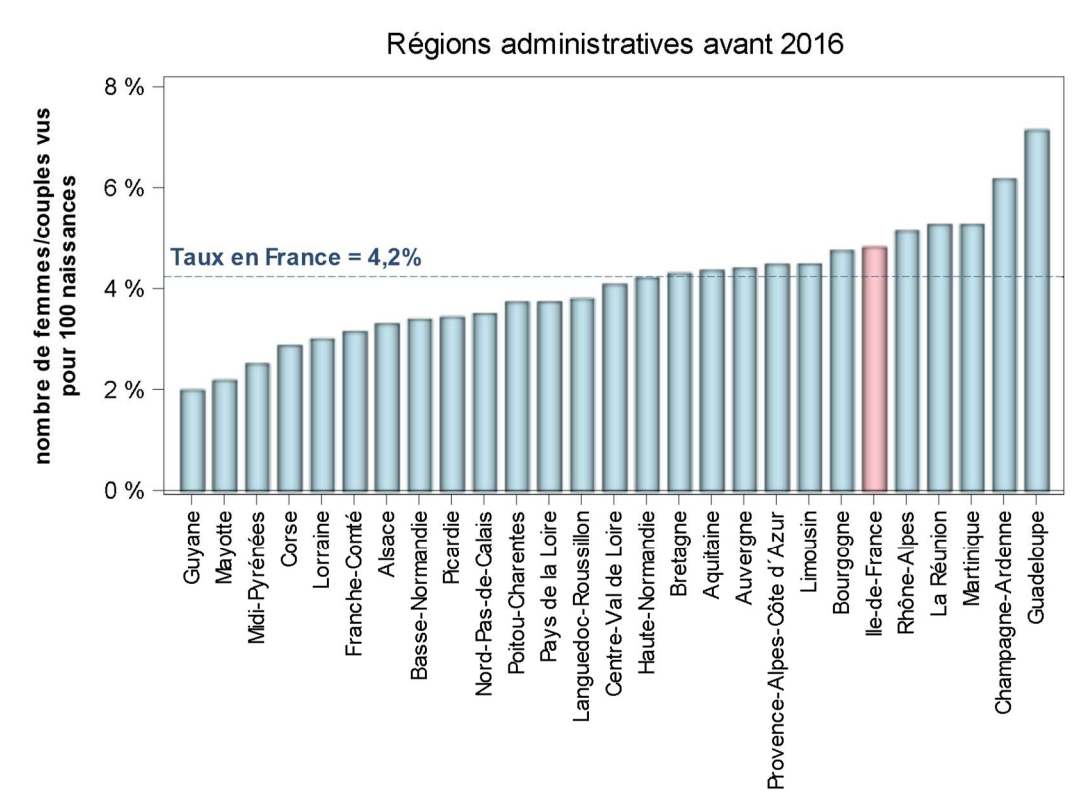
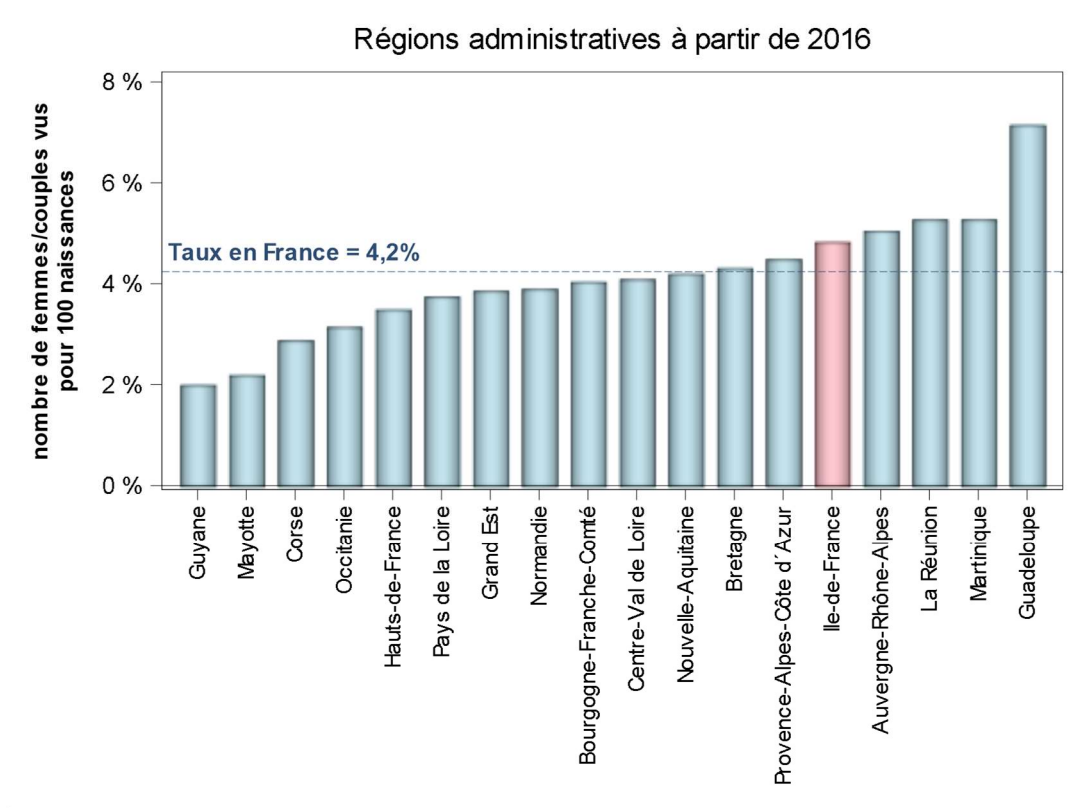
⁽²⁾ Part des femmes/couples résidant dans le périmètre géographique dont le dossier est examiné par un CPDPN localisé hors du périmètre géographique.

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 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 Ile-de-France. 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 Ile-de-France en 2017

Ville	Etablissement	Cyto-génétique	Génétique moléculaire	Maladies infectieuses	Biochimie fœtale ± Marqueurs sériques maternels
ARGENTEUIL	CH VICTOR DUPOUY				X
BONDY	HU PARIS SITE JEAN VERDIER APHP	X			
BOULOGNE BILLANCOURT	HU OUEST SITE AMBROISE PARE APHP		X		
CLAMART	HU PARIS SUD SITE ANTOINE BECLERE APHP	X			X
CRETEIL	HU HENRI MONDOR SITE HENRI MONDOR APHP		X		
IVRY SUR SEINE	IVRY		X		
LE BLANC MESNIL	LBM LABORATOIRE CLEMENT SITE PRINCIPAL	X			X
LE CHESNAY	CH DE VERSAILLES SITE ANDRE MIGNOT	X	X		
LE KREMLIN BICETRE	HU PARIS SUD SITE KREMLIN BICETRE APHP		X		
NEUILLY SUR SEINE	HOPITAL AMERICAIN 2				X
PARIS	CLCC INSTITUT CURIE		X		
	HU EST PARISIEN SITE ST ANTOINE APHP		X		
	HU EST PARISIEN SITE TROUSSEAU APHP	X	X		
	HU NECKER ENFANTS MALADES APHP	X	X	X	X
	HU PARIS CENTRE SITE COCHIN APHP	X	X	X	X
	HU PARIS NORD SITE BICHAT APHP		X	X	
	HU PITIE SALPETRIERE APHP		X	X	X
	HU ROBERT DEBRE APHP	X	X		X
	LBM EYLAU UNILABS SITE ST DIDIER PMA				X
	LBM INTS		X		
	LBM SELARL CASSUTO SITE DROUOT				X
PARIS BOULARD	X			X	
POISSY	CHI POISSY ST GERMAIN SITE DE POISSY	X	X	X	X
SAINT OUEN L'AUMONE	LBM SELAFA CERBA SITE SAINT OUEN	X	X	X	X
VILLEJUIF	HU PARIS SUD SITE PAUL BROUSSE APHP			X	

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

Type d'activité	Nombre de laboratoires	
	Ile-de-France	France
Cytogénétique	11	58
Génétique moléculaire	22	72
Maladies infectieuses	9	46
Biochimie fœtale	3	12
Marqueurs sériques	13	84

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

Type d'activité	Nombre de prélèvements étudiés	
	Ile-de-France	France
Génétique		
- ADNic [£] : dépistage d'aneuploïdies	22 432	51 116
- ADNic [£] : détermination du rhésus fœtal	16 821	20 226
- Caryotype	7 634	18 824
- ACPA	3 622	8 580
- Maladie monogénique	1 435	2 735
Maladies infectieuses		
- Virologie	1 768	2 988
- Toxoplasmose	511	959
Biochimie fœtale et marqueurs sériques maternels		
- Marqueurs sériques maternels	215 937	637 547
- Défaut de fermeture du tube neural	162	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 Ile-de-France et en France en 2017

Type de marqueurs sériques maternels	Ile-de-France	France
1 ^{er} trimestre	167 734	512 909
2 ^e trimestre	48 203	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 Ile-de-France en 2018

Ville	Etablissement	Service	Activité de cyto-génétique	Activité de génétique moléculaire
ARGENTEUIL	CH VICTOR DUPOUY	Laboratoire d'Hématologie Biologique	Non	Oui autorisation limitée
AULNAY SOUS BOIS	CHI ROBERT BALLANGER	Service de Biochimie Hormonologie Hémostase	Non	Oui autorisation limitée
BOBIGNY	HU PARIS SITE AVICENNE APHP	Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire	Non	Oui
BONDY	HU PARIS SITE JEAN VERDIER APHP	Laboratoire de cytogénétique et biologie de la reproduction	Oui	Non
BOULOGNE BILLANCOURT	HU OUEST SITE AMBROISE PARE APHP	Laboratoire de Biochimie et de Génétique Moléculaire	Non	Oui
CLAMART	HU PARIS SUD SITE ANTOINE BECLERE APHP	Laboratoire de génétique moléculaire	Non	Oui
		U782 Inserm Endocrinologie et génétique de la reproduction et du développement	Non	Oui
		Service d'histologie embryologie cytogénétique, Inserm U935	Oui	Non
CORBEIL ESSONNES	CH SUD FRANCILIEN SITE JEAN JAURES	Laboratoire d'hématologie	Non	Oui autorisation limitée
CRETEIL	HU HENRI MONDOR SITE HENRI MONDOR APHP	Service d'hématologie biologique	Non	Oui autorisation limitée
		Service de Biochimie et Génétique	Non	Oui
IVRY SUR SEINE	IVRY	Département de génétique moléculaire	Non	Non
KREMLIN BICETRE	HU PARIS SUD SITE KREMLIN BICETRE APHP	Unité de Génétique Moléculaire des Maladies Métaboliques et de la Reproduction	Non	Oui
LE BLANC MESNIL	LBM"LABORATOIRE CLEMENT" SITE PRINCIPA	Laboratoire d'analyses médicales Clément	Oui	Oui autorisation limitée
LE CHESNAY	CH VERSAILLES	Service de biologie	Oui	Oui
LE KREMLIN BICETRE	HU PARIS SUD SITE KREMLIN BICETRE APHP	LABORATOIRE DE BIOCHIMIE	Non	Oui
		Laboratoire de génétique moléculaire, pharmacogénétique et hormonologie	Non	Oui
		Laboratoire d'hématologie, d'immunologie et de cytogénétique	Non	Oui
MEAUX	CH DE MEAUX SITE SAINT FARON	UF de biologie et génétique moléculaires	Non	Oui autorisation limitée
MONTFERMEIL	GHI LE RAINCY MONTFERMEIL	Laboratoire de Biologie Médicale	Non	Oui autorisation limitée
NEUILLY SUR SEINE	LBM EYLAU UNILABS	Service de Cytogénétique	Oui	Non

Ville	Etablissement	Service	Activité de cyto-génétique	Activité de génétique moléculaire
PARIS	CLCC INSTITUT CURIE	Service de génétique oncologique	Non	Oui
	GH PARIS SITE SAINT JOSEPH	LABORATOIRE DE BIOLOGIE	Non	Oui
	HU EST PARISIEN SITE ST ANTOINE	Laboratoire commun de biologie et génétique moléculaires	Non	Oui
	HU EST PARISIEN SITE TENON APHP	Service d'hématologie biologique	Non	Oui autorisation limitée
		Néphrologie et Dialyses, INSERM UMRS702	Non	Oui
	HU EST PARISIEN SITE TROUSSEAU APHP	Laboratoire d'explorations fonctionnelles endocriniennes	Non	Oui
		Service d'hématologie biologique	Non	Oui autorisation limitée
		Service de génétique et embryologie médicales	Oui	Non
		U.F. de Génétique clinique et moléculaire	Non	Oui
		Service de Génétique et d'Embryologie médicales Unité de génétique clinique et	Non	Oui
		Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire	Non	Oui
	HU NECKER ENFANTS MALADES APHP	Service de cytogénétique	Oui	Oui
		Service d'hématologie biologique	Non	Oui autorisation limitée
		Centre d'études des déficits immunitaires	Non	Oui
		Laboratoire de biochimie métabolique	Non	Oui
		Département de génétique	Non	Oui
	HU PARIS CENTRE SITE COCHIN APHP	Laboratoire de Cytogénétique	Oui	Non
		Service d'hématologie biologique	Non	Oui autorisation limitée
		service de biochimie et génétique moléculaire	Non	Oui
	HU PARIS NORD SITE BICHAT APHP	UF de Génétique moléculaire	Non	Oui
	HU PARIS OUEST SITE G POMPIDOU APHP	Laboratoire d'immunologie	Non	Oui
		Département de génétique	Non	Oui
		SERVICE DE BIOCHIMIE	Non	Oui
SERVICE D'HEMATOLOGIE BIOLOGIQUE		Non	Oui autorisation limitée	
HU PITIE SALPETRIERE APHP	UF d'oncogénétique et d'angiogénétique moléculaire	Non	Oui	
	Service d'hématologie biologique	Non	Oui autorisation limitée	

Ville	Etablissement	Service	Activité de cyto-génétique	Activité de génétique moléculaire	
		UF de Génétique Chromosomique	Non	Oui	
		Laboratoire d'immunologie cellulaire, UF Immunogénétique	Non	Oui	
		UF Génétique des Maladies Métaboliques et des Neutropé	Non	Oui	
		Unité fonctionnelle de cardiogénétique et myogénétique moléculaire et cellulaire	Non	Oui	
		Unité Fonctionnelle de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire	Non	Oui	
		Unité fonctionnelle d'endocrinologie moléculaire et oncologique Service de bio	Non	Oui	
	HU ROBERT DEBRE APHP		Service de Biochimie Hormonologie	Non	Oui
			Unité fonctionnelle de cytogénétique	Oui	Non
			Laboratoire de Pharmacologie	Non	Oui autorisation limitée
			Service d'hématologie biologique	Non	Oui
			SERVICE D'IMMUNOLOGIE BIOLOGIQUE	Non	Oui autorisation limitée
			Laboratoire de biochimie génétique, UF de Génétique Moléculaire et Biochimie	Non	Oui
	HU SAINT LOUIS SITE LARIBOISIÈRE APHP		Laboratoire de génétique	Non	Oui
			Service de biochimie et biologie moléculaire	Non	Oui
			Laboratoire d'hématologie	Non	Oui autorisation limitée
	HU SAINT LOUIS SITE SAINT LOUIS APHP		Immunologie et Histocompatibilité Laboratoire Jean Dausset	Non	Oui autorisation limitée
			Biochimie	Non	Non
			Laboratoire d'hématologie	Oui	Oui
	LBM INTS		Laboratoire d'immunologie plaquettaire	Non	Oui
	PARIS BOULARD		Département de cytogénétique	Oui	Non
	POISSY	CHI POISSY ST GERMAIN SITE DE POISSY	Unité de génétique médicale	Oui	Non
Service de Biologie Médicale UF de Biologie Moléculaire			Non	Oui	
SAINT MANDE	HIA BEGIN	Fédération de Biologie clinique	Non	Oui	
SAINT OUEN L'AUMONE	LBM SELAFA CERBA SITE SAINT OUEN	Département de biologie spécialisée et de génétique	Oui	Oui	
SURESNES	HOPITAL FOCH		Non	Oui autorisation limitée	
VILLEJUIF	CLCC INSTITUT GUSTAVE ROUSSY	Département BIOPATH Service de GENETIQUE	Oui	Oui	

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

Type d'activité	Nombre de laboratoires	
	Ile-de-France	France
Nombre de laboratoires ayant une activité de cytogénétique	14	64
Nombre de laboratoires ayant une activité de génétique moléculaire	63	191
- activité non limitée	45	122
- activité limitée	18	69

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

Indication	Technique	Nombre d'analyses	
		Ile-de-France	France
Déficiences intellectuelles / malformations / anomalies du développement	Caryotype	5 060	10 788
	FISH	2 303	5 007
Troubles de la reproduction	Caryotype	25 324	44 837
	FISH	5 272	6 965
Maladies cassantes	Caryotype	110	284
	FISH	2	3
Etudes familiales	Caryotype	1 818	5 608
	FISH	715	2 777
Don de gamète	Caryotype	508	1 922
	FISH	47	80
Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique	Caryotype	660	752
	FISH	169	207
Autre	Caryotype	454	1 332
	FISH	155	357
Total	Caryotype	33 934	65 523
	FISH	8 663	15 396

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

Indication	Nombre de dossiers rendus	
	Ile-de-France	France
Déficiência intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	2 165	6 288
Malformations sans retard psychomoteur	953	2 589
Déficiência intellectuelle ou troubles des apprentissages isolés	1 025	3 268
Troubles envahissants du développement / Autisme	1 420	3 280
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique	76	264
Etudes familiales	180	669
Fœtopathologie	533	810
Autre	948	1 558
Total	7 300	18 726

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

Génétique moléculaire postnatale	Ile-de-France	France
Nombre d'examens réalisés	166 255	445 985
- dont nombre d'examens réalisés en pharmacogénétique	9 002	32 298
Nombre d'individus testés	150 694	399 851
- dont nombre d'individus testés en pharmacogénétique	10 181	33 619
Nombre de maladies différentes recherchées	2 747	3 369
- dont nombre d'indications différentes recherchées en pharmacogénétique	23	29

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

		2014	2015	2016	2017	2018
Nombre de laboratoires qui réalisent du séquençage haut débit	Ile-de-France	18	28	31	33	33
	France	55	80	92	94	97
Nombre d'examens rendus aux prescripteurs	Ile-de-France	7 687	16 852	20 732	29 234	32 149
	France	16 979	36 017	50 965	65 736	76 643