

MAYOTTE

Cette nouvelle édition des fiches régionales dresse le bilan de la situation de chaque région pour les activités de 2016 des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), des laboratoires de diagnostic prénatal (DPN) et les activités de 2017 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>

SOMMAIRE

NOTE METHODOLOGIQUE

PARTICULARITE DE LA REGION MAYOTTE

CARTE ET TABLEAUX

1. CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL

- Nombre de naissance (CPDPN1)
- Liste des CPDPN (CPDPN2)
- Activité globale des CPDPN (CPDPN3)
- Flux d'activité (CPDPN4, CPDPN5 et CPDPN6)

2. DIAGNOSTIC PRENATAL

- Liste et autorisation d'activité des établissements (DPN1)
- Activité globale des établissements (DPN2 et DPN3)
- Dépistage de la trisomie 21 (DPN4)

3. GENETIQUE POSTNATALE

- Liste et autorisation d'activité des établissements (GENPOST1)
- Nombre de laboratoire selon le type d'activité (GENPOST2)
- Activité de cytogénétique (GENPOST3)
- Activité de recherche d'une anomalie chromosomique par analyse moléculaire (GENPOST4)
- Activité de génétique moléculaire (GENPOST5)
- Utilisation des séquenceurs de nouvelle génération (NGS) (GENPOST6)

NOTE METHODOLOGIQUE

OBJECTIF

Les fiches régionales décrivent les activités des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), de diagnostic prénatal (DPN) et de génétique postnatale au niveau de chaque région et au niveau national. Les informations présentées dans ces fiches viennent compléter le rapport d'activité national, en décrivant de façon plus détaillée les spécificités de la région.

CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL (CPDPN)

Principes généraux

Les activités des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN) sont évaluées à partir des rapports annuels que les centres sont tenus d'adresser à l'Agence de la biomédecine.

Les données présentées correspondent à l'activité 2016 des CPDPN . En effet, les rapports annuels des CPDPN sont transmis au 31 décembre de chaque année pour la totalité des activités pratiquées l'année précédente afin de récupérer les informations concernant les issues de grossesse. La base de données a été figée en mars 2018. Les modifications apportées après cette date ne sont pas prises en compte.

Description des indicateurs

Le tableau CPDPN1 indique le nombre de naissances enregistrées aux niveaux régional et national.

Le tableau CPDPN2 présente la liste des centres et le nombre de dossiers examinés.

Le tableau CPDPN3 décrit l'évolution du nombre de dossiers examinés, d'attestations de gravité et d'incurabilité délivrées (ouvrant la possibilité aux femmes, ou aux couples de demander une interruption médicale de grossesse) ainsi que le volume des actes techniques en médecine fœtale réalisés dans l'établissement du CPDPN aux niveaux régional et national. Ces indicateurs sont également rapportés au nombre de naissances

Le tableau CPDPN4 décrit la répartition régionales des femmes dont le dossier a été examiné par un CPDPN de la région.

Le tableau CPDPN5 présente la localisation régionale des CPDPN qui ont examiné le dossier de femmes résidant en Mayotte.

Le tableau CPDPN6 présente les flux entrants et sortants aux niveaux régional et national.

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 entrants ou sortants selon les régions.

DIAGNOSTIC PRENATAL (DPN)

Principes généraux

Les activités de diagnostic prénatal (DPN) sont évaluées à partir des rapports annuels que les laboratoires sont tenus 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 2016. En effet, les rapports annuels des laboratoires sont transmis au 31 décembre de chaque année pour la totalité des activités pratiquées l'année précédente afin de récupérer les informations concernant les issues de grossesse. La base de données a été figée en avril 2018. Les modifications apportées après cette date ne sont pas prise en compte.

Description des indicateurs

Le tableau DPN1 liste les laboratoires de DPN de la région et indique le type d'activité pratiquée.

Le tableau DPN2 dénombre pour chaque activité de DPN, les laboratoires réalisant cette activité aux niveaux régional et national.

Le tableau DPN3 décrit pour chaque activité de DPN le nombre de prélèvements fœtaux étudiés aux niveaux régional et national.

Le tableau DPN4 dénombre les femmes ayant eu un dépistage de la trisomie 21 par marqueurs sériques du 1^{er} ou 2^{ème} trimestre de grossesse par les laboratoires aux niveaux régional et national.

Limites et perspectives

Il est important de noter qu'il ne s'agit ici que de l'activité des laboratoires situés dans la région. Les examens ne concernent pas nécessairement les femmes domiciliées dans la région et les chiffres ne reflètent donc pas directement l'accès aux soins dans la région.

GENETIQUE POSTNATALE

Principes généraux

Dans le cadre de la mise en œuvre du décret du 4 avril 2008 relatif à l'activité de génétique, l'Agence de la biomédecine a pu recueillir au niveau national les données des laboratoires ayant une activité de diagnostic postnatal de génétique constitutionnelle.

Les données de génétique postnatale correspondent à l'activité 2017 des laboratoires. Elles ont été recueillies de manière spécifique en coopération avec Orphanet. La base de données a été figée en avril 2018. Les modifications apportées après cette date n'ont pas été prises en compte.

Description des indicateurs

Le tableau GENPOST1 liste les laboratoires de la région en fonction des activités pratiquées (cytogénétique ou génétique moléculaire).

Le tableau GENPOST2 dénombre les laboratoires par type d'activité aux niveaux régional et national. Il est important de noter qu'un même laboratoire peut être autorisé pour la cytogénétique et pour la génétique moléculaire. Dans certaines situations un laboratoire peut ne disposer que d'une autorisation limitée à un ou plusieurs examens. Ces examens sont généralement de réalisation et d'interprétation plus simples et nécessitent une expertise particulière (par exemple des examens de pharmacogénétique pour un laboratoire de pharmacologie, ou des examens sur les facteur II et V pour un laboratoire spécialisé en hématologie).

Le tableau GENPOST3 présente l'activité de cytogénétique aux niveaux régional et national. Ces informations sont réparties selon l'indication et la technique utilisée. Ce tableau décrit le nombre d'analyses effectuées.

Le tableau GENPOST4 décrit l'activité pangénomique par puce aux niveaux régional et national, en fonction de l'indication recherchée. L'analyse pangénomique par puce est une technique utilisée aussi bien par les laboratoires de cytogénétique que par les laboratoires de génétique moléculaire. Elle est souvent mutualisée dans un même établissement.

Le tableau GENPOST5 décrit l'activité de génétique moléculaire postnatale aux niveaux régional et national. Les indicateurs sont le nombre de maladies différentes recherchées par les laboratoires, le nombre d'individus testés et le nombre d'examen réalisées. Le nombre de diagnostics différents correspond au nombre de maladies différentes pour laquelle au moins un laboratoire propose un test diagnostic. Le volume d'activité est détaillé pour la pharmacogénétique.

Le tableau GENPOST6 présente l'activité, aux niveaux régional et national, des laboratoires qui ont utilisé la technique de séquençage haut débit (NGS : Next Generation Sequencing).

La pharmacogénétique est différente des autres analyses de génétique car elle n'a pas pour objet le diagnostic d'une maladie mais l'étude du lien entre les caractéristiques génétiques d'un individu et la réponse de l'organisme à l'égard de certains médicaments.

Limites et perspectives

Il est important de noter qu'une activité de génétique, et particulièrement de génétique moléculaire, s'évalue au niveau national et non au niveau régional. En effet, cette activité de technicité importante porte sur des maladies rares voire extrêmement rares. Seule une organisation en réseau au minimum national permet de centraliser les cas et peut garantir une expertise suffisante des laboratoires.

Particularités de la région Mayotte

CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRENATAL (CPDPN)

« Les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), constitués par la loi de bioéthique de 1994, fonctionnent depuis 1999 (date de parution des décrets d'application de cette loi). Ils participent au dispositif d'encadrement des activités de diagnostic prénatal et de diagnostic préimplantatoire souhaité par le législateur. Ils aident les équipes médicales, la femme et les couples dans l'analyse, la prise de décision et le suivi de la grossesse lorsqu'une malformation ou une anomalie fœtale est détectée ou suspectée et lorsque le risque de transmission d'une maladie génétique amène à envisager un diagnostic prénatal ou préimplantatoire.

Les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal ont pour mission :

- de favoriser l'accès à l'ensemble des activités de diagnostic prénatal et d'assurer leur mise en œuvre en constituant un pôle de compétences cliniques, biologiques et d'imagerie au service des patients et des praticiens
- de donner des avis et conseils, en matière de diagnostic, de thérapeutique et de pronostic, aux cliniciens et aux biologistes qui s'adressent à eux lorsqu'ils suspectent une affection de l'embryon ou du fœtus
- de poser l'indication de recourir au diagnostic préimplantatoire
- d'organiser des actions de formation théorique et pratique destinées aux praticiens concernés par le diagnostic prénatal des diverses affections de l'embryon et du fœtus.

Lorsqu'une anomalie fœtale est détectée, il appartient aux CPDPN d'attester qu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité réputée comme incurable au moment du diagnostic. Cette attestation permet, si la femme enceinte le décide, de réaliser une interruption volontaire de la grossesse pour motif médical (IMG).

Lorsque la grossesse est poursuivie, les CPDPN ont la charge de participer à son suivi, à l'accouchement et à la prise en charge du nouveau-né dans les meilleures conditions de soins possibles. » (Arrêté du 1er juin 2015 déterminant les recommandations de bonnes pratiques relatives aux modalités d'accès, de prise en charge des femmes enceintes et des couples, d'organisation et de fonctionnement des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal en matière de diagnostic prénatal et de diagnostic préimplantatoire).

L'offre de soin en matière de CPDPN peut s'appréhender à partir de différents indicateurs, notamment la présence d'un CPDPN au niveau régional (tableau CPDPN2), le nombre de femmes (quel que soit le domicile des femmes) dont le dossier a été examiné lors d'une réunion pluridisciplinaire par les centres d'une région rapporté au nombre de naissances de cette région (Tableau CPDPN3). L'analyse de la part des femmes venant d'une autre région qui consulte le CPDPN en Mayotte (tableau CPDPN4) ainsi que celles domiciliées en Mayotte qui consultent dans une autre région (tableau CPDPN5) couplée à l'analyse des flux (tableau CPDPN6) permet d'avoir une vision plus complète de l'activité et de l'offre de soin de cette région. Enfin, les indicateurs « attestations de particulière gravité délivrées en vue d'une IMG pour motif fœtal », « nombre d'échographies diagnostiques », « nombre de prélèvement à visée diagnostique » et « nombre de gestes à visée thérapeutique » sont un reflet indirect du degré d'expertise du CPDPN (Tableau CPDPN3).

En 2016, 9 496 naissances ont été domiciliées dans la région de Mayotte, représentant 1,2% du volume national de naissances (Tableau CPDPN1).

Aucun CPDPN n'y était autorisé. Cependant, les femmes domiciliées à Mayotte ont pu bénéficier de l'expertise des CPDPN d'autres régions puisqu'elles étaient 201 à y avoir recouru, soit rapporté au nombre de naissances domiciliées dans la région, un taux de 2,12% (Tableau CPDPN5b). Ce taux était plus faible que le taux national qui était de 4,15% (Figure CPDPN1).

La majorité de ces femmes (98,01%) sont allées à la Réunion, les autres sont allées en Nouvelle-Aquitaine (1,50%) et en Bretagne (0,50%) (Tableau CPDPN5).

En conclusion, en dépit de la possibilité d'accéder à une expertise d'un CPDPN d'une autre région, le recours à un CPDPN des femmes domiciliées dans la région de Mayotte était plus faible que pour l'ensemble des femmes du territoire national.

Diagnostic prénatal (DPN)

Le décret du 14 janvier 2014 relatif aux diagnostics anténataux distingue les examens de dépistage prénatal des examens de diagnostic prénatal et en établit la liste.

Un examen de dépistage est un examen de biologie médicale permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse. En 2016, le seul examen de dépistage prévu est le test de biochimie portant sur les marqueurs sériques maternels.

La prescription d'un examen biologique de diagnostic prénatal est proposée dans les situations où l'embryon ou le fœtus présente un risque avéré d'être atteint d'une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse.

En 2016, Les examens prévus par le décret étaient:

- les examens de cytogénétique, y compris les examens moléculaires appliqués à la cytogénétique ;
- les examens de génétique moléculaire ;
- les examens de biochimie fœtale à visée diagnostique ;
- les examens en vue du diagnostic de maladies infectieuses.

On peut noter néanmoins que certains laboratoires français ont réalisé des examens de génétique dans le cadre du dépistage de la trisomie 21.

Il est important de noter que les prélèvements voyageant, les données relatives à l'activité des laboratoires de la région ne reflètent pas l'accès aux soins des femmes enceintes domiciliées à Mayotte. 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.

En 2016, à Mayotte, aucun laboratoire n'avait d'activité de dépistage ou de diagnostic prénatal.

Génétique postnatale

En 2017 près de 410 800 personnes ont bénéficié d'un examen génétique.

Un examen de génétique postnatale consiste à analyser les caractéristiques génétiques héritées ou acquises à un stade précoce du développement prénatal.

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

- Soit de poser, de confirmer ou d'infirmier 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).

Il n'y a pas de laboratoire de génétique à Mayotte.

Il est néanmoins important de ne pas oublier que la génétique postnatale concerne le plus souvent des maladies rares pour lesquelles l'offre de soins s'analyse plutôt au niveau national qu'au niveau régional.

Tableaux

Aucun CPDPN n'est installé dans la région Mayotte.
Les tableaux CPDPN2 à 4 et le tableau CPDPN6 ne sont pas produits.

Tableau CPDPN1. Nombre de naissances dans la région Mayotte et en France en 2016

Périmètre géographique	Nombre de naissances ^{EE}
Mayotte	9 496
France ^E	781 624

^E France entière : France métropolitaine et départements ou régions d'outre-mer.

^{EE} Nés vivants domiciliés.

Source: statistiques de l'état civil - INSEE.

Tableau CPDPN5. Régions d'implantation des CPDPN qui ont examiné les dossiers des femmes/couples résidant dans la région Mayotte en 2016

Localisation des CPDPN (Nouvelle région ~ ancienne région)	Nombre de femmes/couples de la région Mayotte	
	N	%
La Réunion	197	98,01%
Nouvelle-Aquitaine ~ Poitou-Charentes	2	1,00%
Bretagne	1	0,50%
Nouvelle-Aquitaine ~ Aquitaine	1	0,50%

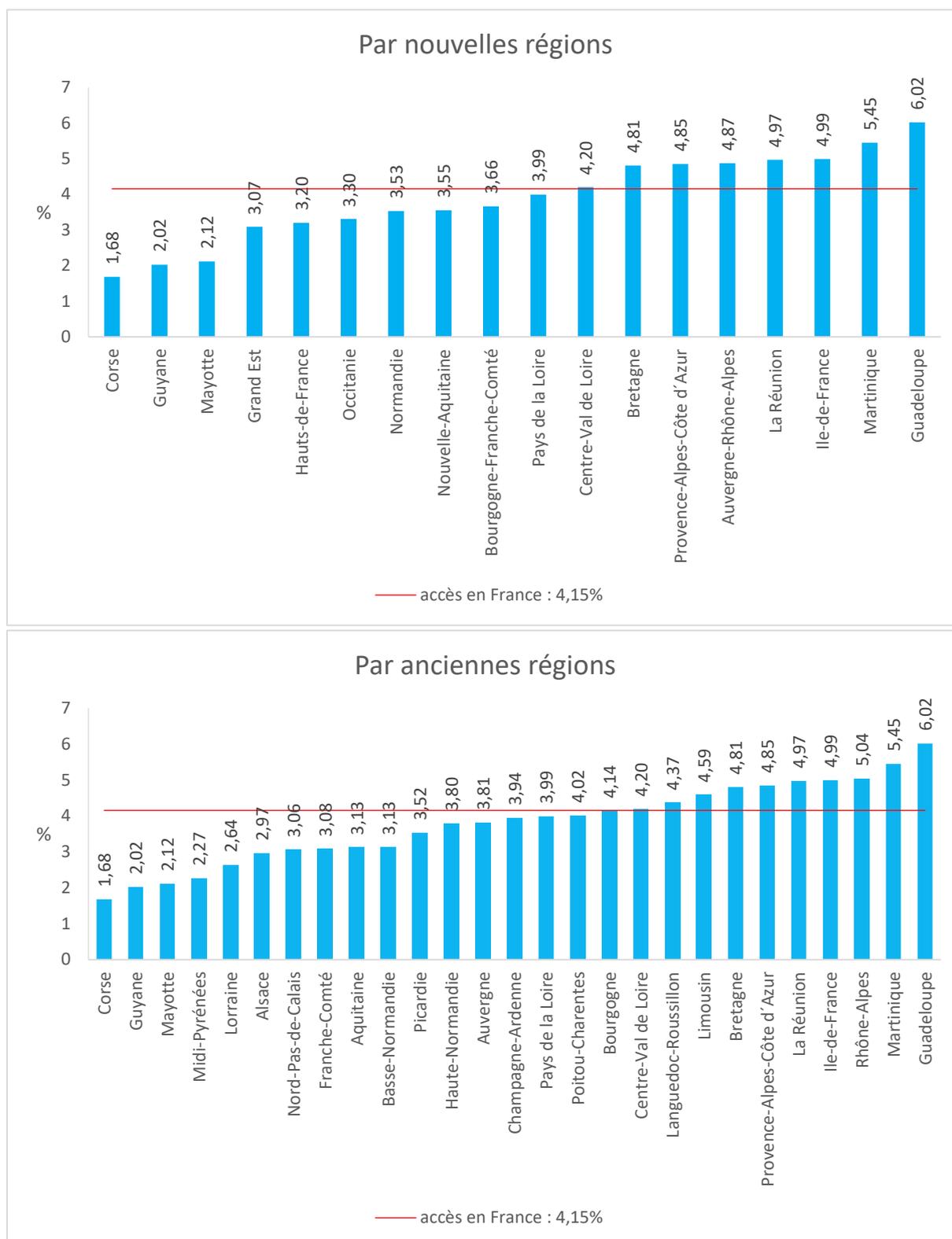
Tableau CPDPN5b. Nombre de femmes/couples résidant dans la région Mayotte et en France vus par un CPDPN en 2016

Lieu de résidence des femmes/couples	Nombre de femmes/couples vus par un CPDPN	Proportion pour 100 naissances sur le lieu de résidence
Mayotte	201	2,12%
France ^E	32 473	4,15%

^E France entière : France métropolitaine et départements ou régions d'outre-mer.

Source: statistiques de l'état civil - INSEE

Figure CPDPN1. Accès régional au CPDPN : répartition du nombre de femmes dont le dossier a été examiné au moins une fois par un CPDPN par centaines de naissances selon leur région de résidence en 2016



Aucun laboratoire de la région Mayotte n'est autorisé pour une activité de diagnostic prénatal. Les tableaux DPN ne sont donc pas produits.

Aucun laboratoire de la région Mayotte n'est autorisé pour une activité de diagnostic génétique postnatal. Les tableaux GENPOST ne sont donc pas produits.