

# NORMANDIE

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 NORMANDIE

### 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 Normandie.

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<sup>er</sup> ou 2<sup>ème</sup> 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 (APCA) aux niveaux régional et national, en fonction de l'indication recherchée. L'analyse pangénomique par puce (APCA) 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'examens 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 Normandie

### **CENTRES PLURIDISCIPLINAIRES DE DIAGNOSTIC PRÉNATAL (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 Normandie (tableau CPDPN4) ainsi que celles domiciliées en Normandie 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, 35 744 naissances ont été domiciliées en Normandie (Tableau CPDPN1), représentant 4,6% du volume national de naissances.

Trois CPDPN y étaient autorisés (Tableau CPDPN2), soit 1 CPDPN pour 11 914 naissances. Ce taux était supérieur au taux national de 1 CPDPN pour 15 951 naissances (49 CPDPN autorisés en France en 2016).

Ces 3 CPDPN ont examiné en réunion pluridisciplinaire un total de 2 030 dossiers correspondant à 1 329 femmes (quelle que soit la région de leur domicile) (Tableau CPDPN3), soit 4,0% des femmes vues par les CPDPN sur le territoire national.

Plus de 40% (41,4%) des dossiers ont été examinés par le CPDPN du CHU de Caen, 37,9% par le CPDPN du CHU de Rouen, 20,6% par le CPDPN du CH du Havre (Tableau CPDPN2).

Le taux de femmes vues par ces CPDPN (quelle que soit la région de résidence de ces femmes), rapporté au nombre de naissances domiciliées dans la région, était de 3,72% (Tableau CPDPN3). Ce taux était inférieur au taux national qui était de 4,24%.

Parmi ces femmes, 86,45% étaient domiciliées en Normandie. Les autres femmes étaient domiciliées majoritairement en Guyane (4,89%). Il est à noter que l'information sur la région de résidence était manquante pour 7,83% des femmes (Tableau CPDPN4).

Le nombre de femmes domiciliées en Normandie et ayant consulté un CPDPN (quelle que soit la région dans laquelle celui-ci était implanté) était de 1 263, soit rapporté au nombre de naissances domiciliées dans la région, un taux de 3,53% (Tableau CPDPN5b). Ce taux était plus faible que le taux national qui était de 4,15% (Figure CPDPN1).

La majorité de ces femmes (90,97%) ont eu recours aux CPDPN de la région (Tableau CPDPN5). Les autres résidaient principalement en Île-de-France (5,38%) et dans les Pays de la Loire (2,45%).

Le taux d'attestations autorisant une IMG pour motif fœtal délivrées par les CPDPN de la Normandie, rapporté au nombre de naissances vivantes domiciliées dans la région était de 0,98%. Ce taux était supérieur au taux national qui était de 0,90% (Tableau CPDPN3).

Concernant les flux des femmes entre la Normandie et les autres régions, le flux entrant (relatif au nombre de femmes domiciliées dans une autre région et consultant un CPDPN de la Normandie) était de 13,54% et supérieur au flux sortant (relatif au nombre de femmes domiciliées en Normandie et consultant un CPDPN d'une autre région) qui était de 9,03%, alors qu'en moyenne sur le territoire national, ce flux sortant (moyenne des flux des nouvelles régions disposant d'un CPDPN sur leur territoire (la Corse, la Guyane et Mayotte n'ont pas de CPDPN)) était de 6,32% (Tableau CPDPN6). Cependant, le nombre de données manquantes sur la région de domicile des femmes ayant été examinées par le CPDPN de Basse-Normandie est élevé et rend délicate l'analyse de ces résultats.

En conclusion, par rapport aux indicateurs nationaux et rapporté au nombre de naissances sur le territoire, le nombre de CPDPN était plus élevé. L'activité régionale était moins importante. De plus, le recours à un CPDPN des femmes domiciliées en Normandie était également plus faible.

## 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 en Normandie. 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, en Normandie, 17 laboratoires répartis dans 8 établissements avaient une activité de dépistage ou de diagnostic prénatal (Tableaux DPN1 et 2).

Leurs activités incluaient des analyses de cytogénétique, de génétique moléculaire, de biochimie, de virologie et parasitologie et l'analyse des marqueurs sériques (Tableau DPN2).

Aucun des prélèvements d'ADN fœtal circulant dans le sang maternel réalisés dans le cadre du dépistage de la trisomie 21 n'a été analysé dans la région (Tableau DPN2). A noter que cette activité ne disposait à l'époque d'aucun statut juridique.

Les marqueurs sériques analysés sur le territoire régional étaient ceux du 1er trimestre dans 78,4% des cas et ceux du 2e trimestre dans 21,6% des cas (Tableau DPN4). Au niveau national, ces proportions étaient, respectivement de 79,3% et 20,7%.

## 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'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).

L'offre de soin dans la région Normandie est plutôt cohérente avec sa population qui représente 5,0% de la population française. En effet, 4,9% des laboratoires autorisés le sont dans cette région. Néanmoins l'activité déclarée de ces laboratoires ne représente que 2,5% des caryotypes français et 2,5% des examens de génétique moléculaire. Mais 4,9% des examens réalisés par ACPA (analyses pangénomiques) et rendus au prescripteur le sont en Normandie et cette région offre 17 diagnostics qui ne sont proposés par aucun autre laboratoire sur le territoire national. En 2016, la technique de NGS a été utilisée au moins une fois par 5 laboratoires de Normandie (94 laboratoires au niveau national).

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

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

Périmètre géographique		Nombre de naissances <sup>££</sup>
Normandie	Basse-Normandie	14 125
	Haute-Normandie	21 619
	Région entière	35 744
France <sup>£</sup>		781 624

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

<sup>££</sup> Nés vivants domiciliés.

Source: statistiques de l'état civil - INSEE.

**Tableau CPDPN2. Activité des CPDPN de la région Normandie en 2016**

Périmètre géographique	Ville	Etablissement	Nombre de dossiers examinés <sup>£</sup>
Basse-Normandie	CAEN	CHU COTE DE NACRE	841
Haute-Normandie	MONTIVILLIERS	HOPITAL JACQUES MONOD	419
	ROUEN	CHU DE ROUEN HOPITAL CHARLES NICOLLE	770

<sup>£</sup> Dossiers examinés avec avis rendu aux patientes ou aux médecins référents.

**Tableau CPDPN3. Evolution de l'activité des CPDPN de la région Normandie et de la France entre 2013 et 2016**

3.a Nombre de dossiers examinés, file active et attestation d'IMG délivrées entre 2014 et 2016					
Périmètre géographique		Période d'activité	Dossiers examinés	Femmes/couples dont le dossier a été examinés	Attestations d'IMG pour motif fœtal
Normandie	Basse-Normandie	2014	786	475	149
		2015	753	494	156
		2016	841	562	162
	Haute-Normandie	2014	993	645	151
		2015	1 200	752	185
		2016	1 189	767	189
	Région entière	2014	1 779	1 120	300
		2015	1 953	1 246	341
		2016	2 030	1 329	351
France		2014	42 482	29 491	7 104
		2015	42 845	31 814	7 084
		2016	46 511	33 154	7 045

3.b Activité technique en médecine fœtale entre 2014 et 2016					
Périmètre géographique		Période d'activité	Echographies à visée diagnostiques	Prélèvements à visée diagnostique	Gestes à visée thérapeutique
Normandie	Basse Normandie	2014	3 230	345	2
		2015	3 797	327	1
		2016	2 902	228	0
	Haute Normandie	2014	1 182	346	63
		2015	1 292	349	57
		2016	1 204	320	71
	Région entière	2014	4 412	691	65
		2015	5 089	676	58
		2016	4 106	548	71
France		2014	81 738	18 524	1 515
		2015	94 386	18 676	1 553
		2016	93 474	16 327	1 499

3.c Activité rapportée aux naissances en 2016	Basse Normandie	Haute Normandie	Région entière	France
Nombre de dossiers examinés pour 100 naissances	5,95%	5,50%	5,68%	5,95%
Nombre de femmes vues pour 100 naissances	3,98%	3,55%	3,72%	4,24%
Nombre d'attestations d'IMG pour motif fœtal pour 100 naissances	1,15%	0,87%	0,98%	0,90%
Nombre d'échographies diagnostiques pour 100 naissances	20,55%	5,57%	11,49%	11,96%
Nombre de prélèvement à visées diagnostique pour 100 naissances	1,61%	1,48%	1,53%	2,09%
Nombre de gestes à visée thérapeutique pour 100 naissances	0,00%	0,33%	0,20%	0,19%

**Tableau CPDPN4. Région de résidence des femmes/couples dont le dossier a été examiné par un CPDPN de la région Normandie en 2016**

Lieu de résidence des femmes/couples (Nouvelle région ~ ancienne région)	Localisation des CPDPN					
	Basse Normandie		Haute Normandie		Région entière	
	Nombre de femmes/couples vus		Nombre de femmes/couples vus		Nombre de femmes/couples vus	
	N	%	N	%	N	%
Normandie ~ Haute-Normandie	19	3,38%	752	98,04%	771	58,01%
Normandie ~ Basse-Normandie	366	65,12%	12	1,56%	378	28,44%
Inconnu	104	18,51%	-	-	104	7,83%
Guyane	65	11,57%	-	-	65	4,89%
Pays de la Loire	3	0,53%	-	-	3	0,23%
Ile-de-France	3	0,53%	-	-	3	0,23%
Grand Est ~ Champagne-Ardenne	1	0,18%	-	-	1	0,08%
Hauts-de-France ~ Picardie	-	-	1	0,13%	1	0,08%
Bretagne	-	-	1	0,13%	1	0,08%
Centre-Val de Loire	1	0,18%	-	-	1	0,08%
Etranger	-	-	1	0,13%	1	0,08%

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

Localisation des CPDPN (Nouvelle région ~ ancienne région)	Lieu de résidence des femmes/couples					
	Basse Normandie		Haute Normandie		Région entière	
	Nombre de femmes/couples vus		Nombre de femmes/couples vus		Nombre de femmes/couples vus	
	N	%	N	%	N	%
Normandie ~ Haute-Normandie	12	2,71%	752	91,60%	764	60,49%
Normandie ~ Basse-Normandie	366	82,81%	19	2,31%	385	30,48%
Ile-de-France	35	7,92%	33	4,02%	68	5,38%
Pays de la Loire	26	5,88%	5	0,61%	31	2,45%
Hauts-de-France ~ Picardie	-	-	10	1,22%	10	0,79%
Bretagne	2	0,45%	-	-	2	0,16%
Hauts-de-France ~ Nord-Pas-de-Calais	-	-	1	0,12%	1	0,08%
Grand Est ~ Alsace	1	0,23%	1	0,12%	2	0,16%

**Tableau CPDPN5b. Nombre de femmes/couples résidant dans la région Normandie 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
Basse-Normandie	442	3,13%
Haute-Normandie	821	3,80%
Région entière	1 263	3,53%
France <sup>£</sup>	32 473	4,15%

<sup>£</sup> France entière : France métropolitaine et départements ou régions d'outre-mer.  
Source: statistiques de l'état civil - INSEE

**Tableau CPDPN6. Flux entrants et sortants dans la région Normandie en 2016**

Périmètre géographique	Flux entrants <sup>(1)</sup>	Flux sortants <sup>(2)</sup>
Normandie	13,54%	9,03%
Moyenne <sup>£</sup>	8,97%	6,32%

<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>
Basse-Normandie	34,88%	17,19%
Haute-Normandie	1,96%	8,40%
Moyenne <sup>£</sup>	10,33%	9,44%

<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. 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**

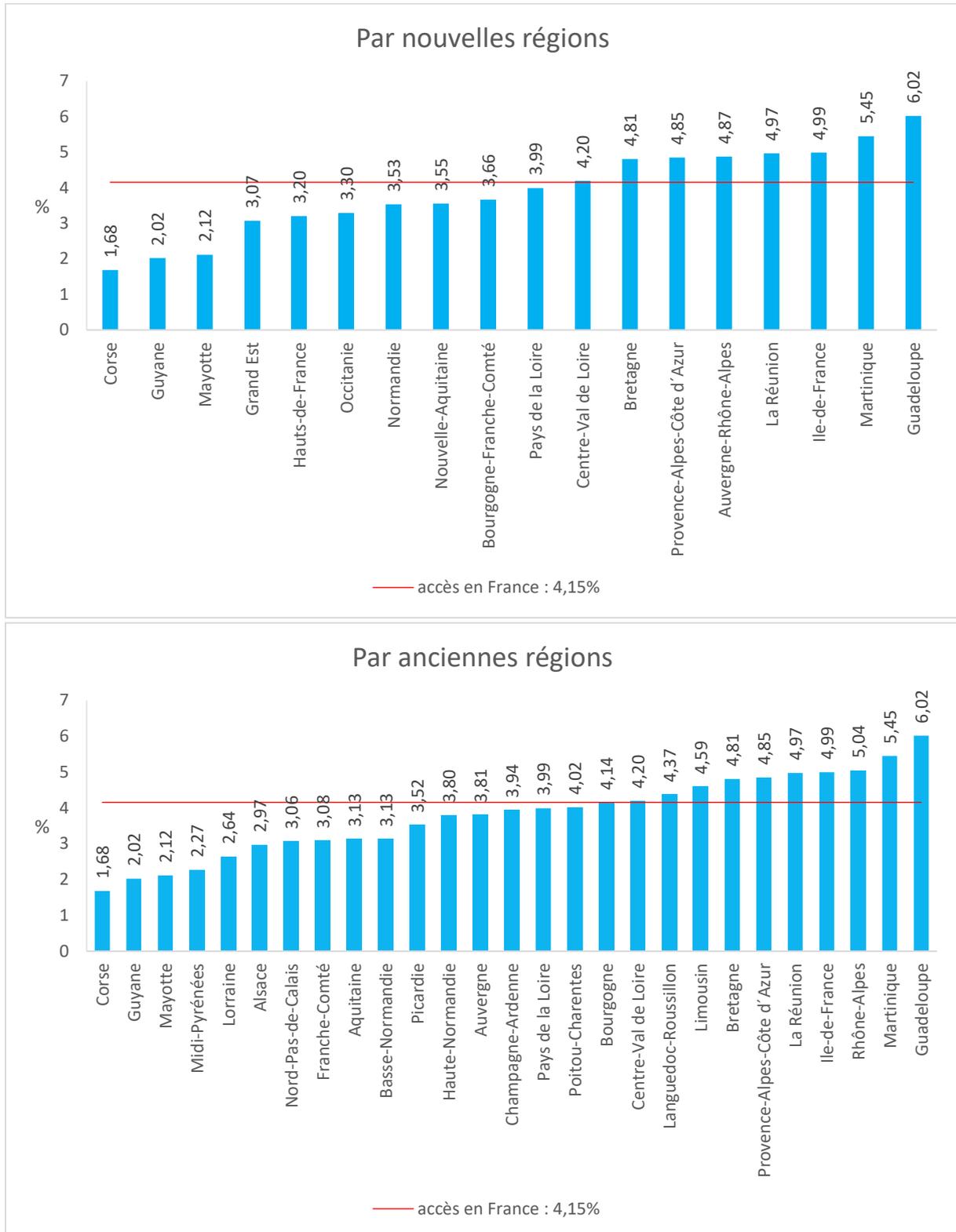


Tableau DPN1. Activités de DPN déclarées par établissement dans la région Normandie en 2016

Ancienne région	Ville	Etablissement	Cyto-génétique	Génétique moléculaire	Maladies infectieuse	Biochimie fœtale ± Marqueurs sériques maternels
Basse Normandie	CAEN	CHR GEORGES CLEMENCEAU CAEN		X	X	
		CHU COTE DE NACRE CAEN	X		X	X
	HONFLEUR	SITE DE HONFLEUR				X
	SAINT LO	LBM BIOCENTRE ST LO				X
Haute Normandie	EVREUX	LBM MULTI SITES CTRE BIO CYTO MEDICALE	X			
	LE HAVRE	SITE PRINCIPAL AU HAVRE (BIOCEANE)				X
	MONTIVILLIERS	HOPITAL JACQUES MONOD CH LE HAVRE				X
	ROUEN	HOPITAL CHARLES NICOLLE CHU ROUEN	X	X	X	X

Tableau DPN2. Nombre de laboratoires selon le type d'activité pratiquée dans la région Normandie et en France en 2016

Type d'activité	Nombre de laboratoires			
	Normandie			France
	Basse Normandie	Haute Normandie	Région entière	-
Cytogénétique	1	2	3	59
Génétique moléculaire	1	2	3	65
Maladie infectieuses	2	1	3	47
Biochimie fœtale	1	1	2	13
Marqueurs sériques	3	3	6	83

Tableau DPN3. Nombre de prélèvements étudiés par type d'activité dans la région Normandie et en France en 2016

Type d'activité	Nombre de prélèvements étudiés			
	Normandie			France
	Basse Normandie	Haute Normandie	Région entière	-
Génétique				
- Caryotype	609	504	1 113	24 496
- Maladie monogénique	19	53	72	2 581
- ADNIcT21	0	0	0	21 161
Maladies infectieuses				
- Virologie	61	23	84	3 034
- Toxoplasme	47	0	47	1 080

Type d'activité	Nombre de prélèvements étudiés			
	Normandie			France
	Basse Normandie	Haute Normandie	Région entière	-
Biochimie fœtale et marqueurs sériques maternels				
- Maladie héréditaire	0	13	13	348
- Marqueurs sériques maternels	7 234	9 714	16 948	654 220
- DFTN	205	0	205	1 310
- Hormonologie	0	0	0	53

**Tableau DPN4. Nombre de femmes ayant réalisé un dépistage de la trisomie 21 par marqueurs sériques maternels dans un laboratoire de la région Normandie et en France en 2016**

Type de marqueurs sériques maternels	Normandie			France
	Basse Normandie	Haute Normandie	Région entière	-
1 <sup>er</sup> trimestre	5 052	8 239	13 291	518 745
2 <sup>ème</sup> trimestre	2 182	1 475	3 657	135 475

**Tableau GENPOST1. Activités de génétique postnatale déclarées par établissement dans la région Normandie en 2017**

Ancienne région	Ville	Etablissement	Service	Activité de cyto-génétique	Activité de génétique moléculaire
Basse Normandie	CAEN	CHR GEORGES CLEMENCEAU CAEN	Laboratoire de cytogénétique post natale	Oui	Non
			Laboratoire de génétique moléculaire	Non	Oui
		CHU COTE DE NACRE CAEN	Laboratoire de biochimie	Non	Oui
			Service d'hématologie biologique et centre régional et de référence hémophilie,	Non	Oui
		CRLCC FRANCOIS BACLESSE CAEN	Laboratoire de biologie clinique et oncologique	Non	Oui
Haute Normandie	EVREUX	LBM MULTI SITES CTRE BIO CYTO MEDICALE	Centre de biologie et de cytogénétique médicale	Oui	Non
	MONTIVILLIERS	HOPITAL JACQUES MONOD CH LE HAVRE	Unité de génétique	Non	Non
	ROUEN	HOPITAL CHARLES NICOLLE CHU ROUEN	Pharmacologie Laboratoire de Pharmacologie Toxicologie, Pharmacogénétique	Non	Oui
			Laboratoire de biochimie médicale	Non	Oui
			Laboratoire hématologique UF Hémostase vasculaire	Non	Oui autorisation limitée
			Laboratoire de génétique moléculaire	Non	Oui
			Laboratoire d'Histologie, Cytogénétique et Biologie de la Reproduction	Oui	Non

**Tableau GENPOST2. Nombre de laboratoires de génétique postnatale selon le type d'activité pratiquée dans la région Normandie et en France en 2017**

Type d'activité	Nombre de laboratoires			
	Normandie			France
	Basse Normandie	Haute Normandie	Région entière	-
Nombre de laboratoire ayant une activité de cytogénétique	1	2	3	63
Nombre de laboratoire ayant une activité de génétique moléculaire	4	4	8	193
- activité non limitée	4	3	7	126
- activité limitée	0	1	1	67

**Tableau GENPOST3. Activité de cytogénétique postnatale par indication dans la région Normandie et en France en 2017**

Indication	Technique	Nombre d'analyses			
		Normandie			France
		Basse Normandie	Haute Normandie	Région entière	-
Déficiences intellectuelles / malformations / anomalies du développement	Caryotype	111	411	522	11 175
	FISH	7	182	189	4 617
Troubles de la reproduction	Caryotype	126	531	657	43 854
	FISH	5	129	134	6 158
Maladies cassantes	Caryotype	0	0	0	304
	FISH	0	0	0	5
Etudes familiales	Caryotype	51	207	258	5 365
	FISH	9	102	111	2 647
Don de gamète	Caryotype	37	29	66	1 602
	FISH	0	0	0	68
Recherche d'une anomalie constitutionnelle suite à la réalisation d'un examen somatique	Caryotype	1	0	1	112
	FISH	0	0	0	44
Autre	Caryotype	11	61	72	1 843
	FISH	0	9	9	514
Total	Caryotype	337	1 239	1 576	64 255
	FISH	21	422	443	14 053

**Tableau GENPOST4. Analyses pangénomiques postnatales par ACPA dans la région Normandie et en France en 2017**

Indication	Nombre de dossiers rendus			
	Normandie			France
	Haute Normandie	Basse Normandie	Région entière	-
Déficience intellectuelle ou trouble des apprentissages dans un cadre syndromique	73	170	243	5 801
Malformations sans retard psychomoteur	82	76	158	2 159
Déficience intellectuelle ou troubles des apprentissages isolés	163	101	264	3 282
Troubles envahissants du développement / Autisme	47	127	174	3 031
Caractérisation d'une anomalie découverte au caryotype ou par une autre technique	1	4	5	306
Etudes familiales	10	2	12	697
Fœtopathologie	9		9	646
Autre				1 641
Total	385	480	865	17 563

**Tableau GENPOST5. Activité de génétique moléculaire postnatale dans la région Normandie et en France en 2017**

Génétique moléculaire postnatale	Normandie			France
	Basse Normandie	Haute Normandie	Région entière	-
Nombre d'examens réalisés	5 706	5 236	10 942	443 438
- dont nombre d'examens réalisés en pharmacogénétique	0	483	483	26 458
Nombre d'individus testés	5 409	4 775	10 184	410 801
- dont nombre d'individus testés en pharmacogénétique	0	319	319	22 535
Nombre de maladies différentes recherchées	136	131	262	3 158
- dont nombre de maladies différentes recherchées en pharmacogénétique	0	12	12	25

**Tableau GENPOST6. Evolution de l'utilisation des séquenceurs de nouvelle génération (NGS) dans la région Normandie et en France en 2017**

			2014	2015	2016	2017
Nombre de laboratoire qui réalisent du séquençage haut débit	Normandie	Basse Normandie	1	2	3	3
		Haute Normandie	1	1	2	2
		Région entière	2	3	5	5
	France	-	55	80	92	94
Nombre d'examens rendus aux prescripteurs	Normandie	Basse Normandie	1 443	1 627	2 160	2 824
		Haute Normandie	306	470	691	651
		Région entière	1 749	2 097	2 851	3 475
	France	-	16 979	36 017	50 965	65 736