



## MALADIES RARES

Pré-indication	prescriptions
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	17
Ataxies héréditaires du sujet jeune	38
Cardiomyopathies familiales	26
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	9
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	41
Dystrophies rétiniennes héréditaires	50
Déficits immunitaires héréditaires	10
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	27
Maladies constitutionnelles du globule rouge	6
Maladies héréditaires du métabolisme	29
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	12
Maladies inflammatoires et autoimmunes monogéniques	47
Myopathies	15
Neutropénies chroniques sévères	6
Néphropathies chroniques	55
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	20
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	15
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	12
Maladies osseuses constitutionnelles	229
Maladies mitochondriales d'une particulière gravité	36
Leucodystrophies	103
Malformations cérébrales	159
Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	597
Surdités syndromiques et malformatives	178
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	28
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	5
Aplasies et hypoplasies médullaires	5
Dysraphismes	11
Génodermatoses	16
Formes inexplicables d'hypertension pulmonaire	4
Déficience intellectuelle	123
Insuffisance ovarienne primitive	14
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	3
Malformations oculaires	34
Troubles du rythme héréditaires	8
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	2
Schizophrénie syndromique	3
Pathologies plaquettaires constitutionnelles	5
Diabète néonatal	2
Maladies des artères de moyen calibre	4
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	9
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	2
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	5
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement	3
Entéropathies congénitales du jeune enfant	3
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	1
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardif	1
<b>TOTAL</b>	<b>2028</b>

## TUMEURS SOLIDES

Pré-indication	prescriptions
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	100
Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif	22
Cancers avancés en échec thérapeutique	302
Cancers de primitif inconnu	18
Cancers rares	66
<b>TOTAL</b>	<b>508</b>

## ONCO-GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	prescriptions
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	44
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	21
<b>TOTAL</b>	<b>65</b>