

MALADIES RARES

Pré-indication	prescriptions
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	17
Aplasies et hypoplasies médullaires	6
Ataxies héréditaires du sujet jeune	39
Cardiomyopathies familiales	29
Diabète néonatal	2
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	9
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	2
Dysraphismes	14
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	43
Dystrophies rétiniennes héréditaires	59
Déficience intellectuelle	178
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	1
Déficits immunitaires héréditaires	10
Entéropathies congénitales du jeune enfant	3
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	27
Formes inexpliquées d'hypertension pulmonaire	4
Génodermatoses	18
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	4
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	6
Insuffisance ovarienne primitive	14
Leucodystrophies	109
Maladies constitutionnelles du globule rouge	6
Maladies des artères de moyen calibre	4
Maladies héréditaires du métabolisme	33
Maladies inflammatoires et autoimmunes monogéniques	46
Maladies mitochondriales d'une particulière gravité	37
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	12
Maladies osseuses constitutionnelles	241
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	1
Malformations cérébrales	178
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	30
Malformations oculaires	36
Myopathies	17
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	3
Neutropénies chroniques sévères	6
Néphropathies chroniques	60
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	22
Pathologies plaquettaires constitutionnelles	5
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	17
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	4
Schizophrénie syndromique	3
Surdités syndromiques et malformatives	184
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	11
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	13
Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	629
Troubles du rythme héréditaires	11
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	7
TOTAL	2210

TUMEURS SOLIDES

Pré-indication	prescriptions
Cancers avancés en échec thérapeutique	320
Cancers de primitif inconnu	20
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	117
Cancers rares	71
Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif	23
TOTAL	551

ONCO-GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	prescriptions
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	22
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	45
TOTAL	67