

## MALADIES RARES

Pré-indication	prescriptions
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	22
Aplasies et hypoplasies médullaires	8
Ataxies héréditaires du sujet jeune	43
Cardiomyopathies familiales	30
Diabète néonatal	2
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	8
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	2
Dysraphismes	18
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	46
Dystrophies rétinienne héréditaires	72
Déficience intellectuelle	238
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	2
Déficits immunitaires héréditaires	10
Entéropathies congénitales du jeune enfant	4
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	32
Formes inexplicables d'hypertension pulmonaire	4
Génodermatoses	25
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	5
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	6
Insuffisance ovarienne primitive	18
Leucodystrophies	120
Maladies constitutionnelles du globule rouge	6
Maladies des artères de moyen calibre	5
Maladies héréditaires du métabolisme	35
Maladies inflammatoires et autoimmunes monogéniques	49
Maladies mitochondriales d'une particulière gravité	39
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	13
Maladies osseuses constitutionnelles	253
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	1
Malformations cérébrales	198
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	34
Malformations oculaires	47
Myopathies	20
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	3
Neutropénies chroniques sévères	7
Néphropathies chroniques	66
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	23
Pathologies plaquettaires constitutionnelles	6
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	17
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	5
Schizophrénie syndromique	3
Surdités syndromiques et malformatives	204
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	11
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	20
Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	699
Troubles du rythme héréditaires	17
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	10
<b>TOTAL</b>	<b>2506</b>

## TUMEURS SOLIDES

Pré-indication	prescriptions
Cancers avancés en échec thérapeutique	343
Cancers de primitif inconnu	22
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	122
Cancers rares	89
Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif	23
<b>TOTAL</b>	<b>599</b>

## ONCO-GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	prescriptions
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	23
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	48
<b>TOTAL</b>	<b>71</b>