

MALADIES RARES

Pré-indication	TOTAL
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	22
Aplasies et hypoplasies médullaires	8
Ataxies héréditaires du sujet jeune	49
Cardiomyopathies familiales	30
Diabète néonatal	2
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	8
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	3
Dysraphismes	19
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	55
Dystrophies rétiniennes héréditaires	78
Déficience intellectuelle	300
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	35
Formes inexpliquées d'hypertension pulmonaire	4
Génodermatoses	26
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	7
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	7
Insuffisance ovarienne primitive	18
Leucodystrophies	124
Maladies constitutionnelles du globule rouge	6
Maladies des artères de moyen calibre	7
Maladies héréditaires du métabolisme	40
Maladies inflammatoires et autoimmunes monogéniques	50
Maladies mitochondriales d'une particulière gravité	39
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	18
Maladies osseuses constitutionnelles	267
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	1
Malformations cérébrales	219
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	36
Malformations oculaires	51
Myopathies	24
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	3
Neutropénies chroniques sévères	7
Néphropathies chroniques	71
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	25
Pathologies plaquettaires constitutionnelles	6
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	18
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	5
Schizophrénie syndromique	6
Surdités syndromiques et malformatives	220
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	11
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	22
Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	771
Troubles du rythme héréditaires	27
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de	14
TOTAL	2775

CANCERS

Pré-indication	TOTAL
Cancers avancés en échec thérapeutique	357
Cancers de primitif inconnu	22
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	130
Cancers rares	99
Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif	27
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	1
TOTAL	636

ONCO-GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	TOTAL
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	24
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	50
TOTAL	74