

<b>MALADIES RARES</b>	
<b>Pré-indications</b>	<b>Total</b>
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	808
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	22
Aplasies et hypoplasies médullaires	9
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	20
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	54
Dystrophies rétinienne héréditaires	79
Déficience intellectuelle	315
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	4
Déficits immunitaires héréditaires	10
Entéropathies congénitales du jeune enfant	4
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	35
Génodermatoses	27
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	10
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	7
Insuffisance ovarienne primitive	18
Leucodystrophies	128
Maladies constitutionnelles du globule rouge	6
Maladies des artères de moyen calibre	7
Maladies héréditaires du métabolisme	42
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	50
Maladies mitochondriales	39
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	20
Maladies osseuses constitutionnelles	278
Maladies respiratoires rares	4
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	1
Malformations cérébrales	223
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	38
Malformations oculaires	55
Myopathies	25
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	3
Neutropénies chroniques sévères	10
Néphropathies chroniques	72
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	25
Pathologies de l'hémostase	6
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	22
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	5
Schizophrénie syndromique	7
Surdités précoces	228
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	11
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	23
Troubles du rythme héréditaires	27
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	17
Total	2886
<b>CANCERS</b>	
<b>Pré-indications</b>	<b>Total</b>
Cancers avancés en échec thérapeutique	375
Cancers de primitif inconnu	22
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	138
Cancers rares	103
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	28
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	2
Total	668
<b>ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE</b>	
<b>Pré-indications</b>	<b>Total</b>
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	24
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	51
Total	75