

MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE	Attente			Clôture
		Consultation / Réception	Prise en charge SeqOIA	Interprétation	
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	861	149	153	279	280
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	24	6	6	11	1
Aplasies et hypoplasies médullaires	11	4	1	2	4
Ataxies héréditaires du sujet jeune	50	8	9	30	3
Cardiomyopathies familiales	32	14	3	3	12
Diabète néonatal	2	1	0	1	0
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	8	1	1	5	1
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	4	0	3	1	0
Dysraphismes	20	7	2	3	8
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	56	6	7	39	4
Dystrophies rétiniennes héréditaires	91	18	34	22	17
Déficience intellectuelle	384	77	155	64	88
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	7	2	5	0	0
Déficits immunitaires héréditaires	11	4	0	4	3
Entéropathies congénitales du jeune enfant	4	1	2	1	0
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	37	7	9	11	10
Génodermatoses	32	1	11	15	5
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	11	2	4	5	0
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	7	1	1	4	1
Insuffisance ovarienne primitive	24	10	3	9	2
Leucodystrophies	130	31	12	59	28
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	55	12	6	18	19
Maladies constitutionnelles du globule rouge	6	0	1	1	4
Maladies des artères de moyen calibre	7	2	1	1	3
Maladies héréditaires du métabolisme	42	8	8	19	7
Maladies mitochondriales	40	8	4	23	5
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	21	2	8	10	1
Maladies osseuses constitutionnelles	284	44	41	126	73
Maladies respiratoires rares	4	0	0	2	2
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	1	1	0	0	0
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	2	2	0	0	0
Malformations cérébrales	234	38	35	44	117
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	38	5	6	22	5
Malformations oculaires	63	39	11	10	3
Myopathies	27	7	8	11	1
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	4	0	1	3	0
Neutropénies chroniques sévères	11	3	2	1	5
Néphropathies chroniques	75	21	8	13	33
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	26	2	5	12	7
Pathologies de l'hémostase	7	2	0	4	1
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	22	2	5	12	3
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	6	2	2	2	0
Schizophrénie syndromique	8	3	3	2	0
Surdités précoces	240	37	52	124	27
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	13	5	2	2	4
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	24	13	3	8	0
Troubles du rythme héréditaires	27	18	5	2	2
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	22	13	6	2	1
TOTAL	3115	639	644	1042	790

CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE	Attente			Clôture
		Consultation / Réception	Prise en charge SeqOIA	Interprétation	
Cancers avancés en échec thérapeutique	365	96	21	9	239
Cancers de primitif inconnu	22	7	1	2	12
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	141	32	10	7	92
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	1	1	0	0	0
Cancers rares	98	13	13	3	69
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	31	0	3	4	24
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	3	2	0	1	0
Lymphomes de diagnostic incertain	1	1	0	0	0
TOTAL	662	152	48	26	436

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE	Attente			Clôture
		Consultation / Réception	Prise en charge SeqOIA	Interprétation	
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	24	3	4	0	17
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	52	6	15	2	29
TOTAL	76	9	19	2	46