

MALADIES RARES	
Pré-indications	Dossiers SPICE
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	910
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	25
Aplasies et hypoplasies médullaires	12
Ataxies héréditaires du sujet jeune	51
Cardiomyopathies familiales	37
Diabète néonatal	2
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	8
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	4
Dysraphismes	23
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	58
Dystrophies rétinienne héréditaires	96
Déficience intellectuelle	467
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	8
Déficits immunitaires héréditaires	13
Entéropathies congénitales du jeune enfant	5
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	40
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	1
Génodermatoses	35
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	11
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	7
Insuffisance ovarienne primitive	27
Leucodystrophies	136
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	56
Maladies constitutionnelles du globule rouge	6
Maladies des artères de moyen calibre	8
Maladies héréditaires du métabolisme	43
Maladies mitochondriales	41
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	21
Maladies osseuses constitutionnelles	308
Maladies respiratoires rares	4
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	2
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	3
Malformations cérébrales	245
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	39
Malformations oculaires	64
Myopathies	30
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	4
Neutropénies chroniques sévères	12
Néphropathies chroniques	80
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	28
Pathologies de l'hémostase	7
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	23
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	6
Schizophrénie syndromique	9
Surdités précoces	248
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	17
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	24
Troubles du rythme héréditaires	31
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	26
Maladie de Rendu-Osler	0
TOTAL	3361
CANCERS	
Pré-indications	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	377
Cancers de primitif inconnu	26
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	2
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	160
Cancers rares	104
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	38
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	3
Lymphomes de diagnostic incertain	1
TOTAL	711
ONCOGENETIQUE	
Pré-indications	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	26
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	55
TOTAL	81