

MALADIES RARES

| Pré-indication | Dossiers SPICE |
|--|----------------|
| Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle | 966 |
| Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire | 26 |
| Aplasies et hypoplasies médullaires | 15 |
| Ataxies héréditaires du sujet jeune | 54 |
| Cardiomyopathies familiales | 38 |
| Diabète néonatal | 2 |
| Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques | 8 |
| Dysfonction de l'axe thyroïdienne | 4 |
| Dysraphismes | 27 |
| Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune | 59 |
| Dystrophies rétinienne héréditaires | 111 |
| Déficience intellectuelle | 544 |
| Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive | 8 |
| Déficits immunitaires héréditaires | 14 |
| Entéropathies congénitales du jeune enfant | 8 |
| Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce | 41 |
| 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 | 29 |
| Leucodystrophies | 138 |
| Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques | 58 |
| Maladies constitutionnelles du globule rouge | 8 |
| Maladies des artères de moyen calibre | 8 |
| Maladies héréditaires du métabolisme | 45 |
| Maladies mitochondriales | 42 |
| Maladies neurodégénératives du sujet jeune | 22 |
| Maladies osseuses constitutionnelles | 319 |
| Maladies respiratoires rares | 5 |
| Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif | 2 |
| Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques | 3 |
| Malformations cérébrales | 266 |
| Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral | 45 |
| Malformations oculaires | 74 |
| Myopathies | 33 |
| Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer | 4 |
| Neutropénies chroniques sévères | 12 |
| Néphropathies chroniques | 88 |
| Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune | 30 |
| 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 | 257 |
| Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales | 19 |
| Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique | 26 |
| Troubles du rythme héréditaires | 32 |
| Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques | 33 |
| Total | 3622 |

CANCERS

| Pré-indication | Dossiers SPICE |
|--|----------------|
| Cancers avancés en échec thérapeutique | 405 |
| Cancers de primitif inconnu | 26 |
| Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic | 9 |
| Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement | 162 |
| Cancers rares | 110 |
| Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte | 39 |
| Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires | 4 |
| Lymphomes de diagnostic incertain | 1 |
| Total | 756 |

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

| Pré-indication | Dossiers SPICE |
|---|----------------|
| Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères | 30 |
| Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux | 58 |
| Total | 88 |