

MALADIES RARES	
Pré-indication	Dossiers SPICE
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1020
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	27
Aplasies et hypoplasies médullaires	18
Ataxies héréditaires du sujet jeune	58
Cardiomyopathies familiales	40
Diabète néonatal	2
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	11
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	4
Dysraphismes	29
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	62
Dystrophies rétinienne héréditaires	117
Déficience intellectuelle	603
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	8
Déficits immunitaires héréditaires	15
Entéropathies congénitales du jeune enfant	9
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	45
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	1
Génodermatoses	41
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	11
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	8
Insuffisance ovarienne primitive	30
Leucodystrophies	141
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	48
Maladies mitochondriales	45
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	22
Maladies osseuses constitutionnelles	325
Maladies respiratoires rares	5
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	2
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	4
Malformations cérébrales	273
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	45
Malformations oculaires	78
Myopathies	33
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	4
Neutropénies chroniques sévères	16
Néphropathies chroniques	91
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	32
Pathologies de l'hémostase	7
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	23
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	6
Schizophrénie syndromique	11
Surdités précoces	267
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	19
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	27
Troubles du rythme héréditaires	32
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	40
Total	3829
CANCERS	
Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	423
Cancers de primitif inconnu	30
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	10
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	176
Cancers rares	118
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	41
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	4
Lymphomes de diagnostic incertain	1
Total	803
ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE	
Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	31
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	59
Total	90