

MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1067
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	29
Aplasies et hypoplasies médullaires	18
Ataxies héréditaires du sujet jeune	62
Cardiomyopathies familiales	40
Diabète néonatal	2
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	11
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	4
Dysraphismes	30
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	63
Dystrophies rétiniennes héréditaires	127
Déficience intellectuelle	683
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	8
Déficits immunitaires héréditaires	18
Entéropathies congénitales du jeune enfant	9
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	51
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	1
Génodermatoses	44
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	11
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	8
Insuffisance ovarienne primitive	30
Leucodystrophies	148
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	60
Maladies constitutionnelles du globule rouge	8
Maladies des artères de moyen calibre	8
Maladies héréditaires du métabolisme	59
Maladies mitochondriales	46
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	22
Maladies osseuses constitutionnelles	331
Maladies respiratoires rares	6
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	3
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	5
Malformations cérébrales	282
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	47
Malformations oculaires	90
Myopathies	37
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	4
Neutropénies chroniques sévères	16
Néphropathies chroniques	95
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	34
Pathologies de l'hémostase	7
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	24
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	8
Schizophrénie syndromique	11
Surdités précoces	281
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	20
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	49
Total	4076

CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	440
Cancers de primitif inconnu	32
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	13
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	183
Cancers rares	131
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	48
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	5
Lymphomes de diagnostic incertain	3
Total	855

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	34
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	62
Total	96