MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1176
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	33
Aplasies et hypoplasies médullaires	19
Ataxies héréditaires du sujet jeune	68
Cardiomyopathies familiales	42
Diabète néonatal	2
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	12
Dysfonction de l'axe thyréotrope	4
Dysraphismes	31
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	70
Dystrophies rétiniennes héréditaires	158
Déficience intellectuelle	865
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	9
Déficits immunitaires héréditaires	19
Entéropathies congénitales du jeune enfant	10
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	54
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	1
Génodermatoses	46
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	12
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	11
Insuffisance ovarienne primitive	34
Leucodystrophies	157
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	59
Maladies constitutionnelles du globule rouge	11
Maladies des artères de moyen calibre	9
Maladies héréditaires du métabolisme	66
Maladies mitochondriales	52
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	28
Maladies osseuses constitutionnelles	357
Maladies respiratoires rares	8
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	4
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	5
Malformations cérébrales	306
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	53
Malformations oculaires	111
Myopathies	40
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	4
Neutropénies chroniques sévères	20
Néphropathies chroniques	105
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	43
Pathologies de l'hémostase	7
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	30
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	10
Schizophrénie syndromique	15
Surdités précoces	307
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	21
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	32
Troubles du rythme héréditaires	34
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	64
Total	4634

CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	480
Cancers de primitif inconnu	39
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	21
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	210
Cancers rares	159
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	55
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	5
Lymphomes de diagnostic incertain	3
Total	972

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	41
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	71
Total	112