MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1216
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	36
Aplasies et hypoplasies médullaires	20
Ataxies héréditaires du sujet jeune	72
Cardiomyopathies familiales	43
Diabète néonatal	2
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	12
Dysfonction de l'axe thyréotrope	4
Dysraphismes	33
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	71
Dystrophies rétiniennes héréditaires	167
Déficience intellectuelle	943
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	10
Déficits immunitaires héréditaires	21
Entéropathies congénitales du jeune enfant	10
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	56
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	1
Génodermatoses	50
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	12
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	11
Insuffisance ovarienne primitive	35
Leucodystrophies	162
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	61
Maladies constitutionnelles du globule rouge	11
Maladies des artères de moyen calibre	9
Maladies héréditaires du métabolisme	67
Maladies mitochondriales	53
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	29
Maladies osseuses constitutionnelles	369
Maladies respiratoires rares	10
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	4
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	5
Malformations cérébrales	314
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	55
Malformations oculaires	112
Myopathies	42
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	4
Neutropénies chroniques sévères	21
Néphropathies chroniques	110
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	48
Pathologies de l'hémostase	7
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	31
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	10
Schizophrénie syndromique	15
Surdités précoces	317
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	36
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	70
Total	**4850**

CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	499
Cancers de primitif inconnu	41
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	27
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	216
Cancers rares	171
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	56
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	7
Lymphomes de diagnostic incertain	3
Total	**1020**

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**