

MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1265
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	38
Aplasies et hypoplasies médullaires	22
Ataxies héréditaires du sujet jeune	76
Cardiomyopathies familiales	45
Diabète néonatal	2
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	12
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	4
Dysraphismes	34
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	73
Dystrophies rétiniennes héréditaires	181
Déficience intellectuelle	1059
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	14
Déficits immunitaires héréditaires	22
Entéropathies congénitales du jeune enfant	10
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	59
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	1
Génodermatoses	54
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	13
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	12
Insuffisance ovarienne primitive	36
Leucodystrophies	165
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	62
Maladies constitutionnelles du globule rouge	11
Maladies des artères de moyen calibre	13
Maladies héréditaires du métabolisme	66
Maladies mitochondriales	55
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	30
Maladies osseuses constitutionnelles	376
Maladies respiratoires rares	12
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	4
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	5
Malformations cérébrales	330
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	59
Malformations oculaires	114
Myopathies	44
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	4
Neutropénies chroniques sévères	21
Néphropathies chroniques	112
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	51
Pathologies de l'hémostase	8
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	32
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	11
Schizophrénie syndromique	18
Surdités précoces	332
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	22
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	32
Troubles du rythme héréditaires	41
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	77
Total	5139

CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	527
Cancers de primitif inconnu	43
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	32
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	225
Cancers rares	183
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	58
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	7
Lymphomes de diagnostic incertain	3
Total	1078

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	41
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	72
Total	113