

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 |