

MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1316
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	41
Aplasies et hypoplasies médullaires	23
Ataxies héréditaires du sujet jeune	78
Calcifications cérébrales	1
Cardiomyopathies familiales	45
Diabète néonatal	3
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	12
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	4
Dysraphismes	37
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	77
Dystrophies rétinienne héréditaires	193
Déficience intellectuelle	1153
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	61
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	1
Géndermatoses	54
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	14
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	13
Insuffisance ovarienne primitive	39
Leucodystrophies	171
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	59
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	32
Maladies osseuses constitutionnelles	393
Maladies respiratoires rares	12
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	4
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	5
Malformations cérébrales	343
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	60
Malformations oculaires	115
Myopathies	46
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neutropénies chroniques sévères	21
Néphropathies chroniques	115
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	56
Pathologies de l'hémostase	8
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	32
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	12
Schizophrénie syndromique	18
Surdités précoces	343
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	23
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	33
Troubles du rythme héréditaires	42
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	84
Total	5395

CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	551
Cancers de primitif inconnu	43
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	34
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	230
Cancers rares	211
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	60
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	7
Lymphomes de diagnostic incertain	4
Total	1140

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