

MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1364
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	40
Aplasies et hypoplasies médullaires	25
Ataxies héréditaires du sujet jeune	83
Calcifications cérébrales	1
Cardiomyopathies familiales	46
Diabète néonatal	3
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	13
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	4
Dysraphismes	38
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	78
Dystrophies rétinienne héréditaires	206
Déficience intellectuelle	1232
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	17
Déficits immunitaires héréditaires	26
Entéropathies congénitales du jeune enfant	11
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	64
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	1
Génodermatoses	58
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	14
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	14
Insuffisance ovarienne primitive	41
Leucodystrophies	174
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	62
Maladies constitutionnelles du globule rouge	12
Maladies des artères de moyen calibre	14
Maladies héréditaires du métabolisme	66
Maladies mitochondriales	63
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	35
Maladies osseuses constitutionnelles	402
Maladies respiratoires rares	12
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	4
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	6
Malformations cérébrales	363
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	62
Malformations oculaires	117
Myopathies	54
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neutropénies chroniques sévères	21
Néphropathies chroniques	119
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	60
Pathologies de l'hémostase	8
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	35
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	12
Schizophrénie syndromique	18
Surdités précoces	350
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	22
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	34
Troubles du rythme héréditaires	43
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	91
Total	5643

CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	569
Cancers de primitif inconnu	47
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	36
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	243
Cancers rares	220
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	65
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	7
Lymphomes de diagnostic incertain	5
Total	1192

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	43
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	74
Total	117