

## MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1411
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	40
Aplasies et hypoplasies médullaires	26
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	79
Dystrophies rétinienne héréditaires	210
Déficience intellectuelle	1270
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	17
Déficits immunitaires héréditaires	26
Entéropathies congénitales du jeune enfant	13
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	66
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	1
Géndermatoses	62
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	14
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	14
Insuffisance ovarienne primitive	41
Leucodystrophies	175
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	62
Maladies constitutionnelles du globule rouge	13
Maladies des artères de moyen calibre	14
Maladies héréditaires du métabolisme	66
Maladies mitochondriales	64
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	35
Maladies osseuses constitutionnelles	411
Maladies respiratoires rares	12
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	6
Malformations cérébrales	369
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	62
Malformations oculaires	117
Myopathies	55
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neutropénies chroniques sévères	21
Néphropathies chroniques	121
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	61
Pathologies de l'hémostase	8
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	35
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	13
Schizophrénie syndromique	18
Surdités précoces	358
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	90
Total	5773

## CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	561
Cancers de primitif inconnu	47
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	36
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	252
Cancers rares	224
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	1197

## ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	44
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	75
Total	119