

MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angiodèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1472
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	40
Aplasies et hypoplasies médullaires	26
Ataxies héréditaires du sujet jeune	89
Calcifications cérébrales	1
Cardiomyopathies familiales	46
Diabète néonatal	3
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	13
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	4
Dysraphismes	38
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	82
Dystrophies rétiniennes héréditaires	226
Déficience intellectuelle	1369
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	17
Déficits immunitaires héréditaires	28
Entéropathies congénitales du jeune enfant	13
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	69
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	1
Génodermatoses	65
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	18
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	15
Insuffisance ovarienne primitive	43
Leucodystrophies	176
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	65
Maladies constitutionnelles du globule rouge	13
Maladies des artères de moyen calibre	14
Maladies héréditaires du métabolisme	66
Maladies mitochondriales	65
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	37
Maladies osseuses constitutionnelles	421
Maladies respiratoires rares	14
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	6
Malformations cérébrales	379
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	66
Malformations oculaires	126
Myopathies	60
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neutropénies chroniques sévères	22
Néphropathies chroniques	124
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	63
Pathologies de l'hémostase	8
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	36
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	13
Schizophrénie syndromique	18
Surdités précoces	369
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	22
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	35
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	2
Troubles du rythme héréditaires	44
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	109
Total	6062

CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	583
Cancers de primitif inconnu	49
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	37
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	262
Cancers rares	240
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	69
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	7
Lymphomes de diagnostic incertain	5
Total	1252

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	44
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	76
Total	120