

MALADIES RARES

| Pré-indication | Dossiers SPICE |
|--|----------------|
| Angiodèmes bradykiniques héréditaires | 1 |
| Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle | 1543 |
| Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire | 43 |
| Aplasies et hypoplasies médullaires | 28 |
| Ataxies héréditaires du sujet jeune | 93 |
| Calcifications cérébrales | 1 |
| Cardiomyopathies familiales | 48 |
| 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 | 83 |
| Dystrophies rétiniennes héréditaires | 239 |
| Déficience intellectuelle | 1453 |
| Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive | 17 |
| Déficits immunitaires héréditaires | 29 |
| Entéropathies congénitales du jeune enfant | 14 |
| Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce | 69 |
| Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire | 1 |
| Génodermatoses | 69 |
| Hypersécrétions hormonales hypophysaires | 18 |
| Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire | 17 |
| Insuffisance ovarienne primitive | 43 |
| Leucodystrophies | 179 |
| Maladie de Rendu-Osler | 2 |
| Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques | 70 |
| Maladies constitutionnelles du globule rouge | 13 |
| Maladies cérébrovasculaires rares de l'enfant et de l'adulte | 1 |
| Maladies des artères de moyen calibre | 14 |
| Maladies héréditaires du métabolisme | 67 |
| Maladies mitochondriales | 67 |
| Maladies neurodégénératives du sujet jeune | 37 |
| Maladies osseuses constitutionnelles | 440 |
| Maladies respiratoires rares | 15 |
| Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif | 5 |
| Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques | 7 |
| Malformations cérébrales | 387 |
| Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral | 69 |
| Malformations oculaires | 142 |
| Myopathies | 65 |
| Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer | 5 |
| Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans | 5 |
| Neutropénies chroniques sévères | 23 |
| Néphropathies chroniques | 128 |
| Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune | 65 |
| Pathologies de l'hémostase | 8 |
| Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique | 38 |
| Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique | 14 |
| Schizophrénie syndromique | 18 |
| Surdités précoces | 379 |
| Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales | 22 |
| Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique | 37 |
| 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 | 112 |
| Total | 6347 |

CANCERS

| Pré-indication | Dossiers SPICE |
|--|----------------|
| Cancers avancés en échec thérapeutique | 609 |
| Cancers de primitif inconnu | 53 |
| Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic | 43 |
| Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement | 263 |
| Cancers rares | 246 |
| Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte | 72 |
| Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires | 7 |
| Lymphomes de diagnostic incertain | 5 |
| Total | 1298 |

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

| Pré-indication | Dossiers SPICE |
|---|----------------|
| Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères | 47 |
| Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux | 79 |
| Total | 126 |