

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