

## MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angiodèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1593
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	43
Aplasies et hypoplasies médullaires	29
Ataxies héréditaires du sujet jeune	97
Calcifications cérébrales	1
Cardiomyopathies familiales	49
Diabète néonatal	3
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	13
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	5
Dysraphismes	38
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	84
Dystrophies rétiniennes héréditaires	258
Déficience intellectuelle	1556
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	17
Déficits immunitaires héréditaires	33
Entéropathies congénitales du jeune enfant	15
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	72
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	1
Géodermatoses	71
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	20
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	17
Insuffisance ovarienne primitive	44
Leucodystrophies	180
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	72
Maladies constitutionnelles du globule rouge	13
Maladies des artères de moyen calibre	14
Maladies héréditaires du métabolisme	71
Maladies mitochondriales	70
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	37
Maladies osseuses constitutionnelles	452
Maladies respiratoires rares	18
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	8
Malformations cérébrales	403
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	71
Malformations oculaires	144
Myopathies	73
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	9
Neutropénies chroniques sévères	23
Néphropathies chroniques	134
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	67
Pathologies de l'hémostase	9
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	38
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	14
Profil biochimique pathognomonique d'une pathologie ou d'un groupe de pathologies, exploration des régions introniques profondes et régulatrices des gènes ciblés	1
Schizophrénie syndromique	18
Surdités précoces	385
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	23
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	125
<b>Total</b>	<b>6627</b>

## CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	640
Cancers de primitif inconnu	53
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	48
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	272
Cancers rares	266
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
<b>Total</b>	<b>1363</b>

## ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	49
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	82
<b>Total</b>	<b>131</b>