

MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angiodèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1653
Anomalies lymphatiques rares	1
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	44
Aplasies et hypoplasies médullaires	29
Ataxies héréditaires du sujet jeune	99
Calcifications cérébrales	1
Cardiomyopathies familiales	52
Diabète néonatal	3
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	13
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	7
Dysraphismes	39
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	89
Dystrophies rétiniennes héréditaires	262
Déficience intellectuelle	1653
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	17
Déficits immunitaires héréditaires	36
Entéropathies congénitales du jeune enfant	21
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	72
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	1
Génodermatoses	76
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	20
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	19
Insuffisance ovarienne primitive	44
Leucodystrophies	182
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	72
Maladies constitutionnelles du globule rouge	13
Maladies cérébrovasculaires rares de l'enfant et de l'adulte	2
Maladies des artères de moyen calibre	14
Maladies héréditaires du métabolisme	73
Maladies mitochondriales	71
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	38
Maladies osseuses constitutionnelles	463
Maladies respiratoires rares	19
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	8
Malformations cérébrales	413
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	72
Malformations oculaires	154
Myopathies	76
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	11
Neutropénies chroniques sévères	23
Néphropathies chroniques	144
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	68
Pathologies de l'hémostase	9
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	41
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	15
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	19
Sclérose Latérale Amyotrophique - SLA	1
Surdités précoces	393
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	24
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	46
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	130
Total	6898

CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	669
Cancers de primitif inconnu	56
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	55
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	288
Cancers rares	273
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	75
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	7
Lymphomes de diagnostic incertain	6
Total	1429

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	50
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	84
Total	134