

## MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angiodèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1738
Anomalies lymphatiques rares	1
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	48
Aplasies et hypoplasies médullaires	29
Ataxies héréditaires du sujet jeune	104
Calcifications cérébrales	1
Cardiomyopathies familiales	54
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	94
Dystrophies rétinienne héréditaires	284
Déficience intellectuelle	1798
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	17
Déficits immunitaires héréditaires	39
Entéropathies congénitales du jeune enfant	24
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	73
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	2
Génodermatoses	78
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	20
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	20
Insuffisance ovarienne primitive	47
Leucodystrophies	187
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	77
Maladies constitutionnelles du globe rouge	13
Maladies des artères de moyen calibre	15
Maladies héréditaires du métabolisme	74
Maladies mitochondriales	76
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	39
Maladies osseuses constitutionnelles	482
Maladies respiratoires rares	23
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	9
Malformations cérébrales	423
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	78
Malformations oculaires	166
Myopathies	83
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	12
Neutropénies chroniques sévères	23
Néphropathies chroniques	150
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	74
Pathologies de l'hémostase	9
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	42
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	17
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	23
Surdités précoces	403
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	47
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	147
<b>Total</b>	<b>7302</b>

## CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	698
Cancers de primitif inconnu	61
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	65
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	301
Cancers rares	289
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	80
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	12
Lymphomes de diagnostic incertain	6
<b>Total</b>	<b>1512</b>

## ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	54
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	84
<b>Total</b>	<b>138</b>