

## MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angiodèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1812
Anomalies lymphatiques rares	2
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	53
Aplasies et hypoplasies médullaires	32
Ataxies héréditaires du sujet jeune	108
Calcifications cérébrales	1
Cardiomyopathies familiales	54
Diabète néonatal	3
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	14
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	8
Dysraphismes	40
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	97
Dystrophies rétiniennes héréditaires	310
Déficience intellectuelle	1946
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	18
Déficits immunitaires héréditaires	40
Entéropathies congénitales du jeune enfant	26
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	75
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	2
Génodermatoses	80
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	21
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	21
Infertilités masculines rares	2
Insuffisance ovarienne primitive	49
Leucodystrophies	191
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	77
Maladies constitutionnelles du globule rouge	13
Maladies des artères de moyen calibre	16
Maladies héréditaires du métabolisme	74
Maladies mitochondriales	80
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	41
Maladies osseuses constitutionnelles	497
Maladies respiratoires rares	23
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	10
Malformations cérébrales	433
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	81
Malformations oculaires	173
Myopathies	85
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	17
Neutropénies chroniques sévères	24
Néphropathies chroniques	156
Pancréatite chroniques d'origine génétique	1
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	76
Pathologies de l'hémostasie	9
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	44
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	18
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	26
Surdités précoces	417
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	24
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	40
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	158
<b>Total</b>	<b>7681</b>

## CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	731
Cancers de primitif inconnu	63
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	75
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	319
Cancers rares	309
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	81
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	12
Lymphomes de diagnostic incertain	8
<b>Total</b>	<b>1598</b>

## ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	56
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	84
<b>Total</b>	<b>140</b>