

## MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angiodèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	1939
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	113
Calcifications cérébrales	1
Cardiomyopathies familiales	56
Diabète néonatal	3
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiqes	17
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	8
Dysraphismes	40
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	103
Dystrophies rétinienne héréditaires	322
Déficience intellectuelle	2104
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	19
Déficits immunitaires héréditaires	42
Entéropathies congénitales du jeune enfant	26
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	78
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	2
Génodermatoses	86
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	21
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	27
Infertilités masculines rares	4
Insuffisance ovarienne primitive	49
Leucodystrophies	194
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	79
Maladies constitutionnelles du globule rouge	14
Maladies des artères de moyen calibre	16
Maladies héréditaires du métabolisme	77
Maladies mitochondriales	83
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	45
Maladies osseuses constitutionnelles	509
Maladies respiratoires rares	29
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	14
Malformations cérébrales	453
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	85
Malformations oculaires	180
Myopathies	92
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	22
Neutropénies chroniques sévères	25
Néphropathies chroniques	169
Pancréatite chronique d'origine génétique	1
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	79
Pathologies de l'hémostase	9
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	48
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	19
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	433
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	25
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	43
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	4
Troubles du rythme héréditaires	47
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	170
<b>Total</b>	<b>8151</b>

## CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	764
Cancers de primitif inconnu	68
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	79
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	332
Cancers rares	331
Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif	4
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	77
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	12
Lymphomes de diagnostic incertain	8
<b>Total</b>	<b>1675</b>

## ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	57
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	86
<b>Total</b>	<b>143</b>