

MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angiodèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	2020
Anomalies lymphatiques rares	2
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	52
Aplasies et hypoplasies médullaires	33
Ataxies héréditaires du sujet jeune	115
Calcifications cérébrales	3
Cardiomyopathies familiales	58
Diabète néonatal	3
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	17
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	8
Dysraphismes	40
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	107
Dystrophies rétiniennes héréditaires	338
Déficience intellectuelle	2234
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	20
Déficits immunitaires héréditaires	44
Entéropathies congénitales du jeune enfant	27
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	82
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	2
Génodermatoses	93
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	21
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	27
Infertilités masculines rares	4
Insuffisance ovarienne primitive	50
Leucodystrophies	198
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	17
Maladies héréditaires du métabolisme	82
Maladies mitochondriales	86
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	47
Maladies osseuses constitutionnelles	527
Maladies respiratoires rares	32
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	15
Malformations cérébrales	475
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	90
Malformations oculaires	185
Myopathies	99
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	26
Neutropénies chroniques sévères	25
Néphropathies chroniques	173
Pancréatite chroniques d'origine génétique	1
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	86
Pathologies de l'hémostase	9
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	51
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	22
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	28
Surdités précoces	449
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	48
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	187
Total	8537

CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	805
Cancers de primitif inconnu	75
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	86
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	340
Cancers rares	339
Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif	4
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	78
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	9
Total	1749

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	57
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	88
Total	145