

## MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angiodèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies lymphatiques rares	2
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	57
Aplasies et hypoplasies médullaires	34
Ataxies héréditaires du sujet jeune	116
Calcifications cérébrales	4
Cardiomyopathies familiales	59
Diabète néonatal	3
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	17
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	9
Dysraphismes	39
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	111
Dystrophies rétinienne héréditaires	351
Déficience intellectuelle	2376
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	20
Déficits immunitaires héréditaires	45
Entéropathies congénitales du jeune enfant	27
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	85
Formes inexpliquées d'hypertension pulmonaire	7
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	2
Génodermatoses	97
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	21
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	28
Infertilités masculines rares	4
Insuffisance ovarienne primitive	51
Leucodystrophies	198
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies constitutionnelles du globule rouge	15
Maladies des artères de moyen calibre	17
Maladies héréditaires du métabolisme	87
Maladies inflammatoires et autoimmunes monogéniques	80
Maladies mitochondriales d'une particulière gravité	87
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	48
Maladies osseuses constitutionnelles	544
Maladies respiratoires rares	28
Malformations artéioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	16
Malformations cérébrales	487
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cerveau et du tronc cérébral	92
Malformations oculaires	187
Myopathies	103
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	28
Neutropénies chroniques sévères	26
Néphropathies chroniques	175
Pancréatite chronique d'origine génétique	1
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	89
Pathologies plaquettaires constitutionnelles	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	30
Surdités syndromiques et malformatives	459
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	7
Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	2096
Troubles du rythme héréditaires	49
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	200
<b>Total</b>	<b>8878</b>

## CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	844
Cancers de primitif inconnu	78
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	95
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	348
Cancers rares	354
Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif	96
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	10
<b>Total</b>	<b>1838</b>

## ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	58
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	88
<b>Total</b>	<b>146</b>