

MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
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	121
Calcifications cérébrales	4
Cardiomyopathies familiales	63
Diabète néonatal	3
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	17
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	9
Dysraphismes	41
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	113
Dystrophies rétinienues héréditaires	372
Déficience intellectuelle	2513
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	20
Déficits immunitaires héréditaires	48
Entéropathies congénitales du jeune enfant	36
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	90
Formes inexplicables d'hypertension pulmonaire	7
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	2
Génodermatoses	98
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	21
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	28
Infertilités masculines rares	5
Insuffisance ovarienne primitive	54
Leucodystrophies	200
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies constitutionnelles du globule rouge	16
Maladies des artères de moyen calibre	17
Maladies héréditaires du métabolisme	92
Maladies inflammatoires et autoimmunes monogéniques	82
Maladies mitochondriales d'une particulière gravité	88
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	52
Maladies osseuses constitutionnelles	562
Maladies respiratoires rares	29
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	18
Malformations cérébrales	507
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	94
Malformations oculaires	188
Myopathies	109
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	38
Neutropénies chroniques sévères	26
Néphropathies chroniques	178
Pancréatite chronique d'origine génétique	1
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	92
Pathologies plaquettaires constitutionnelles	10
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	51
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	23
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	31
Surdités syndromiques et malformatives	479
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	25
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	45
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	7
Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	2168
Troubles du rythme héréditaires	49
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	206
Total	9255

CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	883
Cancers de primitif inconnu	81
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	103
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	357
Cancers rares	368
Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif	131
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	11
Total	1947

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	61
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	91
Total	152