

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	59
Aplasies et hypoplasies médullaires	34
Ataxies héréditaires du sujet jeune	126
Calcifications cérébrales	4
Cardiomyopathies familiales	64
Diabète néonatal	4
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	115
Dystrophies rétinienne héréditaires	378
Déficience intellectuelle	2634
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	20
Déficits immunitaires héréditaires	56
Entéropathies congénitales du jeune enfant	35
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	95
Formes inexpliquées 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	30
Infertilités masculines rares	5
Insuffisance ovarienne primitive	55
Leucodystrophies	202
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies constitutionnelles du globule rouge	16
Maladies des artères de moyen calibre	18
Maladies héréditaires du métabolisme	93
Maladies inflammatoires et autoimmunes monogéniques	85
Maladies mitochondriales d'une particulière gravité	90
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	53
Maladies osseuses constitutionnelles	574
Maladies respiratoires rares	30
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	18
Malformations cérébrales	525
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	94
Malformations oculaires	193
Myopathies	111
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	45
Neutropénies chroniques sévères	26
Néphropathies chroniques	189
Pancréatite chroniques d'origine génétique	1
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	96
Pathologies plaquettaires constitutionnelles	10
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	52
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	33
Surdités syndromiques et malformatives	491
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	26
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	47
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	7
Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	2264
Troubles du rythme héréditaires	49
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	218
Total	9604

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	916
Cancers de primitif inconnu	80
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	103
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	372
Cancers rares	384
Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif	163
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	11
Total	2045

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	66
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	95
Total	161