

## MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angiodèmes bradykininiques héréditaires	1
Anomalies lymphatiques rares	2
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	60
Aplasies et hypoplasies médullaires	35
Ataxies héréditaires du sujet jeune	129
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	117
Dystrophies rétinienne héréditaires	381
Déficience intellectuelle	2747
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	21
Déficits immunitaires héréditaires	58
Entéropathies congénitales du jeune enfant	35
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	99
Formes inexplicables d'hypertension pulmonaire	7
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	2
Génodermatoses	100
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	21
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	30
Infertilités masculines rares	5
Insuffisance ovarienne primitive	57
Leucodystrophies	203
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies constitutionnelles du globule rouge	16
Maladies des artères de moyen calibre	18
Maladies héréditaires du métabolisme	95
Maladies inflammatoires et autoimmunes monogéniques	87
Maladies mitochondriales d'une particulière gravité	92
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	53
Maladies osseuses constitutionnelles	586
Maladies respiratoires rares	30
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	19
Malformations cérébrales	535
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	96
Malformations oculaires	195
Myopathies	113
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	47
Neutropénies chroniques sévères	26
Néphropathies chroniques	192
Pancréatite chroniques d'origine génétique	1
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	99
Pathologies plaquettaires constitutionnelles	10
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	52
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	24
Profil biochimique pathogénomique 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	501
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	26
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	49
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	7
Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	2328
Troubles du rythme héréditaires	49
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	225
<b>Total</b>	<b>9866</b>

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	943
Cancers de primitif inconnu	90
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	112
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	382
Cancers rares	397
Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif	191
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	11
<b>Total</b>	<b>2139</b>

## ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	67
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	99
<b>Total</b>	<b>166</b>