

## MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angiodèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies lymphatiques rares	3
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	62
Aplasies et hypoplasies médullaires	36
Ataxies héréditaires du sujet jeune	139
Calcifications cérébrales	5
Cardiomyopathies familiales	66
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	17
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	9
Dysraphismes	43
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	119
Dystrophies rétinienne héréditaires	392
Déficience intellectuelle	2935
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	22
Déficits immunitaires héréditaires	60
Entéropathies congénitales du jeune enfant	35
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	104
Formes inexpliquées d'hypertension pulmonaire	7
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	2
Génodermatoses	103
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	20
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	31
Infertilités masculines rares	6
Insuffisance ovarienne primitive	59
Leucodystrophies	204
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies constitutionnelles du globule rouge	16
Maladies des artères de moyen calibre	19
Maladies héréditaires du métabolisme	98
Maladies inflammatoires et autoimmunes monogéniques	88
Maladies mitochondriales d'une particulière gravité	99
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	55
Maladies osseuses constitutionnelles	594
Maladies respiratoires rares	30
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	20
Malformations cérébrales	550
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	96
Malformations oculaires	203
Myopathies	114
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	53
Neutropénies chroniques sévères	27
Néphropathies chroniques	197
Pancréatite chronique d'origine génétique	2
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	103
Pathologies plaquettaires constitutionnelles	10
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	53
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	24
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	39
Surdités syndromiques et malformatives	516
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	9
Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	2419
Troubles du rythme héréditaires	50
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	234
<b>Total</b>	<b>10290</b>

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	982
Cancers de primitif inconnu	89
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	119
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	393
Cancers rares	418
Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif	225
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	11
<b>Total</b>	<b>2250</b>

## ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	71
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	103
<b>Total</b>	<b>174</b>