

## 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	65
Aplasies et hypoplasies médullaires	38
Ataxies héréditaires du sujet jeune	142
Calcifications cérébrales	6
Cardiomyopathies familiales	67
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	17
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	9
Dysraphismes	44
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	125
Dystrophies rétinienne héréditaires	410
Déficience intellectuelle	3116
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	21
Déficits immunitaires héréditaires	63
Entéropathies congénitales du jeune enfant	35
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	111
Formes inexpliquées d'hypertension pulmonaire	7
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	3
Génodermatoses	106
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	20
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	31
Infertilités masculines rares	7
Insuffisance ovarienne primitive	59
Leucodystrophies	207
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies constitutionnelles du globule rouge	16
Maladies des artères de moyen calibre	19
Maladies héréditaires du métabolisme	102
Maladies inflammatoires et autoimmunes monogéniques	90
Maladies mitochondriales d'une particulière gravité	102
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	57
Maladies osseuses constitutionnelles	614
Maladies respiratoires rares	32
Malformations artéριοveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	20
Malformations cérébrales	567
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	98
Malformations oculaires	204
Myopathies	118
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	5
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	54
Neutropénies chroniques sévères	27
Néphropathies chroniques	199
Pancréatite chronique d'origine génétique	2
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	111
Pathologies plaquettaires constitutionnelles	10
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	56
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	25
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	41
Surdités syndromiques et malformatives	531
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	26
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	51
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	11
Syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	2518
Troubles du rythme héréditaires	50
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	254
<b>Total</b>	<b>10735</b>

## CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique	1029
Cancers de primitif inconnu	92
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	128
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	408
Cancers rares	447
Leucémies aiguës en rechute éligibles à un traitement curatif	267
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	11
<b>Total</b>	<b>2395</b>

## ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	74
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	106
<b>Total</b>	<b>180</b>