

## MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	2602
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	66
Aplasies et hypoplasies médullaires	38
Ataxies héréditaires du sujet jeune	146
Calcifications cérébrales	7
Cardiomyopathies familiales	69
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	17
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	9
Dysraphismes	45
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	131
Dystrophies rétinienne héréditaires	426
Déficience intellectuelle	3267
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	22
Déficits immunitaires héréditaires	67
Entéropathies congénitales du jeune enfant	36
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	115
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	3
Génodermatoses	109
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	22
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	35
Infertilités masculines rares	8
Insuffisance ovarienne primitive	59
Leucodystrophies	208
Lymphœdèmes primaires	3
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	90
Maladies constitutionnelles du globule rouge	16
Maladies cérébrovasculaires rares	12
Maladies des artères de moyen calibre	19
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	60
Maladies héréditaires du métabolisme	111
Maladies mitochondriales	107
Maladies osseuses constitutionnelles	625
Maladies respiratoires rares	40
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques complexes congénitales	23
Malformations cérébrales	587
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	99
Malformations oculaires	205
Myopathies	123
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	6
Neuropathies périphériques héréditaires	55
Neutropénies chroniques sévères	27
Néphropathies chroniques	204
Pancréatite chroniques d'origine génétique	2
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	114
Pathologies de l'hémostase	10
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire	56
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	27
Schizophrénie syndromique	41
Sclérose Latérale Amyotrophique	2
Surdités précoces	547
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	26
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	52
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	10
Troubles du rythme héréditaires	50
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	273
<b>Total</b>	<b>11141</b>

## CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1097
Cancers de primitif inconnu	96
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	134
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	420
Cancers rares	480
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	313
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	13
<b>Total</b>	<b>2566</b>

## ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	75
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	111
<b>Total</b>	<b>186</b>