

MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	2674
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	66
Aplasies et hypoplasies médullaires	40
Ataxies héréditaires du sujet jeune	152
Calcifications cérébrales	7
Cardiomyopathies familiales	70
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	134
Dystrophies rétinienne héréditaires	439
Déficience intellectuelle	3412
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	120
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	3
Génodermatoses	112
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	22
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	36
Infertilités masculines rares	9
Insuffisance ovarienne primitive	59
Leucodystrophies	208
Lymphœdèmes primaires	3
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	92
Maladies constitutionnelles du globule rouge	18
Maladies cérébrovasculaires rares	12
Maladies des artères de moyen calibre	19
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	64
Maladies héréditaires du métabolisme	115
Maladies mitochondriales	109
Maladies osseuses constitutionnelles	641
Maladies respiratoires rares	44
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques complexes congénitales	23
Malformations cérébrales	609
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	103
Malformations oculaires	209
Myopathies	132
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	6
Neuropathies périphériques héréditaires	59
Neutropénies chroniques sévères	27
Néphropathies chroniques	210
Pancréatite chronique d'origine génétique	2
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	115
Pathologies de l'hémostase	10
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire	57
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	27
Schizophrénie syndromique	41
Sclérose Latérale Amyotrophique	2
Surdités précoces	561
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	26
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	51
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	11
Troubles du rythme héréditaires	50
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	295
Total	11514

CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1136
Cancers de primitif inconnu	100
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	140
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	426
Cancers rares	495
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	354
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	13
Total	2677

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	78
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	115
Total	193