

MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	2766
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	68
Aplasies et hypoplasies médullaires	42
Ataxies héréditaires du sujet jeune	158
Calcifications cérébrales	7
Cardiomyopathies familiales	72
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	18
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	9
Dysraphismes	46
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	140
Dystrophies rétinienne héréditaires	459
Déficience intellectuelle	3546
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	22
Déficits immunitaires héréditaires	70
Entéropathies congénitales du jeune enfant	36
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	130
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	3
Génodermatoses	115
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	22
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	36
Infertilités masculines rares	10
Insuffisance ovarienne primitive	62
Leucodystrophies	210
Lymphœdèmes primaires	3
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	95
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	68
Maladies héréditaires du métabolisme	118
Maladies mitochondriales	112
Maladies osseuses constitutionnelles	667
Maladies respiratoires rares	44
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques complexes congénitales	23
Malformations cérébrales	630
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	106
Malformations oculaires	219
Myopathies	141
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	6
Neuropathies périphériques héréditaires	67
Neutropénies chroniques sévères	27
Néphropathies chroniques	221
Pancréatite chroniques d'origine génétique	2
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	118
Pathologies de l'hémostase	10
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire	58
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	27
Schizophrénie syndromique	44
Sclérose Latérale Amyotrophique	2
Surdités précoces	579
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	12
Troubles du rythme héréditaires	50
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	316
Total	11950

CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1198
Cancers de primitif inconnu	111
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	151
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	432
Cancers rares	521
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	403
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	14
Total	2843

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	79
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	117
Total	196