

MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	2896
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	69
Aplasies et hypoplasies médullaires	44
Ataxies héréditaires du sujet jeune	159
Calcifications cérébrales	7
Cardiomyopathies familiales	72
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	18
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	9
Dysraphismes	49
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	145
Dystrophies rétinienne héréditaires	478
Déficience intellectuelle	3739
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	22
Déficits immunitaires héréditaires	77
Entéropathies congénitales du jeune enfant	41
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	141
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	3
Génodermatoses	124
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	22
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	36
Infertilités masculines rares	12
Insuffisance ovarienne primitive	63
Leucodystrophies	214
Lymphœdèmes primaires	3
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	96
Maladies constitutionnelles du globule rouge	18
Maladies cérébrovasculaires rares	14
Maladies des artères de moyen calibre	19
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	71
Maladies héréditaires du métabolisme	123
Maladies mitochondriales	116
Maladies osseuses constitutionnelles	680
Maladies respiratoires rares	48
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques complexes congénitales	26
Malformations cérébrales	650
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	109
Malformations oculaires	225
Myopathies	146
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	6
Neuropathies périphériques héréditaires	70
Neutropénies chroniques sévères	27
Néphropathies chroniques	237
Pancréatite chronique d'origine génétique	2
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	121
Pathologies de l'hémostase	10
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire	58
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	28
Schizophrénie syndromique	54
Sclérose Latérale Amyotrophique	2
Surdités précoces	600
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	12
Troubles du rythme héréditaires	50
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	345
Total	12496

CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1241
Cancers de primitif inconnu	118
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	161
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	442
Cancers rares	558
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	455
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	14
Total	3002

ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	80
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	123
Total	203