

## MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	2990
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	73
Aplasies et hypoplasies médullaires	45
Ataxies héréditaires du sujet jeune	162
Calcifications cérébrales	8
Cardiomyopathies familiales	72
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	18
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	9
Dysraphismes	49
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	152
Dystrophies rétinienne héréditaires	490
Déficience intellectuelle	3909
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	24
Déficits immunitaires héréditaires	80
Entéropathies congénitales du jeune enfant	42
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	149
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	3
Génodermatoses	126
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	22
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	36
Infertilités masculines rares	12
Insuffisance ovarienne primitive	67
Leucodystrophies	215
Lymphœdèmes primaires	3
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	99
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	73
Maladies héréditaires du métabolisme	124
Maladies mitochondriales	122
Maladies osseuses constitutionnelles	694
Maladies respiratoires rares	48
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques complexes congénitales	26
Malformations cérébrales	673
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	112
Malformations oculaires	228
Myopathies	146
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	6
Neuropathies périphériques héréditaires	75
Neutropénies chroniques sévères	28
Néphropathies chroniques	239
Pancréatite chroniques d'origine génétique	2
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	125
Pathologies de l'hémostase	12
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire	60
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	31
Schizophrénie syndromique	53
Sclérose Latérale Amyotrophique	2
Surdités précoces	634
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	27
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	55
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	372
<b>Total</b>	<b>12947</b>

## CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1288
Cancers de primitif inconnu	127
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	170
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	438
Cancers rares	600
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	496
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	14
<b>Total</b>	<b>3146</b>

## ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	80
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	127
<b>Total</b>	<b>207</b>