

## MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	3079
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	74
Aplasies et hypoplasies médullaires	45
Ataxies héréditaires du sujet jeune	166
Calcifications cérébrales	9
Cardiomyopathies familiales	74
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	18
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	9
Dysraphismes	50
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	161
Dystrophies rétiniennes héréditaires	500
Déficience intellectuelle	4087
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	24
Déficits immunitaires héréditaires	82
Entéropathies congénitales du jeune enfant	42
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	162
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	4
Génodermatoses	130
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	24
Hypotonies néonatales périphériques suspects de maladies neuromusculaires	36
Infertilités masculines rares	12
Insuffisance ovarienne primitive	67
Leucodystrophies	217
Lymphœdèmes primaires	3
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	103
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	79
Maladies héréditaires du métabolisme	127
Maladies mitochondriales	125
Maladies osseuses constitutionnelles	715
Maladies respiratoires rares	49
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques complexes congénitales	25
Malformations cérébrales	697
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	112
Malformations oculaires	235
Myopathies	154
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	6
Neuropathies optiques génétiques	1
Neuropathies périphériques héréditaires	78
Neutropénies chroniques sévères	29
Néphropathies chroniques	245
Pancréatites chroniques d'origine génétique	2
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	132
Pathologies de l'hémostase	12
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire	61
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	31
Schizophrénie syndromique	60
Sclérose Latérale Amyotrophique	2
Surdités précoces	649
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	28
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	55
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	14
Troubles du rythme héréditaires	53
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	412
<b>Total</b>	<b>13429</b>

## CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1352
Cancers de primitif inconnu	141
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	188
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	447
Cancers rares	621
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	521
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	16
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	34
<b>Total</b>	<b>3333</b>

## ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	87
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	130
<b>Total</b>	<b>217</b>