

## MALADIES RARES

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	3169
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	76
Aplasies et hypoplasies médullaires	45
Ataxies héréditaires du sujet jeune	168
Calcifications cérébrales	10
Cardiomyopathies familiales	77
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	19
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	9
Dysraphismes	54
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	165
Dystrophies rétinienne héréditaires	513
Déficience intellectuelle	4255
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	25
Déficits immunitaires héréditaires	90
Entéropathies congénitales du jeune enfant	42
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	172
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	4
Géodermatoses	135
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	25
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	37
Infertilités masculines rares	12
Insuffisance ovarienne primitive	68
Leucodystrophies	220
Lymphoedèmes primaires	3
Maladie de Rendu-Osler	2
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	104
Maladies constitutionnelles du globe rouge	19
Maladies cérébrovasculaires rares	17
Maladies des artères de moyen calibre	19
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	82
Maladies héréditaires du métabolisme	130
Maladies mitochondriales	130
Maladies osseuses constitutionnelles	730
Maladies respiratoires rares	50
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques complexes congénitales	27
Malformations cérébrales	717
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	116
Malformations oculaires	242
Myopathies	161
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	6
Neuropathies optiques génétiques	1
Neuropathies périphériques héréditaires	83
Neutropénies chroniques sévères	29
Néphropathies chroniques	253
Pancréatites chroniques d'origine génétique	2
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	136
Pathologies de l'hémostase	13
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire	65
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	31
Schizophrénie syndromique	67
Sclérose Latérale Amyotrophique	3
Surdités précoces	687
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	29
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrysmes de l'aorte thoracique	57
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	438
<b>Total</b>	<b>13916</b>

## CANCERS

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1393
Cancers de primitif inconnu	151
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	197
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	451
Cancers rares	653
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	524
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	80
<b>Total</b>	<b>3478</b>

## ONCO-GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	89
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	137
<b>Total</b>	<b>226</b>