

Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	3517
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	87
Aplasies et hypoplasies médullaires	49
Ataxies héréditaires du sujet jeune	179
Calcifications cérébrales	11
Cardiomyopathies familiales	83
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiqes	21
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	9
Dysraphismes	56
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	180
Dystrophies rétiniennees héréditaires	556
Déficience intellectuelle	4758
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	26
Déficits immunitaires héréditaires	97
Entéropathies congénitales du jeune enfant	44
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	193
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	4
Génodermatoses	145
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	29
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	38
Infertilités masculines rares	16
Insuffisance ovarienne primitive	70
Leucodystrophies	222
Lymphœdèmes primaires	3
Maladie de Rendu-Osler	4
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	109
Maladies constitutionnelles du globule rouge	19
Maladies cérébrovasculaires rares	19
Maladies des artères de moyen calibre	21
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	94
Maladies héréditaires du métabolisme	137
Maladies mitochondriales	139
Maladies osseuses constitutionnelles	764
Maladies respiratoires rares	56
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques complexes congénitales	29
Malformations cérébrales	781
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	119
Malformations oculaires	253
Myopathies	177
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	6
Neuropathies optiques génétiques	2
Neuropathies périphériques héréditaires	96
Neutropénies chroniques sévères	32
Néphropathies chroniques	267
Pancréatites chroniques d'origine génétique	2
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	144
Pathologies de l'hémostase	15
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire	75
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	42
Schizophrénie syndromique	133
Sclérose Latérale Amyotrophique	3
Surdités précoces	739
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	29
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	59
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	18
Troubles du rythme héréditaires	54
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monog	502
Total	15342

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1516
Cancers de primitif inconnu	175
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	255
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	475
Cancers rares	739
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	540
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	14
Lymphomes de diagnostic incertain	15
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	210

Total

3939

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication

Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale
Total

Dossiers SPICE

98
146
1
245