

Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	3615
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	90
Aplasies et hypoplasies médullaires	49
Ataxies héréditaires du sujet jeune	187
Calcifications cérébrales	13
Cardiomyopathies familiales	85
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	21
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	9
Dysraphismes	57
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	184
Dystrophies rétinienne héréditaires	574
Déficience intellectuelle	4932
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	26
Déficits immunitaires héréditaires	105
Entéropathies congénitales du jeune enfant	47
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	199
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	4
Génodermatoses	152
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	29
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	39
Infertilités masculines rares	16
Insuffisance ovarienne primitive	70
Leucodystrophies	223
Lymphoedèmes primaires	3
Maladie de Rendu-Osler	4
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	113
Maladies constitutionnelles du globule rouge	20
Maladies cérébrovasculaires rares	20
Maladies des artères de moyen calibre	21
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	96
Maladies héréditaires du métabolisme	140
Maladies mitochondriales	144
Maladies osseuses constitutionnelles	774
Maladies respiratoires rares	57
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	5
Malformations cardiaques complexes congénitales	31
Malformations cérébrales	811
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	122
Malformations oculaires	260
Myopathies	185
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	6
Neuropathies optiques génétiques	2
Neuropathies périphériques héréditaires	99
Neutropénies chroniques sévères	33
Néphropathies chroniques	271
Pancréatites chroniques d'origine génétique	3
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	147
Pathologies de l'hémostase	15
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire	77
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	43
Schizophrénie syndromique	142
Sclérose Latérale Amyotrophique	3
Surdités précoces	759
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	29
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	62
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	25
Troubles du rythme héréditaires	55
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	522
Total	15830

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1549
Cancers de primitif inconnu	177
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	282
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	486
Cancers rares	764
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	545
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	247
Total	4079

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
----------------	----------------

Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	102
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	152
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	1
Total	255