

Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers Spice
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	0
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	254
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	17
Aplasies et hypoplasies médullaires	1
Ataxies héréditaires du sujet jeune	5
CIL	0
Calcifications cérébrales	1
Cardiomyopathies familiales	11
Diabète néonatal	1
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	3
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	0
Dysraphismes	4
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	9
Dystrophies rétinienne héréditaires	36
Déficience intellectuelle	380
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	3
Déficits immunitaires héréditaires	18
Entéropathies congénitales du jeune enfant	10
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	17
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	0
Génodermatoses	5
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	6
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	2
Infertilités masculines rares	3
Insuffisance ovarienne primitive	10
Leucodystrophies	23
Lymphœdèmes primaires	0
Maladie de Rendu-Osler	0
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	15
Maladies constitutionnelles du globule rouge	3
Maladies cérébrovasculaires rares	2
Maladies des artères de moyen calibre	2
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	3
Maladies héréditaires du métabolisme	5
Maladies mitochondriales	8
Maladies osseuses constitutionnelles	21
Maladies respiratoires rares	12
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	0
Malformations cardiaques complexes congénitales	1
Malformations cérébrales	45
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	5
Malformations oculaires	87
Myopathies	11
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	0
Neuropathies optiques génétiques	2
Neuropathies périphériques héréditaires	5
Neutropénies chroniques sévères	1
Néphropathies chroniques	34
Pancréatites chroniques d'origine génétique	0
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	7
Pathologies de l'hémostase	3
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire	5
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	6
Schizophrénie syndromique	56
Sclérose Latérale Amyotrophique	0
Surdités précoces	66
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	3
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	10
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	2
Troubles du rythme héréditaires	14
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, d	80
Total	1333

Cancer

Pré-indication

Attente Consultation

Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	45
Cancers de primitif inconnu	11
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	9
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	4
Cancers rares	39
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	3
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	0
Lymphomes de diagnostic incertain	1
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	0
Total	112

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Attente Consultation
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	7
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	13
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	1
Total	21