

Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	3849
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	95
Aplasies et hypoplasies médullaires	51
Ataxies héréditaires du sujet jeune	197
Calcifications cérébrales	14
Cardiomyopathies familiales	90
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	21
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	11
Dysraphismes	61
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	196
Dystrophies rétinienne héréditaires	600
Déficience intellectuelle	5315
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	28
Déficits immunitaires héréditaires	117
Entéropathies congénitales du jeune enfant	49
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	222
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	4
Génodermatoses	157
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	32
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	38
Infertilités masculines rares	19
Insuffisance ovarienne primitive	77
Leucodystrophies	228
Lymphœdèmes primaires	3
Maladie de Rendu-Osler	4
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	117
Maladies constitutionnelles du globule rouge	20
Maladies cérébrovasculaires rares	22
Maladies des artères de moyen calibre	22
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	104
Maladies héréditaires du métabolisme	146
Maladies mitochondriales	150
Maladies osseuses constitutionnelles	808
Maladies respiratoires rares	60
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	6
Malformations cardiaques complexes congénitales	34
Malformations cérébrales	859
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	124
Malformations oculaires	266
Myopathies	204
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	6
Neuropathies optiques génétiques	6
Neuropathies périphériques héréditaires	103
Neutropénies chroniques sévères	33
Néphropathies chroniques	278
Obésités génétiques rares	1
Pancréatites chroniques d'origine génétique	3
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	157
Pathologies de l'hémostase	15
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire	80
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	46
Schizophrénie syndromique	159
Sclérose Latérale Amyotrophique	3
Surdités précoces	821
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	29
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	64
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	26
Syndromes hyperéosinophiliques clonaux inexplicables	1
Troubles du rythme héréditaires	58
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	576
Total	16890

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1682
Cancers de primitif inconnu	207
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	310
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	504
Cancers rares	783
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	556
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	350

Total

4421

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

Dossiers SPICE

109
159
1
269