



Activité au 01/10/2025

## Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	5044
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	136
Aplasies et hypoplasies médullaires	56
Ataxies héréditaires du sujet jeune	258
Calcifications cérébrales	19
Cardiomyopathies familiales	112
Diabète néonatal	5
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	25
Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	12
Dysraphismes	71
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	251
Dystrophies rétinienne héréditaires	799
Déficience intellectuelle	7173
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	36
Déficits immunitaires héréditaires	195
Entéropathies congénitales du jeune enfant	55
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	302
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	7
Génodermatoses	202
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	39
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	41
Infertilités masculines rares	23
Insuffisance ovarienne primitive	87
Leucodystrophies	252
Lymphoedèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	8
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	143
Maladies constitutionnelles du globule rouge	25
Maladies cérébrovasculaires rares	28
Maladies des artères de moyen calibre	35
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	135
Maladies héréditaires du métabolisme	188
Maladies mitochondriales	194
Maladies osseuses constitutionnelles	935
Maladies respiratoires rares	86
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	39
Malformations cérébrales	1078
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	156
Malformations oculaires	318
Myopathies	277
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	7
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	20
Neuropathies périphériques héréditaires	154
Neutropénies chroniques sévères	34
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	3
Néphropathies chroniques	343
Obésités génétiques rares	9
Pancréatites chroniques d'origine génétique	4
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	198
Pathologies de l'hémostase	17
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	111
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	64
Sclérose Latérale Amyotrophique	6
Surdités précoces	1029
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales ET Insuffisance Surrénale Primaire	34
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrysmes de l'aorte thoracique	73
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	37
Syndromes hyperéosinophiliques clonaux inexplicables	1
Troubles du rythme héréditaires	60
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes mono	860
Troubles psychiatriques majeurs	299
<b>Total</b>	<b>22220</b>

## Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2290

Cancers de primitif inconnu	272
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	530
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	593
Cancers rares	1122
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	602
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	19
Oncogénétique - Données tumorales	55
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	866
<b>Total</b>	<b>6362</b>

### Onco-Génétique Constitutionnelle

<b>Pré-indication</b>	<b>Dossiers SPICE</b>
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	146
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	208
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	5
<b>Total</b>	<b>359</b>