

Activité au 01/12/2025



## Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	5298
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	139
Aplasies et hypoplasies médullaires	58
Ataxies héréditaires du sujet jeune	285
Calcifications cérébrales	24
Cardiomyopathies familiales	116
Diabète néonatal	6
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	25
Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	14
Dysraphismes	73
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	263
Dystrophies rétiniennes héréditaires	847
Déficience intellectuelle	7630
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	39
Déficits immunitaires héréditaires	215
Entéropathies congénitales du jeune enfant	55
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	328
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	7
Génodermatoses	215
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	41
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	44
Infertilités masculines rares	23
Insuffisance ovarienne primitive	95
Leucodystrophies	255
Lymphoedèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	10
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	148
Maladies constitutionnelles du globule rouge	25
Maladies cérébrovasculaires rares	30
Maladies des artères de moyen calibre	37
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	143
Maladies héréditaires du métabolisme	196
Maladies mitochondriales	198
Maladies osseuses constitutionnelles	965
Maladies respiratoires rares	93
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	40
Malformations cérébrales	1129
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	160
Malformations oculaires	323
Myopathies	295
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	7
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	23
Neuropathies périphériques héréditaires	169
Neutropénies chroniques sévères	36
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	2
Néphropathies chroniques	360
Obésités génétiques rares	9
Pancréatites chroniques d'origine génétique	4
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	210
Pathologies de l'hémostase	17
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	119
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	72
Sclérose Latérale Amyotrophique	6
Surdités précoces	1083
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales ET Insuffisance Surrénale Primaire	37
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	74
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	43
Syndromes hyperéosinophiliques clonaux inexpliqués	1
Troubles du rythme héréditaires	60
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes mono	925
Troubles psychiatriques majeurs	327
<b>Total</b>	<b>23483</b>

## Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2220

Cancers de primitif inconnu	284
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	541
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	604
Cancers rares	1146
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	610
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	21
Oncogénétique - Données tumorales	57
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	949
<b>Total</b>	<b>6445</b>

### Onco-Génétique Constitutionnelle

<b>Pré-indication</b>	<b>Dossiers SPICE</b>
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	155
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	220
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	6
<b>Total</b>	<b>381</b>