

**Activité au 02/01/2025****Maladies Rares**

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	3959
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	98
Aplasies et hypoplasies médullaires	51
Ataxies héréditaires du sujet jeune	201
Calcifications cérébrales	14
Cardiomyopathies familiales	90
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	22
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	11
Dysraphismes	63
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	202
Dystrophies rétinienne héréditaires	616
Déficience intellectuelle	5480
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	28
Déficits immunitaires héréditaires	120
Entéroopathies congénitales du jeune enfant	49
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	235
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	4
Génodermatoses	160
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	32
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	38
Infertilités masculines rares	19
Insuffisance ovarienne primitive	78
Leucodystrophies	229
Lymphœdèmes primaires	3
Maladie de Rendu-Osler	5
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	122
Maladies constitutionnelles du globule rouge	20
Maladies cérébrovasculaires rares	23
Maladies des artères de moyen calibre	22
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	108
Maladies héréditaires du métabolisme	148
Maladies mitochondriales	153
Maladies osseuses constitutionnelles	819
Maladies respiratoires rares	66
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	35
Malformations cérébrales	879
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	126
Malformations oculaires	269
Myopathies	207
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	6
Neuropathies optiques génétiques	8
Neuropathies périphériques héréditaires	109
Neutropénies chroniques sévères	33
Néphropathies chroniques	284
Obésités génétiques rares	1
Pancréatites chroniques d'origine génétique	3
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	160
Pathologies de l'hémostase	15
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire	83
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	48
Schizophrénie syndromique	171
Sclérose Latérale Amyotrophique	3
Surdités précoces	843
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 mono	600
Total	17361

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1754
Cancers de primitif inconnu	209

Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	341
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	517
Cancers rares	827
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	562
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	408
Total	4647

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	115
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	164
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	2
Total	281