



Activité au 01/02/2025

## Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	4077
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	100
Aplasies et hypoplasies médullaires	51
Ataxies héréditaires du sujet jeune	214
Calcifications cérébrales	14
Cardiomyopathies familiales	99
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	22
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	11
Dysraphismes	64
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	211
Dystrophies rétiniennes héréditaires	632
Déficience intellectuelle	5725
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	31
Déficits immunitaires héréditaires	128
Entéropathies congénitales du jeune enfant	50
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	246
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	6
Génodermatoses	167
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	32
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	38
Infertilités masculines rares	19
Insuffisance ovarienne primitive	79
Leucodystrophies	233
Lymphœdèmes primaires	3
Maladie de Rendu-Osler	6
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	122
Maladies constitutionnelles du globule rouge	20
Maladies cérébrovasculaires rares	24
Maladies des artères de moyen calibre	27
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	111
Maladies héréditaires du métabolisme	151
Maladies mitochondriales	161
Maladies osseuses constitutionnelles	832
Maladies respiratoires rares	68
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	35
Malformations cérébrales	896
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	130
Malformations oculaires	275
Myopathies	214
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	6
Neuropathies optiques génétiques	12
Neuropathies périphériques héréditaires	112
Neutropénies chroniques sévères	33
Néphropathies chroniques	291
Obésités génétiques rares	1
Pancréatites chroniques d'origine génétique	3
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	167
Pathologies de l'hémostasie	16
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique ou de la minéralisation dentaire	88
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	51
Schizophrénie syndromique	197
Sclérose Latérale Amyotrophique	3
Surdités précoces	873
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales	29
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	69
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	26
Syndromes hyperéosinophiliques clonaux inexplicables	1
Troubles du rythme héréditaires	59
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes mon	637
<b>Total</b>	<b>18010</b>

## Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1809
Cancers de primitif inconnu	218
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	364
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	522
Cancers rares	870
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	569
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	498
<b>Total</b>	<b>4879</b>

## Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	116
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	167
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	3
<b>Total</b>	<b>286</b>