

**Activité au 01/03/2025****Maladies Rares**

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	4184
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	102
Aplasies et hypoplasies médullaires	51
Ataxies héréditaires du sujet jeune	222
Calcifications cérébrales	15
Cardiomyopathies familiales	99
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	22
Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	11
Dysraphismes	64
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	217
Dystrophies rétinienne héréditaires	655
Déficience intellectuelle	5918
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	31
Déficits immunitaires héréditaires	134
Entéropathies congénitales du jeune enfant	53
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	247
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	6
Génodermatoses	172
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	32
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	38
Infertilités masculines rares	19
Insuffisance ovarienne primitive	79
Leucodystrophies	236
Lymphoedèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	6
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	126
Maladies constitutionnelles du globule rouge	20
Maladies cérébrovasculaires rares	24
Maladies des artères de moyen calibre	29
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	114
Maladies héréditaires du métabolisme	155
Maladies mitochondriales	165
Maladies osseuses constitutionnelles	853
Maladies respiratoires rares	68
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	35
Malformations cérébrales	920
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	134
Malformations oculaires	284
Myopathies	222
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	6
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	12
Neuropathies périphériques héréditaires	120
Neutropénies chroniques sévères	33
Néphropathies chroniques	301
Obésités génétiques rares	1
Pancréatites chroniques d'origine génétique	3
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	171
Pathologies de l'hémostase	16
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	92
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	54
Sclérose Latérale Amyotrophique	4
Surdités précoces	894
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales ET Insuffisance Surrénale Primaire	30
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	69
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	31
Syndromes hyperéosinophiliques clonaux inexpliqués	1
Troubles du rythme héréditaires	59
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes mono	671
Troubles psychiatriques majeurs	213
Total	18559

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1863
Cancers de primitif inconnu	224

Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	387
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	532
Cancers rares	900
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	572
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	17
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	527
Total	5035

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	120
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	173
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	3
Total	296