



Activité au 31/03/2025

Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	4335
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	109
Aplasies et hypoplasies médullaires	52
Ataxies héréditaires du sujet jeune	230
Calcifications cérébrales	15
Cardiomyopathies familiales	101
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	24
Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	11
Dysraphismes	66
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	224
Dystrophies rétinienne héréditaires	672
Déficience intellectuelle	6120
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	31
Déficits immunitaires héréditaires	137
Entéropathies congénitales du jeune enfant	53
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	251
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	6
Génodermatoses	172
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	33
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	40
Infertilités masculines rares	19
Insuffisance ovarienne primitive	80
Leucodystrophies	244
Lymphoedèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	6
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	129
Maladies constitutionnelles du globule rouge	23
Maladies cérébrovasculaires rares	24
Maladies des artères de moyen calibre	31
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	118
Maladies héréditaires du métabolisme	160
Maladies mitochondriales	171
Maladies osseuses constitutionnelles	866
Maladies respiratoires rares	72
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	37
Malformations cérébrales	951
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	139
Malformations oculaires	297
Myopathies	233
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	7
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	12
Neuropathies périphériques héréditaires	124
Neutropénies chroniques sévères	33
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	1
Néphropathies chroniques	305
Obésités génétiques rares	3
Pancréatites chroniques d'origine génétique	3
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	179
Pathologies de l'hémostase	16
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	96
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	55
Sclérose Latérale Amyotrophique	4
Surdités précoces	923
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales ET Insuffisance Surrénale Primaire	31
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	71
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	31
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 mono	709
Troubles psychiatriques majeurs	229
Total	19190

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1936

Cancers de primitif inconnu	238
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	408
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	542
Cancers rares	925
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	576
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	593
Total	5248

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	128
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	178
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	3
Total	309