



Activité au 01/05/2025

## Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	4474
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	121
Aplasies et hypoplasies médullaires	53
Ataxies héréditaires du sujet jeune	231
Calcifications cérébrales	16
Cardiomyopathies familiales	106
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	24
Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	12
Dysraphismes	66
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	231
Dystrophies rétinienne héréditaires	698
Déficience intellectuelle	6301
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	31
Déficits immunitaires héréditaires	153
Entéropathies congénitales du jeune enfant	53
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	266
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	6
Génodermatoses	179
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	35
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	40
Infertilités masculines rares	19
Insuffisance ovarienne primitive	82
Leucodystrophies	244
Lymphoedèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	6
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	130
Maladies constitutionnelles du globule rouge	24
Maladies cérébrovasculaires rares	24
Maladies des artères de moyen calibre	33
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	122
Maladies héréditaires du métabolisme	163
Maladies mitochondriales	177
Maladies osseuses constitutionnelles	892
Maladies respiratoires rares	74
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	37
Malformations cérébrales	973
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	143
Malformations oculaires	299
Myopathies	242
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	7
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	15
Neuropathies périphériques héréditaires	128
Neutropénies chroniques sévères	33
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	1
Néphropathies chroniques	312
Obésités génétiques rares	6
Pancréatites chroniques d'origine génétique	3
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	184
Pathologies de l'hémostase	16
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	98
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	58
Sclérose Latérale Amyotrophique	4
Surdités précoces	939
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	72
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	742
Troubles psychiatriques majeurs	244
<b>Total</b>	<b>19780</b>

## Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	1992

Cancers de primitif inconnu	245
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	432
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	547
Cancers rares	954
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	579
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	637
<b>Total</b>	<b>5416</b>

### Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	129
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	179
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	3
<b>Total</b>	<b>311</b>