



Activité au 01/06/2025

Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	4581
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	123
Aplasies et hypoplasies médullaires	55
Ataxies héréditaires du sujet jeune	240
Calcifications cérébrales	17
Cardiomyopathies familiales	107
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	25
Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	12
Dysraphismes	66
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	235
Dystrophies rétinienne héréditaires	720
Déficience intellectuelle	6482
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	35
Déficits immunitaires héréditaires	162
Entéropathies congénitales du jeune enfant	54
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	271
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	6
Génodermatoses	185
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	36
Hypotonies néonatales périphériques suspects de maladies neuromusculaires	40
Infertilités masculines rares	20
Insuffisance ovarienne primitive	82
Leucodystrophies	246
Lymphœdèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	6
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	134
Maladies constitutionnelles du globule rouge	24
Maladies cérébrovasculaires rares	24
Maladies des artères de moyen calibre	35
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	126
Maladies héréditaires du métabolisme	165
Maladies mitochondriales	178
Maladies osseuses constitutionnelles	901
Maladies respiratoires rares	78
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	37
Malformations cérébrales	987
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	144
Malformations oculaires	302
Myopathies	252
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	7
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	17
Neuropathies périphériques héréditaires	132
Neutropénies chroniques sévères	33
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	1
Néphropathies chroniques	318
Obésités génétiques rares	7
Pancréatites chroniques d'origine génétique	3
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	186
Pathologies de l'hémostase	16
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	99
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	58
Sclérose Latérale Amyotrophique	4
Surdités précoces	958
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	33
Syndromes hyperéosinophiliques clonaux inexplicés	1
Troubles du rythme héréditaires	59
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogénique	767
Troubles psychiatriques majeurs	253
Total	20263

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2044
Cancers de primitif inconnu	249
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	454

Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	550
Cancers rares	987
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	18
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	741
Total	5635

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	132
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	188
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	3
Total	323