



Activité au 01/07/2025

Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	4721
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	127
Aplasies et hypoplasies médullaires	56
Ataxies héréditaires du sujet jeune	246
Calcifications cérébrales	18
Cardiomyopathies familiales	108
Diabète néonatal	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	25
Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	12
Dysraphismes	67
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	241
Dystrophies rétinienne héréditaires	745
Déficience intellectuelle	6670
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	35
Déficits immunitaires héréditaires	166
Entéropathies congénitales du jeune enfant	55
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	282
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	6
Génodermatoses	190
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	36
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	41
Infertilités masculines rares	20
Insuffisance ovarienne primitive	85
Leucodystrophies	247
Lymphoedèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	6
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	137
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	127
Maladies héréditaires du métabolisme	172
Maladies mitochondriales	183
Maladies osseuses constitutionnelles	905
Maladies respiratoires rares	81
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	39
Malformations cérébrales	1010
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	147
Malformations oculaires	311
Myopathies	262
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	7
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	19
Neuropathies périphériques héréditaires	139
Neutropénies chroniques sévères	33
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	3
Néphropathies chroniques	326
Obésités génétiques rares	8
Pancréatites chroniques d'origine génétique	3
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	186
Pathologies de l'hémostase	16
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	102
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	58
Sclérose Latérale Amyotrophique	4
Surdités précoces	982
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	34
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	792
Troubles psychiatriques majeurs	261
Total	20814

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2117

Cancers de primitif inconnu	256
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	468
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	558
Cancers rares	1030
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	582
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	18
Oncogénétique - Données tumorales	51
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	722
Total	5815

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	134
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	197
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	4
Total	335