



Activité au 01/08/2025

Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	4861
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	130
Aplasies et hypoplasies médullaires	56
Ataxies héréditaires du sujet jeune	248
Calcifications cérébrales	19
Cardiomyopathies familiales	109
Diabète néonatal	5
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	25
Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	12
Dysraphismes	68
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	244
Dystrophies rétinienne héréditaires	769
Déficience intellectuelle	6869
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	36
Déficits immunitaires héréditaires	181
Entéropathies congénitales du jeune enfant	55
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	291
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	6
Génodermatoses	197
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	37
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	41
Infertilités masculines rares	20
Insuffisance ovarienne primitive	86
Leucodystrophies	251
Lymphoedèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	7
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	139
Maladies constitutionnelles du globule rouge	25
Maladies cérébrovasculaires rares	26
Maladies des artères de moyen calibre	35
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	134
Maladies héréditaires du métabolisme	175
Maladies mitochondriales	187
Maladies osseuses constitutionnelles	919
Maladies respiratoires rares	83
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	39
Malformations cérébrales	1030
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	152
Malformations oculaires	312
Myopathies	270
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	7
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	21
Neuropathies périphériques héréditaires	147
Neutropénies chroniques sévères	33
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	3
Néphropathies chroniques	333
Obésités génétiques rares	8
Pancréatites chroniques d'origine génétique	4
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	189
Pathologies de l'hémostase	16
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	106
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	62
Sclérose Latérale Amyotrophique	6
Surdités précoces	1004
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	73
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	36
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	815
Troubles psychiatriques majeurs	270
Total	21385

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2189

Cancers de primitif inconnu	262
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	492
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	573
Cancers rares	1062
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	593
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	18
Oncogénétique - Données tumorales	54
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	772
Total	6028

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	137
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	202
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	4
Total	343