

Activité au 01/09/2025



Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	4927
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	133
Aplasies et hypoplasies médullaires	56
Ataxies héréditaires du sujet jeune	250
Calcifications cérébrales	19
Cardiomyopathies familiales	110
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	245
Dystrophies rétinienues héréditaires	776
Déficience intellectuelle	6972
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	36
Déficits immunitaires héréditaires	186
Entéropathies congénitales du jeune enfant	55
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	297
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	6
Génodermatoses	199
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	37
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	41
Infertilités masculines rares	22
Insuffisance ovarienne primitive	86
Leucodystrophies	252
Lymphoedèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	7
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	141
Maladies constitutionnelles du globule rouge	25
Maladies cérébrovasculaires rares	28
Maladies des artères de moyen calibre	35
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	134
Maladies héréditaires du métabolisme	186
Maladies mitochondriales	189
Maladies osseuses constitutionnelles	925
Maladies respiratoires rares	83
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	39
Malformations cérébrales	1048
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	154
Malformations oculaires	314
Myopathies	272
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	7
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	21
Neuropathies périphériques héréditaires	149
Neutropénies chroniques sévères	33
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	3
Néphropathies chroniques	336
Obésités génétiques rares	8
Pancréatites chroniques d'origine génétique	4
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	192
Pathologies de l'hémostase	17
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	108
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	62
Sclérose Latérale Amyotrophique	6
Surdités précoces	1009
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales ET Insuffisance Surrénale Primaire	31
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrysmes de l'aorte thoracique	73
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	37
Syndromes hyperéosinophiliques clonaux inexpliqués	1
Troubles du rythme héréditaires	59
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes mono	835
Troubles psychiatriques majeurs	289
Total	21687

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2241

Cancers de primitif inconnu	270
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	506
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	580
Cancers rares	1086
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	598
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	832
Total	6198

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	140
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	206
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	5
Total	351