

Activité au 01/11/2025



Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	5191
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	138
Aplasies et hypoplasies médullaires	57
Ataxies héréditaires du sujet jeune	274
Calcifications cérébrales	22
Cardiomyopathies familiales	111
Diabète néonatal	5
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	25
Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	13
Dysraphismes	72
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	258
Dystrophies rétiniennes héréditaires	824
Déficience intellectuelle	7419
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	38
Déficits immunitaires héréditaires	211
Entéropathies congénitales du jeune enfant	55
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	313
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	7
Génodermatoses	212
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	41
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	43
Infertilités masculines rares	23
Insuffisance ovarienne primitive	90
Leucodystrophies	253
Lymphoedèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	10
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	142
Maladies constitutionnelles du globule rouge	25
Maladies cérébrovasculaires rares	30
Maladies des artères de moyen calibre	36
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	138
Maladies héréditaires du métabolisme	193
Maladies mitochondriales	195
Maladies osseuses constitutionnelles	946
Maladies respiratoires rares	89
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	40
Malformations cérébrales	1103
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	160
Malformations oculaires	322
Myopathies	285
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	7
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	21
Neuropathies périphériques héréditaires	161
Neutropénies chroniques sévères	34
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	3
Néphropathies chroniques	351
Obésités génétiques rares	9
Pancréatites chroniques d'origine génétique	4
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	207
Pathologies de l'hémostase	17
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	114
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	70
Sclérose Latérale Amyotrophique	6
Surdités précoces	1061
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales ET Insuffisance Surrénale Primaire	35
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	74
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	40
Syndromes hyperéosinophiliques clonaux inexpliqués	1
Troubles du rythme héréditaires	60
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes mono	895
Troubles psychiatriques majeurs	325
Total	22916

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2339

Cancers de primitif inconnu	285
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	547
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	604
Cancers rares	1148
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	605
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	20
Oncogénétique - Données tumorales	56
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	919
Total	6536

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	151
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	211
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	6
Total	368