

Activité au 05/01/2026

Maladies Rares

Pré-indication

	Dossiers SPICE
Angioédèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	5410
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	142
Aplasies et hypoplasies médullaires	60
Ataxies héréditaires du sujet jeune	293
Calcifications cérébrales	25
Cardiomyopathies familiales	120
Diabète néonatal	6
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	26
Dysfonction de l'axe thyréotrope et hypothyroïdies congénitales	17
Dysraphismes	76
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	267
Dystrophies rétiennes héréditaires	879
Déficience intellectuelle	7819
Déficit hypophysaire combiné ou somatotrope isolé ou corticotrope isolé	39
Déficits immunitaires héréditaires	221
Entéropathies congénitales du jeune enfant	55
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	334
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	7
Génodermatoses	219
Hypersécrétions hormonales hypophysaires et lésions endocrinianes multiples (hors NEM2)	41
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	47
Infertilités masculines rares	23
Insuffisance ovarienne prématuroe et anomalies ovocytaires rares	97
Leucodystrophies	258
Lymphœdèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	11
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	152
Maladies constitutionnelles du globule rouge	27
Maladies cérébrovasculaires rares	31
Maladies des artères de moyen calibre	40
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	150
Maladies héréditaires du métabolisme	201
Maladies mitochondrielles	204
Maladies osseuses constitutionnelles	975
Maladies respiratoires rares	95
Malformations artéioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	40
Malformations cérébrales	1152
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	162
Malformations oculaires	325
Myopathies	306
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	7
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	26
Neuropathies périphériques héréditaires	177
Neutropénies chroniques sévères	37
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	2
Néphropathies chroniques	369
Obésités génétiques rares	9
Pancréatites chroniques d'origine génétique	4
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	214
Pathologies de l'hémostase	17
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	122
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	73
Sclérose Latérale Amyotrophique	7
Surdités précoces	1105
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales ET Insuffisance Surrénale Primaire	37
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	76
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	49
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 monozygiques	953
Troubles psychiatriques majeurs	332
Total	24041

Cancer

Pré-indication

	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2238
Cancers de primitif inconnu	295
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	557
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	609
Cancers rares	1177
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	612
Lymphomes B cutanés primitifs réfractaires ou récidivants	58
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	21
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	988
Total	6568

Onco-Génétique Constitutionnelle**Pré-indication**

	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	161
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	224
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	6
Total	391