

Activité au 01/02/2026



## Maladies Rares

### Pré-indication

|  | Dossiers SPICE |
|--|----------------|
| Angioédèmes bradykiniques héréditaires   | 1              |
| Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle                           | 5550           |
| Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire                                       | 148            |
| Aplasies et hypoplasies médullaires  | 62             |
| Ataxies héréditaires du sujet jeune  | 296            |
| Calcifications cérébrales  | 25             |
| Cardiomyopathies familiales  | 121            |
| Diabète néonatal   | 6              |
| Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques   | 26             |
| Dysfonction de l'axe thyréotrope et hypothyroïdies congénitales  | 18             |
| Dysraphismes   | 76             |
| Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune   | 267            |
| Dystrophies rétiennes héréditaires   | 905            |
| Déficience intellectuelle  | 7995           |
| Déficit hypophysaire combiné ou somatotrope isolé ou corticotrope isolé  | 41             |
| Déficits immunitaires héréditaires   | 229            |
| Entéropathies congénitales du jeune enfant   | 55             |
| Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce   | 341            |
| Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire  | 7              |
| Génodermatoses   | 221            |
| Hypersécrétions hormonales hypophysaires et lésions endocrinianes multiples (hors NEM2)  | 41             |
| Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires   | 48             |
| Infertilités masculines rares  | 23             |
| Insuffisance ovarienne prématuée et anomalies ovocytaires rares  | 97             |
| Leucodystrophies   | 259            |
| Lymphœdèmes primaires  | 4              |
| Maladie de Rendu-Osler   | 11             |
| Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques  | 154            |
| Maladies constitutionnelles du globule rouge   | 28             |
| Maladies cérébrovasculaires rares  | 34             |
| Maladies des artères de moyen calibre  | 40             |
| Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux  | 155            |
| Maladies héréditaires du métabolisme   | 202            |
| Maladies mitochondrielles  | 209            |
| Maladies osseuses constitutionnelles   | 988            |
| Maladies respiratoires rares   | 97             |
| Malformations artéioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif  | 7              |
| Malformations cardiaques complexes congénitales  | 41             |
| Malformations cérébrales   | 1184           |
| Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral   | 164            |
| Malformations oculaires  | 332            |
| Myopathies   | 311            |
| Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer   | 7              |
| Neuropathies optiques génétiques (NOG)   | 27             |
| Neuropathies périphériques héréditaires  | 182            |
| Neutropénies chroniques sévères  | 39             |
| Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire   | 2              |
| Néphropathies chroniques   | 375            |
| Obésités génétiques rares  | 9              |
| Pancréatites chroniques d'origine génétique  | 4              |
| Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune  | 222            |
| Pathologies de l'hémostase   | 17             |
| Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique  | 124            |
| Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique   | 75             |
| Sclérose Latérale Amyotrophique  | 8              |
| Surdités précoces  | 1121           |
| Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales ET Insuffisance Surrénale Primaire                             | 38             |
| Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique                                    | 79             |
| 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 mono | 982            |
| Troubles psychiatriques majeurs  | 358            |
| <b>Total</b>   | <b>24598</b>   |

## Cancer

**Pré-indication**

|  | <b>Dossiers SPICE</b> |
|--|-----------------------|
| Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne                                   | 2266                  |
| Cancers de primitif inconnu  | 301                   |
| Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic  | 563                   |
| Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement                                   | 623                   |
| Cancers rares  | 1205                  |
| Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte                                  | 618                   |
| Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires                           | 13                    |
| Lymphomes de diagnostic incertain  | 21                    |
| Oncogénétique - Données tumorales  | 59                    |
| Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif | 1053                  |
| <b>Total</b>   | <b>6722</b>           |

**Onco-Génétique Constitutionnelle****Pré-indication**

|   | <b>Dossiers SPICE</b> |
|---|-----------------------|
| Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères             | 164                   |
| Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux | 229                   |
| Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale               | 7                     |
| <b>Total</b>  | <b>400</b>            |