

Activité au 01/02/2026



Maladies Rares

Pré-indication

Dossiers SPICE

Angioedèmes 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 thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	18
Dysraphismes	76
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	267
Dystrophies rétinienues 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 endocriniennes multiples (hors NEM2)	41
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	48
Infertilités masculines rares	23
Insuffisance ovarienne prématurée 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 mitochondriales	209
Maladies osseuses constitutionnelles	988
Maladies respiratoires rares	97
Malformations artérioveineuses 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
Total	24598

Cancer

Pré-indication

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
Total	6722

Dossiers SPICE

2266
301
563
623
1205
618
13
21
59
1053
6722

Onco-Génétique Constitutionnelle**Pré-indication**

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
Total	400

Dossiers SPICE

164
229
7
400