

Activité au 01/03/2026



Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	5686
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	149
Aplasies et hypoplasies médullaires	61
Ataxies héréditaires du sujet jeune	305
Calcifications cérébrales	26
Cardiomyopathies familiales	122
Diabète néonatal	6
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	26
Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	19
Dysraphismes	76
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	272
Dystrophies rétinienues héréditaires	959
Déficience intellectuelle	8213
Déficit hypophysaire combiné ou somatotrope isolé ou corticotrope isolé	41
Déficits immunitaires héréditaires	242
Entéropathies congénitales du jeune enfant	55
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	353
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	8
Génodermatoses	224
Hypersécrétions hormonales hypophysaires et lésions endocriniennes multiples (hors NEM2)	43
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	48
Infertilités masculines rares	23
Insuffisance ovarienne prématurée et anomalies ovocytaires rares	99
Leucodystrophies	260
Lymphoedèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	12
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	160
Maladies constitutionnelles du globule rouge	28
Maladies cérébrovasculaires rares	34
Maladies des artères de moyen calibre	41
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	159
Maladies héréditaires du métabolisme	205
Maladies mitochondriales	216
Maladies osseuses constitutionnelles	1006
Maladies respiratoires rares	100
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	42
Malformations cérébrales	1214
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	166
Malformations oculaires	338
Myopathies	319
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	7
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	32
Neuropathies périphériques héréditaires	190
Neutropénies chroniques sévères	41
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	2
Néphropathies chroniques	378
Obésités génétiques rares	11
Pancréatites chroniques d'origine génétique	4
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	227
Pathologies de l'hémostase	17
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	126
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	76
Sclérose Latérale Amyotrophique	8
Surdités précoces	1151
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	81
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	51
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	1008
Troubles psychiatriques majeurs	365
Total	25242

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2314

Cancers de primitif inconnu	303
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	580
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	635
Cancers rares	1245
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	622
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	23
Oncogénétique - Données tumorales	63
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	1109
Total	6907

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	167
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	234
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	7
Total	408