

**Activité au 01/04/2026****Maladies Rares**

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	1
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	5869
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	153
Aplasies et hypoplasies médullaires	62
Ataxies héréditaires du sujet jeune	310
Calcifications cérébrales	26
Cardiomyopathies familiales	123
Diabète néonatal	6
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	26
Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	18
Dysraphismes	78
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	275
Dystrophies rétinienne héréditaires	995
Déficience intellectuelle	8472
Déficit hypophysaire combiné ou somatotrope isolé ou corticotrope isolé	41
Déficits immunitaires héréditaires	257
Entéropathies congénitales du jeune enfant	58
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	357
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	9
Génodermatoses	228
Hypersécrétions hormonales hypophysaires et lésions endocriniennes multiples (hors NEM2)	45
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	48
Infertilités masculines rares	24
Insuffisance ovarienne prématurée et anomalies ovocytaires rares	100
Leucodystrophies	261
Lymphoedèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	13
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	165
Maladies constitutionnelles du globule rouge	28
Maladies cérébrovasculaires rares	36
Maladies des artères de moyen calibre	41
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	160
Maladies héréditaires du métabolisme	209
Maladies mitochondriales	219
Maladies osseuses constitutionnelles	1028
Maladies respiratoires rares	104
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	47
Malformations cérébrales	1237
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	170
Malformations oculaires	345
Myopathies	329
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	7
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	36
Neuropathies périphériques héréditaires	196
Neutropénies chroniques sévères	41
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	4
Néphropathies chroniques	389
Obésités génétiques rares	13
Pancréatites chroniques d'origine génétique	4
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	233
Pathologies de l'hémostase	17
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	132
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	78
Sclérose Latérale Amyotrophique	11
Surdités précoces	1174
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales ET Insuffisance Surrénale Primaire	39
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	83
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	53
Syndromes hyperéosinophiliques clonaux inexplicables	1
Troubles du rythme héréditaires	61
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes mono	1055
Troubles psychiatriques majeurs	380
Total	25991

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2379

Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	1
Cancers de primitif inconnu	307
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	592
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	645
Cancers rares	1287
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	628
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	22
Oncogénétique - Données tumorales	64
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	1196
Total	7134

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	168
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	241
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	7
Total	416