


**Activité au 01/05/2026**
**Maladies Rares**

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	2
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	5987
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	159
Aplasies et hypoplasies médullaires	64
Ataxies héréditaires du sujet jeune	317
Calcifications cérébrales	27
Cardiomyopathies familiales	126
Diabète néonatal	6
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	27
Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	21
Dysraphismes	79
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	280
Dystrophies rétinienne héréditaires	1015
Déficience intellectuelle	8661
Déficit hypophysaire combiné ou somatotrope isolé ou corticotrope isolé	41
Déficits immunitaires héréditaires	266
Entéroopathies congénitales du jeune enfant	58
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	364
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	9
Génodermatoses	230
Hypersécrétions hormonales hypophysaires et lésions endocriniennes multiples (hors NEM2)	45
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	48
Infertilités masculines rares	25
Insuffisance ovarienne prématurée et anomalies ovocytaires rares	100
Leucodystrophies	260
Lymphoedèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	13
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	172
Maladies constitutionnelles du globule rouge	28
Maladies cérébrovasculaires rares	37
Maladies des artères de moyen calibre	43
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	166
Maladies héréditaires du métabolisme	211
Maladies mitochondriales	222
Maladies osseuses constitutionnelles	1052
Maladies respiratoires rares	109
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	50
Malformations cérébrales	1269
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	175
Malformations oculaires	356
Myopathies	335
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	7
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	37
Neuropathies périphériques héréditaires	205
Neutropénies chroniques sévères	41
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	4
Néphropathies chroniques	393
Obésités génétiques rares	12
Pancréatites chroniques d'origine génétique	5
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	235
Pathologies de l'hémostase	17
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	132
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	79
Sclérose Latérale Amyotrophique	11
Surdités précoces	1191
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales ET Insuffisance Surrénale Primaire	41
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	83
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	54
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	1100
Troubles psychiatriques majeurs	396
<b>Total</b>	<b>26571</b>

**Cancer**

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2403

Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	1
Cancers de primitif inconnu	319
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	599
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	650
Cancers rares	1310
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	636
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	22
Oncogénétique - Données tumorales	66
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	1258
<b>Total</b>	<b>7277</b>

### Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	173
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	246
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	7
<b>Total</b>	<b>426</b>