



Activité au 01/06/2026

Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	2
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	6112
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	163
Aplasies et hypoplasies médullaires	64
Ataxies héréditaires du sujet jeune	327
Calcifications cérébrales	28
Cardiomyopathies familiales	128
Diabète néonatal	6
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	28
Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	22
Dysraphismes	81
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	283
Dystrophies rétinienne héréditaires	1043
Déficience intellectuelle	8833
Déficit hypophysaire combiné ou somatotrope isolé ou corticotrope isolé	42
Déficits immunitaires héréditaires	279
Entéroopathies congénitales du jeune enfant	58
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	372
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	9
Génodermatoses	233
Hypersécrétions hormonales hypophysaires et lésions endocriniennes multiples (hors NEM2)	45
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	49
Infertilités masculines rares	25
Insuffisance ovarienne prématurée et anomalies ovocytaires rares	102
Leucodystrophies	263
Lymphœdèmes primaires	4
Maladie de Rendu-Osler	14
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	175
Maladies constitutionnelles du globule rouge	28
Maladies cérébrovasculaires rares	37
Maladies des artères de moyen calibre	44
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	168
Maladies héréditaires du métabolisme	213
Maladies mitochondriales	227
Maladies osseuses constitutionnelles	1067
Maladies respiratoires rares	114
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	53
Malformations cérébrales	1298
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	176
Malformations oculaires	362
Myopathies	344
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	7
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	38
Neuropathies périphériques héréditaires	220
Neutropénies chroniques sévères	41
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	4
Néphropathies chroniques	398
Obésités génétiques rares	11
Pancréatites chroniques d'origine génétique	5
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	243
Pathologies de l'hémostase	17
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	136
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	82
Sclérose Latérale Amyotrophique	11
Surdités précoces	1219
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	85
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	55
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	1138
Troubles psychiatriques majeurs	405
Total	27146

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2447

Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	1
Cancers de primitif inconnu	331
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	609
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	652
Cancers rares	1345
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	639
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	23
Myélome multiple au diagnostic chez des patients non fragiles	1
Oncogénétique - Données tumorales	67
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	1317
Total	7445

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	175
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	248
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	7
Total	430