



Activité au 01/07/2026

## Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	2
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	6288
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	168
Aplasies et hypoplasies médullaires	64
Ataxies héréditaires du sujet jeune	335
Calcifications cérébrales	29
Cardiomyopathies familiales	130
Diabète néonatal	6
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	29
Dysfonction de l'axe thyroïdienne et hypothyroïdies congénitales	22
Dysraphismes	82
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	292
Dystrophies rétinienne héréditaires	1057
Déficience intellectuelle	9079
Déficit hypophysaire combiné ou somatotrope isolé ou corticotrope isolé	44
Déficits immunitaires héréditaires	294
Entéropathies congénitales du jeune enfant	58
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	381
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	9
Génodermatoses	239
Hypersécrétions hormonales hypophysaires et lésions endocriniennes multiples (hors NEM2)	48
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	49
Infertilités masculines rares	25
Insuffisance ovarienne prématurée et anomalies ovocytaires rares	103
Leucodystrophies	265
Lymphœdèmes primaires	5
Maladie de Rendu-Osler	14
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	177
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	171
Maladies héréditaires du métabolisme	218
Maladies mitochondriales	227
Maladies osseuses constitutionnelles	1082
Maladies respiratoires rares	115
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	57
Malformations cérébrales	1317
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	181
Malformations oculaires	370
Myopathies	355
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	8
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	40
Neuropathies périphériques héréditaires	226
Neutropénies chroniques sévères	42
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	5
Néphropathies chroniques	407
Obésités génétiques rares	11
Pancréatites chroniques d'origine génétique	6
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	253
Pathologies de l'hémostase	17
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	137
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	82
Sclérose Latérale Amyotrophique	16
Surdités précoces	1250
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	90
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	56
Syndromes hyperéosinophiliques clonaux inexplicables	1
Troubles du rythme héréditaires	63
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes mono	1182
Troubles psychiatriques majeurs	416
<b>Total</b>	<b>27852</b>

## Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2487

Cancers de primitif inconnu	336
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	629
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	661
Cancers rares	1382
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	642
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	26
Myélome multiple au diagnostic chez des patients non fragiles	4
Oncogénétique - Données tumorales	67
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	1361
<b>Total</b>	<b>7608</b>

### Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	177
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	255
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	7
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	1
<b>Total</b>	<b>440</b>