

Activité au 01/08/2026



Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	2
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	6442
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	170
Aplasies et hypoplasies médullaires	64
Ataxies héréditaires du sujet jeune	338
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	87
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	297
Dystrophies rétinienues héréditaires	1075
Déficience intellectuelle	9305
Déficit hypophysaire combiné ou somatotrope isolé ou corticotrope isolé	44
Déficits immunitaires héréditaires	303
Entéropathies congénitales du jeune enfant	57
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	391
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	9
Génodermatoses	243
Hypersécrétions hormonales hypophysaires et lésions endocriniennes multiples (hors NEM2)	48
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	50
Infertilités masculines rares	25
Insuffisance ovarienne prématurée et anomalies ovocytaires rares	104
Leucodystrophies	266
Lymphoedèmes primaires	5
Maladie de Rendu-Osler	14
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	183
Maladies constitutionnelles du globule rouge	29
Maladies cérébrovasculaires rares	37
Maladies des artères de moyen calibre	44
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	177
Maladies héréditaires du métabolisme	226
Maladies mitochondriales	227
Maladies osseuses constitutionnelles	1105
Maladies respiratoires rares	117
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	57
Malformations cérébrales	1351
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	184
Malformations oculaires	379
Myopathies	366
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	8
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	42
Neuropathies périphériques héréditaires	232
Neutropénies chroniques sévères	42
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	5
Néphropathies chroniques	413
Obésités génétiques rares	13
Pancréatites chroniques d'origine génétique	6
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	262
Pathologies de l'hémostase	19
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	138
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	86
Sclérose Latérale Amyotrophique	16
Surdités précoces	1285
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	58
Syndromes hyperéosinophiliques clonaux inexpliqués	1
Troubles du rythme héréditaires	66
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes mono	1226
Troubles psychiatriques majeurs	434
Total	28527

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2546

Cancers de primitif inconnu	344
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	643
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	672
Cancers rares	1429
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	651
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	68
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	1412
Total	7808

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	177
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	259
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	9
Prédisposition aux hémopathies malignes de l'enfant et de l'adolescent	2
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrismes de l'aorte thoracique	1
Total	448