

Activité au 01/09/2026



## Maladies Rares

| Pré-indication                                                                                                                         | Dossiers SPICE |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|
| Angioedèmes bradykiniques héréditaires                                                                                                 | 2              |
| Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle                           | 6528           |
| Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire                                       | 171            |
| Aplasies et hypoplasies médullaires                                                                                                    | 64             |
| Ataxies héréditaires du sujet jeune                                                                                                    | 340            |
| Calcifications cérébrales                                                                                                              | 29             |
| Cardiomyopathies familiales                                                                                                            | 134            |
| 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                                                                                   | 300            |
| Dystrophies rétiniennes héréditaires                                                                                                   | 1077           |
| Déficience intellectuelle                                                                                                              | 9408           |
| Déficit hypophysaire combiné ou somatotrope isolé ou corticotrope isolé                                                                | 46             |
| Déficits immunitaires héréditaires                                                                                                     | 317            |
| Entéropathies congénitales du jeune enfant                                                                                             | 58             |
| Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce                                                                                         | 395            |
| Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire                                                                      | 10             |
| Génodermatoses                                                                                                                         | 244            |
| 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                                                                              | 185            |
| Maladies constitutionnelles du globule rouge                                                                                           | 30             |
| Maladies cérébrovasculaires rares                                                                                                      | 37             |
| Maladies des artères de moyen calibre                                                                                                  | 44             |
| Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux                                                        | 180            |
| Maladies héréditaires du métabolisme                                                                                                   | 228            |
| Maladies mitochondriales                                                                                                               | 228            |
| Maladies osseuses constitutionnelles                                                                                                   | 1115           |
| Maladies respiratoires rares                                                                                                           | 118            |
| Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif                                                           | 7              |
| Malformations cardiaques complexes congénitales                                                                                        | 58             |
| Malformations cérébrales                                                                                                               | 1363           |
| Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral                                               | 185            |
| Malformations oculaires                                                                                                                | 381            |
| Myopathies                                                                                                                             | 369            |
| Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer                                                                             | 8              |
| Neuropathies optiques génétiques (NOG)                                                                                                 | 42             |
| Neuropathies périphériques héréditaires                                                                                                | 235            |
| Neutropénies chroniques sévères                                                                                                        | 42             |
| Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire                                                                   | 5              |
| Néphropathies chroniques                                                                                                               | 416            |
| Obésités génétiques rares                                                                                                              | 14             |
| Pancréatites chroniques d'origine génétique                                                                                            | 6              |
| Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune                                                                                    | 263            |
| Pathologies de l'hémostase                                                                                                             | 19             |
| Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique                                                                                      | 143            |
| Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique                                                                                   | 88             |
| Sclérose Latérale Amyotrophique                                                                                                        | 16             |
| Surdités précoces                                                                                                                      | 1303           |
| 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                                                              | 60             |
| Syndromes hyperéosinophiliques clonaux inexpliqués                                                                                     | 1              |
| Troubles du rythme héréditaires                                                                                                        | 68             |
| Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes mono | 1240           |
| Troubles psychiatriques majeurs                                                                                                        | 453            |
| <b>Total</b>                                                                                                                           | <b>28860</b>   |

## Cancer

| Pré-indication                                           | Dossiers SPICE |
|----------------------------------------------------------|----------------|
| Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne | 2581           |

|                                                                                            |             |
|--------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|
| Cancers de primitif inconnu                                                                | 357         |
| Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic                                            | 667         |
| Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement                                   | 681         |
| Cancers rares                                                                              | 1457        |
| Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte                                  | 653         |
| Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires                           | 13          |
| Lymphomes de diagnostic incertain                                                          | 27          |
| Myélome multiple au diagnostic chez des patients non fragiles                              | 8           |
| Oncogénétique - Données tumorales                                                          | 68          |
| Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif | 1455        |
| <b>Total</b>                                                                               | <b>7967</b> |

### Onco-Génétique Constitutionnelle

| Pré-indication                                                                                      | Dossiers SPICE |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|
| Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères                                         | 177            |
| Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux                             | 261            |
| 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              |
| <b>Total</b>                                                                                        | <b>450</b>     |