

Activité au 01/10/2026



Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	2
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	6714
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	175
Aplasies et hypoplasies médullaires	65
Ataxies héréditaires du sujet jeune	345
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	90
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	304
Dystrophies rétiniennes héréditaires	1098
Déficience intellectuelle	9622
Déficit hypophysaire combiné ou somatotrope isolé ou corticotrope isolé	48
Déficits immunitaires héréditaires	329
Entéropathies congénitales du jeune enfant	58
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	412
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	11
Génodermatoses	248
Hypersécrétions hormonales hypophysaires et lésions endocriniennes multiples (hors NEM2)	48
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	52
Infertilités masculines rares	27
Insuffisance ovarienne prématurée et anomalies ovocytaires rares	106
Leucodystrophies	269
Lymphoedèmes primaires	5
Maladie de Rendu-Osler	14
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	186
Maladies constitutionnelles du globule rouge	31
Maladies cérébrovasculaires rares	38
Maladies des artères de moyen calibre	44
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	185
Maladies héréditaires du métabolisme	231
Maladies mitochondriales	232
Maladies osseuses constitutionnelles	1136
Maladies respiratoires rares	119
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	61
Malformations cérébrales	1387
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	189
Malformations oculaires	392
Myopathies	380
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	8
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	42
Neuropathies périphériques héréditaires	244
Neutropénies chroniques sévères	42
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	5
Néphropathies chroniques	425
Obésités génétiques rares	14
Pancréatites chroniques d'origine génétique	10
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	266
Pathologies de l'hémostase	20
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	145
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	91
Sclérose Latérale Amyotrophique	16
Surdités précoces	1334
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales ET Insuffisance Surrénale Primaire	42
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrysmes de l'aorte thoracique	91
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	64
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	1275
Troubles psychiatriques majeurs	461
Total	29544

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2618

Cancers de primitif inconnu	363
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	686
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	689
Cancers rares	1462
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	656
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	13
Lymphomes de diagnostic incertain	28
Myélome multiple au diagnostic chez des patients non fragiles	10
Oncogénétique - Données tumorales	68
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	1508
Total	8101

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	180
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	266
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	458