Activité au 01/11/2026

Maladies Rares

Pré-indication	Dossiers SPICE
Angioedèmes bradykiniques héréditaires	2
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	6861
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	178
Aplasies et hypoplasies médullaires	65
Ataxies héréditaires du sujet jeune	350
Calcifications cérébrales	29
Cardiomyopathies familiales	138
Diabète néonatal	6
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	30
Dysfonction de l'axe thyréotrope et hypothyroïdies congénitales	22
Dysraphismes	90
Dystonie ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	312
Dystrophies rétiniennes héréditaires	1110
Déficience intellectuelle	9859
Déficit hypophysaire combiné ou somatotrope isolé ou corticotrope isolé	49
Déficits immunitaires héréditaires	347
Entéropathies congénitales du jeune enfant	58
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	426
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	11
Génodermatoses	250
Hypersécrétions hormonales hypophysaires et lésions endocriniennes multiples (hors NEM2)	49
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladies neuromusculaires	52
Infertilités masculines rares	27
Insuffisance ovarienne prématurée et anomalies ovocytaires rares	110
Leucodystrophies	272
Lymphœdèmes primaires	5
Maladie de Rendu-Osler	14
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	194
Maladies constitutionnelles du globule rouge	31
Maladies cérébrovasculaires rares	40
Maladies des artères de moyen calibre	44
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	188
Maladies héréditaires du métabolisme	236
Maladies mitochondriales	237
Maladies osseuses constitutionnelles	1155
Maladies respiratoires rares	124
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	7
Malformations cardiaques complexes congénitales	62
Malformations cérébrales	1420
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	191
Malformations oculaires	396
Myopathies	387
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	8
Neuropathies optiques génétiques (NOG)	44
Neuropathies périphériques héréditaires	249
Neutropénies chroniques sévères	42
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	5
Néphropathies chroniques	427
Obésités génétiques rares	14
Pancréatites chroniques d'origine génétique	11
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	271
Pathologies de l'hémostase	20
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	152
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	93
Sclérose Latérale Amyotrophique	19
Surdités précoces	1370
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	69
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 monog	1309
Troubles psychiatriques majeurs	468
Total	**30207**

Cancer

Pré-indication	Dossiers SPICE
Cancers avancés en échec thérapeutique de première ligne	2664

Cancers de primitif inconnu	374
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	725
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	695
Cancers rares	1491
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	658
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	69
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	1535
Total	**8262**

Onco-Génétique Constitutionnelle

Pré-indication	**Dossiers SPICE**
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	183
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	272
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'anévrysmes de l'aorte thoracique	1
Total	**467**