

## Données d'activité du PFMG2025 au 30 Septembre2024

	Nb de prescriptions validées en RCP-FMG	Nb de dossiers complets	Nb de dossiers clos
Angiodèmes bradykiniques héréditaires	3	3	2
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	8032	7119	5132
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	168	123	80
Aplasies et hypoplasies médullaires	62	57	43
Ataxies héréditaires du sujet jeune	474	435	261
Calcifications cérébrales	24	21	15
Cardiomyopathies familiales	186	151	119
Déficience intellectuelle	7905	6954	4668
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	67	55	33
Déficits immunitaires héréditaires	168	139	113
Diabète néonatal	6	4	3
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	29	20	20
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	12	11	8
Dyslipidémies primaires	0	0	0
Dysraphismes	90	79	66
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	345	319	203
Dystrophies rétinienne héréditaires	1367	1190	778
Entéropathies congénitales du jeune enfant	61	54	39
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	718	626	507
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	29	27	18
Génodermatoses	239	217	167
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	47	39	30
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	130	112	70
Infertilités masculines rares	20	16	9
Insuffisance ovarienne primitive	120	105	91
Leucodystrophies	313	286	260
Lymphœdèmes primaires	23	19	15
Maladie de Rendu-Osler	17	15	13
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	235	209	161
Maladies cérébrovasculaires rares	29	25	9
Maladies constitutionnelles du globule rouge	60	54	49
Maladies des artères de moyen calibre	29	26	23
Maladies héréditaires du métabolisme	186	175	147
Maladies mitochondriales	294	259	182
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	142	133	88
Maladies osseuses constitutionnelles	1096	1015	808
Maladies respiratoires rares	82	68	36
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	9	9	7
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	145	127	96
Malformations cérébrales	1178	1058	838
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	158	149	117
Malformations oculaires	396	284	202
Myopathies	406	364	196
Néphropathies chroniques	615	514	351
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	23	21	15
Neuropathies optiques génétiques	10	7	0
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	190	167	93
Neutropénies chroniques sévères	37	37	28
Obésités monogéniques rares non syndromiques	1	1	0
Pancréatite chroniques d'origine génétique	4	4	3
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	355	326	229
Pathologies de l'hémostase	23	20	17
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	103	93	61
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	67	58	42
Sclérose latérale amyotrophique	25	21	7
Surdités précoces	1179	1036	772
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales et insuffisance surrénale primaire	30	27	25
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	114	99	83
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	36	28	17
Syndromes hyperéosinophiliques corticorésistants et/ou clonaux inexplicables	0	0	0
Troubles du rythme héréditaires	77	64	52
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de fc	1051	842	372
Troubles psychiatriques majeurs	167	98	65
Cancers avancés en échec thérapeutique	2232	1785	1621
Cancers de primitif inconnu	256	198	176
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	496	389	344
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	896	811	764
Cancers rares	1532	1277	1142
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	598	583	555
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	22	21	18
Lymphomes de diagnostic incertain	27	21	19
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	223	205	120
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	166	140	104
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	257	208	157
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	1	0	0