

	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	9098	8123	6040
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	186	141	96
Aplasies et hypoplasies médullaires	65	59	52
Ataxies héréditaires du sujet jeune	538	499	310
Calcifications cérébrales	29	23	23
Cardiomyopathies familiales	208	184	138
Déficience intellectuelle	9151	8174	5651
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	70	57	38
Déficits immunitaires héréditaires	209	173	141
Diabète néonatal	6	4	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiqes	30	23	21
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	18	15	9
Dyslipidémies primaires	2	1	0
Dysraphismes	103	89	72
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	387	361	240
Dystrophies rétinienne héréditaires	1492	1310	918
Entéropathies congénitales du jeune enfant	68	58	49
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	831	735	611
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	32	31	24
Géodermatoses	269	250	195
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	51	44	33
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	142	127	83
Infertilités masculines rares	23	18	12
Insuffisance ovarienne primitive	134	116	104
Leucodystrophies	324	295	283
Lymphœdèmes primaires	24	20	18
Maladie de Rendu-Osler	18	17	13
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	268	233	189
Maladies cérébrovasculaires rares	34	29	9
Maladies constitutionnelles du globe rouge	65	58	52
Maladies des artères de moyen calibre	32	28	25
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	159	149	116
Maladies héréditaires du métabolisme	207	190	165
Maladies mitochondriales	321	290	215
Maladies osseuses constitutionnelles	1180	1102	912
Maladies respiratoires rares	98	81	50
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	13	10	8
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	168	144	116
Malformations cérébrales	1334	1201	970
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	167	158	132
Malformations oculaires	424	310	241
Myopathies	462	417	230
Néphropathies chroniques	670	564	435
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	23	22	18
Neuropathies optiques génétiques	23	18	1
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	221	198	111
Neutropénies chroniques sévères	41	39	30
Obésités monogéniques rares non syndromiques	3	3	1
Pancréatite chroniques d'origine génétique	5	5	4
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	399	364	262
Pathologies de l'hémostasie	24	21	19
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	117	105	76
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	75	66	49
Sclérose latérale amyotrophique	28	26	8
Surdités précoces	1338	1182	934
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales et insuffisance surrénale primaire	30	29	26
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	129	114	85
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	50	42	21
Syndromes hyperéosinophiliques corticorésistants et/ou clonaux inexplicables	1	0	0
Troubles du rythme héréditaires	81	64	63
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	1260	1034	549
Troubles psychiatriques majeurs	214	142	92
Cancers avancés en échec thérapeutique	2545	2027	1894
Cancers de primitif inconnu	317	245	217
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	641	497	449
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	971	877	837
Cancers rares	1810	1521	1422
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	629	612	595
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	21	20	18
Lymphomes de diagnostic incertain	29	21	21
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	443	415	380
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	230	181	136
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	236	209	169
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	2	1	1