

## Données d'activité du PFMG2025 au 31 mars 2025

	TOTAL Prescriptions	TOTAL dossiers complets	TOTAL dossiers clos
Angiodèmes bradykiniques héréditaires	3	3	2
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	10087	8999	6693
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	212	160	99
Aplasies et hypoplasies médullaires	67	60	55
Ataxies héréditaires du sujet jeune	590	547	348
Calcifications cérébrales	31	26	23
Cardiomyopathies familiales	236	207	158
Déficience intellectuelle	10218	9199	6359
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	73	60	39
Déficits immunitaires héréditaires	259	214	163
Diabète néonatal	6	5	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	35	29	21
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	18	17	12
Dyslipidémies primaires	2	1	1
Dysraphismes	106	93	83
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	435	403	276
Dystrophies rétinienne héréditaires	1615	1418	973
Entéropathies congénitales du jeune enfant	75	68	50
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	897	793	668
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	37	35	28
Géndermatoses	292	269	215
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	52	46	36
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	154	139	91
Infertilités masculines rares	27	19	16
Insuffisance ovarienne primitive	141	122	111
Leucodystrophies	348	314	289
Lymphoedèmes primaires	26	22	20
Maladie de Rendu-Osler	22	18	14
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	290	259	195
Maladies cérébrovasculaires rares	36	32	14
Maladies constitutionnelles du globe rouge	69	60	56
Maladies des artères de moyen calibre	41	35	26
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	223	205	178
Maladies héréditaires du métabolisme	355	317	237
Maladies mitochondriales	178	166	123
Maladies osseuses constitutionnelles	1256	1170	976
Maladies respiratoires rares	110	86	58
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	13	12	8
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	178	155	134
Malformations cérébrales	1435	1298	1050
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	181	170	137
Malformations oculaires	466	340	256
Myopathies	514	465	266
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	2	2	0
Néphropathies chroniques	723	614	478
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	25	23	19
Neuropathies optiques génétiques	32	27	8
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	256	230	128
Neutropénies chroniques sévères	42	39	33
Obésités monogéniques rares non syndromiques	7	5	1
Pancréatite chronique d'origine génétique	5	5	4
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	444	401	273
Pathologies de l'hémostase	25	22	19
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	135	119	80
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	84	76	57
Sclérose latérale amyotrophique	31	29	10
Surdités précoces	1471	1290	1003
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales et insuffisance surrénale primaire	32	31	28
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	147	123	99
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	58	51	26
Syndromes hyperéosinophiliques corticorésistants et/ou clonaux inexpliqués	1	0	0
Troubles du rythme héréditaires	84	68	64
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	1447	1212	664
Troubles psychiatriques majeurs	277	204	110
Cancers avancés en échec thérapeutique	2811	2251	2127
Cancers de primitif inconnu	360	275	259
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	762	618	564
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	1035	955	897
Cancers rares	2061	1746	1616
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	647	631	615
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	21	20	18
Lymphomes de diagnostic incertain	30	22	22
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	645	612	543
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	250	204	149
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	257	225	183
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	3	3	1