

Données d'activité du PFMG2025 au 30 juin 2025

	TOTAL Prescriptions	TOTAL dossiers complets	TOTAL dossiers clos
Angiodèmes bradykiniques héréditaires	4	4	2
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	11059	9881	7684
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	235	179	109
Aplasies et hypoplasies médullaires	76	65	59
Ataxies héréditaires du sujet jeune	624	585	378
Calcifications cérébrales	36	29	24
Cardiomyopathies familiales	251	220	177
Déficience intellectuelle	11204	10117	7630
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	82	61	44
Déficits immunitaires héréditaires	301	256	196
Diabète néonatal	6	5	4
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipotrophiques	38	33	24
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	19	18	13
Dyslipidémies primaires	2	1	1
Dysraphismes	108	93	90
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	467	433	301
Dystrophies rétinienne héréditaires	1741	1528	1187
Entéropathies congénitales du jeune enfant	80	72	51
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	996	878	749
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	41	37	34
Génodermatoses	325	302	242
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	55	46	39
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	166	147	102
Infertilités masculines rares	29	20	18
Insuffisance ovarienne primitive	150	127	117
Leucodystrophies	353	323	296
Lymphoedèmes primaires	25	22	21
Maladie de Rendu-Osler	22	20	14
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	316	277	219
Maladies cérébrovasculaires rares	36	31	17
Maladies constitutionnelles du globe rouge	73	62	56
Maladies des artères de moyen calibre	47	41	29
Maladies et troubles cognitifs neurodégénératifs du sujet jeune et/ou familiaux	240	223	193
Maladies héréditaires du métabolisme	376	336	258
Maladies mitochondriales	189	180	134
Maladies osseuses constitutionnelles	1333	1243	1064
Maladies respiratoires rares	123	98	63
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	14	12	8
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	190	163	144
Malformations cérébrales	1523	1381	1130
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	189	180	149
Malformations oculaires	487	361	280
Myopathies	566	509	300
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	5	2	0
Néphropathies chroniques	769	657	529
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	26	24	22
Neuropathies optiques génétiques	43	33	18
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	278	253	154
Neutropénies chroniques sévères	43	40	36
Obésités monogéniques rares non syndromiques	16	10	3
Pancréatite chronique d'origine génétique	5	5	4
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	466	430	295
Pathologies de l'hémostase	26	23	20
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	142	130	100
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	95	83	62
Sclérose latérale amyotrophique	37	33	13
Surdités précoces	1575	1387	1080
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	155	130	100
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	65	61	36
Syndromes hyperéosinophiliques corticorésistants et/ou clonaux inexpliqués	1	0	0
Troubles du rythme héréditaires	85	70	64
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques	1628	1366	831
Troubles psychiatriques majeurs	325	247	174
Cancers avancés en échec thérapeutique	3073	2460	2360
Cancers de primitif inconnu	397	310	295
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	868	710	662
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	1079	995	960
Cancers rares	2313	1947	1852
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	660	640	631
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	21	20	18
Lymphomes de diagnostic incertain	31	22	23
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	805	765	722
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	218	184	139
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	332	273	219
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	4	3	1