

	TOTAL Prescriptions validées en RCP-FMG	TOTAL dossiers complets	TOTAL dossiers clos
Angiodèmes bradykiniques héréditaires	7	7	2
Anomalies du développement, syndromes malformatifs et syndromes dysmorphiques sans déficience intellectuelle	15231	13686	11904
Anomalies sévères de la différenciation sexuelle d'origine gonadique et hypothalamo-hypophysaire	293	233	179
Aplasies et hypoplasies médullaires	92	84	75
Ataxies héréditaires du sujet jeune	798	740	647
Calcifications cérébrales	53	49	40
Cardiomyopathies familiales	321	275	254
Déficience intellectuelle	15472	14060	12274
Déficits hypophysaires combinés (au moins 2 déficits antéhypophysaires) d'apparition néonatale ou plus tardive	99	74	66
Déficits immunitaires héréditaires	529	445	399
Diabète néonatal	8	7	6
Diabètes rares du sujet jeune et diabètes lipoatrophiques	47	42	31
Dysfonction de l'axe thyroïdienne	31	28	18
Dyslipidémies primaires	5	3	2
Dysraphismes	134	118	105
Dystonies ou mouvements anormaux rares du sujet jeune	586	548	464
Dystrophies rétinienne héréditaires	2324	2041	1815
Entéropathies congénitales du jeune enfant	84	78	63
Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce	1369	1213	1074
Formes syndromiques de maladies rares à expression bucco-dentaire	57	49	44
Génodermatoses	458	420	369
Hypersécrétions hormonales hypophysaires	73	61	51
Hypotonies néonatales périphériques suspectes de maladie neuromusculaire	200	182	163
Infertilités masculines rares	38	28	23
Insuffisance ovarienne primitive	174	156	141
Leucodystrophies	388	364	356
Lymphœdèmes primaires	32	28	25
Maladie de Rendu-Osler	31	26	23
Maladies auto-inflammatoires et auto-immunes monogéniques	423	379	301
Maladies cérébrovasculaires rares	58	47	23
Maladies constitutionnelles du globule rouge	87	75	64
Maladies des artères de moyen calibre	59	49	45
Maladies héréditaires du métabolisme	306	282	252
Maladies mitochondriales	455	416	347
Maladies neurodégénératives du sujet jeune	254	235	197
Maladies osseuses constitutionnelles	1642	1526	1337
Maladies respiratoires rares	183	150	110
Malformations artérioveineuses superficielles et du SNC à potentiel agressif	16	15	11
Malformations cardiaques congénitales complexes, formes syndromiques sporadiques	249	218	194
Malformations cérébrales	1968	1801	1626
Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral	228	216	188
Malformations oculaires	599	459	405
Myopathies	740	664	588
Néoplasmes myéloprolifératifs familiaux et thrombocytose héréditaire	9	8	5
Néphropathies chroniques	985	846	737
Neurodégénérescence par accumulation intracérébrale de fer	28	27	25
Neuropathies optiques génétiques	96	79	71
Neuropathies périphériques héréditaires avant l'âge de 50 ans	427	375	292
Neutropénies chroniques sévères	54	50	47
Obésités monogéniques rares non syndromiques	37	34	26
Pancréatite chroniques d'origine génétique	9	8	7
Paraparésies spastiques héréditaires du sujet jeune	600	553	464
Pathologies de l'hémostase	31	28	26
Pathologies rares du métabolisme phospho-calcique	188	173	143
Pathologies sévères du foie à révélation pédiatrique	135	122	95
Sclérose latérale amyotrophique	65	52	35
Surdités précoces	2004	1800	1614
Syndrome de Cushing par hyperplasie nodulaire bilatérale des surrénales et insuffisance surrénale primaire	43	40	33
Syndrome de Marfan et pathologies apparentées, formes familiales d'anévrisme de l'aorte thoracique	207	171	124
Syndromes avec hyperlaxité articulaire majeure, sans déficit intellectuel	97	89	75
Syndromes hyperéosinophiliques corticorésistants et/ou clonaux inexplicables	1	1	0
Troubles du rythme héréditaires	100	81	74
Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement – sans déficience intellectuelle, de formes m	2443	2082	1731
Troubles psychiatriques majeurs	533	430	396
Cancers avancés en échec thérapeutique	3862	3438	3341
Cancers de primitif inconnu	547	461	442
Cancers et leucémies pédiatriques au diagnostic	1226	1065	1025
Cancers et leucémies pédiatriques en échec de traitement	1284	1203	1174
Cancers rares	3292	2922	2810
Leucémies aiguës réfractaires ou en rechute chez l'adulte	748	715	706
Lymphomes B diffus à grandes cellules en rechute ou réfractaires	21	20	18
Lymphomes de diagnostic incertain	41	32	32
Myélome multiple au diagnostic chez des patients non fragiles	4	4	0
Patients adultes atteints de leucémie aiguë au diagnostic, éligibles à un traitement actif	1648	1578	1495
Cancers avec antécédents familiaux particulièrement sévères	380	318	242
Cancers avec phénotypes tumoraux extrêmes et sans antécédents familiaux	374	326	256
Leucémies aiguës (LA) de l'adulte avec histoire familiale	9	8	5