

## **Prévalence des maladies rares : Données bibliographiques**

*Classement par ordre alphabétique des maladies*

---

## Méthode

---

Une étude systématique de la littérature est réalisée afin d'estimer la prévalence des maladies rares en Europe. Un rapport actualisé est publié régulièrement et remplace la version précédente. Cette mise à jour intègre les nouvelles données épidémiologiques mais également les modifications des données déjà présentes qui évoluent en fonction des nouvelles informations scientifiques disponibles.

### Stratégie de recherche

---

Plusieurs sources d'informations sont utilisées :

- Serveurs d'informations sur Internet : Orphanet, e-medicine, Geneclinics, EMEA et OMIM ;
- Interrogation de Medline selon l'équation :  
« Noms de la maladie » ET Epidémiologie[Mesh:NoExp] OU Incidence[titre/résumé]  
OU Prévalence[titre/résumé] OU Epidémiologie[titre/résumé] ;
- Ouvrages médicaux, littérature grise et rapports d'experts constituent également une source importante de données.

### Données collectées

---

Les prévalences indiquées correspondent aux moyennes des estimations la plus haute et la plus basse. Lorsque l'incidence est la seule donnée disponible, la prévalence est calculée :

- pour les maladies qui n'apparaissent qu'à la naissance :  $\text{prévalence} = \text{incidence à la naissance} \times (\text{espérance de vie des malades} / \text{espérance de vie de la population générale})$  ;
- pour les autres maladies :  $\text{prévalence} = \text{incidence} \times \text{durée moyenne de la maladie}$ .

Lorsque la prévalence ou l'incidence ne sont pas disponibles, le nombre de cas publiés dans la littérature est alors documenté.

NB: l'espérance de vie de la population française (78 ans) est prise comme référence pour l'espérance de vie de la population générale.

### Mise à jour des données

---

Les données sont mises à jour en fonction des nouvelles informations disponibles : EMEA, nouvelles publications scientifiques, littérature grise et avis d'experts.

### Limites de l'étude

---

La prévalence exacte de chaque maladie rare est difficile à obtenir à partir des ressources disponibles. En effet, les études sont hétérogènes quant à leur méthodologie ou celle-ci est insuffisamment renseignée. Il existe souvent une confusion entre incidence et prévalence et/ou entre incidence à la naissance et incidence dans la population générale.

La validité et l'exactitude des données publiées ne sont pas vérifiées. Il est vraisemblable que l'estimation de la prévalence donnée soit surestimée. En effet, les études épidémiologiques sont généralement réalisées dans des régions à forte prévalence et sont basées sur des données issues d'établissements hospitaliers. Ainsi, les estimations renseignées dans ce document permettent d'avoir une idée de la prévalence probable mais ne peuvent être tenues comme absolument exactes.

Pour toutes questions ou suggestions, n'hésitez pas à nous contacter: [contact.orphanet@inserm.fr](mailto:contact.orphanet@inserm.fr)

## Prévalence ou nombre de cas publiés classés par ordre alphabétique des maladies

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
2,8 dihydroxy-adénine urolithiase	1,7	
3C, syndrome		25 cas
3-hydroxy 3-méthylglutaryl-CoA synthétase, déficit en		6 cas
3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue, déficit en	1	
3M, syndrome		40 cas
3-méthylcrotonyl glycinurie	2,25	
5-oxoprolinase, déficit en		8 cas
6-pyruvoyl-tétrahydroptérine synthase, déficit en		248 cas
Aarskog-Scott, syndrome de		> 200 cas
Aase-Smith, syndrome de		< 10 cas
Abcès aseptique cortico-sensible		49 cas
Ablépharie - macrostomie		15 cas
Abruzzo-Erickson, syndrome de		4 cas
Acatalasémie	3,1	
Acéruleo-plasminémie	0,05	
Achalasie - microcéphalie		5 cas
Achalasie primaire	10	
Acheiropodie		< 10 familles
Achondrogenèse		> 100 cas
Achondroplasie	4,5	
Achondroplasie sévère - retard de développement - acanthosis nigricans		4 cas
Achromatopsie	3,33	
Acidémie isovalérique	1	
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie		300 cas
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl C		300 cas
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl D		5 cas
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl F		9 cas
Acidémie méthylmalonique isolée, vitamine B12 sensible, type cbl A		60 cas
Acidémie propionique	3,75	
Acidémie succinique		50 cas
Acides biliaires, déficit congénital de synthèse des, type 4		4 cas
Acidocétose par déficit en bêta-cétothiolase		60 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Acidurie 3-méthylglutaconique type 1		20 cas
Acidurie 3-méthylglutaconique type 3	10	
Acidurie 4-hydroxybutyrique		350 cas
Acidurie fumarique		> 20 cas
Acidurie malonique		17 cas
Acidurie méthylmalonique - microcéphalie - cataracte		2 cas
Acidurie mévalonique		30 cas
Acidurie orotique héréditaire		< 20 cas
Ackerman, syndrome d'		8 cas
Aconitase, déficit en		19 cas
Acranie	< 1**	
Acro-calleux, syndrome, type Schinzel		34 cas
Acro-céphalo-syndactylie	4,6	
Acrodermatite entéropathique avec déficit en zinc	0,2	
Acromégalie	5	
Acromégalie - cutis gyrata - leucome cornéen		16 cas
Acromégaloïde, faciès, syndrome de		< 20 cas
Acromélanose		< 10 cas
Acro-ostéolyse autosomique dominante		50 cas
Acro-pectoral, syndrome		22 cas
Acro-pectoro-rénal, syndrome		12 cas
Acro-rénal, syndrome		20 cas
Acro-réno-mandibulaire, syndrome		7 cas
Acro-réno-oculaire, syndrome		< 20 familles
Acro-scypho-dysplasie métaphysaire		4 cas
Acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne, déficit en	15	
Adactylie unilatérale	34	
Adamantinome		513 cas
Adénylosuccinate lyase, déficit en		50 cas
Adrénoleucodystrophie liée à l'X	5	
ADULT, syndrome		14 cas
Agammaglobulinémie - microcéphalie - craniosténose - dermatite sévère		3 cas
Agammaglobulinémie liée à l'X	0,45	

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Agammaglobulinémie type alymphocytosique	0,35	
Agénésie de la carotide interne		100 cas
Agénésie du corps calleux - déficit intellectuel - colobome - micrognathie		2 cas
Agénésie rénale bilatérale	17	
Agnathie - holoprosencéphalie - situs inversus		30 cas
Agonadisme - dextrocardie - hernie diaphragmatique		6 cas
Aicardi, syndrome d'		200 cas
Aicardi-Goutières, syndrome de		120 cas
Alagille, syndrome d'	1,4	
Albers-Schonberg, ostéopétrose d'	1	
Albinisme - surdité		1 famille
Albinisme cutané, phénotype hermine		3 cas
Albinisme oculaire - surdité sensorielle tardive		7 cas
Albinisme oculaire lié à l'X, récessif	2	
Albinisme oculo-cutané	7,15	
Alcaptonurie	0,3	
Alexander, maladie d'		300 cas
Al-Gazali-Dattani, syndrome d'		3 cas
Allan-Herndon-Dudley, syndrome de		89 cas
Alopécie - contractures - nanisme - déficit intellectuel		5 cas
Alopécie - hyperkératose palmoplantaire		1 famille
Alopécie - hypogonadisme - syndrome extrapyramidal		2 cas
Alopécie circonscrite - polydactylie		2 cas
Alopécie- épilepsie - pyorrhée - déficit intellectuel		12 cas
Alpers, syndrome d'	0,025	
Alpha-1 antitrypsine, déficit en	25	
Alpha-mannosidose	0,1	
Alpha-N-acétyl-galactosaminidase, déficit en		12 cas
Alpha-sarcoglycanopathie	0,57	
Alport, syndrome d'	2	
Alport, syndrome d', lié à l'X - léiomyomatose diffuse	0,1	
Alström, syndrome d'		300 cas
Alzheimer, maladie d', forme familiale	5,3	
Amaurose - hypertrichose		2 cas
Amaurose congénitale de Leber	10	
Ambras, syndrome d'		40 cas
Amélie autosomique récessive		3 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Amélo-cérébro-hypohidrotique, syndrome		19 cas
Amibiase à amibes libres	1,75	
Amyotrophie spinale - malformation de Dandy-Walker - cataracte		2 cas
Amyotrophie spinale proximale	3	
Amyotrophie spinale proximale type 1	0,26	
Amyotrophie spinale proximale type 2	2,6	
Amyotrophie spinale proximale type 3	2,6	
Amyotrophie spinale proximale type 4	0,32	
Anadysplasie métaphysaire		< 20 cas
Analbuminémie congénitale		< 50 cas
ANE, syndrome		5 cas
Anémie de Fanconi	1	
Anémie dysérythropoïétique congénitale	1	
Anémie hémolytique due à un déficit en glutathion réductase		3 cas
Anémie hémolytique due à un déficit en pyruvate kinase du globule rouge	5,1	
Anémie hémolytique due à une déficience en adénylate kinase		12 cas
Anémie hémolytique létale - anomalies génitales		2 cas
Anémie hémolytique, non-sphérocytique, due à un déficit en hexokinase		17 familles
Anémie mégaloblastique - diabète sucré thiamine-sensibles - surdité de perception		30 familles
Anémie microcytaire avec surcharge hépatique en fer		3 cas
Anémie sidéroblastique liée à l'X		< 200 cas
Anémie sidéroblastique liée à l'X - ataxie		5 familles
Anencéphalie	3,2**	
Anesthésie cornéenne - anomalies rétinienne - surdité		2 cas
Aneuploïdie en mosaïque, syndrome d'		29 cas
Angéite leucocytoclasique hypocomplémentémique		< 100 cas
Angelman, syndrome d'	6,5	
Angiomatose cutanée et digestive		> 200 cas
Angiomatose neurocutanée héréditaire		< 10 familles
Angiome en touffes		> 200 cas
Angio-ostéohypertrophique, syndrome		1000 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Aniridie	1,75	
Aniridie - agénésie rénale - retard psychomoteur		2 cas
Aniridie - ataxie cérébelleuse - déficit intellectuel		> 10 familles
Aniridie - déficit intellectuel		2 cas
Aniridie - ptosis - déficit intellectuel - obésité		3 cas
Aniridie - rotule absente		3 cas
Anisakiose	3,8	
Ankyloblépharon - anomalies ectodermiques - fente labiopalatine		8 familles
Ankyloblépharon filiforme - imperforation anale		2 familles
Ankylose de l'étrier avec pouces et orteils larges		6 familles
Ankylose des pouces - brachydactylie - déficit intellectuel		6 cas
Ankylose glossopalatine		30 cas
Anomalie de Duane - myopathie - scoliose		2 cas
Anomalie du développement sexuel - déficit intellectuel		3 cas
Anomalies auriculaires - fente labiale ou labio-palatine - anomalies oculaires		2 cas
Anomalies plaquettaires familiales - prédisposition à la leucémie myéloïde		< 20 familles
Anomalies plaquettaires familiales - prédisposition à la leucémie myéloïde		13 familles
Anonychie - anomalies de la pigmentation des plis de flexion		3 cas
Anonychie - microcéphalie		5 cas
Anonychie - phalanges distales hypoplasiques		11 cas
Anophtalmie - insuffisance hypothalamo-hypophysaire		30 cas
Anophtalmie - mégalocornée - cardiopathie - anomalies squelettiques		3 cas
Anophtalmie - Microphtalmie, isolée	14	
Anophtalmie plus, syndrome		4 cas
Anophtalmie/microphtalmie - atrésie de l'oesophage		14 cas
Anorchidie bilatérale	2,5	
Anosmie congénitale isolée		< 15 cas
Antley-Bixler, syndrome d'		34 cas
Apert, syndrome d'	1,25	
Aphalangie - hémivertèbre - dysgénésie uro-génito-intestinale		3 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Aphalangie - syndactylie - microcéphalie		1 famille
Aplasia cutanée - myopie		4 cas
Aplasia cutanée congénitale - lymphangiectasie intestinale		3 cas
Aplasia cutanée congénitale des membres autosomique récessive		6 cas
Aplasia du péroné - ectrodactylie		< 50 cas
Aplasia médullaire	0,4	
Apraxie oculo-motrice, type Cogan		50 cas
Arachnodactylie - déficit intellectuel - dysmorphie		3 cas
Arachnodactylie - ossification anormale - déficit intellectuel		5 cas
Arc aortique anormal - dysmorphie - déficit intellectuel		4 cas
AREDYLD, syndrome		3 cas
Argininémie		31 cas
Arhinie		20 cas
Arhinie - atrésie des choanes - microphthalmie		4 cas
Aromatase, déficit en		13 cas
Artères coronaires, maladies des - hyperlipidémie - hypertension - diabète - ostéoporose		1 famille
Artérite à cellules géantes	8,9	
Artérite temporale juvénile		20 cas
Arthrite avec enthésite	5,7	
Arthrite granulomateuse de l'enfant		40 familles
Arthrite idiopathique juvénile systémique	6,3	
Arthrite psoriasique juvénile	4,2	
Arthrite purulente - pyoderma gangrenosum - acné		34 cas
Arthrogrypose - hyperkératose, forme létale		2 cas
Arthrogrypose - insuffisance rénale - cholestase		< 100 cas
Arthrogrypose de la main - surdité		1 famille
Arthrogrypose multiple congénitale	30	
Arthrogrypose multiple congénitale - face de siffleur		10 cas
Ascher, syndrome d'		50 cas
Aspiration méconiale, syndrome d'	2,44	
Ataxie - apraxie - déficit intellectuel lié à l'X		9 cas
Ataxie - surdité - atrophie optique - létalité		12 cas
Ataxie - surdité - déficit intellectuel		8 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Ataxie cérébelleuse - aréflexie - pieds creux - atrophie optique - surdité neurosensorielle		2 familles
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	2,15	
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive	7	
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive - cécité - surdité		3 familles
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive - saccade oculaire		1 famille
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive, type Beauce		57 cas
Ataxie de Friedreich	2,5	
Ataxie de Harding	1	
Ataxie du cordon postérieur - rétinite pigmentaire		13 cas
Ataxie épisodique type 3		1 famille
Ataxie épisodique type 4		2 familles
Ataxie spinocérébelleuse infantile		24 cas
Ataxie spinocérébelleuse, liée à l'X, type 3		5 cas
Ataxie-télangiectasie	1	
Atélostéogenèse type 1		12 cas
Atélostéogenèse type 2		25 cas
Atélostéogenèse type 3		12 cas
Athérosclérose - surdité - épilepsie - diabète - néphropathie		2 cas
Atkin-Flaitz, syndrome de		14 cas
Atransferrinémie		9 cas
Atrésie choanale	8,2	
Atrésie de l'oesophage	25	
Atrésie des choanes - surdité - cardiopathie		5 cas
Atrésie des voies biliaires	5,6	
Atrésie du grêle	20	
Atrésie duodénale	8,55	
Atrésie tricuspide	5	
Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	< 0,3	
Atrophie multisystématisée	4,6	
Atrophie musculaire - ataxie - rétinite pigmentaire - diabète		10 cas
Atrophie optique	6	
Atrophie optique - cataracte, autosomique dominante		14 cas
Atrophodermie linéaire de Moulin		< 30 cas
Aughton, syndrome d'		2 cas
Auriculo-ophtalmologiques, anomalies - fente labiale		2 cas
Auriculo-ostéodysplasie		2 familles
Auro-céphalo-syndactylie		5 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Autisme	45	
Autisme - angiome facial		4 cas
Axenfeld-Rieger, anomalie d' - hydrocéphalie - squelette anormal		3 cas
Babésiose		40 cas
Bakrania-Ragge, syndrome de		2 familles
Ballard, syndrome de		12 cas
Bangstad, syndrome de		2 cas
Banki, syndrome de		1 famille
Barber-Say, syndrome de		10 cas
Bardet-Biedl, syndrome de	0,8	
Bartsocas-Papas, syndrome de		24 cas
Bartter, syndrome de	0,12	
Basan, syndrome de		< 30 cas
Bazex-Dupré-Christol, syndrome de		143 cas
Beckwith-Wiedemann, syndrome de	7,3	
Beemer-Ertbruggen, syndrome de		2 cas
Behçet, maladie de	2,5	
Bencze, syndrome de		2 familles
Bernard-Soulier, syndrome de		100 cas
Best, maladie de	4,4	
Bêta-mannosidose		14 cas
Bêta-sarcoglycanopathie	0,57	
Bêta-thalassémie	0,5	
Bêta-urêidopropionase, déficit en		5 cas
Birt-Hogg-Dubé, syndrome de	0,5	
Björnstad, syndrome de		33 cas
Blackfan-Diamond, maladie de	0,32	
Blaichman, syndrome de		1 cas
Blépharo-cheilo-odontique, syndrome		< 50 cas
Blépharo-facio-squelettique, syndrome		2 cas
Blépharo-naso-facial, syndrome		2 familles
Blépharophimosis - ptosis - ésoptropie - syndactylie - petite taille		6 cas
Blépharoptosis - myopie - ectopie du cristallin		3 cas
Bonnemann-Meinecke-Reich, syndrome de		4 cas
Book, syndrome de		25 cas
BOR, syndrome	2,5	
Bosley-Salih-Alorainy, syndrome de		9 cas
Botulisme	0,05	
Bouwes-Bavinck, syndrome de		2 cas
Bowen-Conradi, syndrome de		44 cas
Brachycéphalie isolée	5	
Brachydactylie - hypertension artérielle		> 10 familles

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Brachydactylie - nystagmus - ataxie cérébelleuse		1 famille
Brachydactylie préaxiale - hallux varus		8 cas
Brachydactylie type A5		2 familles
Brachydactylie type A6		7 cas
Brachydactylie type A7		1 famille
Brachymorphisme - onychodysplasie - dysphalangisme		9 cas
Brachytéléphalangie - dysmorphie - syndrome de Kallman		2 cas
Braddock, syndrome de		2 cas
Bradyopsie		5 cas
Branchio-oculo-facial, syndrome		< 50 cas
Branchio-squelette-génital, syndrome		3 cas
Brides amniotiques, maladie des	4**	
Bronchopneumopathie chronique par déficit en TAP		< 20 cas
Broncho-pulmonaire, dysplasie	13	
Brown-Vialetto-van Laere, syndrome de		< 100 cas
Budd-Chiari, syndrome de	1,5	
Buerger, maladie de	12,5	
Buschke-Ollendorff, syndrome de	5	
Buttiens-Fryns, syndrome de		3 cas
CACH, syndrome		148 cas
CADASIL, syndrome		500 cas
Calcifications du plexus choroïde, forme infantile		10 cas
Calcifications thalamiques symétriques		29 cas
CAMFAK, syndrome		3 familles
CAMOS syndrome		5 cas
Campomélie type Cumming		8 cas
Campptobrachydactylie		1 famille
Campptodactylie - dysplasie osseuse		3 cas
Campptodactylie - petite taille - scoliose - déficience auditive		30 cas
Campptodactylie - taurinurie		4 familles
Campptodactylie de Guadalajara type 1		8 cas
Campptodactylie de Guadalajara type 2		2 cas
Camurati-Engelmann, syndrome de		200 cas
Canal atrioventriculaire complet	15**	
Canal atrioventriculaire partiel	20	
Cancer anaplasique de la thyroïde	0,13	
Cancer du sein, forme familiale	25	
Cancer gastrique	20	
Cancer médullaire de la thyroïde	7	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Cantrell, pentalogie de	0,55**	
Carbamoyl-phosphate synthétase, déficit en	0,7	
Carcinome de la vésicule biliaire	6,5	
Carcinome neuroendocrine cutané	0,5	
Carcinome spinocellulaire de la tête et du cou	46	
Cardiaques, anomalies - hétérotaxie		9 cas
Cardiaques, anomalies - hétérotaxie		9 cas
Cardio-crânien, syndrome, type Pfeiffer		< 10 cas
Cardio-génital, syndrome		7 cas
Cardiomyopathie - anomalies rénales		2 cas
Cardiomyopathie - cataracte - anomalies spondylo-pelviennes		9 cas
Cardiomyopathie dilatée, forme familiale	17,5	
Cardiomyopathie restrictive, familiale ou idiopathique	2,5	
Cardiomyopathie-intolérance à l'exercice due à un déficit en glycogène cardiaque et musculaire		3 cas
Cardiopathie congénitale - membres courts		2 cas
Carey-Fineman-Ziter, syndrome		< 20 cas
Carney, complexe de		160 cas
Carnitine palmitoyltransférase I, déficit en		35 cas
Carnitine-acylcarnitine translocase, déficit en		30 cas
Carnosinémie		30 cas
Caroli, maladie de		< 250 cas
Carpenter, syndrome de		40 cas
Castleman, maladie de		400 cas
Cataracte - ataxie - surdité		2 cas
Cataracte - cardiomyopathie		30 cas
Cataracte - déficit intellectuel - hypogonadisme		10 cas
Cataracte - glaucome		3 familles
Cataracte - hyperferritinémie		> 64 cas
Cataracte - hypertrichose - déficit intellectuel		1 cas
Cataracte - microcornée		8 familles
Cataracte - microphtalmie - cardiopathie		2 cas
Cataracte - néphropathie - encéphalopathie		2 cas
Cataracte - surdité - hypogonadisme		3 cas
Cataracte congénitale - dysmorphie faciale - neuropathie		100 cas
Catel-Manzke, syndrome de		27 cas
Cat-eye, syndrome du	1,35	

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
CDG, syndrome, type Ia		300 cas
CDG, syndrome, type Ib		20 cas
CDG, syndrome, type Ic		> 30 cas
CDG, syndrome, type Id		5 cas
CDG, syndrome, type Ie		7 cas
CDG, syndrome, type If		4 cas
CDG, syndrome, type Ig		6 cas
CDG, syndrome, type Ih		5 cas
CDG, syndrome, type Ii		1 cas
CDG, syndrome, type IIa		4 cas
CDG, syndrome, type IIb		1 cas
CDG, syndrome, type IIc		1 cas
CDG, syndrome, type IId		1 cas
CDG, syndrome, type IId		2 cas
CDG, syndrome, type IIh		2 cas
CDG, syndrome, type Ij		1 cas
CDG, syndrome, type Ik		4 cas
CDG, syndrome, type IL		2 cas
Cécité corticale - déficit intellectuel - polydactylie		3 cas
CEDNIK, syndrome		7 cas
Cérébrales, malformations - cardiopathie congénitale - polydactylie postaxiale		2 cas
Cérébro-costomandibulaire, syndrome		60 cas
Cérébro-oculo-nasal, syndrome		10 cas
Céroïde-lipofuscinose neuronale	4	
Chalazodermie granulomateuse		< 50 cas
CHAND, syndrome		> 10 cas
Char, syndrome de		10 cas
Charcot-Marie-Tooth, maladie de - néphropathie		10 cas
Charcot-Marie-Tooth, maladie de, liée à l'X	1,6	
CHARGE, syndrome	0,14	
Cheveux crépus - hypotrichose - lèvres éversées - oreilles décollées		1 famille
Cheveux épars - petite taille - anomalies cutanées		4 cas
Cheveux laineux - kératodermie palmoplantaire - cardiomyopathie dilatée		< 20 cas
Cheveux spiralés - kératodermie palmoplantaire		4 cas
Cheveux, anomalie des - photosensibilité - déficit intellectuel		3 cas
CHILD, syndrome		30 cas
Choc toxique bactérien, syndrome du	3	
Cholangiocarcinome	10	
Cholangite sclérosante primitive	11	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Cholestase - lymphoedème		50 cas
Cholestase - rétinopathie pigmentaire - fente palatine		5 cas
Chondrodysplasie - désordre du développement sexuel		2 cas
Chondrodysplasie - situs inversus - anus imperforé - polydactylie		1 cas
Chondrodysplasie létale, autosomique récessive		4 cas
Chondrodysplasie métaphysaire type Jansen		16 cas
Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	0,5	
Chondrodysplasie ponctuée rhizomélisque	1	
Chondrodysplasie type Blomstrand		13 cas
Chordome	0,05	
Choriorétinienne, atrophie bifocale progressive		2 familles
Choroïde, atrophie - alopécie		2 cas
Choroïde, dystrophie de la, centrale aréolaire	3,33	
Choroïdémie	2	
Choroïdémie - obésité - surdité		4 cas
Christ-Siemens-Touraine, syndrome de	0,35	
Chromosome 1 en anneau		34 cas
Chromosome 10 en anneau		< 20 cas
Chromosome 14 en anneau		50 cas
Chromosome 17 en anneau		14 cas
Chromosome 18 en anneau		70 cas
Chromosome 20 en anneau		> 50 cas
Churg-Strauss, syndrome de	1	
CINCA, syndrome		100 cas
Cirrhose biliaire primitive	13,5	
Cleido-rhizomélisque, syndrome		2 cas
Clouston, syndrome de	1	
COACH, syndrome		8 cas
Coarctation aortique, forme atypique	0,17**	
Coats, maladie de	2	
Cobb, syndrome de		35 cas
Cockayne, syndrome de		200 cas
Coeur croisé	0,8	
Coffin-Lowry, syndrome de	0,55	
Coffin-Siris, syndrome de		40 cas
Cogan, syndrome de		200 cas
Cohen, syndrome de		100 cas
Colite collagène	10,5	
Colite épithélio-exfoliative - surdité		2 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Colobome - fente labiopalatine - déficit intellectuel		12 cas
Colobome - microphthalmie - cardiopathie - surdit�		10 cas
Colobome maculaire - brachydactylie type B		12 cas
Colobome oculaire	1	
Communication interauriculaire - trouble de conduction		11 cas
Conjonctivite ligneuse	1,1	
Conodysplasie craniofaciale		1 famille
Contractures dysplasie ectodermique fente labiopalatine		2 cas
Convulsions - d�ficit intellectuel par hydroxylysineurie		3 cas
Convulsions n�onatales-infantiles b�nignes, forme familiale		10 familles
Cooper-Jabs, syndrome de		2 cas
Corn�e-cervelet, syndrome		2 cas
Corn�enne, dystrophie - surdit�		< 10 cas
Corps calleux, ag�n�sie du - cataracte - immunod�ficiency		8 cas
Corps calleux, ag�n�sie du - microc�phalie - petite taille		3 cas
Corps calleux, ag�n�sie du - neuropathie	19	
Corps calleux, ag�n�sie du, r�cessive li�e � l'X		11 cas
Corticosurr�nalome	1	
Costello, syndrome de		200 cas
Cowden, syndrome de	0,45	
Coxo-auriculaire, syndrome		4 cas
Coxo-podo-patellaire, syndrome		47 cas
Cr�ne en tr�fle isol�		150 cas
Cranio-diaphysaire, dysplasie		> 20 cas
Cranio-digital, syndrome - d�ficit intellectuel		5 cas
Cranio-faciale, dyssynostose	0,05	
Craniofaciales, anomalies - surdit� - anomalie de la main		3 cas
Cranio-fronto-nasale, dysplasie - anomalie de Poland		3 cas
Cranio-fronto-nasale, dysplasie, type Teebi		20 cas
Cranio-ost�o-arthropathie		4 cas
Craniopharyngiome	2	
Craniorhinie		3 familles
Craniosynostose - aplasie du p�ron�		2 cas
Craniosynostose - aplasie radiale, type Imaizumi		2 cas
Craniosynostose - brachydactylie		5 cas
Craniosynostose - calcifications intracr�niennes		3 cas

Nom de la Maladie	Pr�valence estim�e (/100 000)	Nombre de cas ou familles publi�s
Craniosynostose - Dandy-Walker - hydroc�phalie		4 cas
Craniosynostose type Boston		19 cas
Craniosynostose type Philadelphie		1 famille
Creutzfeldt-Jakob, maladie de	0,1	
Crigler-Najjar, syndrome de	1	
Croissance excessive - troubles de l'apprentissage - dysmorphie faciale		6 familles
Crouzon, maladie de	2	
Cryptomicrotie - brachydactylie - anomalies des dermatoglyphes		2 cas
Cryptosporidiose	34	
Cuir chevelu-oreilles-mamelons, anomalies de		30 cas
Curry-Jones, syndrome de		5 cas
Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosynostose		6 cas
Cutis laxa		> 100 cas
Cutis marmorata telangiectatica congenita		300 cas
Cutis verticis gyrata - d�ficit intellectuel	1,02	
Cystathioninurie	7	
Cystinose	0,5	
Cystinurie	14	
Dacryocystite - ost�opoikilose		5 cas
Dahlberg-Borer-Newcomer, syndrome de		2 cas
Dandy-Walker - macroc�phalie		2 cas
Dandy-Walker - polydactylie postaxiale		2 cas
Darier, maladie de	1,5	
D�ficiency d'adh�sion leucocytaire type 2		< 10 cas
D�ficiency d'adh�sion leucocytaire type 3		17 cas
D�ficit cong�nital en facteur II	10	
D�ficit cong�nital en facteur V	0,1	
D�ficit cong�nital en facteur VII	0,25	
D�ficit cong�nital en facteur XI	0,1	
D�ficit cong�nital en facteur XIII	0,04	
D�ficit cong�nital en fibrinog�ne	0,15	
D�ficit d'adh�sion leucocytaire		< 350 cas
D�ficit d'expression des mol�cules HLA de classe 2		100 cas
D�ficit en ad�nosine monophosphate d�saminase		200 cas
D�ficit en carnitine palmitoyltransf�rase II		> 100 cas
D�ficit en phosphoglyc�rate kinase		23 cas
D�ficit immunitaire combin� s�v�re par d�ficit en ad�nosine d�saminase	0,22	

\*\* Pr valence   la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Déficit immunitaire combiné sévère T- B+ lié à l'X	1,5	
Déficit immunitaire commun variable	7,5	
Déficit intellectuel - dysmorphie - hypogonadisme - diabète sucré		4 cas
Déficit intellectuel - hypotrichie - brachydactylie		6 cas
Déficit intellectuel - paraplégie spastique progressive, lié à l'X		1 famille
Déficit intellectuel lié à l'X - acromégalie - hyperactivité		2 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - choréo-athétose - comportement anormal		5 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - convulsions - petite taille - hypoplasie de l'étage moyen de la face		17 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - cubitus valgus - dysmorphie		5 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - déficit isolé en hormone de croissance		3 familles
Déficit intellectuel lié à l'X - dysmorphie - atrophie cérébrale		8 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - épilepsie - contracture progressive des articulations - dysmorphie		2 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - épilepsie - psoriasis		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - hypogammaglobulinémie - détérioration neurologique progressive		3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - hypogonadisme - ichtyose - obésité - petite taille		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - hypotonie - dysmorphie faciale - comportement agressif		10 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - macrocéphalie - macroorchidisme		12 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - malformation de Dandy-Walker - anomalies des ganglions de la base - convulsions		16 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - paraplégie spastique avec dépôts de fer		1 famille
Déficit intellectuel lié à l'X - psychose - macroorchidisme		6 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - puberté précoce - obésité		3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, syndromique type 7		10 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, syndromique, lié à une mutation de JARID1C		< 10 familles

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Déficit intellectuel lié à l'X, type Abidi		8 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Afrique du Sud		16 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Armfield		6 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Cabezas		1 famille
Déficit intellectuel lié à l'X, type Cantagrel		2 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Lubs		5 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Miles-Carpenter		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Pai		1 famille
Déficit intellectuel lié à l'X, type Reish		2 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Schimke		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Seemanova		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Shashi		9 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Shrimpton		3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Siderius		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Snyder		11 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Stevenson		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Stocco Dos Santos		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Stoll		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Vitale		8 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Wilson		3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Wittwer		3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Zorick		6 cas
Déficit intellectuel récessif lié à l'X - macrocéphalie - dysfonction ciliaire		1 famille
Déficit intellectuel sévère - épilepsie - anomalies anales - hypoplasie des phalanges		2 cas
Déficit intellectuel sévère lié à l'X, type Gustavson		7 cas
Déficit intellectuel, lié à l'X - plagiocéphalie		2 cas
Dégénérescence choriorétinienne péripapillaire hélicoïdale		100 cas
Dégénérescence cortico-basale	4	
Dégénérescence maculaire juvénile - hypotrichie		7 familles

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Dégénérescence rétinienne - microphthalmie - glaucome		7 cas
Déhydratase, déficit en		21 cas
Délétion 2q24		23 cas
Délétion 2q37		10 cas
Délétion 6q terminale		19 cas
Délétion de l'Y	42	
Delta-sarcoglycanopathie	0,57	
Démence fronto-temporale	3	
Démence fronto-temporale et parkinsonisme liée au chromosome 17		50 cas
Démence parkinsonienne, forme familiale	41	
DEND, syndrome		14 cas
Dentinogenèse imparfaite - petite taille - surdité - déficit intellectuel		2 cas
Denys-Drash, syndrome de		150 cas
Dépigmentation aiguë bilatérale des iris		5 cas
Dérèglement immunitaire - polyendocrinopathie - entéropathie, lié à l'X		7 familles
Dérivés mullériens - lymphangiectasies - polydactylie		3 cas
Dermatite granulomateuse interstitielle - arthrite		< 20 cas
Dermatite herpétiforme	20,2	
Dermato-cardio-squelettique, syndrome, type Borrone		2 cas
Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	10	
Dermatoglyphes, absence - miliaire congénital		14 cas
Dermatoleucodystrophie		2 cas
Dermatomyosite	14,8	
Dermato-ostéolyse type Kirghize		5 cas
Dermatose pustuleuse sous-cornée		200 cas
Dermo-dentaire, dysplasie		14 cas
Dermoïde annulaire limbique		< 30 cas
Dermopathie restrictive létale		30 cas
Desbuquois, syndrome de		> 40 cas
Desmostérolase		2 cas
Détresse respiratoire aiguë de l'adulte, syndrome de	30	
Développement sexuel, anomalie du, 46,XX - anomalies squelettiques		2 cas
Développement, anomalies du - surdité - dystonie		2 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Développement, retard du - déficit intellectuel - dysostose mandibulofaciale - microcéphalie - fente palatine		4 cas
Diabète insipide néphrogénique	0,5	
Diabète néonatal	0,2	
Diabète néonatal- hypothyroïdie congénitale - glaucome congénital - fibrose hépatique - polykystose rénale		2 cas
Diabète sucré néonatal permanent - agénésie du cervelet et du pancréas		4 cas
Diaphano-spondyloire, dysostose		< 10 cas
Diarrhée intraitable - atrésie choanale - anomalie des yeux		3 cas
Diarrhée malabsorptive congénitale par diminution des cellules endocriniennes entérales		3 cas
Digito-réno-cérébral, syndrome		< 10 cas
Dihydroptéridine réductase, déficit en		134 cas
Dihydropyrimidinurie		7 cas
Dilatation aortique - hypermobilité articulaire - tortuosité artérielle		22 cas
Dimélie fibulaire - diplopie		11 cas
Dincsoy-Salih-Patel, syndrome de		2 cas
Dissection artérielle - lentiginose		4 cas
DOOR syndrome		< 50 cas
Dopamine bêta-hydroxylase, déficit en		12 cas
Douleur extrême paroxystique, syndrome de		4 familles
Drépanocytose	11	
Duane, syndrome de	10	
Dubowitz, syndrome de		150 cas
Duker-Weiss-Siber, syndrome de		4 cas
Dyggve-Melchior-Clausen, syndrome de		60 cas
Dysautonomie familiale		550 cas
Dyschondrostéose - néphropathie		1 famille
Dysgénésie caudale, forme familiale		4 cas
Dysgénésie cérébrale congénitale par déficit en glutamine synthétase		2 cas
Dysgénésie du tronc cérébral d'Athabaskan		10 cas
Dysgénésie gonadique - anomalies multiples		2 cas
Dysgénésie ovarienne hypergonadotrophique	12	
Dyskératose congénitale	0,1	
Dyskinésie ciliaire primitive	5	

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Dysmorphie - macrocéphalie - myopie - malformation de Dandy-Walker		3 cas
Dysmorphie - petite taille - surdité - anomalie du développement sexuel		2 cas
Dysmorphie craniofaciale - colobome - agénésie du corps calleux		3 cas
Dysmorphie digito-astragalienn	6	
Dysostose acro-cranio-faciale		2 cas
Dysostose acrofaciale autosomique récessive		2 cas
Dysostose acrofaciale post-axiale		< 30 cas
Dysostose acrofaciale post-axiale atypique		1 cas
Dysostose acrofaciale type Catane		6 cas
Dysostose acrofaciale type Nager		90 cas
Dysostose acrofaciale type Palagonia		4 cas
Dysostose acrofaciale type Rodriguez		< 10 cas
Dysostose acro-fronto-facio-nasale		5 cas
Dysostose facio-crânienne hypomandibulaire		4 cas
Dysostose huméro-spinale		5 cas
Dysphasie congénitale, forme familiale		6 familles
Dysplasie acromésomélique type Brahimi-Bacha		3 cas
Dysplasie acromésomélique type Hunter-Thompson		10 cas
Dysplasie acromésomélique type Maroteaux		50 cas
Dysplasie acromicrique		< 40 cas
Dysplasie acro-pectoro-vertébrale		< 30 cas
Dysplasie campomélique	0,35	
Dysplasie cranio-diaphysaire, autosomique dominant		2 cas
Dysplasie cranio-lenticulo-suturale		28 cas
Dysplasie cranio-métaphysaire		70 cas
Dysplasie de Pacman		< 10 cas
Dysplasie dermique faciale focale		< 10 familles
Dysplasie ectodermique - arthrogrypose - diabète		1 cas
Dysplasie ectodermique - cécité		2 cas
Dysplasie ectodermique - fragilité cutanée		10 cas
Dysplasie ectodermique - hypohidrose - hypothyroïdie - dyskésie ciliaire		3 cas
Dysplasie ectodermique - hypothyroïdie - fente		3 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Dysplasie ectodermique anhidrotique - immunodéficience - ostéopétrose - lymphoedème		2 cas
Dysplasie ectodermique hidrotique type Christianson-Fourie		6 cas
Dysplasie ectodermique hidrotique type Halal		4 cas
Dysplasie ectodermique odonto-micronychiale		5 cas
Dysplasie ectodermique type Berlin		4 cas
Dysplasie ectodermique, type cheveux-ongles «pur»		< 20 cas
Dysplasie en boomerang		10 cas
Dysplasie épiphysaire multiple	5	
Dysplasie fibreuse des os	< 0,05	
Dysplasie fronto-métaphysaire		< 30 cas
Dysplasie immuno-osseuse de Schimke		50 cas
Dysplasie irienne - hypertélorisme - surdité		2 cas
Dysplasie mandibulo-acrale		37 cas
Dysplasie mésomélique - fossettes cutanées		2 cas
Dysplasie oculo-dento-digitale		243 cas
Dysplasie oculo-oto-faciale		4 cas
Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire		32 cas
Dysplasie osseuse létale type Holmgren-Forsell		4 cas
Dysplasie osseuse ostéosclérotique létale		8 familles
Dysplasie osseuse terminale - défauts de pigmentation		18 cas
Dysplasie osseuse type Azouz		1 cas
Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique type Saul-Wilson		4 cas
Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire		< 30 cas
Dysplasie pelviscapulaire		4 cas
Dysplasie phalango-épiphysaire en «ailes d'anges»		15 cas
Dysplasie pseudodiastrophique		10 cas
Dysplasie réno-hépto-pancréatique - kystes de Dandy-Walker		10 cas
Dysplasie spondylo-enchondrale		36 cas
Dysplasie spondylo-métaphysaire	0,34	
Dysplasie spondylo-métaphysaire - déficit immunitaire combiné		4 cas
Dysplasie spondylo-métaphysaire - dystrophie des cônes et des batonnets		8 cas
Dysplasie squelettique létale type Greenberg		< 10 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Dysplasie Tchèque, type métatarsique		< 20 cas
Dysplasie thoraco-laryngo-pelvique		< 10 cas
Dysplasie type Astley-Kendall		< 10 cas
Dysplasie ventriculaire droite arythmogène	43,5	
Dystonie - parkinsonisme, de début rapide		3 familles
Dystonie de torsion	0,4	
Dystonie dopa-sensible	0,3	
Dystonie focale	11,7	
Dystonie mixte		3 familles
Dystrophie bulleuse héréditaire type maculaire		2 familles
Dystrophie des cônes et des bâtonnets	2,5	
Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord		2 familles
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en lamine A/C		15 cas
Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich		< 100 cas
Dystrophie musculaire congénitale par déficit en intégrine	0,03	
Dystrophie musculaire congénitale sans déficit en mérosine	0,15	
Dystrophie musculaire congénitale type 1A	0,3	
Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	5	
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	0,3	
Dystrophie musculaire des ceintures	0,8	
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A		1 famille
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1D		5 familles
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1E		5 familles
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1F		1 famille
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1G		1 famille
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2G		14 cas
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2I		> 40 familles
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive, type 2A	3,8	
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale	7	
Dystrophie musculaire oculo-gastro-intestinale		1 famille

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	1	
Dystrophie musculaire tibiale	6	
Dystrophie musculaire type Fukuyama	0,54	
Dystrophie myotonique de Steinert	4,5	
Dystrophie neuroaxonale - acidose tubulaire		3 cas
Dystrophie neuro-axonale infantile		> 150 cas
Ebstein, anomalie d'	0,75	
Echinococcose alvéolaire		< 1000 cas
Ectodermie dysplasique hypohidrotique autosomique dominante		40 cas
Ectopie du cristallin - dystrophie chorio-rétinienne - myopie		4 cas
Ectopie du cristallin, forme familiale	6,4	
Ectrodactylie - dysplasie ectodermique sans fente labiopalatine		5 cas
EEM, syndrome		7 familles
Ehrlichiose		< 50 cas
Eiken, syndrome d'		6 cas
Elejalde, syndrome d'		30 cas
Elliptocytose, forme familiale	35	
Ellis-Van Creveld, syndrome d'		150 cas
Embryofetopathie à l'aminoptérine		17 cas
Embryofetopathie au méthimazole		40 cas
Embryopathie à cytomégalovirus	40	
Embryopathie à la thalidomide		5000 cas
Embryopathie au méthyl-mercure		800 cas
Embryopathie au virus de la varicelle		> 100 cas
Emphysème lobaire congénital	4,5	
Encéphalite équine de l'ouest		> 600 cas
Encéphalite focale de Rasmussen		> 100 cas
Encéphalomyopathie mitochondriale - aminoacidopathie		2 cas
Encéphalopathie avec corps d'inclusion de neuroserpine, forme familiale		> 5 familles
Encéphalopathie due à un déficit en prosaposine		< 10 cas
Encéphalopathie épileptique infantile précoce		88 cas
Encéphalopathie éthylmalonique		< 40 cas
Encéphalopathie myoclonique précoce		30 cas
Encéphalopathie myo-neuro-gastro-intestinale		87 cas
Encéphalopathie nécrosante, aiguë, autosomique dominante		11 cas
Encéphalopathie par déficit en GLUT1		84 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase		50 cas
Encéphalopathie par hydroxykynuréninurie		< 30 cas
Encéphalopathies spongiformes transmissibles	0,3	
Enchondromatose		600 cas
Eng-Strom, syndrome de		2 cas
Epidermolyse bulleuse - dystrophie musculaire des ceintures		< 20 cas
Epidermolyse bulleuse acquise		100 cas
Epidermolyse bulleuse dystrophique	0,27	
Epidermolyse bulleuse épidermolytique	2,5	
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle	0,06	
Epilepsie - calcifications occipitales - maladie coeliaque		170 cas
Epilepsie - microcéphalie - dysplasie squelettique		2 cas
Epilepsie - télangiectasie		6 cas
Epilepsie avec crises partielles migrantes du nourrisson		29 cas
Epilepsie myoclonique de l'enfance		106 cas
Epilepsie pyridoxino-dépendante	0,15	
Erdheim-Chester, maladie d'		178 cas
Erythermalgie primaire		30 familles
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme bulleuse	0,4	
Erythrodermie congénitale létale		17 cas
Erythrokératodermie - ataxie		25 cas
Erythrokératodermie variable de Mendes da Costa		> 200 cas
Esters du cholestérol, maladie de stockage en		< 50 cas
Esthésioneuroblastome		< 1000 cas
Evans, syndrome d'	0,1	
Ewing, sarcome d'	0,1	
Exophtalmie bénigne, syndrome d'		4 cas
Exostoses multiples, maladie des	2	
Fabry, maladie de	1,75	
Facio-cardio-mélique, dysplasie, létale		3 cas
Fahr, syndrome de		< 20 familles
Fanconi, anémie de - ichtyose - dysmorphie		6 cas
Fasciite à éosinophiles		200 cas
Fémur bifide - ectrodactylie monodactyle		200 cas
Fente labiale - rétinopathie		2 cas
Fente labiopalatine - malrotation - cardiopathie		4 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Fente labiopalatine - opacités cornéennes - déficit intellectuel		2 cas
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	1,5	
Fente médiane de la lèvre supérieure - lipome du corps calleux - polypes cutanés		> 10 cas
Fente médiane labio-mandibulaire		70 cas
Fente narinaire - colobome - télécanthus		2 cas
Fente palatine - anomalies carpotarsales - oligodontie		2 cas
Fente palatine - cardiopathie - anomalies génitales - ectrodactylie		5 cas
Fente palatine - petite taille - vertèbres anormales		2 cas
Fente palatine - synéchies latérales		7 cas
Fente sternale	< 2	
FFU, complexe	1,5	
Fibrochondrogenèse		11 cas
Fibrodysplasie ossifiante progressive	0,08	
Fibrofolliculomes multiples, forme familiale		7 cas
Fibromatose gingivale - surdité		2 familles
Fibromatose hyaline juvénile		50 cas
Fibrose pulmonaire - déficit immunitaire - dysgénésie gonadique		2 cas
Fibrose pulmonaire idiopathique	27	
Fièvre boutonneuse	17	
Fièvre périodique type Marshall		30 cas
Fièvre récurrente avec hyper-IgD		180 cas
Fièvre vésiculeuse		> 800 cas
Filippi, syndrome de		< 25 cas
Fine-Lubinsky, syndrome de		5 cas
Fistule artério-veineuse cérébrale	6	
Fistule bronchobiliaire congénitale		23 cas
Floating-Harbor, syndrome		< 50 cas
Flynn-Aird, syndrome de		10 cas
Foramen pariétal	5	
Fragilité osseuse - craniosynostose - proptose - hydrocéphalie		4 cas
Frank-Ter Haar, syndrome de		5 cas
Fraser, syndrome de		150 cas
Fried, syndrome de		1 famille
Fructose, intolérance au	5	
Fructose-1,6 diphosphatase, déficit en	2,5	
Fryns, syndrome de	7**	
Fucosidose		100 cas
Fuite capillaire, syndrome de		57 cas
Fuqua-Berkovitz, syndrome de		2 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Furhmann, syndrome de		11 cas
Fusion des vertèbres, progressive, non infectieuse, forme syndromique		10 cas
Fusions des vertèbres lombosacrées - blépharoptosis		3 cas
Galactosémie	6,6	
Galloway-Mowat, syndrome de		40 cas
Gamma aminobutyrique acide transaminase, déficit en		2 cas
Gamma-glutamyl transpeptidase, déficit en		7 cas
Gamma-glutamylcystéine synthétase, déficit en		9 cas
Gamma-sarcoglycanopathie	1,96	
GAPO syndrome		27 cas
Gardner-Morrison-Abbott, syndrome de		3 cas
Gastro-entérite éosinophilique		280 cas
Gaucher, maladie de	2	
Gaucher, maladie de - ophtalmoplégie - calcification cardiovasculaire		< 10 cas
Gaucher, maladie de, forme périnatale létale	0,01	
Gaucher, maladie de, type 1	0,94	
Gaucher, maladie de, type 2	0,01	
Gaucher, maladie de, type 3	0,05	
Génito-patellaire, syndrome		7 cas
German, syndrome de		5 cas
Gérodermie ostéodysplastique		30 cas
Gigantisme cérébral - kystes maxillaires		< 10 cas
Gitelman, syndrome de	2,5	
Glaucome - apnée du sommeil		5 cas
Glaucome - ectopie - sphéropaque - raideur articulaire - petite taille		3 cas
Glioblastome	11	
Glomérulopathie - hypotrichie - télangiectasies		< 10 cas
Glucocorticoïdes, déficit isolé en, forme familiale		50 cas
Glucose-galactose, malabsorption du		200 cas
Glutaryl-CoA déshydrogénase, déficit en	0,4	
Glutathion synthétase, déficit en		65 cas
Glycogénose de Bickel-Fanconi		112 cas
Glycogénose par déficit en LAMP-2		84 cas
Glycogénose type 0		16 cas
Glycogénose type 2	1,1	
Glycogénose type 4	0,6	
Glycogénose type 7		< 30 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Goldberg-Shprintzen, syndrome de		10 cas
Goldenhar, syndrome de	3,5	
Goldmann-Favre, syndrome de		< 50 cas
GOMBO, syndrome		4 cas
Goodman, syndrome de		3 cas
Goodpasture, syndrome de	0,64	
Gorham-Stout, maladie de		200 cas
Gorlin-Chaudhry-Moss, syndrome de		4 cas
GRACILE, syndrome	2,12**	
Grange, syndrome de		6 cas
Granulomatoses chroniques	0,2	
Gräsbeck-Imerslund, maladie de		300 cas
Greffon contre l'hôte, maladie du	3,4	
Greig, syndrome de		100 cas
Griffes du chat, maladie des	6,6	
Griselli, maladie de		60 cas
GTP cyclohydrolase I, déficit en		17 cas
Guanidinoacétate méthyltransférase, déficit en		9 cas
Hallermann-Streiff-Francois, syndrome de		< 100 cas
Hamartomatose kystique du poumon et du rein		< 5 cas
Hartnup, syndrome de	4	
Hartsfield-Bixler-Demyer, syndrome de		6 cas
HEC, syndrome		2 cas
Hémangiomas néonatales diffuses		< 70 cas
Hémangiomes sacrés - anomalies congénitales multiples		5 cas
Hématurie autosomique dominante - tortuosités rétinienne - crampes musculaires		8 cas
Hémicranie paroxystique	2	
Hémimélie	4,15	
Hémimélie tibiale	0,1	
Hémochromatose néonatale		100 cas
Hémogloburie paroxystique nocturne	0,55	
Hémophilie	7,7	
Hémophilie acquise	0,1	
Hémosidérose pulmonaire primitive		250 cas
Hennekam, syndrome de		> 50 cas
Hennekam-Beemer, syndrome de		2 cas
Héparane sulfate de l'entérocyte, déficit en, congénital		3 cas
Hépatite chronique auto-immune	0,75	
Hermansky-Pudlak, syndrome de	0,15	
Hermaphrodisme vrai		> 500 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Hernie diaphragmatique - anomalies des membres		4 cas
Hernie diaphragmatique - omphalocèle - agénésie du corps calleux		13 cas
Hernie diaphragmatique congénitale	15	
HERNS syndrome		3 familles
Hersh-Podrush-Weisskopf, syndrome de		2 cas
Hétérotaxie	2,5	
Hirschsprung - brachydactylie type D		4 cas
Hirschsprung, maladie de	20	
Hirschsprung, maladie de - hypoplasie des ongles - dysmorphie		3 cas
Hirschsprung, maladie de - polydactylie - surdité		2 cas
Histidinémie	4	
Histiocytose bleu de mer		60 cas
Histiocytose langerhansienne	2	
Histiocytose progressive mucineuse, héréditaire		13 cas
Histiocytose sinusale avec lymphadénopathie massive		500 cas
Holoprosencéphalie	7	
Holt-Oram, syndrome de	1	
Homocarnosinose		4 cas
Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase	0,4	
Homocystinurie sans acidurie méthylmalonique		60 cas
Hoquet chronique	1	
Houlston-Iraggori-Murday, syndrome de		2 cas
Huntington, maladie de	6,2	
Hyaluronidase, déficit en		1 cas
Hydrocéphalie - dysplasie costovertébrale - anomalie de Sprengel		8 cas
Hydrocéphalie - grande taille - hyperlaxité		2 cas
Hydrocéphalie - sclérotiques bleues - néphropathie		1 famille
Hydrolethalus	5**	
Hygroma cervical léthal - fente palatine		2 cas
Hyper IgE syndrome autosomique dominant		250 cas
Hypercoagulabilité, syndrome d', par déficit héréditaire en glycosyl phosphatidyl inositol		2 cas
Hyperéosinophilie idiopathique, syndrome	10	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Hyperglycémie non cétosique	0,2	
Hyperinsulinisme congénital de l'enfant	2	
Hyperkératose - hyperpigmentation		10 cas
Hyperkératose palmoplantaire - carcinome de l'oesophage		< 10 familles
Hyperkératose palmoplantaire - spasticité		25 cas
Hyperkératose palmoplantaire - surdité		< 10 familles
Hyperlipoprotéïnémie type 1	0,6	
Hyperlipoprotéïnémie type 3	7,8	
Hyperostose vertébrale ankylosante avec tylose		8 cas
Hyperoxalurie	0,2	
Hyperphénylalaninémie maternelle	1,25	
Hyperplasie congénitale des surrénales	10	
Hyperplasie nodulaire régénérative du foie	3	
Hypersomnie idiopathique	4	
Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique et/ou familiale	1,5	
Hyperthermie maligne	33	
Hyperthermie maligne - arthrogrypose - torticolis		4 cas
Hypertrichose - faciès acromégaloïde		< 20 cas
Hypertrichose cervicale - neuropathie périphérique		3 cas
Hypertrichose cervicale antérieure isolée		< 20 cas
Hypertrichose cubitale - petite taille		28 cas
Hypertrichose lanugineuse acquise		60 cas
Hypertrichose lanugineuse congénitale		< 100 cas
Hypochondroplasie	3,3	
Hypogammaglobulinémie par déficit en CD19		4 cas
Hypoglossie - hypodactylie		< 50 cas
Hypogonadisme - rétinite pigmentaire		3 cas
Hypogonadisme congénital - ichtyose		5 cas
Hypokératose palmoplantaire circonscrite		17 cas
Hypomagnésémie - hypocalciurie		3 familles
Hypomagnésémie - normocalciurie		2 cas
Hypomyélination avec atrophie du ganglion basal et du cervelet		19 cas
Hypomyélinisation - cataracte congénitale		10 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Hypomyélinisation - hypogonadisme hypogonadotrophique - hypodontie		4 cas
Hypomyélinisation - hypogonadisme hypogonadotrophique - hypodontie		4 cas
Hypoparathyroïdie - surdit� - dysplasie r�nale		12 cas
Hypoparathyroïdie isol�e, forme familiale		< 10 familles
Hypoparathyroïdie li�e � l'X		2 familles
Hypopéristaltisme intestinal - microc�lon - hydron�phrose		89 cas
Hypopituitarisme - microphthalmie		< 10 cas
Hypopituitarisme - polydactylie post-axiale		6 cas
Hypoplasie dermique en aires		300 cas
Hypoplasie du p�ron� et du cubitus - brachydactylie		1 famille
Hypoplasie fov�ale - cataracte pr�-s�nile		11 cas
Hypoplasie pancr�atique - diab�te - cardiopathie		< 10 cas
Hypoplasie pontoc�r�belleuse type 1		6 familles
Hypoplasie pontoc�r�belleuse type 2		< 30 cas
Hypospadias-hypert�lorisme-colobome et surdit�		2 cas
Hypot�lorisme - fente palatine - hypospadias		13 cas
Hypotension orthostatique idiopathique	1	
Hypothermie p�riodique spontan�e		< 30 cas
Hypothyroïdie cong�nitale	29	
Hypotonie avec acidose lactique et hyperammon�mie		3 cas
Hypotrichose - d�ficit intellectuel, type Lopes		2 cas
Hypotrichose - lymphoed�me - t�langiectasie		4 cas
Hypotrichose cong�nitale de Marie Unna		12 familles
Hypotrichose simple		38 cas
IBIDS syndrome		15 cas
ICF syndrome		50 cas
Ichtyose - alop�cie - ectropion - d�ficit intellectuel		4 cas
Ichtyose - atr�sie biliaire		2 cas
Ichtyose - doigts fusiformes - sillon labial m�dian		2 cas
Ichtyose - h�patospl�nom�galie - d�g�n�rescence c�r�belleuse		2 cas
Ichtyose bulleuse de Siemens		< 20 cas

Nom de la Maladie	Pr�valence estim�e (/100 000)	Nombre de cas ou familles publi�s
Ichtyose cong�nitale - microc�phalie - quadripl�gie		2 cas
Ichtyose cong�nitale type foetus Arlequin		< 100 cas
Ichtyose folliculaire - atrichie - photophobie		10 cas
Ichtyose lamellaire	> 0,33	
Ichtyose li�e � l'X	16,6	
Ichtyose n�onatale - cholangite scl�rosante		< 10 cas
Ichtyose-pr�maturit�, syndrome de		16 familles
IMAGe syndrome		< 20 cas
Iminoglycinurie	6,68	
Immunod�ficiency par d�ficit en IRAK4 (interleukin-1 receptor-associated kinase-4)		< 15 cas
Immunod�ficiency par d�ficit s�lectif en anticorps anti-polysaccharide		100 cas
Immunod�ficiency primitive avec d�ficit en cellules NK		4 cas
Incontinentia pigmenti	0,2	
Indiff�rence cong�nitale � la douleur		20 cas
infection-like intra-ut�rine, syndrome de, cong�nital		> 30 cas
Infections r�currentes - petite taille - hypopigmentation - faci�s atypique		4 cas
Insensibilit� aux androg�nes, syndrome d'	13	
Insomnie fatale familiale		27 cas
Insuffisance r�nale tubulaire - cardiomyopathie		2 cas
Interruption de la crosse aortique	0,3**	
Isotretino�ne-like, syndrome		6 cas
IVIC, syndrome		4 familles
Jackson-Weiss, syndrome de		2 familles
Jacobsen, syndrome de		150 cas
Johanson-Blizzard, syndrome de		23 cas
Johnson, syndrome neuroectodermique de		< 30 cas
Joubert, syndrome de	1	
Juberg-Hayward, syndrome de		10 cas
Kabuki, syndrome de	1,16	
Kaler-Garrity-Stern, syndrome de		2 cas
Kallmann, syndrome de - cardiopathie		8 cas
Kapur-Toriello, syndrome de		2 cas
Kasabach-Merritt, syndrome de		> 175 cas
KBG, syndrome		45 cas
K�ratite � Acanthamoeba	1	
K�ratite stromale	16	
K�ratoconjunctivite vernale	21	

\*\* Pr valence   la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Kératodermie - hypotrichose - leukonychie		2 cas
Kératodermie palmoplantaire - ambigüité sexuelle XX - prédisposition au carcinome spinocellulaire		5 cas
Kératodermie palmoplantaire - amyotrophie		4 cas
Kératodermie palmoplantaire diffuse - acrocyanose		10 cas
Kératodermie palmoplantaire diffuse autosomique dominante, type Norrbotten	2,5	
Kératose folliculaire - nanisme - atrophie cérébrale		6 cas
Kératose palmoplantaire - clinodactylie		< 20 cas
Kératose, type Nagashima		20 cas
Kimura, maladie de		200 cas
Kniest like, dysplasie létale		2 cas
Kozlowski-Brown-Hardwick, syndrome de		2 cas
Krabbe, maladie de	0,75**	
Kudo-Tamura-Fuse, syndrome de		2 cas
Kumar-Levick, syndrome de		1 famille
Kystique de la médullaire, maladie, autosomique récessive	1,05	
Lacrimo-auriculo-dento-digital, syndrome		20 cas
Lafora, maladie de	< 0,1	
Laminopathie, type Decaudain-Vigouroux		9 cas
Laproschisis	12	
Laproschisis latéral - anomalies des membres	2**	
Larsen, syndrome de		100 cas
Larsen-like, syndrome de, forme létale		< 10 cas
Larynx, paralysie du - déficit intellectuel		< 20 cas
Lathostérolase		< 5 cas
LCAT, déficit en		30 familles
Leber, neuropathie optique héréditaire de	6,5	
Legg-Calve-Perthes, maladie de	23	
Léiomyomatose péritonéale disséminée		100 cas
Léiomyome orbitaire		16 cas
Lelis, syndrome de		8 cas
Lemierre, syndrome de	0,1	
Lennox-Gastaut, syndrome de	15	
LEOPARD, syndrome		200 cas
Lepréchaunisme	0,1**	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Leptospirose	0,24	
Lesch-Nyhan, syndrome de	0,38	
Leucémie aiguë lymphoblastique	6,5	
Leucémie aiguë myéloïde	11,8	
Leucémie aiguë promyélocytaire	8	
Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	32	
Leucémie myéloïde chronique	6	
Leucinose	15,6	
Leucodystrophie - oligodontie		4 cas
Leucodystrophie métachromatique	0,16	
Leucoencéphalopathie - ataxie - hypodontie - hypomyélination		8 cas
Leucoencéphalopathie - chondrodysplasie métaphysaire		4 cas
Leucoencéphalopathie - kératose palmoplantaire		4 cas
Leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébrale et de la moëlle épinière - lactate élevé		39 cas
Leucoencéphalopathie avec kystes bilatéraux de la partie antérieure du lobe temporal		29 cas
Leucoencéphalopathie cavitaire progressive		19 cas
Lewis-Pashayan, syndrome de		3 cas
Lhermitte-Duclos, maladie de		220 cas
Lichtenstein, syndrome de		2 cas
Li-Fraumeni, syndrome de		400 familles
Ligament costocoracoïde, raccourcissement du, congénital		1 famille
Limb-mammary, syndrome		27 cas
Lipoamide déshydrogénase, déficit en		20 cas
Lipodystrophie - déficit intellectuel - surdité		3 cas
Lipodystrophie généralisée acquise		80 cas
Lipodystrophie partielle acquise		250 cas
Lipodystrophie partielle familiale associée à des mutations de PPARG		10 cas
Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan		300 cas
Lipodystrophie partielle familiale due à des mutations d'AKT2		1 famille
Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling		< 20 cas
Lipodystrophie type Berardinelli	0,25	
Lipomatose encéphalo-cranio-cutanée		45 cas
Lipomes naso-palpébraux - colobome		< 30 cas
Lissencéphalie type 2	0,12	

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Lissencéphalie type 3 - dysplasie métacarpienne		2 cas
Lissencéphalie type 3 - séquence d'akinésie foetale, forme familiale		5 cas
Lobe de l'oreille épais - surdité de conduction		2 familles
Loeys-Dietz, syndrome de		10 familles
Lopez-Hernandez, syndrome de		11 cas
Lowe, syndrome de	0,19	
Lupus érythémateux cutané	50	
Lupus érythémateux vésiculo-bulleux		70 cas
Lymphangiectasie pulmonaire congénitale		> 100 cas
Lymphangioliéomyomatose	0,1	
Lymphoedème - anomalie cérébrale artérioveineuse		5 cas
Lymphoedème - communication inter-auriculaire - dysmorphie		3 cas
Lymphoedème congénital	8,8	
Lymphome à cellules du manteau	3,9	
Lymphome cutané	8,3	
Lymphome de Hodgkin	10,5	
Lymphome folliculaire	36	
Lymphome malin non-hodgkinien	36	
Lymphoproliférative post-tranplantation, maladie	26,2	
Macrocéphalie - Cutis marmorata telangiectatica congenita		40 cas
Macrocéphalie - déficit immunitaire - anémie		2 cas
Macrocéphalie - petite taille - paraplégie		2 cas
Macrogryrie - paralysie pseudobulbaire		4 cas
Macrostomie - anomalies préauriculaires - ophtalmoplégie externe		9 cas
Macrothrombocytopénie avec formation de plaquette anormale, autosomique dominant		5 cas
Maculaire cystoïde, dystrophie		6 familles
Main fendue - uropathie - spina bifida - diaphragme anormal		3 cas
Mains et pieds fendus	1,1	
Mains et pieds fendus - surdité		22 cas
Malabsorption de l'acide folique, forme héréditaire		17 cas
Maladie de Charcot-Marie-Tooth	32,5	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F		2 familles

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2G		1 famille
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K		1 famille
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L		1 famille
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2		1 famille
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H		13 cas
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1		11 familles
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H		10 cas
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J		5 cas
Maladie de Kennedy	2,8	
Maladie de Parkinson, forme génétique familiale	15	
Maladie de Refsum	0,1	
Maladie de Tangier		> 70 cas
Maladie de Von Willebrand	12,5	
Maladie kystique de la médullaire autosomique dominante, avec ou sans hyperuricémie	0,11	
Maladie lymphoproliférative liée à l'X	0,1	
Maladie mitochondriale d'origine nucléaire	9	
Maladie veino-occlusive hépatique	11	
Maladie veino-occlusive hépatique - immunodéficience		< 25 cas
Malakoplasie		500 cas
Malformation ano-rectale isolée	24	
Mandibulo-faciale, dysostose, liée à l'X		7 cas
Marfan, syndrome de	30	
Marshall-Smith, syndrome de		33 cas
Martinez-Frias, syndrome de		11 cas
Mastocytose cutanée	0,75	
Mastocytose systémique	3,3	
Matthew-Wood, syndrome de		5 cas
Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, syndrome de	9	
Mazabraud, syndrome de		54 cas
McLeod, syndrome de		150 cas
Meckel, syndrome de	4**	
Mégacalicosse congénitale		> 50 cas
Mégalencéphalie - polymicrogyrie - polydactylie postaxiale - hydrocéphalie		6 cas
MEHMO, syndrome de		7 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Mélanome malin, forme familiale	46,8	
Mélorhéostose		300 cas
Menière, maladie de	42,5	
Menkes, syndrome de	0,7	
Métachondromatose		25 cas
Méthémoglobinémie héréditaire autosomique récessive, type 2		< 100 cas
Méthyl-cobalamine, déficit en, type cbl E		27 cas
Méthyl-cobalamine, déficit en, type cbl G		33 cas
Michels, syndrome de		7 cas
Micro, syndrome		8 cas
Microbrachycéphalie - ptosis - fente labiale		2 cas
Microcéphalie - anomalies digitales - déficit intellectuel		2 cas
Microcéphalie - brachydactylie - déficit intellectuel		3 cas
Microcéphalie - cardiomyopathie		3 cas
Microcéphalie - déficit intellectuel - anomalies neurologiques et des phalanges		3 cas
Microcéphalie - épilepsie - déficit intellectuel - cardiopathie		2 cas
Microcéphalie - fente palatine		3 cas
Microcéphalie - micropénis - convulsions		4 cas
Microdentie - microtie, type 1 - surdité		9 cas
Microgastrie - anomalie des membres		16 cas
Microlissencéphalie - micromélie		2 cas
Microphtalmie - atrophie cérébrale		3 cas
Microtie	15	
Microtie - anomalies squelettiques - petite taille		42 cas
Microtie - colobome oculaire - imperforation du canal lacrymonasal		1 famille
Microtie bilatérale - surdité - fente palatine		4 cas
MIDAS syndrome		< 50 cas
Migraine hémiplégique familiale ou sporadique	10	
Miller-Dieker, syndrome de	0,3	
Mirhosseini-Holmes-Walton, syndrome de		< 15 cas
Moebius, syndrome de		300 cas
Mohr-Tranebjaerg, syndrome de		46 cas
Mononen-Karnes-Senac, syndrome de		5 cas
Monosomie 18p		< 200 cas
Monosomie 22q11	20	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Monosomie 22q13		> 200 cas
Monosomie 5p	4,6	
Monosomie 9q22.3		2 cas
Monosomie distale 10q		40 cas
Monosomie distale 5q		10 cas
Monosomie distale 8p		20 cas
Moore-Federman, syndrome de		6 cas
Mort néonatale - déficit immunitaire		5 cas
Motoneurone, maladie du, type Madras		154 cas
Mowat-Wilson, syndrome de		< 200 cas
Moyamoya, maladie de	3,16	
Mucopolidose type 2	0,15**	
Mucopolidose type 4		> 100 cas
Mucopolysaccharidose type 1	1,3	
Mucopolysaccharidose type 2	0,6	
Mucopolysaccharidose type 3	1,1	
Mucopolysaccharidose type 4	0,4	
Mucopolysaccharidose type 6	0,16**	
Mucopolysaccharidose type 7		< 40 cas
Mucosulfatidose		50 cas
Mucoviscidose	12	
Muenke, syndrome de	1,8**	
Muir-Torre, syndrome de		205 cas
MULIBREY, nanisme		115 cas
MURCS association	11,25	
Myasthénie autoimmune	20	
Myélodysplasiques, syndromes	25	
Myélome multiple	14,25	
Myhre, syndrome de		16 cas
Myoclonie - ataxie cérébelleuse - surdité		4 cas
Myoclonie - atrophie musculaire distale		< 10 cas
Myoclonie périorale avec absence		< 10 cas
Myofasciite à macrophages	1	
Myopathie à corps réducteurs		4 familles
Myopathie à inclusions - contractures articulaires - ophtalmoplégie		19 cas
Myopathie à némaline	1	
Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X		15 familles
Myopathie de Bethlem		100 cas
Myopathie distale avec atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des membres supérieurs		12 cas
Myopathie distale avec atteinte respiratoire précoce		24 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales		12 cas
Myopathie distale inflammatoire asymétrique des membres supérieurs		10 cas
Myopathie distale type Nonaka	0,1	
Myopathie distale type Welander	10	
Myopathie due à une surcharge en calséquestrine et SERCA1		4 cas
Myopathie mitochondriale avec anémie sidéroblastique		7 cas
Myopathie myotonique proximale	1	
Myosite focale		50 cas
Myosite sporadique à inclusions	0,49	
Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	5	
N syndrome		3 cas
Naevus d'Ota - rétinite pigmentaire		1 cas
Naevus épidermique, syndrome du		> 400 cas
Naevus géant	2	
Nail patella like - maladie rénale		3 cas
Nail-patella, syndrome	2	
Nance-Horan, syndrome de		50 familles
Nanisme - déficit intellectuel - anomalies oculaires - fente labiopalatine		3 cas
Nanisme - dysgammaglobulinémie		2 cas
Nanisme diastrophique	3,5	
Nanisme gélophysique		27 cas
Nanisme métatropique		80 cas
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial, types 1 et 3		< 30 cas
Nanisme ostéochondrodysplasique - surdité - rétinopathie pigmentaire		2 cas
Nanisme par anomalie qualitative de l'hormone de croissance		3 cas
Nanisme thanatophore	3,5**	
Nanisme type Lenz-Majewski		7 cas
Narcolepsie-Cataplexie	49	
Néoplasie endocrinienne multiple type 1	11	
Néoplasie endocrinienne multiple type 2	3,3	
Néphroblastome	10,1	
Néphronoptise de l'adulte, forme familiale - quadriparésie spastique		2 cas
Néphropathie - surdité - hyperparathyroïdie		5 cas
Néphrose - surdité - anomalies des voies urinaires et des doigts		5 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Néphrotique idiopathique, syndrome, cortico-sensible	18	
Neu-Laxova, syndrome de		60 cas
Neurocytome central		> 100 cas
Neurodégénératif syndrome, lié à l'X, type Hamel		10 cas
Neurodégénératif, syndrome, lié à l'X, type Bertini		7 cas
Neurodégénérative progressive, maladie - hyperlaxité articulaire - cataracte		2 cas
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase		4 cas
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase		2 cas
Neuroectodermique endocrine, syndrome		4 cas
Neurofibromatose type 1	25	
Neurofibromatose type 2	0,5	
Neurométabolique, maladie, par déficit en sérine		< 30 cas
Neuromyéélite optique	1,5	
Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial		4 cas
Neuropathie à axones géants		20 familles
Neuropathie avec trouble de l'audition		1 famille
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	9	
Neuropathie motrice multifocale avec bloc de conduction	1,5	
Neuropathie sensitive et autonome héréditaire avec surdité et retard de développement		4 cas
Neuropathie sensitive et autonome héréditaire liée à l'X avec surdité		1 famille
Neuropathie sensitive et autonome type 2		35 cas
Neuropathie viscérale - anomalies cérébrales - dysmorphie - retard du développement		2 cas
Neutropénie congénitale sévère autosomique dominante	0,4**	
Neutropénie cyclique	0,1	
Neutropénie sévère congénitale liée à l'X		7 cas
Nevo, syndrome de		10 cas
Niemann-Pick, maladie de	2,5**	
Niemann-Pick, maladie de, type A	0,25**	
Niemann-Pick, maladie de, type B	0,75**	
Niemann-Pick, maladie de, type C	0,85	
Norrie, maladie de		300 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Obésité - colite - hypothyroïdie - hypertrophie cardiaque - retard de développement		2 cas
Obésité par déficit congénital en leptine		< 30 cas
Obésité par déficit en prohormone convertase-1		2 cas
Obésité par déficit en pro-opiomélanocortine		7 cas
Oculo-cérébro-cutané, syndrome		36 cas
Oculo-cérébro-facial, syndrome, type Kaufman		9 cas
Oculo-dentaire, syndrome, de Rutherford		1 famille
Oculo-digito-oesophago-duodénal, syndrome		< 50 cas
Oculo-ostéo-cutané, syndrome		3 cas
Oculo-palato-cérébral, syndrome		5 cas
Oculo-tricho-dysplasie		2 cas
Odontodysplasie régionale		139 cas
Odonto-onycho-dermique, dysplasie		< 15 cas
Odontotrichomélique, syndrome		4 cas
Odonto-tricho-unguéo-digito-palmaire, syndrome		21 cas
Oesophage, carcinome de l'	8	
Okamoto, syndrome de		2 cas
Oligoarthrite juvénile	20,5	
Oligocône trichromatie		14 cas
Oligodontie - taurodontie - cheveux rares		< 15 cas
Olmsted, syndrome d'		32 cas
Omodysplasie		30 cas
Omphalocèle	12	
Omphalocèle - fente palatine, syndrome létal		3 cas
Ondine, syndrome d'	2,25	
Onycho-tricho-dysplasie - neutropénie		5 cas
Ophtalmo-acromélique, syndrome		30 cas
Opitz BBB/G, syndrome d'	3	
Opsismodysplasie		25 cas
Ornithine carbamoyltransférase, déficit en	1	
Ossification, anomalies de l' - retard psychomoteur		2 cas
Ostéochondrite disséquante	35	
Ostéochondrodysplasie - hypertrichose		18 cas
Ostéochondromatose carpo-tarsienne		< 10 cas
Ostéo-craniosténose		12 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Ostéodysplasie polykystique lipomembraneuse - leucoencéphalopathie sclérosante	0,15	
Ostéodysplasie type Melnick-Needles		> 50 cas
Ostéodystrophie héréditaire d'Albright	0,72	
Ostéogenèse imparfaite	6,5	
Osteogenèse imparfaite - microcéphalie - cataracte		3 cas
Ostéogenèse imparfaite - rétinopathie - épilepsie - déficit intellectuel		2 cas
Ostéolyse carpotarsienne autosomique récessive		< 10 cas
Ostéolyse talo-patello-scaphoïde		2 cas
Ostéomyélite multifocale chronique récurrente juvénile		> 260 cas
Ostéopathie striée - sclérose crânienne		100 cas
Ostéopétrose autosomique dominante, type 1		33 cas
Ostéopétrose de gravité intermédiaire		50 cas
Ostéopétrose maligne autosomique récessive	0,75**	
Ostéopoiikilose - petite taille - déficit intellectuel		4 cas
Ostéoporose - hypopigmentation oculo-cutanée		3 cas
Ostéoporose - pseudogliome	0,05	
Ostéosarcome	5	
Ostéosclérose - ichtyose - insuffisance ovarienne précoce		3 cas
Oto-dentaire, syndrome		9 familles
P2Y12, déficit en		5 cas
Pachydermopériostose		204 cas
Pachyonychie congénitale		230 cas
Paget, maladie de, forme juvénile		50 cas
Pallister-Hall, syndrome de		100 cas
Paludisme	3	
Pancréas, agénésie du		8 cas
Pancréatite aiguë récurrente	10	
Pancréatite chronique héréditaire	0,125	
Pancréatoblastome		60 cas
Panencéphalite rubéoleuse		> 20 cas
Panniculite histiocytaire cytophagique		< 100 cas
Papulose atrophiant maligne		> 200 cas
Paralysie bulbaire progressive de l'enfant		< 40 cas
Paralysie périodique hyperkaliémique	0,75	

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Paralysie périodique hypokaliémique	1	
Paralysie périodique thyrotoxique		139 cas
Paralysie supranucléaire progressive	3,7	
Paraplégie - brachydactylie - épiphyses en cône		5 cas
Paraplégie - déficit intellectuel - hyperkératose		4 cas
Paraplégie spastique - glaucome - déficit intellectuel		2 familles
Paraplégie spastique - néphropathie - surdité		4 cas
Paraplégie spastique autosomique dominante type 10		< 10 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 12		< 10 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 13		< 10 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 17		< 20 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 29		1 famille
Paraplégie spastique autosomique dominante type 6		10 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 8		< 10 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 9		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 14		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 15		< 10 familles
Paraplégie spastique autosomique récessive type 23		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 24		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 25		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 26		2 familles
Paraplégie spastique autosomique récessive type 27		2 familles
Paraplégie spastique autosomique récessive type 28		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 30		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 39		2 familles
Paraplégie spastique familiale	5	
Paraplégie spastique liée à l'X type 16		1 famille
Paraplégie spastique liée à l'X type 2		< 100 cas
PARC, syndrome		2 cas
Parésie spastique - puberté précoce		2 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Parkinsoniens, syndromes, de l'adulte jeune	37,5	
Partington, syndrome de		2 familles
Pearson, syndrome de		60 cas
Peau ridée, syndrome de la		< 30 cas
Pelade totale	10,5	
Pelizaeus-Merzbacher, maladie de	0,25	
PELVIS, syndrome		11 cas
Pemphigoïde bulleuse	2,5	
Pemphigus paranéoplasique		> 60 cas
Pemphigus superficiel	1,2	
Pemphigus vulgaire	3,8	
Pendred, syndrome de	5,5	
Périartérite noueuse	3,07	
Péricardite - arthrite - camptodactylie		< 30 familles
Perlman, syndrome de		30 cas
Péroné en serpent - rein polykystique		6 cas
Perrault, syndrome de		34 cas
Peters plus, syndrome de		50 cas
Petite taille - anomalies hypophysaires et cérébelleuses - selle turcique anormale		1 famille
Petite taille - brachydactylie - dysmorphie		2 familles
Petite taille - cou palmé court - cardiopathie congénitale		4 cas
Petite taille par résistance à l'hormone de croissance	0,2	
Petite taille type Bruxelles		2 cas
Petits vaisseaux cérébraux, maladie des, non liée à NOTCH3		2 cas
Peutz-Jeghers, syndrome de	2,2	
PHACE, syndrome		100 cas
Phénylcétonurie	4	
Phéochromocytome et paragangliome sécrétant	10	
Phosphoénolpyruvate carboxykinase, déficit en		< 10 cas
Phosphoglucose isomérase, déficit en		50 cas
Phosphoribosylpyrophosphate synthétase, suractivité de		< 30 familles
Photosensibilité cutanée - colite létale		3 cas
Phytostérolémie		40 cas
PIBIDS, syndrome		20 cas
Piëbaldisme	0,25	
Pierre Robin, séquence de - anomalie facio-digitale		2 cas
Pierre Robin, séquence de, isolée	8,75	

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Pierson, syndrome de		22 cas
Pili torti - onychodysplasie		1 famille
Pilo-dentaire, dysplasie		2 cas
Pityriasis rubra pilaire		48 cas
Plagiocéphalie isolée	10	
Plaquettes grises, syndrome des		20 cas
Plummer-Vinson, syndrome de		25 cas
Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë		> 100 cas
Pneumopathie interstitielle aiguë	3,8	
Poikilodermie de Kindler		100 cas
Poland, syndrome de	2	
Pollitt, syndrome de		10 cas
Polyangéite microscopique	7,5	
Polyarthrite juvénile avec facteur rhumatoïde	4,2	
Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde	8	
Polychondrite atrophiante	0,35	
Polydactylie pré-axiale	25	
Polyglobulie de Vaquez	25	
Polykystose ovarienne - dysfonctionnement du sphincter uréthral		33 cas
Polykystose rénale autosomique dominante, type 1, avec sclérose tubéreuse		30 cas
Polykystose rénale autosomique récessive	6,5	
Polymyosite	14,8	
Polypose adénomateuse familiale	5,25	
Polypose hyperplasique	50	
Polypose juvénile infantile		11 cas
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	4,4	
Polysyndactylie - malformation cardiaque		6 cas
Porokératose palmoplantaire de Mantoux		< 10 cas
Porphyrie aiguë intermittente	10	
Porphyrie érythropoïétique congénitale		> 200 cas
Porphyrie hépatique chronique	1,5	
Potocki-Shaffer, syndrome de		23 cas
Pouce long - brachydactylie		4 cas
Pouce triphalangé - brachyectrodactylie		4 familles
Pouces absents - petite taille - déficit immunitaire		3 cas
Pouces en adduction - arthrogrypose type Christian		3 familles

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Pouces en adduction-arthrogrypose, type Dunder		5 cas
Poumon, cancer du, à petites cellules	10	
Prader-Willi, syndrome de	10,7	
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes	0,059	
Proctite radique	35	
Progeria	0,25**	
Progeria - petite taille - naevi pigmentés		< 10 cas
Prolidase, déficit en		50 cas
Protée, syndrome de		200 cas
Protéinose alvéolaire pulmonaire	0,1	
Protéinose lipéoïde		> 280 cas
Protoporphyrurie érythropoïétique	0,9	
Pseudarthrose congénitale de la clavicule		> 200 cas
Pseudoachondroplasie	3	
Pseudo-Antley-Bixler, syndrome de - ambiguïté génitale - troubles de la stéroïdogenèse		< 50 cas
Pseudohypoadostéronisme type 1		70 cas
Pseudoprogeria		2 cas
Pseudotumeur inflammatoire du foie		143 cas
Pseudoxanthome élastique	2,5	
Pseudo-Zellweger, syndrome		< 10 cas
Pterygium antécubital, syndrome du		11 cas
Pterygium colli - déficit intellectuel - anomalies des doigts		2 cas
Pterygiums multiples, syndrome des, forme létale		200 cas
Pterygiums poplités, syndrome des, autosomique dominant	0,3	
Ptosis - colobome de l'iris - déficit intellectuel		10 cas
Ptosis - strabisme - diastasis des grands droits		2 cas
Ptosis - strabisme - pupilles ectopiques		1 famille
Purpura rhumatoïde	8,5	
Purpura thrombopénique auto-immun	25	
Pycnoachondrogénèse		5 cas
Pyle, maladie de		< 30 cas
Qazi-Markouizos, syndrome de		3 cas
QT long, syndrome du, forme familiale	25	
Quadriparésie - déficit intellectuel - rétinopathie pigmentaire		2 cas
Rambaud-Gallian-Touchard, syndrome de		3 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
RAPADILINO syndrome		< 20 cas
Rapp-Hodgkin, syndrome de		72 cas
Refsum, maladie de, forme infantile	0,005	
Rendu-Osler, maladie de	3,5	
Renpenning, syndrome de		10 familles
Résistance à l'insuline - cinquièmes métacarpiens courts		1 famille
Retard de croissance - microcéphalie - anomalie des doigts - hypospadias		4 cas
Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline de type 1		4 cas
Retard du développement - ostéopénie - anomalies ectodermiques		3 cas
Retard du développement par déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase		< 30 cas
Retard psychomoteur due à un déficit en S-adénosylthiocystéine hydrolase		3 cas
Rétention des chylomicrons, maladie de		40 cas
Réticulohistiocytose multicentrique		< 200 cas
Rétinite pigmentaire	27,5	
Rétinite pigmentaire - déficit intellectuel - surdité - hypogonadisme		2 familles
Rétinoblastome	5,4	
Rétino-hépatocytologique, syndrome		7 cas
Rétinopathie vasculaire héréditaire		1 famille
Rétinopathie vasculaire héréditaire		1 famille
Rétinoschisis lié à l'X	4,5	
Rett, syndrome de	4,15	
Rhombencéphalosynapsis		50 cas
Rhumatisme articulaire aigu	5	
Rieger, syndrome de	0,5	
Robinow, syndrome de		> 120 cas
Robinow-like, syndrome		2 cas
Rothmund-Thomson, syndrome de		300 cas
Rubéole congénitale, syndrome de	1**	
Rubinstein-Taybi, syndrome de	1	
Rudiger, syndrome de		2 cas
Saethre-Chotzen, syndrome de	3	
Sakati-Nyhan, syndrome de		< 5 cas
Sandhoff, maladie de	0,75	
Sarcoïdose	15	
Sarcome de Kaposi	1,7	
Sarcosinémie	2	
Say-Barber-Miller, syndrome de		2 cas
Scaphocéphalie isolée	20	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
SCARF syndrome		2 cas
Schinzler, syndrome de		< 10 familles
Schinzler-Giedion, syndrome de		34 cas
Schizencéphalie	1,54	
Schizophrénie - déficit intellectuel - surdité - rétinite		1 famille
Schnitzler, syndrome de		50 cas
Schopf-Schulz-Passarge, syndrome de		19 cas
Sclérodémie	42	
Sclérose en plaques - ichtyose - déficit en facteur VIII		2 cas
Sclérose endostéale - hypoplasie cérébelleuse		4 cas
Sclérose latérale amyotrophique	5	
Sclérose latérale primitive	1,5	
Sclérose tubéreuse de Bourneville	8,8	
Sebastian, syndrome de		< 10 familles
Seckel, syndrome de		100 cas
Sécrétion inappropriée d'hormone anti-diurétique, syndrome de		2 cas
Senior-Loken syndrome de	0,1	
Sensenbrenner, syndrome de		15 cas
SERKAL syndrome		3 cas
Sézary, syndrome de	0,18	
SHORT syndrome		30 cas
Shprintzen-Goldberg, syndrome de		< 50 cas
Sialidose type 1	0,02**	
Sialidose, type 2	0,02**	
Siegler-Brewer-Carey, syndrome de		2 cas
Sillence, syndrome de		5 cas
Simpson-Golabi-Behmel, syndrome de		> 100 cas
Simpson-Golabi-Behmel, syndrome de, type 2		4 cas
Singleton-Merten, dysplasie de		< 10 cas
Sinus silencieux, syndrome du		98 cas
Sirenomélie	1**	
Smith-Lemli-Opitz, syndrome de	6,5	
Smith-Magenis, syndrome de	4	
Sotos, syndrome de	7**	
Sourcils, duplication des - syndactylie		3 cas
Spasticité - déficit intellectuel - épilepsie, lié à l'X		6 cas
Sphérocytose héréditaire	20	
Splénomégalie myéloïde	10	
Sporotrichose		55 cas
Squelettiques, anomalies - déficit intellectuel		2 familles
Stargardt, maladie de	11,25	

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Sténose supravalvulaire aortique	12,5	
Sténose valvulaire pulmonaire congénitale	7,2	
Stern-Lubinsky-Durrie, syndrome de		7 cas
Stéroïde deshydrogénase, déficit en - anomalies dentaires		1 famille
Stiff-man syndrome	0,1	
Still de l'adulte, maladie de	1,23	
Stimmler, syndrome de		2 cas
Stoll-Alembik-Finck, syndrome de		2 cas
Stoll-Alembik-Finck, syndrome de		1 cas
Stomatocytose avec hématies hyperhydratées, forme familiale		20 familles
Stormorken-Sjaastad-Langslet, syndrome de		6 cas
Succinyl-CoA acétoacétate transférase, déficit en		10 cas
Sucrase-isomaltase, déficit en, congénitale	20	
Summitt, syndrome de		3 cas
Surdité - acidose tubulaire - anémie		2 cas
Surdité - anomalies génitales - synostoses métacarpiennes et métatarsiennes		2 cas
Surdité - atrophie optique - démence		3 cas
Surdité - cécité - hypopigmentation		2 cas
Surdité - hypoplasie de l'émail - anomalie des ongles		6 cas
Surdité - lymphoedème - leucémie		< 10 cas
Surdité - neuropathie périphérique - artériopathie		4 cas
Surdité - vitiligo - achalasia		2 cas
Surdité branchiogénique		5 cas
Surdité -dysplasie squelettique - lèvre anormale		8 cas
Surdité neurosensorielle - grisonnement précoce - tremblement essentiel		3 cas
Surdité-déficit intellectuel, type Martin-Probst		3 cas
Surdité-déficit intellectuel, type Martin-Probst		3 cas
Surdité-infertilité, syndrome de		3 familles
Susac, syndrome de		< 100 cas
Symphalangie - anomalies multiples mains et pieds		6 cas
Symphalangisme distal		< 5 familles
Syndactylie - télécanthus - malformations rénale et anogénitale		6 cas
Syndactylie de Cenani-Lenz		< 30 cas
Syndactylie méso-axiale synostotique avec réduction phalangienne		2 familles
Syndactylie, type 1	25	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Syndactylie, type 4		4 cas
Syndrome CDG	1,5**	
Syndrome CODAS		3 cas
Syndrome COFS		< 20 cas
Syndrome de Bamforth		5 cas
Syndrome de Bloom		> 100 cas
Syndrome de Bruck		< 40 cas
Syndrome de Cantu		4 cas
Syndrome de Chediak-Higashi		> 10 cas
Syndrome de Cornelia de Lange	1,9	
Syndrome de Crisponi		< 30 cas
Syndrome de Cronkhite-Canada		500 cas
Syndrome de Fanconi		100 cas
Syndrome de Freeman-Sheldon		100 cas
Syndrome de Gorlin	1	
Syndrome de Guillain-Barré	3,45	
Syndrome de Haim-Munk		< 100 cas
Syndrome de Jalili		29 cas
Syndrome de Jeune	0,2	
Syndrome de Kallmann	7,7	
Syndrome de Kearns-Sayre	2	
Syndrome de Klippel-Feil isolé	2	
Syndrome de la transpiration induite par le froid		6 cas
Syndrome de Leigh	2,75**	
Syndrome de Lewis-Sumner	0,9	
Syndrome de Lowry-Wood		< 10 cas
Syndrome de Marden-Walker		30 cas
Syndrome de Marinesco-Sjogren		200 cas
Syndrome de Meacham		< 15 cas
Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	0,035	
Syndrome de Netherton	1,35	
Syndrome de Nijmegen	1**	
Syndrome de Papillon-Lefèvre	0,25	
Syndrome de Parsonage-Turner	3,3	
Syndrome de Pfeiffer	1	
Syndrome de Pitt-Hopkins		150 cas
Syndrome de résistance à la thyroïdolibérine		2 cas
Syndrome de Roberts/phocomélie SC		100 cas
Syndrome de Schwartz-Jampel		100 cas
Syndrome de Shwachman-Diamond		200 cas
Syndrome de Silver-Russell		400 cas
Syndrome de Sjögren-Larsson	0,4	
Syndrome de Stickler	13,5	
Syndrome de Von Willebrand, forme acquise		300 cas
Syndrome de Walker-Warburg	1,65**	

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Syndrome de Wieacker-Wolff		6 cas
Syndrome de Wiskott-Aldrich	0,15	
Syndrome de Young-Simpson		5 cas
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	3,5	
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 10		1 famille
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 3	12,5	
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 4	1	
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 5		2 familles
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 7C		7 cas
Syndrome d'Ehlers-Danlos type spondylocheiro dysplasique		6 cas
Syndrome des antisynthétases	1,5	
Syndrome des pterygiums multiples autosomique dominant		4 cas
Syndrome d'Ochoa		> 100 cas
Syndrome d'Usher	3,5	
Syndrome KID		> 100 cas
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun		100 cas
Syndrome MASA	3,5	
Syndrome MELAS	16	
Syndrome MERRF	0,9	
Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	1	
Syndrome NARP/MILS	8,5	
Syndrome neuro-musculo-squelettique type chypriote		1 famille
Syndrome orofaciodigital type 1	1,2	
Syndrome orofaciodigital type 10		1 cas
Syndrome orofaciodigital type 3		3 cas
Syndrome orofaciodigital type 4		16 cas
Syndrome orofaciodigital type 5		4 cas
Syndrome orofaciodigital type 6		29 cas
Syndrome orofaciodigital type 8		2 familles
Syndrome otopalatodigital		30 cas
Syndrome triple A		100 cas
Syndromes myasthéniques congénitaux	0,75	
Syngnathie - anomalies multiples		2 cas
Synostose huméro-cubitale		5 cas
Synostose huméro-radiale isolée		150 cas
Synostose huméro-radio-cubitale		30 cas
Synostose radio-ulnaire - thrombocytopénie amégakaryocytaire		< 20 cas
Synostoses multiples		20 familles
Synspondylisme congénital		24 cas
Syringomyélie	8,4	
Tachyarythmie atriale avec intervalle PR court		12 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Tachycardie atriale chaotique		100 cas
Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholergique	10	
Takayasu, artérite de	0,45	
Tay-Sachs, maladie de	0,3**	
Teebi-Shaltout, syndrome de		2 cas
Tetra-amélie - hypoplasie pulmonaire		5 familles
Tétralogie de Fallot	45	
Thalassémie alpha- déficit intellectuel, liée à l'X		168 cas
Thrombocytemie essentielle	27,5	
Thrombocytopénie - Pierre Robin, syndrome de		2 cas
Thymus-rein-anus-poumon, dysplasie		3 cas
Thyro-cérébro-renal, syndrome		2 cas
Tibia aplasique - ectrodactylie	0,1	
Tietz, syndrome de		1 famille
Tomé-Brunet-Fardeau, syndrome de		4 cas
Toriello-Carey, syndrome de		60 cas
Toriello-Lacassie-Droste, syndrome de		10 cas
Torticolis - chéloïdes - cryptorchidisme		7 cas
Torticolis paroxystique bénin de l'enfant		50 cas
Tortuosité artérielle		< 40 cas
Tortuosité des artères de la rétine		100 cas
Townes-Brocks, syndrome de	0,42	
Trachée, agénésie de la	1**	
Trachéobronchomégalie		< 100 cas
Transposition des gros vaisseaux	32,5	
Treacher-Collins, syndrome de	6	
Treft-Sanborn-Carey, syndrome de		23 cas
Triade de Carney		100 cas
Tricho-dentaire, syndrome		< 5 familles
Tricho-dento-osseux, syndrome		> 30 cas
Trichodysplasie - amélogenèse imparfaite		1 famille
Trichomégalie - cataracte - sphérocytose		2 cas
Trichomégalie - rétine dégénérante - retard de croissance		11 cas
Tricho-odonto-onychiale, dysplasie		4 cas
Tricho-rétino-dento-digital, syndrome		9 cas
Tricho-rhino-phalangien, syndrome, types 1 et 3		> 100 cas
Trigonocéphalie - anomalies des extrémités		2 cas
Trigonocéphalie - nez bifide - anomalies des extrémités		2 cas
Trigonocéphalie - petite taille - retard de croissance		3 cas
Trigonocéphalie isolée	6,7	

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Triose phosphate-isomérase, déficit en		30 cas
Triple H, syndrome		50 cas
Triplé X, syndrome	42,5	
Trisomie 13	13**	
Trisomie 18	9**	
Trisomie distale 10q		40 cas
Trisomie distale 6p		40 cas
Trisomie non distale 10p		60 cas
Trisomie non distale 8q		> 30 cas
Trisomy non distale 12p	2**	
Tritanopie	4,8	
Trouble du rythme - cardiomyopathie dilatée - brachydactylie		10 cas
Troubles hémorragiques par déficience en récepteurs plaquettaires du collagène		< 20 cas
Tuberculose	20	
Tumeur des parties molles	13	
Tumeur rhabdoïde		500 cas
Tumeur stromale gastro-intestinale	13	
Tumeurs des os	10	
Tunnel aorto-ventriculaire		130 cas
Turner, syndrome de	20	
Tyrosinémie type 1	0,05	
Tyrosinémie type 2		< 100 cas
Uhl, anomalie d'		84 cas
Ulbright-Hodes, syndrome d'		3 cas
Ulcération du cordon ombilical - atrésie intestinale		15 cas
Unverricht-Lundborg, maladie de	0,2	
Upington, maladie d'		1 famille
Urticaire au froid, forme familiale	0,1	
Utérus double - hémivagin - agénésie rénale		< 60 cas
VACTERL - hydrocéphalie		< 10 familles
Valve mitrale, anomalie de la - surdité - squelette, anomalie du		3 cas
Van der Bosch, syndrome de		1 famille
Van Der Woude, syndrome de	2	
Vasculite	6,3	
Vasculopathie cérébro-rétinienne		3 familles
VATER association	23	
Ventricule gauche à double issue		32 cas
Voies biliaires anormales - insuffisance rénale		6 cas
Von Hippel-Lindau, maladie de	0,2	
Voûte crânienne, lésions en anneau de la - fragilité osseuse		20 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles publiés
Vulvo-vaginal-gingival, syndrome		127 cas
W syndrome		6 cas
Waardenburg, syndrome de	2,4	
Waardenburg-Shah, syndrome de		50 cas
Waldenström, macroglobulinémie de	2,6	
Weaver, syndrome de		30 cas
Weaver-Williams, syndrome de		2 cas
Wegener, maladie de	6,6	
Weill-Marchesani, syndrome de		128 cas
Wells, syndrome de		80 cas
Werner, syndrome de	0,45	
West, syndrome de	3,7**	
WHIM syndrome		40 cas
Whipple, maladie de		1000 cas
Wiedemann-Rautenstrauch, syndrome de		25 cas
Williams, syndrome de	13,3	
Wilson, maladie de	5,84	
Wilson-Turner, syndrome de		> 14 cas
Winchester, maladie de		12 cas
Wolcott-Rallison, syndrome de		17 cas
Wolf-Hirschhorn, syndrome de	2**	
Wolfram, syndrome de	0,57	
Wolman, maladie de	0,28**	
X fragile, syndrome de l'	14,25	
Xanthinurie		150 cas
Xanthomatose cérébrotendineuse	0,13	
Xeroderma pigmentosum	0,5	
Xérodémie - pieds bots - émail anormal		2 cas
XK aprosencephalie		< 10 cas
Zadik-Barak-Levin, syndrome de		1 cas
Zellweger, syndrome de	1,1	
Zellweger-like, syndrome de, sans anomalies péroxisomales		2 cas
Zollinger-Ellison, syndrome de	5,3	
Zunich-Kaye, syndrome de		6 cas

\*\* Prévalence à la naissance

