



Novembre 2011 | Numéro 2

Prévalence des maladies rares : Données bibliographiques

Classement par prévalence décroissante ou
par nombre de cas publiés

www.orphanet.fr

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-medecine, Geneclinics, EMA 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 : EMA, 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.

Classement des maladies par prévalence décroissante

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	50
Fente vélo-palatine	50
Lupus érythémateux cutané	50
Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4	50
Persistance du canal artériel	50
Polypose hyperplasique	50
Spina bifida isolée	50
Syndrome de Noonan	50
Toxoplasmose congénitale	50
Trisomie 21	50
Dysplasie fibreuse des os	< 50
Mélanome malin familial	46,8
Déficit congénital isolé en thyroxine-binding globuline	46
Tétralogie de Fallot	45
Dysplasie ventriculaire droite arythmogène	43,5
Maladie de Menière	42,5
Trisomie X	42,5
Délétion partielle de l'Y	42
Sclérodémie	42
Démence parkinsonienne familiale	41
Embryopathie à cytomégalovirus	40
Syndrome de Romano-Ward	40
Syndrome du QT long familial	40
Carcinome épidermoïde de la tête et du cou	< 40
Insuffisance hypophysaire non acquise multiple	37,7
Hypothyroïdie primitive congénitale	37,5
Carcinome de la vessie à cellules transitionnelles non papillaire	37
Lymphome folliculaire	36
Carcinome rénal	35,8
Elliptocytose familiale	35
Ostéochondrite disséquante	35
Proctite radique	35
Adactylie unilatérale	34
Cryptosporidiose	34
Hypothyroïdie congénitale permanente	33,3
Déficit en alpha-1 antitrypsine	33
Hyperthermie maligne	33
Maladie de Charcot-Marie-Tooth	32,5
Transposition des gros vaisseaux	32,5
Rétinite pigmentaire	30,2

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Amylose	30
Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	30
Polyglobulie de Vaquez	30
Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'adulte	30
Hypothyroïdie congénitale	29
Cancer gastrique	28
Syndrome de l' X fragile	28
Cancer rare de l'ovaire	27,8
Maladie lymphoproliférative post-tranplantation	26,2
Narcolepsie-Cataplexie	26
Atrésie de l'oesophage	25
Hémiagénésie de la thyroïde	25
Neurofibromatose type 1	25
Pelade universelle	25
Polydactylie pré-axiale	25
Purpura thrombopénique immunologique	25
Syndactylie type 1	25
Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	25
Purpura thrombotique thrombocytopénique	24,6
Glaucome néovasculaire	24,4
Malformation anorectale isolée	24
Thrombocytémie essentielle	24
Maladie de Legg-Calve-Perthes	23
Syndromes myélodysplasiques	22,8
Sclérodémie systémique	21,5
Hypothyroïdie congénitale par anomalie de développement de la thyroïde	21,3
Kératoconjonctivite vernale	21
Fistule anale	20,5
Oligoarthritis juvénile	20,5
Dermatite herpétiforme	20,2
Atrésie du grêle	20
Canal atrioventriculaire partiel	20
Déficit en sucrase-isomaltase congénitale	20
Hypogonadisme hypogonadotrope congénital	20
Lymphome diffus à grandes cellules B	20
Maladie de Hirschsprung	20
Monosomie 22q11	20
Myasthénie auto-immune	20
Scaphocéphalie isolée	20

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Sphérocytose héréditaire	20
Syndrome de Brugada	20
Syndrome de Marfan	20
Syndrome de Turner	20
Tuberculose	20
Tumeur des parties molles	20
Agénésie du corps calleux - neuropathie	19
Pneumonie causée par le Pseudomonas aeruginosa de sérotype O1	18
Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible	18
Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	17,5
Myélome multiple	17,5
Agénésie rénale bilatérale	17
Amylose secondaire	17
Fièvre boutonneuse	17
Fibrose pulmonaire idiopathique	16,7
Ichtyose liée à l'X	16,6
Maladie de Rendu-Osler-Weber	16,25
Arthrogrypose multiple congénitale	16,1
Kératite stromale	16
Leucémie aiguë myéloïde	16
Maladie de Buerger	16
Syndrome MELAS	16
Maladie du sirop d'érable	15,6
Kératoconjonctivite atopique	15,1
Canal atrioventriculaire complet	15**
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	15
Démence fronto-temporale à inclusions tau	15
Drépanocytose	15
Hernie diaphragmatique congénitale	15
Microtie	15
Sarcoïdose	15
Syndrome de Lennox-Gastaut	15
Syndrome malin des neuroleptiques	15
Syndromes parkinsoniens de l'adulte jeune	15
Lymphome T cutané	14,9
Dermatomyosite	14,8
Polymyosite	14,8
Citrullinémie	14,4
Ectopie thyroïdienne	14,2
Anophtalmie - Microophtalmie isolée	14
Cystinurie	14
Tumeur endocrine entéropancréatique	14
Cirrhose biliaire primitive	13,5
Syndrome de Stickler	13,5
Syndrome de Williams	13,3

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Dysplasie broncho-pulmonaire	13
Syndrome d'insensibilité aux androgènes	13
Trisomie 13	13**
Tumeur endocrine	13
Tumeur stromale gastro-intestinale	13
Mucoviscidose	12,6
Maladie de Von Willebrand	12,5
Malformation lymphatique	12,5
Sténose aortique supravalvulaire	12,5
Syndrome d'Ehlers-Danlos type hypermobile	12,5
Laparoschisis	12
Omphalocèle	12
Syndrome triple H	12
Carcinome pancréatique	11,9
Dystonie focale	11,7
Neuroblastome	11,3
Association MURCS	11,25
Cancer du poumon à petites cellules	11,2
Cholangite sclérosante primitive	11
Maladie veino-occlusive hépatique	11
Néoplasie endocrinienne multiple type 1	11
Syndrome de Prader-Willi	10,7
Colite collagène	10,5
Pelade totale	10,5
Maladie de Stargardt	10,4
Tumeur gliale	10,4
Lymphome de Hodgkin classique	10,2
Néphroblastome	10,1
Porphyrie aiguë intermittente	10,1
Achalasie oesophagienne idiopathique	10
Acidurie 3-méthylglutaconique type 3	10
Amaurose congénitale de Leber	10
Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	10
Hémophilie A	10
Hyperplasie congénitale des surrénales	10
Leucémie à tricholeucocytes	10
Lymphome de Hodgkin	10
Mastocytose	10
Méningite à méningocoques	10
Migraine hémiplégique familiale ou sporadique	10
Myopathie distale type Welander	10
Pancréatite aiguë récurrente	10
Plagiocéphalie isolée	10
Syndrome de Duane	10
Syndrome hyperéosinophilique idiopathique	10
Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholinergique	10
Tumeur osseuse rare	10

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Tumeur sécrétrice de cathécolamines	10
Dysgénésie gonadique 46,XX	< 10
Anomalie de la phosphorylation oxydative mitochondriale due à des anomalies de l'ADN nucléaire	9
Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale	9
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	9
Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	9
Trisomie 18	9**
Artérite à cellules géantes	8,9
Lymphoedème congénital	8,8
Sclérose tubéreuse de Bourneville	8,8
Syndrome de Pierre Robin isolé	8,75
Atrésie duodénale	8,55
Apnée du prématuré	8,5
Purpura rhumatoïde	8,5
Syndrome NARP	8,5
Syringomyélie	8,4
Lymphome cutané	8,3
Atrésie choanale	8,2
Leucémie aiguë promyélocytaire	8
Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde	8
Sclérose systémique cutanée limitée	8
Syndrome CREST	8
Hyperlipoprotéïnémie type 3	7,8
Hémophilie	7,7
Syndrome de Kallmann	7,7
Syndrome d'Angelman	7,5
Syndrome de Beckwith-Wiedemann	7,3
Sténose valvulaire pulmonaire congénitale	7,2
Albinisme oculo-cutané	7,15
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive	7
Cancer médullaire de la thyroïde	7
Cystathioninurie	7
Dystrophie facio-scapulo-humérale	7
Holoprosencéphalie	7
Maladie de Huntington	7
Syndrome de Fryns	7**
Syndrome de Sotos	7**
Trigonocéphalie isolée	6,7
Iminoglycinurie	6,68
Galactosémie	6,6
Maladie de Wegener	6,6
Maladie des griffes du chat	6,6
Carcinome de la vésicule biliaire	6,5
Leucémie lymphoblastique aiguë	6,5
Neuropathie optique héréditaire de Leber	6,5

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Ostéogenèse imparfaite	6,5
Polykystose rénale autosomique récessive	6,5
Ectopie du cristallin familiale	6,4
Vasculite	6,3
Atrophie optique	6
Dysmorphie digito-astragalienne	6
Dystrophie musculaire tibiale	6
Fistule artério-veineuse cérébrale	6
Leucémie myéloïde chronique	6
Paralysie supranucléaire progressive	6
Syndrome de Cushing dépendant de l'ACTH	6
Syndrome de Treacher-Collins	6
Syndrome de Cushing	5,9
Maladie de Wilson	5,84
Arthrite avec enthésite	5,7
Atrésie des voies biliaires	5,6
Polypose adénomateuse familiale	5,5
Syndrome de Pendred	5,5
Rétinoblastome	5,4
Maladie d'Alzheimer précoce autosomique dominante	5,3
Syndrome de Smith-Magenis	5,3
Syndrome de Zollinger-Ellison	5,3
Sclérose latérale amyotrophique	5,2
Anémie hémolytique due à un déficit en pyruvate kinase du globule rouge	5,1
Acromégalie	5
Adrénoleucodystrophie liée à l'X	5
Arthrite idiopathique juvénile systémique	5
Atrésie tricuspide	5
Brachycéphalie isolée	5
Craniorachischisis	5
Dyskinésie ciliaire primitive	5
Dysplasie épiphysaire multiple	5
Dystrophie musculaire congénitale	5
Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	5
Foramen pariétal	5
Hydrolethalus	5**
Hypersomnie idiopathique	5
Intolérance au fructose	5
Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	5
Ostéosarcome	5
Paraplégie spastique familiale	5
Rhumatisme articulaire aigu	5
Syndrome de Buschke-Ollendorff	5
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 1	5
Tritanopie	4,8
Acro-céphalo-syndactylie	4,6

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Atrophie multisystématisée	4,6
Monosomie 5p	4,6
Achondroplasie	4,5
Dystrophie myotonique de Steinert	4,5
Emphysème lobaire congénital	4,5
Rétinoschisis lié à l'X	4,5
Maladie de Best	4,4
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	4,4
Arthrite psoriasique juvénile	4,2
Polyarthrite juvénile avec facteur rhumatoïde	4,2
Hémimélie	4,15
Syndrome de Rett	4,15
Carcinome de l'oesophage	4
Carcinome neuroendocrine cutané	4
Déficit immunitaire commun variable	4
Dégénérescence cortico-basale	4
Histidinémie	4
Lymphome à cellules du manteau	4
Maladie de Cushing	4
Maladie des brides amniotiques	4**
Phénylcétonurie	4
Porphyrie cutanée tardive	4
Sclérose systémique cutanée diffuse	4
Syndrome de Hartnup	4
Syndrome de Meckel	4**
Anisakiose	3,8
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2A	3,8
Mastocytose systémique indolente	3,8
Pemphigus vulgaire	3,8
Pneumopathie interstitielle aiguë	3,8
Acidémie propionique	3,75
Dystrophie musculaire de Duchenne	3,7
Syndrome de West	3,7**
Syndrome de Worster-Drought	3,7
Urticaire solaire	3,6
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	3,5
Athyroïse	3,5
Hypoplasie de la thyroïde	3,5
Nanisme thanatophore	3,5**
Syndrome de Goldenhar	3,5
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	3,5
Syndrome d'Usher	3,5
Syndrome MASA	3,5
Syndrome de Guillain-Barré	3,45
Maladie de Behçet	3,4

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Syndrome de l'intestin court	3,4
Achromatopsie	3,33
Dystrophie de la choroïde centrale aréolaire	3,33
Dystrophie musculaire congénitale type 1A	3,3
Hypochondroplasie	3,3
Maladie de Kennedy	3,3
Mastocytose systémique	3,3
Néoplasie endocrinienne multiple type 2	3,3
Syndrome de Parsonage-Turner	3,3
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	3,3
Anencéphalie/exencéphalie isolée	3,2**
Connectivite mixte	3,2
Maladie de Moyamoya	3,16
Acatalsémie	3,1
Mésothéliome	3,1
Polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë	3,1
Périartérite noueuse	3,07
Amyotrophie spinale proximale	3
Démence fronto-temporale	3
Hyperplasie nodulaire régénérative du foie	3
Paludisme	3
Syndrome de Saethre-Chotzen	3
Syndrome d'Opitz BBB/G	3
Syndrome du choc toxique bactérien	3
Tumeur péritonéale primaire	3
Maladie du greffon contre l'hôte	2,76
Syndrome de Leigh	2,75**
Splénomégalie myéloïde	2,7
Macroglobulinémie de Waldenström	2,6
Anorchidie bilatérale	2,5
Aphasie primaire progressive non fluente	2,5
Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	2,5
Déficit en fructose-1,6 diphosphatase	2,5
Dystrophie des cônes et des bâtonnets	2,5
Epidermolyse bulleuse épidermolytique	2,5
Hétérotaxie	2,5
Kératodermie palmoplantaire diffuse autosomique dominante type Norrbotten	2,5
Maladie de Niemann-Pick	2,5**
Pemphigoïde bulleuse	2,5
Pseudoxanthome élastique	2,5
Résistance aux hormones thyroïdiennes	2,5
Syndrome BOR	2,5
Syndrome de Gitelman	2,5
Syndrome d'aspiration méconiale	2,44
Syndrome de Waardenburg	2,4
3-méthylcrotonyl glycinurie	2,25

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Syndrome d'Ondine	2,25
Syndrome de Rett atypique	2,22
Syndrome de Peutz-Jeghers	2,2
Syndrome GRACILE	2,12**
Cholangiocarcinome	2,1
Albinisme oculaire récessif lié à l'X	2
Ataxie de Friedreich	2
Choroïdérémie	2
Complexe "limb body wall"	2**
Craniopharyngiome	2
Hémicranie paroxystique	2
Hémimélie fibulaire	2
Hémophilie B	2
Histiocytose langerhansienne	2
Hyperinsulinisme congénital isolé	2
Lymphome anaplasique à grandes cellules	2
Maladie de Coats	2
Maladie de Crouzon	2
Maladie de Gaucher	2
Maladie des exostoses multiples	2
Neurodégénérescence avec accumulation de fer dans le cerveau	2
Nevus pigmentaire géant congénital	2
Sarcosinémie	2
Syndrome d'Alport	2
Syndrome de Kearns-Sayre	2
Syndrome de Klippel-Feil isolé	2
Syndrome de Poland	2
Syndrome de Van Der Woude	2
Syndrome de Wolf-Hirschhorn	2**
Syndrome désintégratif de l'enfance	2
Syndrome du cimenterre	2
Syndrome d'Usher type 2	2
Syndrome Nail-patella	2
Trisomie non distale 12p	2**
Xanthomatose cérébrotendineuse	2
Fente sternale	< 2
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2C	1,96
Maladie de Von Hippel-Lindau	1,9
Syndrome de Cornelia de Lange	1,9
Syndrome de Muenke	1,8**
Amibiase à amibes libres	1,75
Aniridie	1,75
Maladie de Fabry	1,75
2,8 dihydroxyadénine urolithiase	1,7
Sarcome de Kaposi	1,7

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Syndrome de Walker-Warburg	1,65**
Déficit en biotinidase	1,6
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X	1,6
Pseudoachondroplasie	1,6
Schizencéphalie	1,54
Ataxie spinocérébelleuse 1	1,5
Ataxie spinocérébelleuse type 2	1,5
Complexe fémoro-péronéo-cubital	1,5
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	1,5
Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique et/ou familiale	1,5
Maladie de Darier	1,5
Mésothéliome péritonéal malin	1,5
Neurodégénérescence associée à un déficit en panthoténate-kinase	1,5
Neuromyéélite optique	1,5
Neuropathie motrice multifocale avec bloc de conduction	1,5
Porphyrie hépatique chronique	1,5
Sclérose latérale primitive	1,5
Syndrome CDG	1,5**
Syndrome de Budd-Chiari	1,5
Syndrome de Coffin-Lowry	1,5
Syndrome des antisynthétases	1,5
Syndromes hyperéosinophiliques	1,5
Amyotrophie spinale proximale type 2	1,42
Déficit en ornithine transcarbamylase	1,4
Syndrome d'Alagille	1,4
Syndrome de Netherton	1,35
Syndrome du Cat-eye	1,35
Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive	1,3
Mucopolysaccharidose type 1	1,3
Syndrome d'Usher type 1	1,3
Amyotrophie spinale proximale type 1	1,25
Hyperphénylalaninémie maternelle	1,25
Malformation d'Ebstein	1,25
Syndrome d'Apert	1,25
Maladie de Still de l'adulte	1,23
Nanisme diastrophique	1,2
Pemphigus superficiel	1,2
Syndrome orofaciodigital type 1	1,2
Syndrome de Kabuki	1,16
Conjonctivite ligneuse	1,1
Glycogénose type 2	1,1
Mains et pieds fendus	1,1
Mucopolysaccharidose type 3	1,1
Syndrome de Zellweger	1,1
Maladie kystique de la médullaire autosomique récessive	1,05

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Cutis verticis gyrata - déficit intellectuel	1,02
Acidémie isovalérique	1
Agénésie de la trachée	1**
Anémie dysérythropoïétique congénitale	1
Angio-oedème héréditaire	1
Ataxie de Harding	1
Ataxie spinocérébelleuse type 3	1
Ataxie-télangiectasie	1
Carcinome hépatocellulaire	1
Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique	1
Colobome oculaire	1
Corticosurrénalome	1
Cryoglobulinémie mixte	1
Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	1
Dysplasie spondylo-métaphysaire	1
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	1
Glioblastome	1
Hoquet chronique	1
Hypotension orthostatique idiopathique	1
Hypothyroïdie congénitale par passage transplacentaire d'anticorps maternels anti-récepteur de la TSH	1
Kératite à Acanthamoeba	1
Maladie gélatineuse du péritoine	1
Myofasciite à macrophages	1
Myopathie à némaline	1
Myopathie myotonique proximale	1
Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	1
Paralysie périodique hypokaliémique	1
Sirenomélie	1**
Syndrome de Churg-Strauss	1
Syndrome de Clouston	1
Syndrome de Crigler-Najjar	1
Syndrome de Gorlin	1
Syndrome de Holt-Oram	1
Syndrome de Joubert	1
Syndrome de Nijmegen	1**
Syndrome de Pfeiffer	1
Syndrome de rubéole congénitale	1**
Syndrome de Rubinstein-Taybi	1
Syndrome d'Ehlers-Danlos type vasculaire	1
Syndrome hémolytique et urémique atypique	1
Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	1
Triade de Currarino	1
Tumeur maligne de la trompe	1
Acranie	< 1**
Hyperlipoprotéïnémie type 1	< 1

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Polyneuropathie amyloïde familiale	< 1
Maladie de Gaucher type 1	0,94
Protoporphyrémie érythropoïétique	0,9
Syndrome de Lewis-Sumner	0,9
Syndrome MERRF	0,9
Maladie de Niemann-Pick type C	0,85
Coeur croisé	0,8
Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase	0,8
Dystrophie musculaire des ceintures	0,8
Epidermolyse bulleuse héréditaire	0,8
Hémophilie B sévère	0,8
Syndrome de Bardet-Biedl	0,8
Hépatite chronique auto-immune	0,75
Maladie de Krabbe	0,75**
Maladie de Sandhoff	0,75
Mastocytose cutanée	0,75
Ostéopétrose maligne autosomique récessive	0,75**
Syndromes myasthéniques congénitaux	0,75
Ostéodystrophie héréditaire d'Albright	0,72
Epidermolyse bulleuse dystrophique	0,7
Anomalie du développement sexuel 46,XY due à déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase 3	0,68
Syndrome de Goodpasture	0,64
Anomalie de la synthèse des acides biliaires	0,6
Déficit en enzyme branchante	0,6
Hémophilie B mineure	0,6
Hémophilie B modérée	0,6
Mucopolysaccharidose type 2	0,6
Paralysie supranucléaire progressive - syndrome corticobasal	< 0,6
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2D	0,57
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2E	0,57
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2F	0,57
Syndrome de Hurler	0,57
Syndrome de Wolfram	0,57
Lymphangioliéomyomatose	0,56
Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	0,55
Hémoglobinurie paroxystique nocturne	0,55
Pentalogie de Cantrell	0,55**
Syndrome de McCune-Albright	0,55
Dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama	0,54
Alcaptonurie	0,5
Bêta-thalassémie	0,5
Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	0,5
Cystinose	0,5

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Déficit combiné en facteurs V et VIII	0,5
Diabète insipide néphrogénique	0,5
Neurofibromatose type 2	0,5
Paralysie périodique hyperkaliémique	0,5
Syndrome d'Axenfeld-Rieger	0,5
Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	0,5
Myosite sporadique à inclusions	0,49
Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	0,48
Céroïde-lipofuscinose neuronale juvénile	0,46
Acidurie argininosuccinique	0,45
Agammaglobulinémie liée à l'X	0,45
Artérite de Takayasu	0,45
Syndrome de Cowden	0,45
Syndrome de Werner	0,45
Hémophilie A mineure	0,44
Hémophilie A sévère	0,44
Syndrome de Townes-Brocks	0,42
Acidémie glutarique type 1	0,4
Aplasie médullaire idiopathique	0,4
Dystonie de torsion à début précoce	0,4
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme bulleuse	0,4
Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase	0,4
Maladie de Niemann-Pick type B	0,4
Mucopolysaccharidose type 4	0,4
Neutropénie congénitale sévère	0,4
Neutropénie congénitale sévère autosomique dominante	0,4**
Syndrome de Sjögren-Larsson	0,4
Syndrome de Lesch-Nyhan	0,38
Dysplasie campomélique	0,35
Polychondrite atrophiante	0,35
Syndrome de Christ-Siemens-Touraine	0,35
Dysplasie spondyloépiphyse congénitale	0,34
Ichtyose lamellaire	> 0,33
Amyotrophie spinale proximale type 4	0,32
Maladie de Blackfan-Diamond	0,32
Anémie de Fanconi	0,3
Démence fronto-temporale et parkinsonisme liée au chromosome 17	0,3
Dystonie dopa-sensible	0,3
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	0,3
Encéphalopathies spongiformes transmissibles	0,3
Interruption de la crosse aortique	0,3**
Maladie de Sanfilippo type A	0,3
Maladie de Tay-Sachs	0,3**
Polydactylie en miroir - segmentation vertébrale - anomalies des membres	0,3
Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen	0,3

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Syndrome de Miller-Dieker	0,3
Syndrome des pterygiums poplités autosomique dominant	0,3
Maladie de Wolman	0,28**
Amyotrophie spinale proximale type 3	0,26
Déficit congénital en facteur VII	0,25
Lipodystrophie congénitale de Berardinelli-Seip	0,25
Maladie de Niemann-Pick type A	0,25**
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	0,25
Pièbaldisme	0,25
Syndrome de Papillon-Lefèvre	0,25
Leptospirose	0,24
Syndrome de Hurler-Scheie	0,23
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	0,22
Hémophilie A modérée	0,22
Syndrome de Barth	0,22
Acrodermatite entéropathique avec déficit en zinc	0,2
Chondrosarcome myxoïde extrasquelettique	0,2
Déficit congénital en facteur X	0,2
Diabète néonatal	0,2
Granulomatose chronique	0,2
Hyperglycinémie non cétosique	0,2
Hyperoxalurie	0,2
Hyperoxalurie primitive de type 1	0,2
Incontinentia pigmenti	0,2
Maladie de Letterer-Siwe	0,2
Maladie de Unverricht-Lundborg	0,2
Mastocytose systémique agressive	0,2
Syndrome de Jeune	0,2
Syndrome de Laron	0,2
Syndrome de Scheie	0,2
Syndrome d'Ehlers-Danlos	0,2
Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en protéine C	0,2
Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en protéine S	0,2
Syndrome oculo-cérébro-rénal	0,19
Syndrome de Sézary	0,18
Coarctation aortique atypique	0,17**
Hyperargininémie	0,17
Leucodystrophie métachromatique	0,16
Mucopolysaccharidose type 6	0,16**
Déficit congénital en fibrinogène	0,15
Epilepsie pyridoxino-dépendante	0,15
Mucopolidose type 2	0,15**
Ostéodysplasie polykystique lipomembraneuse - leucoencéphalopathie sclérosante	0,15
Syndrome de Hermansky-Pudlak	0,15

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Syndrome de Wiskott-Aldrich	0,15
Syndrome CHARGE	0,14
Syndrome d'Alström	0,14
Pycnodysostose	0,13
Pancréatite chronique héréditaire	0,125
Lissencéphalie type 2	0,12
Syndrome de Bartter	0,12
Maladie kystique de la médullaire autosomique dominante, avec ou sans hyperuricémie	0,11
Acéruléoplasminémie	0,1
Alpha-mannosidose	0,1
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'adulte	0,1
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance	0,1
Cancer anaplasique de la thyroïde	0,1
Déficit congénital en facteur V	0,1
Déficit congénital en facteur XI	0,1
Diabète-surdité de transmission maternelle	0,1
Dyskératose congénitale	0,1
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Kozlowski	0,1
Ewing, sarcome d'	0,1
Gérodermie ostéodysplasique	0,1
Hémimélie tibiale	0,1
Hémophilie acquise	0,1
Intoxication par la colchicine	0,1
Lepréchaunisme	0,1**
Leucémie myélomonocytaire juvénile	0,1
Maladie de Creutzfeldt-Jakob	0,1
Maladie de Refsum	0,1
Maladie lymphoproliférative liée à l'X	0,1
Myopathie distale type Nonaka	0,1
Neuropathie axonale motrice aiguë	0,1
Neuropathie sensitivo-motrice axonale aiguë	0,1
Neutropénie cyclique	0,1

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Protéinose alvéolaire pulmonaire idiopathique	0,1
Syndrome d'Alport lié à l'X - léiomyomatose diffuse	0,1
Syndrome de Lemierre	0,1
Syndrome de l'homme raide	0,1
Syndrome de Senior-Loken	0,1
Syndrome d'Evans	0,1
Tibia aplasique - ectrodactylie	0,1
Urticaire familiale au froid	0,1
Xeroderma pigmentosum	0,1
Maladie de Lafora	< 0,1
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle	0,06
Fibrodysplasie ossifiante progressive	0,06
Syndrome d'Aicardi	0,06
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes	0,059
Botulisme	0,05
Chordome	0,05
Déficit congénital en facteur II	0,05
Déficit congénital en facteur XIII	0,05
Dyssynostose cranio-faciale	0,05
Maladie de Gaucher type 3	0,05
Ostéoporose - pseudogliome	0,05
Tyrosinémie type 1	0,05
Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	0,035
Dystrophie musculaire congénitale par déficit en intégrine	0,03
Syndrome d'Alpers	0,025
Dyskinésie non kinésigénique paroxystique	0,02
Sialidose type 1	0,02**
Sialidose type 2	0,02**
Maladie de Gaucher périnatale létale	0,01
Maladie de Gaucher type 2	0,01
Maladie de Refsum infantile	0,005
Progeria	0,005

** Prévalence à la naissance

Classement des maladies par nombre de cas publiés

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Embryopathie à la thalidomide	5000 cas
Maladie de Whipple	1000 cas
Syndrome angio-ostéohypertrophique	1000 cas
Echinococcose alvéolaire	< 1000 cas
Esthésioneuroblastome	< 1000 cas
Fièvre vésiculeuse	> 800 cas
Embryopathie au méthyl-mercure	800 cas
Malakoplasié	> 700 cas
Encéphalite équine de l'ouest	> 600 cas
Enchondromatose	600 cas
Dysautonomie familiale	550 cas
Adamantinome	513 cas
Hermaphrodisme vrai	> 500 cas
Histiocytose sinusale avec lymphadénopathie massive	500 cas
Syndrome CADASIL	500 cas
Syndrome de Cronkhite-Canada	500 cas
Tumeur rhabdoïde	500 cas
Syndrome du nevus épidermique	> 400 cas
Maladie de Castleman	400 cas
Syndrome de Silver-Russell	400 cas
Acidurie 4-hydroxybutyrique	350 cas
Maladie d'Erdheim-Chester	350 cas
Déficit d'adhésion leucocytaire	< 350 cas
Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	> 300 cas
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie	300 cas
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl C	300 cas
Cutis marmorata telangiectatica congenita	300 cas
Hypoplasie dermique en aires	300 cas
Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan	300 cas
Maladie d'Alexander	300 cas
Maladie de Gräsbeck-Imerslund	300 cas
Maladie de Norrie	300 cas
Mélorhéostose	300 cas
Syndrome CDG type Ia	300 cas
Syndrome de Moebius	300 cas
Syndrome de Rothmund-Thomson	300 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Syndrome de Von Willebrand acquis	300 cas
Protéïnose lipoïde	> 280 cas
Gastro-entérite éosinophilique	280 cas
Ostéomyélite multifocale chronique récurrente juvénile	> 260 cas
Hyper IgE syndrome autosomique dominant	250 cas
Lipodystrophie partielle acquise	250 cas
Maladie de Dent	250 cas
Syndrome de Maffucci	250 cas
Maladie de Caroli	< 250 cas
Déficit en 6-pyruvoyl-tétrahydroptéridine synthase	248 cas
Dysplasie oculo-dento-digitale	243 cas
Pachyonychie congénitale	230 cas
Maladie de Lhermitte-Duclos	220 cas
Syndrome de Muir-Torre	205 cas
Pachydermopériostose	204 cas
Angiomatose cutanée et digestive	> 200 cas
Angiome en touffes	> 200 cas
Erythrokratodermie variable de Mendes da Costa	> 200 cas
Monosomie 22q13	> 200 cas
Papulose atrophiante maligne	> 200 cas
Porphyrie érythropoïétique congénitale	> 200 cas
Pseudarthrose congénitale de la clavicule	> 200 cas
Syndrome de Aarskog-Scott	> 200 cas
Complexe de Gollop-Wolfgang	200 cas
Déficit en adénosine monophosphate désaminase	200 cas
Dermatose pustuleuse sous-cornée	200 cas
Fasciite à éosinophiles	200 cas
Malabsorption du glucose-galactose	200 cas
Maladie de Camurati-Engelmann	200 cas
Maladie de Gorham-Stout	200 cas
Maladie de Kimura	200 cas
Syndrome de Cockayne	200 cas
Syndrome de Cogan	200 cas
Syndrome de Costello	200 cas
Syndrome de Marinesco-Sjögren	200 cas
Syndrome de Protée	200 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Syndrome de Robinow	200 cas
Syndrome de Shwachman-Diamond	200 cas
Syndrome LEOPARD	200 cas
Syndrome létal de ptérygius multiples	200 cas
Anémie sidéroblastique liée à l'X	< 200 cas
Calcinose striopallidotée bilatérale	< 200 cas
Monosomie 18p	< 200 cas
Réticulohistiocytose multicentrique	< 200 cas
Syndrome de Mowat-Wilson	< 200 cas
Fièvre récurrente avec hyper-IgD	180 cas
Syndrome de Kasabach-Merritt	> 175 cas
Epilepsie - calcifications occipitales - maladie coeliaque	170 cas
Thalassémie alpha - déficit intellectuel lié à l'X	168 cas
Complexe de Carney	160 cas
Maladie du motoneurone type Madras	154 cas
Dystrophie neuro-axonale infantile	> 150 cas
Crâne en trèfle isolé	150 cas
Syndrome de Denys-Drash	150 cas
Syndrome de Dubowitz	150 cas
Syndrome de Fraser	150 cas
Syndrome de Jacobsen	150 cas
Syndrome de McLeod	150 cas
Syndrome d'Ellis-Van Creveld	150 cas
Synostose huméro-radiale isolée	150 cas
Xanthinurie	150 cas
Syndrome de Roberts	< 150 cas
Tyrosinémie type 2	< 150 cas
Syndrome CACH	148 cas
Syndrome de Bazex	145 cas
Pseudotumeur inflammatoire du foie	143 cas
Syndrome de Bazex-Dupré-Christol	143 cas
Odontodysplasie régionale	139 cas
Paralysie périodique thyrotoxique	139 cas
Déficit en dihydroptéridine réductase	134 cas
Tunnel aorto-ventriculaire	130 cas
Syndrome de Weill-Marchesani	128 cas
Syndrome vulvo-vaginal-gingival	127 cas
Syndrome d'Aicardi-Goutières	120 cas
Macrocéphalie - malformation capillaire	116 cas
Nanisme MULIBREY	115 cas
Glycogénose de Bickel-Fanconi	112 cas
Epilepsie myoclonique de l'enfance	106 cas
Achondrogenèse	> 100 cas
Cutis laxa	> 100 cas
Embryopathie au virus de la varicelle	> 100 cas
Encéphalite focale de Rasmussen	> 100 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Epidermolyse bulleuse acquise	> 100 cas
Lipodystrophie généralisée acquise	> 100 cas
Lymphangiectasie pulmonaire congénitale	> 100 cas
Mucopolidose type 4	> 100 cas
Neurocytome central	> 100 cas
Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë	> 100 cas
Syndrome de Bloom	> 100 cas
Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel	> 100 cas
Syndrome d'Ochoa	> 100 cas
Syndrome KID	> 100 cas
Syndrome tricho-rhino-phalangien types 1 et 3	> 100 cas
Agénésie de la carotide interne	100 cas
Cataracte congénitale - dysmorphie faciale - neuropathie	100 cas
Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2	100 cas
Dégénérescence chorio-rétinienne péripapillaire hélicoïdale	100 cas
Fucosidose	100 cas
Hémochromatose néonatale	100 cas
Immunodéficiences par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide	100 cas
Myopathie de Bethlem	100 cas
Ostéopathie striée - sclérose crânienne	100 cas
Poikilodermie de Kindler	100 cas
Syndrome CINCA	100 cas
Syndrome de Bernard-Soulier	100 cas
Syndrome de céphalopolysyndactylie de Greig	100 cas
Syndrome de Cohen	100 cas
Syndrome de Fanconi associé à la chaîne légère des Ig monoclonales	100 cas
Syndrome de Freeman-Sheldon	100 cas
Syndrome de Larsen	100 cas
Syndrome de Pallister-Hall	100 cas
Syndrome de Schnitzler	100 cas
Syndrome de Schwartz-Jampel	100 cas
Syndrome de Seckel	100 cas
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun	100 cas
Syndrome PHACE	100 cas
Syndrome triple A	100 cas
Tachycardie atriale chaotique	100 cas
Tortuosité des artères de la rétine	100 cas
Triade de Carney	100 cas
Angéite leucocytoclasique hypocomplémentémique	< 100 cas
Arthrogrypose - insuffisance rénale - cholestase	< 100 cas
Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich	< 100 cas
Hypertrichose congénitale lanugineuse	< 100 cas
Ichtyose congénitale type foetus Arlequin	< 100 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Méthémoglobinémie héréditaire autosomique récessive type 2	< 100 cas
Panniculite histiocytaire cytophagique	< 100 cas
Paraplégie spastique liée à l'X type 2	< 100 cas
Syndrome de Brown-Vialetto-van Laere	< 100 cas
Syndrome de Haim-Munk	< 100 cas
Syndrome de Hallermann-Streiff-François	< 100 cas
Syndrome de Susac	< 100 cas
Trachéobronchomégalie	< 100 cas
Syndrome du sinus silencieux	98 cas
Dysostose acrofaciale type Nager	90 cas
Hypopéristaltisme intestinal - mégavessie - microcôlon - hydronéphrose	89 cas
Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	89 cas
Encéphalopathie épileptique infantile précoce	88 cas
Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	87 cas
Anomalie d'Uhl	84 cas
Encéphalopathie par déficit en GLUT1	84 cas
Glycogénose par déficit en LAMP-2	84 cas
Nanisme métatropique	80 cas
Syndrome de Liddle	80 cas
Syndrome de Wells	80 cas
Syndrome de tortuosité artérielle	< 80 cas
Syndrome cérébro-costomandibulaire	75 cas
Syndrome de Rapp-Hodgkin	72 cas
Maladie de Tangier	> 70 cas
Chromosome 18 en anneau	70 cas
Dysplasie craniométaphysaire	70 cas
Fente médiane labio-mandibulaire	70 cas
Lupus érythémateux vésiculo-bulleux	70 cas
Pseudohypoaldostéronisme type 1	70 cas
Hémangiomatose néonatale diffuse	< 70 cas
Déficit en glutathion synthétase	65 cas
Cataracte - hyperferritinémie	> 64 cas
Pemphigus paranéoplasique	> 60 cas
Acidémie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12, type cbl A	60 cas
Acidocétose par déficit en bêta-cétothiolase	60 cas
Histiocytose bleu de mer	60 cas
Homocystinurie sans acidurie méthylmalonique	60 cas
Hypertrichose lanugineuse acquise	60 cas
Maladie de Griscelli	60 cas
Pancréatoblastome	60 cas
Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	60 cas
Syndrome de Neu-Laxova	60 cas
Syndrome de Pearson	60 cas
Syndrome de Toriello-Carey	60 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale	< 60 cas
Syndrome de Wolcott-Rallison	< 60 cas
Utérus double - hémivagin - agénésie rénale	< 60 cas
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce	57 cas
Syndrome de fuite capillaire	57 cas
Sporotrichose	55 cas
Syndrome de Mazabraud	54 cas
Chromosome 20 en anneau	> 50 cas
Mégacalicosse congénitale	> 50 cas
Ostéodysplasie type Melnick-Needles	> 50 cas
Syndrome de Frasier	> 50 cas
Syndrome de Hennekam	> 50 cas
Acidémie succinique	50 cas
Acro-ostéolyse autosomique dominante	50 cas
Agénésie partielle du pancréas	50 cas
Anémie hémolytique due au déficit en phosphoglucose isomérase	50 cas
Apraxie oculo-motrice type Cogan	50 cas
Cholestase - lymphoedème	50 cas
Chromosome 14 en anneau	50 cas
Déficit en adénylosuccinate lyase	50 cas
Déficit en prolidase	50 cas
Déficit isolé familial en glucocorticoïdes	50 cas
Déficit multiple en sulfatases	50 cas
Dégénérescence maculaire juvénile - hypotrichie	50 cas
Dysplasie acromésomélique type Maroteaux	50 cas
Dysplasie immuno-osseuse de Schimke	50 cas
Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase	50 cas
Fibromatose hyaline juvénile	50 cas
Lipidose avec surcharge en triglycérides	50 cas
Maladie de Paget juvénile	50 cas
Myosite focale	50 cas
Ostéopétrose avec acidose rénale tubulaire	50 cas
Rhombencéphalosynapsis	50 cas
Syndrome d'Ascher	50 cas
Syndrome de Peters plus	50 cas
Syndrome de Pitt-Hopkins	50 cas
Syndrome de Waardenburg-Shah	50 cas
Syndrome ICF	50 cas
Torticolis paroxystique bénin de l'enfant	50 cas
Analbuminémie congénitale	< 50 cas
Aplasia du péroné - ectrodactylie	< 50 cas
Ataxie spinocérébelleuse type 29	< 50 cas
Chalazodermie granulomateuse	< 50 cas
DOOR syndrome	< 50 cas
Ehrlichiose	< 50 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Hypoglossie - hypodactylie	< 50 cas
Maladie de stockage en esters du cholestérol	< 50 cas
Syndrome blépharo-cheilo-odontique	< 50 cas
Syndrome branchio-oculo-facial	< 50 cas
Syndrome de Feingold	< 50 cas
Syndrome de Floating-Harbor	< 50 cas
Syndrome de Goldmann-Favre	< 50 cas
Syndrome de pseudo-Antley-Bixler - ambiguïté génitale - troubles de la stéroïdogenèse	< 50 cas
Syndrome de Shprintzen-Goldberg	< 50 cas
Syndrome MIDAS	< 50 cas
Abcès aseptique cortico-sensible	49 cas
Pityriasis rubra pilaire	48 cas
Syndrome coxo-podo-patellaire	47 cas
Syndrome de Mohr-Tranebjaerg	46 cas
Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale	45 cas
Lipomatose encéphalo-cranio-cutanée	45 cas
Syndrome KBG	45 cas
Dermatite séborrhéique-like avec des éléments psoriasiques	44 cas
Syndrome de Bowen-Conradi	44 cas
Microtie - anomalies squelettiques - petite taille	42 cas
Syndrome de Desbuquois	> 40 cas
Babésiose	40 cas
Ectodermie dysplasique hypohidrotique autosomique dominante	40 cas
Embryofetopathie au méthimazole	40 cas
Monosomie distale 10q	40 cas
Sitostérolémie	40 cas
Syndrome 3M	40 cas
Syndrome d'Ambras	40 cas
Syndrome de Carpenter	40 cas
Syndrome de Coffin-Siris	40 cas
Syndrome de Galloway-Mowat	40 cas
Syndrome WHIM	40 cas
Trisomie distale 10q	40 cas
Trisomie distale 6p	40 cas
Dysplasie acromicrique	< 40 cas
Encéphalopathie éthylmalonique	< 40 cas
Mucopolysaccharidose type 7	< 40 cas
Paralysie bulbaire progressive de l'enfant	< 40 cas
Syndrome d'autisme et macrocéphalie	< 40 cas
Syndrome de Bruck	< 40 cas
Leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébrale et de la moëlle épinière - lactate élevé	39 cas
Décollement de la rétine rhéomatogène autosomique dominant	38 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Hypotrichose simple	38 cas
Dysplasie mandibulo-acrale	37 cas
Cirrhose héréditaire des enfants indiens d'Amérique du Nord	36 cas
Dysplasie spondylo-enchondrale	36 cas
Syndrome oculo-cérébro-cutané	36 cas
Neuropathie sensitive et autonome type 2	35 cas
Syndrome de Cobb	35 cas
Arthrite purulente - pyoderma gangrenosum - acné	34 cas
Chromosome 1 en anneau	34 cas
Syndrome Acro-calleux type Schinzel	34 cas
Syndrome d'Antley-Bixler	34 cas
Syndrome de Perrault	34 cas
Syndrome de Schinzel-Giedion	34 cas
Déficit en méthyl-cobalamine type cbl G	33 cas
Ostéopétrose autosomique dominante type 1	33 cas
Polykystose ovarienne - dysfonctionnement du sphincter urétral	33 cas
Syndrome de Björnstad	33 cas
Syndrome de Marshall-Smith	33 cas
Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire	32 cas
Syndrome d'Olmsted	32 cas
Ventricule gauche à double issue	32 cas
Argininémie	31 cas
Syndrome CDG type Ic	> 30 cas
Syndrome congénital d'infection-like intra-utérine	> 30 cas
Syndrome de Weaver-Williams	> 30 cas
Syndrome tricho-dento-osseux	> 30 cas
Trisomie 8q	> 30 cas
Acidurie mévalonique	30 cas
Agnathie - holoprosencéphalie - situs inversus	30 cas
Ankylose glossopalatine	30 cas
Anophtalmie - insuffisance hypothalamo-hypophysaire	30 cas
Anophtalmie/microophtalmie - atrésie de l'oesophage	30 cas
Camptodactylie - petite taille - scoliose - déficience auditive	30 cas
Carnosinémie	30 cas
Cataracte - cardiomyopathie	30 cas
Cranio-ostéo-arthropathie	30 cas
Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase	30 cas
Déficit en triose phosphate-isomérase	30 cas
Dermopathie restrictive létale	30 cas
Encéphalopathie myoclonique précoce	30 cas
Fièvre périodique type Marshall	30 cas
Maladie d'Elejalde	30 cas
Microophtalmie avec anomalie des membres	30 cas
Omodysplasie	30 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse	30 cas
Syndrome CHILD	30 cas
Syndrome de Marden-Walker	30 cas
Syndrome de Perlman	30 cas
Syndrome de Weaver	30 cas
Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons	30 cas
Syndrome otopalatodigital	30 cas
Syndrome SHORT	30 cas
Synostose huméro-radio-cubitale	30 cas
Atrophodermie linéaire de Moulin	< 30 cas
Déficit en phosphofructokinase musculaire	< 30 cas
Dermoïde annulaire limbique	< 30 cas
Dysostose acrofaciale post-axiale	< 30 cas
Dysplasie acro-pectoro-vertébrale	< 30 cas
Dysplasie fronto-métaphysaire	< 30 cas
Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire	< 30 cas
Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie	< 30 cas
Encéphalopathie par hydroxykynuréninurie	< 30 cas
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase musculaire	< 30 cas
Hypoplasie pontocérébelleuse type 2	< 30 cas
Hypothermie périodique spontanée	< 30 cas
Lipomes naso-palpébraux - colobome	< 30 cas
Maladie de Pyle	< 30 cas
Maladie neurométabolique par déficit en sérine	< 30 cas
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types 1 et 3	< 30 cas
Obésité par déficit congénital en leptine	< 30 cas
Retard du développement par déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase	< 30 cas
Syndactylie de Cenani-Lenz	< 30 cas
Syndrome de Basan	< 30 cas
Syndrome de Crisponi	< 30 cas
Syndrome de la peau ridée	< 30 cas
Syndrome de Waardenburg-Shah variante neurologique	< 30 cas
Syndrome IRVAN	< 30 cas
Syndrome neuroectodermique de Johnson	< 30 cas
Calcifications thalamiques symétriques	29 cas
Epilepsie avec crises partielles migrantes du nourrisson	29 cas
Leucoencéphalopathie avec kystes bilatéraux de la partie antérieure du lobe temporal	29 cas
Syndrome d'aneuploidie en mosaïque	29 cas
Syndrome de Jalili	29 cas
Syndrome de Joubert avec atteinte orofaciodigitale	29 cas
Dysplasie cranio-lenticulo-suturale	28 cas
Hypertrichose cubitale - petite taille	28 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Anadysplasie métaphysaire	27 cas
Déficit en méthyl-cobalamine type cbl E	27 cas
Dysplasie géloéophysique	27 cas
GAP0 syndrome	27 cas
Insomnie fatale familiale	27 cas
Syndrome de Catel-Manzke	27 cas
Syndrome limb-mammary	27 cas
Atélostéogenèse type 2	25 cas
Dirofilariose	25 cas
Erythrokatodermie - ataxie	25 cas
Hyperkératose palmoplantaire - spasticité	25 cas
Métachondromatose	25 cas
Névus éccrin porokératotique	25 cas
Opsismodysplasie	25 cas
Syndrome 3C	25 cas
Syndrome de Book	25 cas
Syndrome de Plummer-Vinson	25 cas
Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	25 cas
Maladie veino-occlusive hépatique - immunodéficience	< 25 cas
Syndrome de Filippi	< 25 cas
Ataxie spinocérébelleuse infantile	24 cas
Hypercholestérolémie due au déficit en cholestérol 7alpha-hydroxylase	24 cas
Myopathie distale avec atteinte respiratoire précoce	24 cas
Paraplégie spastique liée à l'X type 34	24 cas
Syndrome de Bartsocas-Papas	24 cas
Synspondylisme congénital	24 cas
Déficit en phosphoglycérate kinase	23 cas
Fistule bronchobiliaire congénitale	23 cas
Syndrome de Cantu	23 cas
Syndrome de Johanson-Blizzard	23 cas
Syndrome de microdélétion 2q24	23 cas
Syndrome de Potocki-Shaffer	23 cas
Syndrome de Treft-Sanborn-Carey	23 cas
Dilatation aortique - hypermobilité articulaire - tortuosité artérielle	22 cas
Mains et pieds fendus - surdité	22 cas
Syndrome acro-pectoral	22 cas
Syndrome de Pierson	22 cas
Trouble du langage oral de type 1	22 cas
Déficit en déshydratase	21 cas
Mort subite du nourrisson - dysgénésie des testicules	21 cas
Syndrome odonto-tricho-unguéo-digito-palmar	21 cas
Acidurie fumarique	> 20 cas
Panencéphalite rubéoleuse	> 20 cas
Acidurie 3-méthylglutaconique type 1	20 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Arhinie	20 cas
Artérite temporale juvénile	20 cas
Déficit en dihydrolipoyl déshydrogénase	20 cas
Hypertélorisme de Teebi	20 cas
Insensibilité congénitale à la douleur	20 cas
Kératose type Nagashima	20 cas
Lésions en anneau de la voûte crânienne - fragilité osseuse	20 cas
Microphtalmie syndromique type 5	20 cas
Monosomie distale 8p	20 cas
Polypose "capé"	20 cas
Syndrome acro-rénal	20 cas
Syndrome CDG type Ib	20 cas
Syndrome lacrimo-auriculo-dento-digital	20 cas
Syndrome PIBIDS	20 cas
Acidurie orotique héréditaire	< 20 cas
Cataracte - déficit intellectuel - hypogonadisme	< 20 cas
Cheveux laineux - kératodermie palmoplantaire - cardiomyopathie dilatée	< 20 cas
Chromosome 10 en anneau	< 20 cas
Dermatite granulomateuse interstitielle - arthrite	< 20 cas
Dysplasie crânio-diaphysaire	< 20 cas
Dysplasie ectodermique type cheveux-ongles "pur"	< 20 cas
Dysplasie Tchèque type métatarsique	< 20 cas
Dystonie myoclonique 15	< 20 cas
Epidermolyse bulleuse - dystrophie musculaire des ceintures	< 20 cas
Hypertrichose - faciès acromégaoloïde	< 20 cas
Hypertrichose cervicale antérieure isolée	< 20 cas
Ichtyose bulleuse de Siemens	< 20 cas
Kératose palmoplantaire - clinodactylie	< 20 cas
Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling	< 20 cas
Paralysie du larynx - déficit intellectuel	< 20 cas
Syndrome Carey-Fineman-Ziter	< 20 cas
Syndrome cerveau-poumon-thyroïde	< 20 cas
Syndrome COFS	< 20 cas
Syndrome du faciès acromégaoloïde	< 20 cas
Syndrome IMAGE	< 20 cas
Syndrome RAPADILINO	< 20 cas
Synostose radio-ulnaire - thrombocytopenie amégakaryocytaire	< 20 cas
Troubles hémorragiques par déficit en récepteur du collagène	< 20 cas
Craniosynostose type Boston	19 cas
Déficit en aconitase	19 cas
Délétion 6q terminale	19 cas
Hypomyélination avec atrophie du ganglion basal et du cervelet	19 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Leucoencéphalopathie cavitaire progressive	19 cas
Myopathie à inclusions - contractures articulaires - ophtalmoplégie	19 cas
Syndrome amélo-cérébro-hypohidrotique	19 cas
Syndrome de Schopf-Schulz-Passarge	19 cas
Dysplasie osseuse terminale - défauts de pigmentation	18 cas
Ostéochondrodysplasie - hypertrichose	18 cas
Acidurie malonique	17 cas
Déficit d'adhésion leucocytaire type III	17 cas
Déficit en GTP cyclohydrolase I	17 cas
Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X	17 cas
Embryofetopathie à l'aminoptérine	17 cas
Erythrodermie congénitale létale	17 cas
Hypokératose palmoplantaire circonscrite	17 cas
Malabsorption de l'acide folique héréditaire	17 cas
Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale	17 cas
Syndrome H	17 cas
Acromégalie - cutis gyrata - leucome cornéen	16 cas
Chondrodysplasie métaphysaire type Jansen	16 cas
Déficit en glycogène synthase hépatique	16 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 type Afrique du Sud	16 cas
Léiomyome orbitaire	16 cas
Microgastrie - anomalie des membres	16 cas
Syndrome de Myhre	16 cas
Syndrome IRIDA	16 cas
Syndrome orofaciadigital type 4	16 cas
Ablépharie - macrostomie	15 cas
Dysplasie phalango-épiphysaire en "ailes d'anges"	15 cas
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en lamine A/C	15 cas
Syndrome de Sensenbrenner	15 cas
Syndrome IBIDS	15 cas
Ulcération du cordon ombilical - atrésie intestinale	15 cas
Anosmie congénitale isolée	< 15 cas
Dysplasie odonto-onycho-dermique	< 15 cas
Immuno-déficience par déficit en IRAK4 (interleukin-1 receptor-associated kinase-4)	< 15 cas
Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1	< 15 cas
Oligodontie - taurodontie - cheveux rares	< 15 cas
Syndrome de Meacham	< 15 cas
Syndrome de Wilson-Turner	> 14 cas
Absence de dermatoglyphes - miliaire congénital	14 cas
Atrophie optique - cataracte autosomique dominante	14 cas
Bêta-mannosidose	14 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Chromosome 17 en anneau	14 cas
Dysplasie dermo-dentaire	14 cas
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2G	14 cas
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2L	14 cas
Oligocône trichromatie	14 cas
Syndrome ADULT	14 cas
Syndrome de Atkin-Flaitz	14 cas
Syndrome DEND	14 cas
Chondrodysplasie type Blomstrand	13 cas
Déficit en aromatase	13 cas
Histiocytose progressive mucineuse héréditaire	13 cas
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H	13 cas
Paraplégie spastique autosomique dominante type 37	13 cas
Syndrome de Donnai-Barrow	13 cas
Syndrome de Schilbach-Rott	13 cas
Alopécie- épilepsie - pyorrhée - déficit intellectuel	12 cas
Anémie hémolytique due à un déficit en adénylate kinase	12 cas
Ataxie - surdité - atrophie optique - létalité	12 cas
Atélostéogenèse type 1	12 cas
Atélostéogenèse type 3	12 cas
Colobome - fente labiopalatine - déficit intellectuel	12 cas
Colobome maculaire - brachydactylie type B	12 cas
Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase	12 cas
Déficit en dopamine bêta-hydroxylase	12 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - macrocéphalie - macroorchidisme	12 cas
Hypoparathyroïdie - surdité - dysplasie rénale	12 cas
Myopathie distale avec atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des membres supérieurs	12 cas
Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales	12 cas
Ostéo-craniosclérose	12 cas
Syndrome acro-pectoro-rénal	12 cas
Syndrome de Ballard	12 cas
Syndrome deTorg-Winchester	12 cas
Tachyarythmie atriale avec intervalle PR court	12 cas
Agénésie du corps calleux liée à l'X complexe	11 cas
Communication interauriculaire - trouble de conduction	11 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Snyder	11 cas
Dimélie fibulaire - diplopodie	11 cas
Encéphalopathie nécrosante aiguë familiale	11 cas
Fibrochondrogenèse	11 cas
Hyperandrogénie due à un déficit en cortisone réductase	11 cas
Hypoplasie fovéale - cataracte pré-sénile	11 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Leuconychie totale - lésions de type acanthosis nigricans - cheveux anormaux	11 cas
Maladie du noeud sinusal	11 cas
Polypose juvénile infantile	11 cas
Scaphocéphalie familiale type McGillivray	11 cas
Syndrome de Cooks	11 cas
Syndrome de Furhmann	11 cas
Syndrome de Goldblatt	11 cas
Syndrome de Lopez-Hernandez	11 cas
Syndrome de Martinez-Frias	11 cas
Syndrome du pterygium antécubital	11 cas
Syndrome PELVIS	11 cas
Trichomégalie - rétine dégénérante - retard de croissance	11 cas
Syndrome CHAND	> 10 cas
Syndrome de Chediak-Higashi	> 10 cas
Syndrome de Pai	> 10 cas
Arthrogrypose multiple congénitale - face de siffleur	10 cas
Atrophie musculaire - ataxie - rétinite pigmentaire - diabète	10 cas
Calcifications du plexus choroïde, forme infantile	10 cas
Colobome - microphthalmie - cardiopathie - surdité	10 cas
Déficit en succinyl-CoA acétoacétate transférase	10 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - hypotonie - dysmorphie faciale - comportement agressif	10 cas
Déficit intellectuel lié à l'X syndromique type 7	10 cas
Dysgénésie du tronc cérébral d'Athabaskan	10 cas
Dysplasie acromésomérique type Hunter-Thompson	10 cas
Dysplasie ectodermique - fragilité cutanée	10 cas
Dysplasie en boomerang	10 cas
Dysplasie pseudodiastrophique	10 cas
Dysplasie réno-hépto-pancréatique - kystes de Dandy-Walker	10 cas
Fusion des vertèbres progressive non infectieuse	10 cas
Hyperkératose - hyperpigmentation	10 cas
Hypomyélinisation - cataracte congénitale	10 cas
Kératodermie palmoplantaire diffuse - acrocyanose	10 cas
Lipodystrophie partielle familiale associée à des mutations de PPAR γ	10 cas
Maladie autoinflammatoire due au déficit de l'antagoniste du récepteur à l'interleukine-1	10 cas
Maladie de Charcot-Marie-Tooth - néphropathie	10 cas
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H	10 cas
Monosomie distale 5q	10 cas
Ptosis - colobome de l'iris - déficit intellectuel	10 cas
Syndrome cérébro-oculo-nasal	10 cas
Syndrome de Barber-Say	10 cas
Syndrome de Char	10 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Syndrome de Flynn-Aird	10 cas
Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon	10 cas
Syndrome de Juberg-Hayward	10 cas
Syndrome de microdélétion 2q37	10 cas
Syndrome de Nevo	10 cas
Syndrome de Pollitt	10 cas
Syndrome de Saldino-Mainzer	10 cas
Syndrome de Toriello-Lacassie-Droste	10 cas
Syndrome neurodégénératif lié à l'X type Hamel	10 cas
Acromélanose	< 10 cas
Anémie avec corps de Heinz	< 10 cas
Déficit d'adhésion leucocytaire type II	< 10 cas
Déficit en phosphoénolpyruvate carboxykinase	< 10 cas
Dysostose acrofaciale type Rodriguez	< 10 cas
Dysostose diaphano-spondyloaire	< 10 cas
Dysplasie de Pacman	< 10 cas
Dysplasie de Singleton-Merten	< 10 cas
Dysplasie squelettique létale type Greenberg	< 10 cas
Dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne	< 10 cas
Dystrophie cornéenne - surdité de perception	< 10 cas
Encéphalopathie due à un déficit en prosaposine	< 10 cas
Gigantisme cérébral - kystes maxillaires	< 10 cas
Glomérulopathie - hypotrichie - tégangiectasies	< 10 cas
Hémiplégie alternante nocturne familiale bénigne de l'enfance	< 10 cas
Hypopituitarisme - microphthalmie	< 10 cas
Hypoplasie pancréatique - diabète - cardiopathie	< 10 cas
Ichtyose néonatale - cholangite sclérosante	< 10 cas
Maladie de Gaucher - ophtalmoplégie - calcification cardiovasculaire	< 10 cas
Myoclonie - atrophie musculaire distale	< 10 cas
Myoclonie périorale avec absence	< 10 cas
Myopathie à casquette	< 10 cas
Ostéochondromatose carpo-tarsienne	< 10 cas
Porokératose palmoplantaire de Mantoux	< 10 cas
Progeria - petite taille - naevi pigmentés	< 10 cas
Surdité - lymphoedème - leucémie	< 10 cas
Syndrome cardio-crânien type Pfeiffer	< 10 cas
Syndrome de Aase-Smith	< 10 cas
Syndrome de Laron avec déficit immunitaire	< 10 cas
Syndrome de Lowry-Wood	< 10 cas
Syndrome digito-réno-cérébral	< 10 cas
Syndrome létal de Larsen-like	< 10 cas
Syndrome pseudo-Zellweger	< 10 cas
XK aproscéphalie	< 10 cas
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl F	9 cas
Anomalies cardiaques - hétérotaxie	9 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Ataxie - apraxie - déficit intellectuel lié à l'X	9 cas
Atransferrinémie	9 cas
Brachymorphisme - onychodysplasie - dysphalangisme	9 cas
Cardiomyopathie - cataracte - anomalies spondylo-pelviennes	9 cas
Déficit en gamma-glutamylcystéine synthétase	9 cas
Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase	9 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - quadriparésie spastique	9 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Shashi	9 cas
Laminopathie type Decaudain-Vigouroux	9 cas
Leukodystrophie - paraplégie spastique - dystonie	9 cas
Macrostomie - anomalies préauriculaires - ophtalmoplégie externe	9 cas
Nanisme de Lenz-Majewski	9 cas
Paraplégie spastique autosomique récessive type 18	9 cas
Syndrome acro-cardio-facial	9 cas
Syndrome de Bosley-Salih-Alorainy	9 cas
Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman	9 cas
Syndrome tricho-rétino-dento-digital	9 cas
Ataxie - surdité - déficit intellectuel	8 cas
Brachydactylie préaxiale - hallux varus	8 cas
Campomélie type Cumming	8 cas
Camptodactylie de Guadalajara type 1	8 cas
Déficit en 5-oxoprolinase	8 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - dysmorphie - atrophie cérébrale	8 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Abidi	8 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Vitale	8 cas
Dysplasie spondylo-métaphysaire - dystrophie des cônes et des batonnets	8 cas
Hématurie autosomique dominante - tortuosités rétinienne - crampes musculaires	8 cas
Hydrocéphalie - dysplasie costovertebrale - anomalie de Sprengel	8 cas
Hyperostose vertébrale ankylosante avec tylose	8 cas
Leucoencéphalopathie - ataxie - hypodontie - hypomyélination	8 cas
Ostéopétrose - hypogammaglobulinémie	8 cas
Syndrome d'Ackerman	8 cas
Syndrome de Fountain	8 cas
Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique	8 cas
Syndrome de Kallmann - cardiopathie	8 cas
Syndrome de Lelis	8 cas
Syndrome de Vici	8 cas
Syndrome micro	8 cas
Syndrome polymalformatif létal type Boissel	8 cas
Albinisme oculaire - surdité sensorielle tardive	7 cas
Ataxie épisodique type 5	7 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Ataxie épisodique type 7	7 cas
Brachydactylie type A6	7 cas
Déficit en gamma-glutamyl transpeptidase	7 cas
Déficit en transaldolase	7 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - syndrome cranio-facio-squelettique	7 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Van Esch	7 cas
Déficit intellectuel sévère lié à l'X type Gustavson	7 cas
Dégénérescence rétinienne - microphthalmie - glaucome	7 cas
Dihydropyrimidinurie	7 cas
Dysostose mandibulo-faciale liée à l'X	7 cas
Dystonie 16	7 cas
Fente palatine - synéchies latérales	7 cas
Fibrofolliculomes multiples familiale	7 cas
Myopathie mitochondriale et anémie sidéroblastique	7 cas
Neutropénie sévère congénitale liée à l'X	7 cas
Obésité par déficit en pro-opiomélanocortine	7 cas
Syndrome acro-réno-mandibulaire	7 cas
Syndrome CDG type 1e	7 cas
Syndrome CEDNIK	7 cas
Syndrome de délétion 6q16	7 cas
Syndrome de MEHMO	7 cas
Syndrome de Michels	7 cas
Syndrome de microdélétion 2p21	7 cas
Syndrome de Stern-Lubinsky-Durrie	7 cas
Syndrome d'Ehlers-Danlos type dermato-sparaxis	7 cas
Syndrome génito-patellaire	7 cas
Syndrome neurodégénératif lié à l'X type Bertini	7 cas
Syndrome rétino-hépatocrocinologique	7 cas
Torticolis - chéloïdes - cryptorchidisme	7 cas
Ankylose des pouces - brachydactylie - déficit intellectuel	6 cas
Aplasia cutanée congénitale des membres autosomique récessive	6 cas
Ataxie spinocérébelleuse type 30	6 cas
Blépharophimosis - ptosis - ésoptropie - syndactylie - petite taille	6 cas
Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosynostose	6 cas
Déficit en 3-hydroxy 3-méthylglutaryl-CoA synthétase	6 cas
Déficit intellectuel - hypotrichie - brachydactylie	6 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - psychose - macroorchidisme	6 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Armfield	6 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Zorick	6 cas
Dysgénésie gonadique 46,XY - neuropathie motrice et sensitive	6 cas
Dysostose acrofaciale type Catane	6 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Dysplasie ectodermique hidrotique type Christianson-Fourie	6 cas
Epilepsie - télangiectasie	6 cas
Hypopituitarisme - polydactylie post-axiale	6 cas
Kératose folliculaire - nanisme - atrophie cérébrale	6 cas
Mégalencéphalie - polymicrogyrie - polydactylie postaxiale - hydrocéphalie	6 cas
Polysyndactylie - malformation cardiaque	6 cas
Spasticité - déficit intellectuel - épilepsie, lié à l'X	6 cas
Surdité - hypoplasie de l'émail - anomalie des ongles	6 cas
Symphalangie - anomalies multiples mains et pieds	6 cas
Syndactylie - télécanthus - malformations rénale et anogénitale	6 cas
Syndrome CDG type Ig	6 cas
Syndrome CLAPO	6 cas
Syndrome de Grange	6 cas
Syndrome de Hartsfield-Bixler-Demyer	6 cas
Syndrome de la transpiration induite par le froid	6 cas
Syndrome de Moore-Federman	6 cas
Syndrome de sensibilité aux UV	6 cas
Syndrome de Stormorken-Sjaastad-Langset	6 cas
Syndrome de Wieacker-Wolff	6 cas
Syndrome de Zurich-Kaye	6 cas
Syndrome d'Ehlers-Danlos type spondylocheiro dysplasique	6 cas
Syndrome d'Eiken	6 cas
Syndrome isotretinoïne-like	6 cas
Syndrome PAGOD	6 cas
Syndrome W	6 cas
Achalasie - microcéphalie	5 cas
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl D	5 cas
Alopécie - contractures - nanisme - déficit intellectuel	5 cas
Anonychie - microcéphalie	5 cas
Arachnodactylie - ossification anormale - déficit intellectuel	5 cas
Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 3	5 cas
Atrésie des choanes - surdité - cardiopathie	5 cas
Bradyopsie	5 cas
Cholestase - rétinopathie pigmentaire - fente palatine	5 cas
Craniosynostose - brachydactylie	5 cas
Dacryocystite - ostéopoikilose	5 cas
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4	5 cas
Déficit en bêta-urédopropionase	5 cas
Déficit en P2Y12	5 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - choréo-athétose - comportement anormal	5 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - cubitus valgus - dysmorphie	5 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Déficit intellectuel lié à l'X type Najm	5 cas
Dépigmentation aiguë bilatérale des iris	5 cas
Dermato-ostéolyse type Kirghize	5 cas
Dysostose acro-fronto-facio-nasale	5 cas
Dysostose huméro-spinale	5 cas
Dysplasie ectodermique odonto-micronychiale	5 cas
Dysplasie spondylométaphysaire - hypotrichose	5 cas
Dysplasie type Astley-Kendall	5 cas
Ectrodactylie - dysplasie ectodermique sans fente labiopalatine	5 cas
Glaucome - apnée du sommeil	5 cas
Kératodermie palmoplantaire - ambiguïté sexuelle XX - prédisposition au carcinome spinocellulaire	5 cas
Lissencéphalie type 3 - séquence d'akinésie foetale familiale	5 cas
Lymphoedème - anomalie cérébrale artérioveineuse	5 cas
Macrothrombocytopenie avec formation de plaquette anormale autosomique dominant	5 cas
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J	5 cas
Maladie du motoneurone inférieur autosomique récessive de l'enfance	5 cas
Néphropathie - surdité - hyperparathyroïdie	5 cas
Néphrose - surdité - anomalies des voies urinaires et des doigts	5 cas
Onycho-tricho-dysplasie - neutropénie	5 cas
Paraplégie - brachydactylie - épiphyses en cône	5 cas
Pouces en adduction-arthrogrypose, type Dundar	5 cas
Pycnoachondrogénèse	5 cas
Surdité branchiogénique	5 cas
Syndrome ANE	5 cas
Syndrome CAMOS	5 cas
Syndrome CDG type Id	5 cas
Syndrome CDG type Ih	5 cas
Syndrome cranio-digital - déficit intellectuel	5 cas
Syndrome de Bamforth	5 cas
Syndrome de Curry-Jones	5 cas
Syndrome de Fine-Lubinsky	5 cas
Syndrome de Frank-Ter Haar	5 cas
Syndrome de German	5 cas
Syndrome de Matthew-Wood	5 cas
Syndrome de Mononen-Karnes-Senac	5 cas
Syndrome de Sillence	5 cas
Syndrome de Young-Simpson	5 cas
Syndrome immuno-neurologique lié à l'X	5 cas
Syndrome oculo-palato-cérébral	5 cas
Synostose huméro-cubitale	5 cas
Tetraplégie spastique congénitale	5 cas
Hamartomatose kystique du poumon et du rein	< 5 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Lathostérolase	< 5 cas
Syndrome de Sakati-Nyhan	< 5 cas
Achondroplasie sévère - retard de développement - acanthosis nigricans	4 cas
Acro-scypho-dysplasie métaphysaire	4 cas
Anomalie des membres - micrognathisme	4 cas
Aplasia cutanée - myopie	4 cas
Arc aortique anormal - dysmorphie - déficit intellectuel	4 cas
Arhinie - atrésie des choanes - microphthalmie	4 cas
Ataxie épisodique type 6	4 cas
Autisme - angiome facial	4 cas
Cécité - scoliose - arachnodactylie	4 cas
Cheveux épars - petite taille - anomalies cutanées	4 cas
Cheveux spiralés - kératodermie palmoplantaire	4 cas
Chondrodysplasie létale autosomique récessive	4 cas
Choroïdémie - obésité - surdité	4 cas
Craniosynostose - Dandy-Walker - hydrocéphalie	4 cas
Craniosynostose - hydrocéphalie - malformation de Chiari 1 - synostose radiocubitale	4 cas
Déficit intellectuel - dysmorphie - hypogonadisme - diabète sucré	4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - épilepsie - psoriasis	4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - hypogonadisme - ichtyose - obésité - petite taille	4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Cilliers	4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Miles-Carpenter	4 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 Siderius	4 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
Diabète sucré néonatal permanent - agénésie du cervelet et du pancréas	4 cas
Dissection artérielle - lentiginose	4 cas
Dysgénésie caudale familiale	4 cas
Dysostose acrofaciale type Palagonia	4 cas
Dysostose facio-crânienne hypomandibulaire	4 cas
Dysplasie ectodermique hidrotique type Halal	4 cas
Dysplasie ectodermique type Berlin	4 cas
Dysplasie oculo-oto-faciale	4 cas
Dysplasie osseuse létale type Holmgren-Forsell	4 cas
Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique type Saul-Wilson	4 cas
Dysplasie pelviscapulaire	4 cas
Dysplasie spondylo-épiphysaire type Byers	4 cas
Dysplasie spondylo-épiphysaire type Cantu	4 cas
Dysplasie spondylo-épiphysaire type MacDermot	4 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Dysplasie spondylo-épiphysaire type Nishimura	4 cas
Dysplasie spondylo-métaphysaire - déficit immunitaire combiné	4 cas
Dysplasie tricho-odonto-onychiale	4 cas
Ectopie du cristallin - dystrophie chorio-rétinienne - myopie	4 cas
Encéphalopathie due au déficit en urocanase	4 cas
Fente labiopalatine - malrotation - cardiopathie	4 cas
Fibrose pulmonaire - hyperplasie hépatique - hypoplasie de la moelle osseuse	4 cas
Hernie diaphragmatique - anomalies des membres	4 cas
Hirschsprung - brachydactylie type D	4 cas
Homocarnosinose	4 cas
Hyperthermie maligne - arthrogrypose - torticollis	4 cas
Hypomyélinisation - hypogonadisme hypogonadotrophique - hypodontie	4 cas
Hypotrichose - lymphoedème - télangiectasie	4 cas
Ichtyose - alopecie - ectropion - déficit intellectuel	4 cas
Immunodéficience primitive avec déficit en cellules NK	4 cas
Kératodermie palmoplantaire - amyotrophie	4 cas
Leucoencéphalopathie - chondrodysplasie métaphysaire	4 cas
Leucoencéphalopathie - kératose palmoplantaire	4 cas
Macrogryrie centrale bilatérale	4 cas
Microcéphalie - polymicrogyrie - agénésie du corps calleux	4 cas
Microdélétion 8q22.1	4 cas
Microtie bilatérale - surdité - fente palatine	4 cas
Myoclonie - ataxie cérébelleuse - surdité	4 cas
Myopathie due à une surcharge en calésquestrine et SERCA1	4 cas
Myopathie létale congénitale type Compton-North	4 cas
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	4 cas
Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial	4 cas
Neuropathie sensitive et autonome héréditaire avec surdité et retard de développement	4 cas
Odonto-leucodystrophie	4 cas
Paraplégie - déficit intellectuel - hyperkératose	4 cas
Paraplégie spastique - néphropathie - surdité	4 cas
Petite taille - cou palmé court - cardiopathie congénitale	4 cas
Pouce long - brachydactylie	4 cas
Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline de type 1	4 cas
Retard du développement - déficit intellectuel - dysostose mandibulofaciale - microcéphalie - fente palatine	4 cas
Sclérose endostéale - hypoplasie cérébelleuse	4 cas
Surdité - neuropathie périphérique - artériopathie	4 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Syndactylie type 4	4 cas
Syndrome anophtalmie-plus	4 cas
Syndrome CDG type If	4 cas
Syndrome CDG type IIa	4 cas
Syndrome CDG type Ik	4 cas
Syndrome coxo-auriculaire	4 cas
Syndrome d'Abruzzo-Erickson	4 cas
Syndrome d'amélogénèse imparfaite et hyperplasie gingivale	4 cas
Syndrome de Bonnemann-Meinecke-Reich	4 cas
Syndrome de Cole-Carpenter	4 cas
Syndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss	4 cas
Syndrome de Kapur-Toriello	4 cas
Syndrome de microdélétion 12q14	4 cas
Syndrome de microdélétion 15q24	4 cas
Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel type 2	4 cas
Syndrome de Tomé-Brunet-Fardeau	4 cas
Syndrome des pterygiums multiples autosomique dominant	4 cas
Syndrome d'exophtalmie bénigne	4 cas
Syndrome d'immunodéficience primaire dû au déficit en p14	4 cas
Syndrome neurocutané type Bicknell	4 cas
Syndrome neuroectodermique endocrine	4 cas
Syndrome odontotrichomélique	4 cas
Syndrome orofaciadigital type 5	4 cas
Syndrome RHYS	4 cas
Agammaglobulinémie - microcéphalie - craniosténose - dermatite sévère	3 cas
Agénésie du corps calleux - microcéphalie - petite taille	3 cas
Amélie autosomique récessive	3 cas
Anémie hémolytique due à un déficit en glutathion réductase	3 cas
Anémie microcytaire avec surcharge hépatique en fer	3 cas
Aniridie - ptosis - déficit intellectuel - obésité	3 cas
Aniridie - rotule absente	3 cas
Anomalie d'Axenfeld-Rieger - hydrocéphalie - squelette anormal	3 cas
Anomalie de la valve mitrale - surdité - anomalie du squelette	3 cas
Anomalie des cheveux - photosensibilité - déficit intellectuel	3 cas
Anomalie du développement sexuel - déficit intellectuel	3 cas
Anomalies craniofaciales - surdité - anomalie de la main	3 cas
Anonychie - anomalies de la pigmentation des plis de flexion	3 cas
Anophtalmie - mégalocornée - cardiopathie - anomalies squelettiques	3 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Aphalangie - hémivertèbre - dysgénésie uro-génito-intestinale	3 cas
Aplasia cutanée congénitale - lymphangiectasie intestinale	3 cas
Arachnodactylie - déficit intellectuel - dysmorphie	3 cas
Blépharoptosis - myopie - ectopie du cristallin	3 cas
Camptodactylie - dysplasie osseuse	3 cas
Cardiomyopathie-intolérance à l'exercice due à un déficit en glycogène cardiaque et musculaire	3 cas
Cécité corticale - déficit intellectuel - polydactylie	3 cas
Convulsions - déficit intellectuel par hydroxylsineurie	3 cas
Craniosynostose - calcifications intracrâniennes	3 cas
Déficit en héparane sulfate de l'entérocyte congénital	3 cas
Déficit intellectuel - cataracte - cyphose	3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - hypogammaglobulinémie - détérioration neurologique progressive	3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - puberté précoce - obésité	3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Kroes	3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Shrimpton	3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Wilson	3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Wittwer	3 cas
Déficit intellectuel type Kahrizi	3 cas
Dérivés mullériens - lymphangiectasies - polydactylie	3 cas
Diarrhée intractable - atrésie choanale - anomalie des yeux	3 cas
Diarrhée malabsorptive congénitale par diminution des cellules endocriniennes entérales	3 cas
Duplication des sourcils - syndactylie	3 cas
Dysmorphie - macrocéphalie - myopie - malformation de Dandy-Walker	3 cas
Dysplasie acromésomélique type Brahimi-Bacha	3 cas
Dysplasie cranio-fronto-nasale - anomalie de Poland	3 cas
Dysplasie ectodermique - hypohidrose - hypothyroïdie - dyskinésie ciliaire	3 cas
Dysplasie facio-cardio-mélique létale	3 cas
Dysplasie spondyloépiméthaphysaire type aggregane	3 cas
Dysplasie spondyloépiméthaphysaire type Bieganski	3 cas
Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive type Kohn	3 cas
Dysplasie spondylométhaphysaire axiale	3 cas
Dysplasie spondylométhaphysaire de type Golden	3 cas
Dysplasie thymus-rein-anus-poumon	3 cas
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2M	3 cas
Dystrophie neuroaxonale - acidose tubulaire	3 cas
Fusions des vertèbres lombosacrées - blépharoptosis	3 cas
Glaucome - ectopie - sphérophaquie - raideur articulaire - petite taille	3 cas
Hémorragie due à une mutation le l'alpha-1 antitrypsine type Pittsburgh	3 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Hypertrichose cervicale - neuropathie périphérique	3 cas
Hypoplasie pontocérébelleuse type 4	3 cas
Hypoplasie pontocérébelleuse type 5	3 cas
Hypoplasie pontocérébelleuse type 6	3 cas
Hypotonie avec acidose lactique et hyperammonémie	3 cas
Lipodystrophie - déficit intellectuel - surdité	3 cas
Lymphoedème - communication inter-auriculaire - dysmorphie	3 cas
Main fendue - uropathie - spina bifida - diaphragme anormal	3 cas
Maladie de Hirschsprung - hypoplasie des ongles - dysmorphie	3 cas
Microcéphalie - brachydactylie - déficit intellectuel	3 cas
Microcéphalie - cardiomyopathie	3 cas
Microcéphalie - déficit intellectuel - anomalies neurologiques et des phalanges	3 cas
Microcéphalie - fente palatine	3 cas
Microphthalmie - atrophie cérébrale	3 cas
Nail-patella-like - maladie rénale	3 cas
Nanisme - déficit intellectuel - anomalies oculaires - fente labiopalatine	3 cas
Neuropathie périphérique type Fiskerstrand	3 cas
Ostéogénèse imparfaite - microcéphalie - cataracte	3 cas
Ostéoporose - hypopigmentation oculo-cutanée	3 cas
Ostéosclérose - ichtyose - insuffisance ovarienne précoce	3 cas
Petite taille par anomalie qualitative de l'hormone de croissance	3 cas
Phénotype hermine	3 cas
Photosensibilité cutanée - colite létale	3 cas
Pouces absents - petite taille - déficit immunitaire	3 cas
Retard du développement - ostéopénie - anomalies ectodermiques	3 cas
Retard psychomoteur due à un déficit en S-adénosylhomocystéine hydrolase	3 cas
Surdité - déficit intellectuel type Martin-Probst	3 cas
Surdité neurosensorielle - grisonnement précoce - tremblement essentiel	3 cas
Syndrome AREDYLD	3 cas
Syndrome branchio-squelette-génital	3 cas
Syndrome CODAS	3 cas
Syndrome d'Al-Gazali-Dattani	3 cas
Syndrome de Goodman	3 cas
Syndrome de Lewis-Pashayan	3 cas
Syndrome de Qazi-Markouzos	3 cas
Syndrome de Rambaud-Gallian-Touchard	3 cas
Syndrome de Suarez-Stickler	3 cas
Syndrome de Summitt	3 cas
Syndrome de Temtamy	3 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Syndrome d'Ulbricht-Hodes	3 cas
Syndrome létal d'omphalocèle-fente palatine	3 cas
Syndrome N	3 cas
Syndrome oculo-ostéo-cutané	3 cas
Syndrome orofaciodigital type 3	3 cas
Syndrome SERKAL	3 cas
Trigonocephalie - petite taille - retard de croissance	3 cas
Acidurie méthylmalonique - microcéphalie - cataracte	2 cas
Agénésie du corps calleux - déficit intellectuel - colobome - micrognathie	2 cas
Alopécie circonscrite - polydactylie	2 cas
Amaurose - hypertrichose	2 cas
Amyotrophie spinale - malformation de Dandy-Walker - cataracte	2 cas
Anémie hémolytique létale - anomalies génitales	2 cas
Anesthésie cornéenne - anomalies rétinienne - surdité	2 cas
Aniridie - agénésie rénale - retard psychomoteur	2 cas
Aniridie - déficit intellectuel	2 cas
Anomalie de Duane - myopathie - scoliose	2 cas
Anomalie du développement sexuel 46,XX - anomalies squelettiques	2 cas
Anomalie du développement sexuel 46,XY - insuffisance surrénalienne	2 cas
Anomalies auriculaires - fente labiale ou labio-palatine - anomalies oculaires	2 cas
Anomalies auriculo-ophtalmologiques - fente labiale	2 cas
Anomalies de l'ossification - retard psychomoteur	2 cas
Anomalies du développement - surdité - dystonie	2 cas
Arthrogrypose-hyperkératose létale	2 cas
Athérosclérose - surdité - épilepsie - diabète - néphropathie	2 cas
Atrophie choroïde - alopécie	2 cas
Brachytéléphalangie - dysmorphie - syndrome de Kallman	2 cas
Calcification du système nerveux central - surdité - acidose tubulaire - anémie	2 cas
Camptodactylie de Guadalajara type 2	2 cas
Cardiomyopathie - anomalies rénales	2 cas
Cardiopathie congénitale - membres courts	2 cas
Cataracte - ataxie - surdité	2 cas
Cataracte - néphropathie - encéphalopathie	2 cas
Chondrodysplasie - désordre du développement sexuel	2 cas
Chondrodysplasie métaphysaire - rétinite pigmentaire	2 cas
Chondrodysplasie métaphysaire type Kaitila	2 cas
Colite épithélio-exfoliative - surdité	2 cas
Contractures - dysplasie ectodermique - fente labiopalatine	2 cas
Craniosynostose - aplasie du péroné	2 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Craniosynostose - aplasie radiale, type Imaizumi	2 cas
Cryohydrocytose héréditaire avec réduction de stomatine	2 cas
Cryptomicrotie - brachydactylie - anomalies des dermatoglyphes	2 cas
Dandy-Walker - polydactylie postaxiale	2 cas
Déficit en gamma aminobutyrique acide transaminase	2 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - acromégalie - hyperactivité	2 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - épilepsie - contracture progressive des articulations - dysmorphie	2 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - plagiocéphalie	2 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Cantagrel	2 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Reish	2 cas
Déficit intellectuel sévère - épilepsie - anomalies anales - hypoplasie des phalanges	2 cas
Démýélinisation du cerveau due à un déficit en méthionine adényltransférase	2 cas
Dentinogénèse imparfaite - petite taille - surdité - déficit intellectuel	2 cas
Dermatoleucodystrophie	2 cas
Desmostérolase	2 cas
Diabète néonatal - hypothyroïdie congénitale - glaucome congénital - fibrose hépatique - polykystose rénale	2 cas
Dysgénésie cérébrale congénitale par déficit en glutamine synthétase	2 cas
Dysgénésie gonadique - anomalies multiples	2 cas
Dysmorphie - petite taille - surdité - anomalie du développement sexuel	2 cas
Dysostose acro-cranio-faciale	2 cas
Dysostose acrofaciale autosomique récessive	2 cas
Dysplasie ectodermique - cécité	2 cas
Dysplasie ectodermique anhidrotique - immunodéficiência - ostéopétrose - lymphoedème	2 cas
Dysplasie irienne - hypertélorisme - surdité	2 cas
Dysplasie létale Kniest-like	2 cas
Dysplasie mésomélique - fossettes cutanées	2 cas
Dysplasie pilo-dentaire	2 cas
Dysplasie spondyloépiméthaphysaire - dentition anormale	2 cas
Dysplasie spondyloépiméthaphysaire type Geneviève	2 cas
Dysplasie spondylométhaphysaire - avant-bras incurvé - dysmorphie faciale	2 cas
Dysplasie spondylométhaphysaire type A4	2 cas
Encéphalomyopathie mitochondriale infantile associée à FASTKD2	2 cas
Epilepsie - microcéphalie - dysplasie squelettique	2 cas
Fente labiale - rétinopathie	2 cas
Fente narinaire - colobome - télécanthus	2 cas
Fente palatine - anomalies carpotarsales - oligodontie	2 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Fente palatine - petite taille - vertèbres anormales	2 cas
Fibrose pulmonaire - déficit immunitaire - dysgénésie gonadique 46,XX	2 cas
Hydrocéphalie - grande taille - hyperlaxité	2 cas
Hyperexplexie - épilepsie	2 cas
Hypogonadisme hypogonadotrope - rétinite pigmentaire	2 cas
Hypomagnésémie - normocalciurie	2 cas
Hypospadias-hypertélorisme-colobome et surdité	2 cas
Hypotrichose-déficit intellectuel, type Lopes	2 cas
Ichtyose - atrésie biliaire	2 cas
Ichtyose - doigts fusiformes - sillon labial médian	2 cas
Ichtyose - hépatosplénomégalie - dégénérescence cérébelleuse	2 cas
Ichtyose congénitale - microcéphalie - quadriplégie	2 cas
Immunodéficience due à un déficit en CD25	2 cas
Insuffisance rénale tubulaire - cardiomyopathie	2 cas
Kératodermie - hypotrichose - leukonychie	2 cas
Leucoencéphalopathie - dystonie - neuropathie motrice	2 cas
Lissencéphalie type 3 - dysplasie métacarpienne	2 cas
Macrocéphalie - déficit immunitaire - anémie	2 cas
Macrocéphalie - petite taille - paraplégie	2 cas
Maladie de Hirschsprung - polydactylie - surdité	2 cas
Maladie des petits vaisseaux cérébraux, non liée à NOTCH3	2 cas
Maladie mitochondriale fatale due à un déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 3	2 cas
Maladie neurodégénérative progressive - hyperlaxité articulaire - cataracte	2 cas
Malformations cérébrales - cardiopathie congénitale - polydactylie postaxiale	2 cas
Microbrachycéphalie - ptosis - fente labiale	2 cas
Microcéphalie - anomalies digitales - déficit intellectuel	2 cas
Microcéphalie - épilepsie - déficit intellectuel - cardiopathie	2 cas
Microlissencéphalie - micromélie	2 cas
Monosomie 9q22.3	2 cas
Nanisme - dysgammaglobulinémie	2 cas
Nanisme ostéochondrodysplasique - surdité - rétinopathie pigmentaire	2 cas
Néphronophtise familiale de l'adulte - quadriparésie spastique	2 cas
Neuropathie viscérale - anomalies cérébrales - dysmorphie - retard du développement	2 cas
Obésité - colite - hypothyroïdie - hypertrophie cardiaque - retard de développement	2 cas
Obésité par déficit en prohormone convertase-1	2 cas
Oculo-tricho-dysplasie	2 cas
Ostéogenèse imparfaite - rétinopathie - épilepsie - déficit intellectuel	2 cas
Ostéolyse talo-patello-scaphoïde	2 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Parésie spastique - puberté précoce	2 cas
Petite taille type Bruxelles	2 cas
Pseudoprogeria	2 cas
Pterygium colli - déficit intellectuel - anomalies des doigts	2 cas
Quadriparésie - déficit intellectuel - rétinite pigmentaire	2 cas
Sclérose en plaques - ichtyose - déficit en facteur VIII	2 cas
Surdité - anomalies génitales - synostoses métacarpiennes et métatarsiennes	2 cas
Surdité - cécité - hypopigmentation	2 cas
Surdité - vitiligo - achalasie	2 cas
Syndrome blépharo-facio-squelettique	2 cas
Syndrome CDG type IIe	2 cas
Syndrome CDG type IIh	2 cas
Syndrome CDG type IL	2 cas
Syndrome cleido-rhizomélique	2 cas
Syndrome cornée-cervelet	2 cas
Syndrome de Bangstad	2 cas
Syndrome de Beemer-Ertbruggen	2 cas
Syndrome de Braddock	2 cas
Syndrome de Carnevale	2 cas
Syndrome de Cooper-Jabs	2 cas
Syndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer	2 cas
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique	2 cas
Syndrome de Dincsoy-Salih-Patel	2 cas
Syndrome de Dursun	2 cas
Syndrome de Fuqua-Berkovitz	2 cas
Syndrome de Hennekam-Beemer	2 cas
Syndrome de Houlston-Iraggori-Murday	2 cas
Syndrome de Kaler-Garrity-Stern	2 cas
Syndrome de Kozlowski-Brown-Hardwick	2 cas
Syndrome de Lichtenstein	2 cas
Syndrome de Pierre Robin - anomalie facio-digitale	2 cas
Syndrome de résistance à la thyroïdolibérine	2 cas
Syndrome de Rudiger	2 cas
Syndrome de Say-Barber-Miller	2 cas
Syndrome de sécrétion inappropriée d'hormone anti-diurétique	2 cas
Syndrome de Siegler-Brewer-Carey	2 cas
Syndrome de Stimmler	2 cas
Syndrome de Stoll-Alembik-Finck	2 cas
Syndrome de Teebi-Shaltout	2 cas
Syndrome de Zellweger-like sans anomalies péroxysomales	2 cas
Syndrome d'Eng-Strom	2 cas
Syndrome dermato-cardio-squelettique type Borrone	2 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Syndrome d'hypercoagulabilité par déficit héréditaire en glycosyl phosphatidyl inositol	2 cas
Syndrome d'Okamoto	2 cas
Syndrome HEC	2 cas
Syndrome PARC	2 cas
Syndrome Robinow-like	2 cas
Syndrome SCARF	2 cas
Syndrome thyro-cérébro-renal	2 cas
Syngnathie - anomalies multiples	2 cas
Thrombocytopenie - syndrome de Pierre Robin	2 cas
Trichomégalie - cataracte - sphérocytose	2 cas
Trigonocephalie - anomalies des extrémités	2 cas
Trigonocephalie - nez bifide - anomalies des extrémités	2 cas
Xérodémie - pieds bots - émail anormal	2 cas
Syndrome de Li-Fraumeni	400 familles
Syndrome de Nance-Horan	50 familles
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2I	> 40 familles
Granulomatose autoinflammatoire de l'enfant	40 familles
Anémie mégaloblastique thiamine-dépendante	30 familles
Déficit en LCAT	30 familles
Erythermalgie primaire	30 familles
Péricardite - arthrite - camptodactylie	< 30 familles
Suractivité de phosphoribosylpyrophosphate synthétase	< 30 familles
Neuropathie à axones géants	20 familles
Stomatocytose avec hématies hyperhydratées familiale	20 familles
Synostoses multiples	20 familles
Anomalies plaquettaires familiales - prédisposition à la leucémie myéloïde	< 20 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 17	< 20 familles
Syndrome acro-réno-oculaire	< 20 familles
Anémie hémolytique non-sphérocytique due à un déficit en hexokinase	17 familles
Syndrome de d'ichtyose-prématurité	16 familles
Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X	15 familles
Syndrome d'hypotonie-cystinurie	14 familles
Hypotrichose congénitale de Marie Unna	12 familles
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1	11 familles
Aniridie - ataxie cérébelleuse - déficit intellectuel	> 10 familles
Brachydactylie - hypertension artérielle	> 10 familles
Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales	10 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 6	10 familles
Syndrome de Loeys-Dietz	10 familles
Syndrome de Renpenning	10 familles
Acheiropodie	< 10 familles
Angiomatose neurocutanée héréditaire	< 10 familles

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Déficit intellectuel lié à l'X syndromique lié à une mutation de JARID1C	< 10 familles
Dysplasie dermique faciale focale	< 10 familles
Hyperkératose palmoplantaire - carcinome de l'oesophage	< 10 familles
Hypoparathyroïdie isolée familiale	< 10 familles
Kératodermie palmoplantaire - surdité	< 10 familles
Myopathie héréditaire avec atteinte respiratoire précoce	< 10 familles
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 8	< 10 familles
Paraplégie spastique autosomique récessive type 15	< 10 familles
Syndrome cubito-mammaire	< 10 familles
Syndrome de Sebastian	< 10 familles
VACTERL - hydrocéphalie	< 10 familles
Syndrome de Perry	9 familles
Syndrome oto-dentaire	9 familles
Cataracte - microcornée	8 familles
Dysplasie osseuse ostéosclérotique létale	8 familles
Dérèglement immunitaire - polyendocrinopathie - entéropathie, lié à l'X	7 familles
Syndrome EEM	7 familles
Ankylose de l'étrier avec pouces et orteils larges	6 familles
Croissance excessive - troubles de l'apprentissage - dysmorphie faciale	6 familles
Dysphasie congénitale familiale	6 familles
Dystrophie maculaire cystoïde	6 familles
Hypoplasie pontocérébelleuse type 1	6 familles
Surdité avec aplasie du labyrinthe, microtie et microdentie	6 familles
Encéphalopathie familiale avec corps d'inclusion de neuroserpine	> 5 familles
Anémie sidéroblastique liée à l'X - ataxie	5 familles
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1D	5 familles
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1E	5 familles
Symphalangisme distal	< 5 familles
Syndrome tricho-dentaire	< 5 familles
Camptodactylie - taurinurie	4 familles
Myopathie à corps réducteurs	4 familles
Pouce triphalangé - brachyectrodactylie	4 familles
Syndrome de douleur extrême paroxystique	4 familles
Syndrome IVIC	4 familles
Syndrome MEDNIK	4 familles
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive - cécité - surdité	3 familles

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Cataracte - glaucome	3 familles
Craniorhinie	3 familles
Dystonie mixte	3 familles
Dystonie-parkinsonisme à début rapide	3 familles
HERNS syndrome	3 familles
Hypomagnésémie isolée autosomique dominante	3 familles
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K	3 familles
Pouces en adduction-arthrogrypose, type Christian	3 familles
Syndrome de surdit�-infertilit�	3 familles
Vasculopathie c�rebro-r�tinienne	3 familles
Ankylobl�pharon filiforme - imperforation anale	2 familles
Anomalies squelettiques - d�ficit intellectuel	2 familles
Ataxie c�r�belleuse - ar�flexie - pieds creux - atrophie optique - surdit� neurosensorielle	2 familles
Ataxie �pisodes type 4	2 familles
Atrophie bifocale chorioretinienne progressive	2 familles
Auriculo-ost�odysplasie	2 familles
Brachydactylie type A5	2 familles
Dystrophie bulleuse h�r�ditaire type maculaire	2 familles
Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord	2 familles
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A	2 familles
Fibromatose gingivale - surdit�	2 familles
Hypoparathyro�die isol�e familiale due � l'ag�n�sie de la glande parathyro�de	2 familles
Lobe de l'oreille �pais - surdit� de conduction	2 familles
Microphtalmie avec anomalies c�r�brales et des mains	2 familles
Parapl�gie spastique - glaucome - d�ficit intellectuel	2 familles
Parapl�gie spastique autosomique r�cessive type 26	2 familles
Parapl�gie spastique autosomique r�cessive type 27	2 familles
Parapl�gie spastique autosomique r�cessive type 39	2 familles
Petite taille - brachydactylie - dysmorphie	2 familles
R�tinite pigmentaire - d�ficit intellectuel - surdit� - hypog�nitalisme	2 familles
Syndactylie m�so-axiale synostotique avec r�duction phalangienne	2 familles
Syndrome bl�pharo-naso-facial	2 familles
Syndrome de Bencze	2 familles
Syndrome de Jackson-Weiss	2 familles
Syndrome de Partington	2 familles
Syndrome d'Ehlers-Danlos li� � l'X	2 familles
Syndrome orofaciodigital type 8	2 familles
Albinisme - surdit�	1 famille
Aphalangie - syndactylie - microc�phalie	1 famille
Arthrogrypose distale type 6	1 famille
Ataxie c�r�belleuse autosomique r�cessive - saccade oculaire	1 famille

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Ataxie �pisodes type 3	1 famille
Brachydactylie - nystagmus - ataxie c�r�belleuse	1 famille
Brachydactylie type A7	1 famille
Camptobrachydactylie	1 famille
Cheveux laineux - hypotrichose - l�vres �vers�es - oreilles d�coll�es	1 famille
Conodysplasie craniofaciale	1 famille
Craniosynostose type Philadelphie	1 famille
D�ficit en st�ro�ide deshydrog�nase - anomalies dentaires	1 famille
D�ficit intellectuel li� � l'X type Pai	1 famille
D�ficit intellectuel r�cessif li� � l'X - macroc�phalie - dysfonction ciliaire	1 famille
D�ficit intellectuel type Birk-Barel	1 famille
Dyschondrost�ose - n�phropathie	1 famille
Dysplasie spondylo-�piphysaire type Reardon	1 famille
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1F	1 famille
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1G	1 famille
Dystrophie musculaire oculo-gastro-intestinale	1 famille
Hydroc�phalie - scl�rotiques bleues - n�phropathie	1 famille
Hyperk�ratose palmoplantaire et alopecie cong�nitale autosomique dominante	1 famille
Hypoplasie du p�ron� et du cubitus - brachydactylie	1 famille
Lipodystrophie partielle familiale due � des mutations d'AKT2	1 famille
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F	1 famille
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2G	1 famille
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L	1 famille
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2	1 famille
Maladie d'Upington	1 famille
Maladies des art�res coronaires - hyperlipid�mie - hypertension - diab�te - ost�oporose	1 famille
Microtie - colobome oculaire - imperforation du canal lacrymonasal	1 famille
Myopathie li�e � l'X avec atrophie des muscles posturaux	1 famille
Neuropathie avec trouble de l'audition	1 famille
Neuropathie sensitive et autonome h�r�ditaire li�e � l'X avec surdit�	1 famille
Parapl�gie spastique autosomique dominante type 29	1 famille
Parapl�gie spastique autosomique dominante type 38	1 famille
Parapl�gie spastique autosomique dominante type 9	1 famille
Parapl�gie spastique autosomique r�cessive type 14	1 famille
Parapl�gie spastique autosomique r�cessive type 23	1 famille
Parapl�gie spastique autosomique r�cessive type 24	1 famille

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Paraplégie spastique autosomique récessive type 25	1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 28	1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 30	1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 32	1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 35	1 famille
Paraplégie spastique liée à l'X type 16	1 famille
Petite taille - anomalies hypophysaires et cérébelleuses - selle turcique anormale	1 famille
Pili torti - onychodysplasie	1 famille
Ptosis - strabisme - pupilles ectopiques	1 famille
Raccourcissement congénital du ligament costocoracoïde	1 famille
Résistance à l'insuline - cinquièmes métacarpiens courts	1 famille
Retard de développement - surdité, type Hildebrand	1 famille
Rétinopathie vasculaire héréditaire	1 famille
Schizophrénie - déficit intellectuel - surdité - rétinite	1 famille
Syndrome de Banki	1 famille
Syndrome de Berant	1 famille
Syndrome de Cabezas	1 famille
Syndrome de Fried	1 famille
Syndrome de Kumar-Levick	1 famille
Syndrome de Tietz	1 famille
Syndrome de Van der Bosch	1 famille

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 10	1 famille
Syndrome neuro-musculo-squelettique type chypriote	1 famille
Syndrome oculo-dentaire de Rutherford	1 famille
Trichodysplasie - amélogénèse imparfaite	1 famille
Retard de développement - surdité, type Hildebrand	1 famille
Rétinopathie vasculaire héréditaire	1 famille
Schizophrénie - déficit intellectuel - surdité - rétinite	1 famille
Syndrome de Banki	1 famille
Syndrome de Berant	1 famille
Syndrome de Cabezas	1 famille
Syndrome de Fried	1 famille
Syndrome de Kumar-Levick	1 famille
Syndrome de Tietz	1 famille
Syndrome de Van der Bosch	1 famille
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 10	1 famille
Syndrome neuro-musculo-squelettique type chypriote	1 famille
Syndrome oculo-dentaire de Rutherford	1 famille
Trichodysplasie - amélogénèse imparfaite	1 famille

Pour toute question ou suggestion, n'hésitez pas à nous contacter: contact.orphanet@inserm.fr

Rédacteur en chef : Ségolène Aymé ● Rédacteur du cahier : Catherine Gonthier ● Conception visuelle : Céline Angin

Le format approprié pour citer ce document est le suivant :

« Prévalence des maladies rares : Données bibliographiques », Les cahiers d'Orphanet, Série *Maladies Rares*, Novembre 2011, Numéro 2 : Classement par prévalence décroissante ou par nombre de cas publiés

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Prevalence_des_maladies_rares_par_prevalence_decroissante_ou_cas.pdf