

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

*Classement par prévalence décroissante ou  
par nombre de cas publiés*

---

## 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)

## Classement des maladies par prévalence décroissante

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Lupus érythémateux cutané	50
Polypose hyperplasique	50
Narcolepsie-Cataplexie	49
Mélanome malin, forme familiale	46,8
Carcinome spinocellulaire de la tête et du cou	46
Autisme	45
Tétralogie de Fallot	45
Dysplasie ventriculaire droite arythmogène	43,5
Ménière, maladie de	42,5
Triplé X, syndrome	42,5
Délétion de l'Y	42
Sclérodermie	42
Démence parkinsonienne, forme familiale	41
Embryopathie à cytomégalovirus	40
Parkinsoniens, syndromes, de l'adulte jeune	37,5
Lymphome folliculaire	36
Lymphome malin non-hodgkinien	36
Elliptocytose, forme familiale	35
Ostéochondrite disséquante	35
Proctite radique	35
Adactylie unilatérale	34
Cryptosporidiose	34
Hyperthermie maligne	33
Maladie de Charcot-Marie-Tooth	32,5
Transposition des gros vaisseaux	32,5
Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	32
Arthrogrypose multiple congénitale	30
Détresse respiratoire aiguë de l'adulte, syndrome de	30
Marfan, syndrome de	30
Hypothyroïdie congénitale	29
Rétinite pigmentaire	27,5
Thrombocytémie essentielle	27,5
Fibrose pulmonaire idiopathique	27
Lymphoproliférative post-tranplantation, maladie	26,2
Alpha-1 antitrypsine, déficit en	25
Atrésie de l'oesophage	25
Cancer du sein, forme familiale	25
Myélodysplasiques, syndromes	25
Neurofibromatose type 1	25
Polydactylie pré-axiale	25
Polyglobulie de Vaquez	25

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Purpura thrombopénique auto-immun	25
QT long, syndrome du, forme familiale	25
Syndactylie, type 1	25
Malformation ano-rectale isolée	24
Legg-Calve-Perthes, maladie de	23
VATER association	23
Kératoconjonctivite vernale	21
Oligoarthritis juvénile	20,5
Dermatite herpétiforme	20,2
Atrésie du grêle	20
Canal atrioventriculaire partiel	20
Cancer gastrique	20
Hirschsprung, maladie de	20
Monosomie 22q11	20
Myasthénie auto-immune	20
Scaphocéphalie isolée	20
Sphérocytose héréditaire	20
Sucrase-isomaltase, déficit en, congénitale	20
Tuberculose	20
Turner, syndrome de	20
Corps calleux, agénésie du - neuropathie	19
Néphrotique idiopathique, syndrome, cortico-sensible	18
Cardiomyopathie dilatée, forme familiale	17,5
Agénésie rénale bilatérale	17
Fièvre boutonneuse	17
Ichtyose liée à l'X	16,6
Kératite stromale	16
Syndrome MELAS	16
Leucinose	15,6
Acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne, déficit en	15
Canal atrioventriculaire complet	15**
Hernie diaphragmatique congénitale	15
Lennox-Gastaut, syndrome de	15
Maladie de Parkinson, forme génétique familiale	15
Microtie	15
Sarcoïdose	15
Dermatomyosite	14,8
Polymyosite	14,8
Myélome multiple	14,25
X fragile, syndrome de l'	14,25

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Anophtalmie - Microptalmie, isolée	14
Cystinurie	14
Cirrhose biliaire primitive	13,5
Syndrome de Stickler	13,5
Williams, syndrome de	13,3
Broncho-pulmonaire, dysplasie	13
Insensibilité aux androgènes, syndrome d'	13
Trisomie 13	13**
Tumeur des parties molles	13
Tumeur stromale gastro-intestinale	13
Buerger, maladie de	12,5
Maladie de Von Willebrand	12,5
Sténose supra-valvulaire aortique	12,5
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 3	12,5
Dysgénésie ovarienne hypergonadotrophique	12
Laparoschisis	12
Mucoviscidose	12
Omphalocèle	12
Leucémie aiguë myéloïde	11,8
Dystonie focale	11,7
MURCS association	11,25
Stargardt, maladie de	11,25
Cholangite sclérosante primitive	11
Drépanocytose	11
Glioblastome	11
Maladie veino-occlusive hépatique	11
Néoplasie endocrinienne multiple type 1	11
Prader-Willi, syndrome de	10,7
Colite collagène	10,5
Lymphome de Hodgkin	10,5
Pelade totale	10,5
Néphroblastome	10,1
Achalasie primaire	10
Acidurie 3-méthylglutaconique type 3	10
Amaurose congénitale de Leber	10
Cholangiocarcinome	10
Déficit congénital en facteur II	10
Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	10
Duane, syndrome de	10
Hyperéosinophilique idiopathique, syndrome	10
Hyperplasie congénitale des surrénales	10
Migraine hémiplégique familiale ou sporadique	10
Myopathie distale type Welander	10
Pancréatite aiguë récurrente	10
Phéochromocytome et paragangliome sécrétant	10
Plagiocéphalie isolée	10
Porphyrie aiguë intermittente	10

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Poumon, cancer du, à petites cellules	10
Splénomégalie myéloïde	10
Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholergique	10
Tumeurs des os	10
Maladie mitochondriale d'origine nucléaire	9
Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, syndrome de	9
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	9
Trisomie 18	9**
Artérite à cellules géantes	8,9
Lymphoedème congénital	8,8
Sclérose tubéreuse de Bourneville	8,8
Pierre Robin, séquence de, isolée	8,75
Atrésie duodénale	8,55
Purpura rhumatoïde	8,5
Syndrome NARP/MILS	8,5
Syringomyélie	8,4
Lymphome cutané	8,3
Atrésie choanale	8,2
Leucémie aiguë promyélocytaire	8
Oesophage, carcinome de l'	8
Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde	8
Hyperlipoprotéïnémie type 3	7,8
Hémophilie	7,7
Syndrome de Kallmann	7,7
Déficit immunitaire commun variable	7,5
Polyangéite microscopique	7,5
Beckwith-Wiedemann, syndrome de	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 musculaire facio-scapulo-humérale	7
Fryns, syndrome de	7**
Holoprosencéphalie	7
Sotos, syndrome de	7**
Trigonocephalie isolée	6,7
Iminoglycinurie	6,68
Galactosémie	6,6
Griffes du chat, maladie des	6,6
Wegener, maladie de	6,6
Angelman, syndrome d'	6,5
Carcinome de la vésicule biliaire	6,5
Leber, neuropathie optique héréditaire de	6,5
Leucémie aiguë lymphoblastique	6,5
Ostéogenèse imparfaite	6,5

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Polykystose rénale autosomique récessive	6,5
Smith-Lemli-Opitz, syndrome de	6,5
Ectopie du cristallin, forme familiale	6,4
Arthrite idiopathique juvénile systémique	6,3
Vasculite	6,3
Huntington, maladie de	6,2
Atrophie optique	6
Dysmorphie digito-astragalienn	6
Dystrophie musculaire tibiale	6
Fistule artério-veineuse cérébrale	6
Leucémie myéloïde chronique	6
Treacher-Collins, syndrome de	6
Wilson, maladie de	5,84
Arthrite avec enthésite	5,7
Atrésie des voies biliaires	5,6
Pendred, syndrome de	5,5
Rétinoblastome	5,4
Alzheimer, maladie d', forme familiale	5,3
Zollinger-Ellison, syndrome de	5,3
Polypose adénomateuse familiale	5,25
Anémie hémolytique due à un déficit en pyruvate kinase du globule rouge	5,1
Acromégalie	5
Adrénoleucodystrophie liée à l'X	5
Atrésie tricuspide	5
Brachycéphalie isolée	5
Buschke-Ollendorff, syndrome de	5
Dyskinésie ciliaire primitive	5
Dysplasie épiphysaire multiple	5
Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	5
Foramen pariétal	5
Fructose, intolérance au	5
Hydrolethalus	5**
Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	5
Ostéosarcome	5
Paraplégie spastique familiale	5
Rhumatisme articulaire aigu	5
Sclérose latérale amyotrophique	5
Tritanopie	4,8
Acro-céphalo-syndactylie	4,6
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
Best, maladie de	4,4

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	4,4
Arthrite psoriasique juvénile	4,2
Polyarthrite juvénile avec facteur rhumatoïde	4,2
Hémimélie	4,15
Rett, syndrome de	4,15
Brides amniotiques, maladie des	4**
Céroïde-lipofuscinose neuronale	4
Dégénérescence cortico-basale	4
Hartnup, syndrome de	4
Histidinémie	4
Hypersomnie idiopathique	4
Meckel, syndrome de	4**
Phénylcétonurie	4
Smith-Magenis, syndrome de	4
Lymphome à cellules du manteau	3,9
Anisakiose	3,8
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive, type 2A	3,8
Pemphigus vulgaire	3,8
Pneumopathie interstitielle aiguë	3,8
Acidémie propionique	3,75
Paralysie supranucléaire progressive	3,7
West, syndrome de	3,7**
Goldenhar, syndrome de	3,5
Nanisme diastrophique	3,5
Nanisme thanatophore	3,5**
Rendu-Osler, maladie de	3,5
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	3,5
Syndrome d'Usher	3,5
Syndrome MASA	3,5
Syndrome de Guillain-Barré	3,45
Greffon contre l'hôte, maladie du	3,4
Achromatopsie	3,33
Choroïde, dystrophie de la, centrale aréolaire	3,33
Hypochondroplasie	3,3
Mastocytose systémique	3,3
Néoplasie endocrinienne multiple type 2	3,3
Syndrome de Parsonage-Turner	3,3
Anencéphalie	3,2**
Moyamoya, maladie de	3,16
Acatasémie	3,1
Périartérite noueuse	3,07
Amyotrophie spinale proximale	3
Choc toxique bactérien, syndrome du	3
Démence fronto-temporale	3
Hyperplasie nodulaire régénérative du foie	3

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Opitz BBB/G, syndrome d'	3
Paludisme	3
Pseudoachondroplasie	3
Saethre-Chotzen, syndrome de	3
Maladie de Kennedy	2,8
Syndrome de Leigh	2,75**
Amyotrophie spinale proximale type 2	2,6
Amyotrophie spinale proximale type 3	2,6
Waldenström, macroglobulinémie de	2,6
Anorchidie bilatérale	2,5
Ataxie de Friedreich	2,5
Behçet, maladie de	2,5
BOR, syndrome	2,5
Cardiomyopathie restrictive, familiale ou idiopathique	2,5
Dystrophie des cônes et des bâtonnets	2,5
Epidermolyse bulleuse épidermolytique	2,5
Fructose-1,6 diphosphatase, déficit en	2,5
Gitelman, syndrome de	2,5
Hétérotaxie	2,5
Kératodermie palmoplantaire diffuse autosomique dominante, type Norrbotten	2,5
Niemann-Pick, maladie de	2,5**
Pemphigoïde bulleuse	2,5
Pseudoxanthome élastique	2,5
Aspiration méconiale, syndrome d'	2,44
Waardenburg, syndrome de	2,4
3-méthylcrotonyl glycinurie	2,25
Ondine, syndrome d'	2,25
Peutz-Jeghers, syndrome de	2,2
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	2,15
GRACILE, syndrome	2,12**
Albinisme oculaire lié à l'X, récessif	2
Alport, syndrome d'	2
Choroïdérémie	2
Coats, maladie de	2
Craniopharyngiome	2
Crouzon, maladie de	2
Exostoses multiples, maladie des	2
Gaucher, maladie de	2
Hémicranie paroxystique	2
Histiocytose langerhansienne	2
Hyperinsulinisme congénital de l'enfant	2
Laparoschisis latéral - anomalies des membres	2**
Naevus géant	2
Nail-patella, syndrome	2
Poland, syndrome de	2
Sarcosinémie	2

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Syndrome de Kearns-Sayre	2
Syndrome de Klippel-Feil isolé	2
Trisomy non distale 12p	2**
Van Der Woude, syndrome de	2
Wolf-Hirschhorn, syndrome de	2**
Fente sternale	< 2
Gamma-sarcoglycanopathie	1,96
Syndrome de Cornelia de Lange	1,9
Muenke, syndrome de	1,8**
Amibiase à amibes libres	1,75
Aniridie	1,75
Fabry, maladie de	1,75
2,8 dihydroxy-adénine urolithiase	1,7
Sarcome de Kaposi	1,7
Syndrome de Walker-Warburg	1,65**
Charcot-Marie-Tooth, maladie de, liée à l'X	1,6
Schizencéphalie	1,54
Budd-Chiari, syndrome de	1,5
Darier, maladie de	1,5
Déficit immunitaire combiné sévère T- B+ lié à l'X	1,5
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	1,5
FFU, complexe	1,5
Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique et/ou familiale	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 des antisynthétases	1,5
Alagille, syndrome d'	1,4
Cat-eye, syndrome du	1,35
Syndrome de Netherton	1,35
Mucopolysaccharidose type 1	1,3
Apert, syndrome d'	1,25
Hyperphénylalaninémie maternelle	1,25
Still de l'adulte, maladie de	1,23
Pemphigus superficiel	1,2
Syndrome orofaciodigital type 1	1,2
Kabuki, syndrome de	1,16
Conjonctivite ligneuse	1,1
Glycogénose type 2	1,1
Mains et pieds fendus	1,1
Mucopolysaccharidose type 3	1,1
Zellweger, syndrome de	1,1
Kystique de la médullaire, maladie, autosomique récessive	1,05

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Cutis verticis gyrata - déficit intellectuel	1,02
3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue, déficit en	1
Acidémie isovalérique	1
Albers-Schonberg, ostéopétrose d'	1
Anémie de Fanconi	1
Anémie dysérythropoïétique congénitale	1
Ataxie de Harding	1
Ataxie-télangiectasie	1
Chondrodysplasie ponctuée rhizomérique	1
Churg-Strauss, syndrome de	1
Clouston, syndrome de	1
Colobome oculaire	1
Corticosurrénalome	1
Crigler-Najjar, syndrome de	1
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	1
Holt-Oram, syndrome de	1
Hoquet chronique	1
Hypotension orthostatique idiopathique	1
Joubert, syndrome de	1
Kératite à Acanthamoeba	1
Myofasciite à macrophages	1
Myopathie à némaline	1
Myopathie myotonique proximale	1
Ornithine carbamoyltransférase, déficit en	1
Paralysie périodique hypokaliémique	1
Rubéole congénitale, syndrome de	1**
Rubinstein-Taybi, syndrome de	1
Sirenomélie	1**
Syndrome de Gorlin	1
Syndrome de Nijmegen	1**
Syndrome de Pfeiffer	1
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 4	1
Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	1
Trachée, agénésie de la	1**
Acranie	< 1**
Gaucher, maladie de, type 1	0,94
Protoporphyrine érythropoïétique	0,9
Syndrome de Lewis-Sumner	0,9
Syndrome MERRF	0,9
Niemann-Pick, maladie de, type C	0,85
Bardet-Biedl, syndrome de	0,8
Coeur croisé	0,8
Dystrophie musculaire des ceintures	0,8
Ebstein, anomalie d'	0,75
Hépatite chronique auto-immune	0,75
Krabbe, maladie de	0,75**

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Mastocytose cutanée	0,75
Niemann-Pick, maladie de, type B	0,75**
Ostéopétrose maligne autosomique récessive	0,75**
Paralysie périodique hyperkaliémique	0,75
Sandhoff, maladie de	0,75
Syndromes myasthéniques congénitaux	0,75
Ostéodystrophie héréditaire d'Albright	0,72
Carbamoyl-phosphate synthétase, déficit en	0,7
Menkes, syndrome de	0,7
Goodpasture, syndrome de	0,64
Glycogénose type 4	0,6
Hyperlipoprotéïnémie type 1	0,6
Mucopolysaccharidose type 2	0,6
Alpha-sarcoglycanopathie	0,57
Bêta-sarcoglycanopathie	0,57
Delta-sarcoglycanopathie	0,57
Wolfram, syndrome de	0,57
Cantrell, pentalogie de	0,55**
Coffin-Lowry, syndrome de	0,55
Hémoglobinurie paroxystique nocturne	0,55
Dystrophie musculaire type Fukuyama	0,54
Bêta-thalassémie	0,5
Birt-Hogg-Dubé, syndrome de	0,5
Carcinome neuroendocrine cutané	0,5
Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	0,5
Cystinose	0,5
Diabète insipide néphrogénique	0,5
Neurofibromatose type 2	0,5
Rieger, syndrome de	0,5
Xeroderma pigmentosum	0,5
Myosite sporadique à inclusions	0,49
Agammaglobulinémie liée à l'X	0,45
Cowden, syndrome de	0,45
Takayasu, artérite de	0,45
Werner, syndrome de	0,45
Townes-Brocks, syndrome de	0,42
Aplasie médullaire	0,4
Dystonie de torsion	0,4
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme bulleuse	0,4
Glutaryl-CoA déshydrogénase, déficit en	0,4
Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase	0,4
Mucopolysaccharidose type 4	0,4
Neutropénie congénitale sévère autosomique dominante	0,4**
Syndrome de Sjögren-Larsson	0,4
Lesch-Nyhan, syndrome de	0,38

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Agammaglobulinémie type alymphocytoïque	0,35
Christ-Siemens-Touraine, syndrome de	0,35
Dysplasie campomélisque	0,35
Polychondrite atrophisante	0,35
Dysplasie spondylo-métaphysaire	0,34
Ichtyose lamellaire	> 0,33
Amyotrophie spinale proximale type 4	0,32
Blackfan-Diamond, maladie de	0,32
Alcaptonurie	0,3
Dystonie dopa-sensible	0,3
Dystrophie musculaire congénitale type 1A	0,3
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	0,3
Encéphalopathies spongiformes transmissibles	0,3
Interruption de la crosse aortique	0,3**
Miller-Dieker, syndrome de	0,3
Pterygiums poplités, syndrome des, autosomique dominant	0,3
Tay-Sachs, maladie de	0,3**
Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	< 0,3
Wolman, maladie de	0,28**
Epidermolyse bulleuse dystrophique	0,27
Amyotrophie spinale proximale type 1	0,26
Déficit congénital en facteur VII	0,25
Lipodystrophie type Berardinelli	0,25
Niemann-Pick, maladie de, type A	0,25**
Pelizaeus-Merzbacher, maladie de	0,25
Piébaldisme	0,25
Progeria	0,25**
Syndrome de Papillon-Lefèvre	0,25
Leptospirose	0,24
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	0,22
Acrodermatite entéropathique avec déficit en zinc	0,2
Diabète néonatal	0,2
Granulomatose chronique	0,2
Hyperglycémie non cétosique	0,2
Hyperoxalurie	0,2
Incontinentia pigmenti	0,2
Petite taille par résistance à l'hormone de croissance	0,2
Syndrome de Jeune	0,2
Unverricht-Lundborg, maladie de	0,2
Von Hippel-Lindau, maladie de	0,2
Lowe, syndrome de	0,19
Sézary, syndrome de	0,18
Coarctation aortique, forme atypique	0,17**
Leucodystrophie métachromatique	0,16
Mucopolysaccharidose type 6	0,16**

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Déficit congénital en fibrinogène	0,15
Dystrophie musculaire congénitale sans déficit en mérosine	0,15
Epilepsie pyridoxino-dépendante	0,15
Hermansky-Pudlak, syndrome de	0,15
Mucopolidose type 2	0,15**
Ostéodysplasie polykystique lipomembraneuse - leucoencéphalopathie sclérosante	0,15
Syndrome de Wiskott-Aldrich	0,15
CHARGE, syndrome	0,14
Cancer anaplasique de la thyroïde	0,13
Xanthomatose cérébrotendineuse	0,13
Pancréatite chronique héréditaire	0,125
Bartter, syndrome de	0,12
Lissencéphalie type 2	0,12
Maladie kystique de la médullaire autosomique dominante, avec ou sans hyperuricémie	0,11
Alpha-mannosidose	0,1
Alport, syndrome d', lié à l'X - léiomyomatose diffuse	0,1
Creutzfeldt-Jakob, maladie de	0,1
Déficit congénital en facteur V	0,1
Déficit congénital en facteur XI	0,1
Dyskératose congénitale	0,1
Evans, syndrome d'	0,1
Ewing, sarcome d'	0,1
Hémimélie tibiale	0,1
Hémophilie acquise	0,1
Lemierre, syndrome de	0,1
Lepréchaunisme	0,1**
Lymphangioliéiomyomatose	0,1
Maladie de Refsum	0,1
Maladie lymphoproliférative liée à l'X	0,1
Myopathie distale type Nonaka	0,1
Neutropénie cyclique	0,1
Protéïnose alvéolaire pulmonaire	0,1
Senior-Loken syndrome de	0,1
Stiff-man syndrome	0,1
Tibia aplasique - ectrodactylie	0,1
Urticaire au froid, forme familiale	0,1
Lafora, maladie de	< 0,1
Fibrodysplasie ossifiante progressive	0,08
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle	0,06
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes	0,059
Acéroléo-plasminémie	0,05
Botulisme	0,05
Chordome	0,05
Cranio-faciale, dyssynostose	0,05

\*\* Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Gaucher, maladie de, type 3	0,05
Ostéoporose - pseudogliome	0,05
Tyrosinémie type 1	0,05
Dysplasie fibreuse des os	< 0,05
Déficit congénital en facteur XIII	0,04
Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	0,035

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Dystrophie musculaire congénitale par déficit en intégrine	0,03
Alpers, syndrome d'	0,025
Sialidose type 1	0,02**
Sialidose, type 2	0,02**
Gaucher, maladie de, forme périnatale létale	0,01

\*\* 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
Angio-ostéohypertrophique, syndrome	1000 cas
Whipple, maladie de	1000 cas
Echinococcose alvéolaire	< 1000 cas
Esthésioneuroblastome	< 1000 cas
Fièvre vésiculeuse	> 800 cas
Embryopathie au méthyl-mercure	800 cas
Encéphalite équine de l'ouest	> 600 cas
Enchondromatose	600 cas
Dysautonomie familiale	550 cas
Adamantinome	513 cas
Hermaphrodisme vrai	> 500 cas
CADASIL, syndrome	500 cas
Histiocytose sinusale avec lymphadénopathie massive	500 cas
Malakoplasie	500 cas
Syndrome de Cronkhite-Canada	500 cas
Tumeur rhabdoïde	500 cas
Naevus épidermique, syndrome du	> 400 cas
Castleman, maladie de	400 cas
Syndrome de Silver-Russell	400 cas
Acidurie 4-hydroxybutyrique	350 cas
Déficit d'adhésion leucocytaire	< 350 cas
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie	300 cas
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl C	300 cas
Alexander, maladie d'	300 cas
Alström, syndrome d'	300 cas
CDG, syndrome, type Ia	300 cas
Cutis marmorata telangiectatica congenita	300 cas
Gräsbeck-Imerslund, maladie de	300 cas
Hypoplasie dermique en aires	300 cas
Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan	300 cas
Mélorhéostose	300 cas
Moebius, syndrome de	300 cas
Norrie, maladie de	300 cas
Rothmund-Thomson, syndrome de	300 cas
Syndrome de Von Willebrand, forme acquise	300 cas
Protéinose lipoïde	> 280 cas
Gastro-entérite éosinophilique	280 cas
Ostéomyélite multifocale chronique récurrente juvénile	> 260 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Hémosidérose pulmonaire primitive	250 cas
Hyper IgE syndrome autosomique dominant	250 cas
Lipodystrophie partielle acquise	250 cas
Caroli, maladie de	< 250 cas
6-pyruvoyl-tétrahydroptérine synthase, déficit en	248 cas
Dysplasie oculo-dento-digitale	243 cas
Pachyonychie congénitale	230 cas
Lhermitte-Duclos, maladie de	220 cas
Muir-Torre, syndrome de	205 cas
Pachydermopériostose	204 cas
Aarskog-Scott, syndrome de	> 200 cas
Angiomatose cutanée et digestive	> 200 cas
Angiome en touffes	> 200 cas
Erythrokatodermie variable de Mendes da Costa	> 200 cas
Monosomie 22q13	> 200 cas
Papulose atrophiant maligne	> 200 cas
Porphyrie érythroïétique congénitale	> 200 cas
Pseudarthrose congénitale de la clavicule	> 200 cas
Aicardi, syndrome d'	200 cas
Camurati-Engelmann, syndrome de	200 cas
Cockayne, syndrome de	200 cas
Cogan, syndrome de	200 cas
Costello, syndrome de	200 cas
Déficit en adénosine monophosphate désaminase	200 cas
Dermatose pustuleuse sous-cornée	200 cas
Fasciite à éosinophiles	200 cas
Fémur bifide - ectrodactylie monodactyle	200 cas
Glucose-galactose, malabsorption du	200 cas
Gorham-Stout, maladie de	200 cas
Kimura, maladie de	200 cas
LEOPARD, syndrome	200 cas
Protée, syndrome de	200 cas
Ptérygiums multiples, syndrome des, forme létale	200 cas
Syndrome de Marinesco-Sjogren	200 cas
Syndrome de Shwachman-Diamond	200 cas
Anémie sidéroblastique liée à l'X	< 200 cas
Monosomie 18p	< 200 cas
Mowat-Wilson, syndrome de	< 200 cas
Réticulohistiocytose multicentrique	< 200 cas
Fièvre récurrente avec hyper-IgD	180 cas
Erdheim-Chester, maladie d'	178 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Kasabach-Merritt, syndrome de	> 175 cas
Epilepsie - calcifications occipitales - maladie coeliaque	170 cas
Thalassémie alpha- déficit intellectuel, liée à l'X	168 cas
Carney, complexe de	160 cas
Motoneurone, maladie du, type Madras	154 cas
Dystrophie neuro-axonale infantile	> 150 cas
Crâne en trèfle isolé	150 cas
Denys-Drash, syndrome de	150 cas
Dubowitz, syndrome de	150 cas
Ellis-Van Creveld, syndrome d'	150 cas
Fraser, syndrome de	150 cas
Jacobsen, syndrome de	150 cas
McLeod, syndrome de	150 cas
Syndrome de Pitt-Hopkins	150 cas
Synostose huméro-radiale isolée	150 cas
Xanthinurie	150 cas
CACH, syndrome	148 cas
Bazex-Dupré-Christol, syndrome de	143 cas
Pseudotumeur inflammatoire du foie	143 cas
Odontodysplasie régionale	139 cas
Paralysie périodique thyrotoxique	139 cas
Dihydroptéridine réductase, déficit en	134 cas
Tunnel aorto-ventriculaire	130 cas
Weill-Marchesani, syndrome de	128 cas
Vulvo-vaginal-gingival, syndrome	127 cas
Robinow, syndrome de	> 120 cas
Aicardi-Goutières, syndrome de	120 cas
MULIBREY, nanisme	115 cas
Glycogénose de Bickel-Fanconi	112 cas
Epilepsie myoclonique de l'enfance	106 cas
Achondrogenèse	> 100 cas
Cutis laxa	> 100 cas
Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	> 100 cas
Embryopathie au virus de la varicelle	> 100 cas
Encéphalite focale de Rasmussen	> 100 cas
Lymphangiectasie pulmonaire congénitale	> 100 cas
Mucopolysaccharidose type 4	> 100 cas
Neurocytome central	> 100 cas
Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë	> 100 cas
Simpson-Golabi-Behmel, syndrome de	> 100 cas
Syndrome de Bloom	> 100 cas
Syndrome d'Ochoa	> 100 cas
Syndrome KID	> 100 cas
Tricho-rhino-phalangien, syndrome, types 1 et 3	> 100 cas
Agénésie de la carotide interne	100 cas
Bernard-Soulier, syndrome de	100 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Cataracte congénitale - dysmorphie faciale - neuropathie	100 cas
CINCA, syndrome	100 cas
Cohen, syndrome de	100 cas
Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2	100 cas
Dégénérescence chorio-rétinienne péripapillaire hélicoïdale	100 cas
Epidermolyse bulleuse acquise	100 cas
Fucosidose	100 cas
Greig, syndrome de	100 cas
Hémochromatose néonatale	100 cas
Immunodéficiência par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide	100 cas
Larsen, syndrome de	100 cas
Léiomyomatose péritonéale disséminée	100 cas
Myopathie de Bethlem	100 cas
Ostéopathie striée - sclérose crânienne	100 cas
Pallister-Hall, syndrome de	100 cas
PHACE, syndrome	100 cas
Poikiloderme de Kindler	100 cas
Seckel, syndrome de	100 cas
Syndrome de Fanconi	100 cas
Syndrome de Freeman-Sheldon	100 cas
Syndrome de Roberts/phocomélie SC	100 cas
Syndrome de Schwartz-Jampel	100 cas
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun	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
Brown-Vialletto-van Laere, syndrome de	< 100 cas
Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich	< 100 cas
Hallermann-Streiff-Francois, syndrome de	< 100 cas
Hypertrichose lanugineuse congénitale	< 100 cas
Ichtyose congénitale type foetus Arlequin	< 100 cas
Méthémoglobinémie héréditaire autosomique récessive, type 2	< 100 cas
Panniculite histiocytaire cytophagique	< 100 cas
Paraplégie spastique liée à l'X type 2	< 100 cas
Susac, syndrome de	< 100 cas
Syndrome de Haim-Munk	< 100 cas
Trachéobronchomégalie	< 100 cas
Tyrosinémie type 2	< 100 cas
Sinus silencieux, syndrome du	98 cas
Dysostose acrofaciale type Nager	90 cas
Allan-Herndon-Dudley, syndrome de	89 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Hypopéristaltisme intestinal - microcôlon - hydronéphrose	89 cas
Encéphalopathie épileptique infantile précoce	88 cas
Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	87 cas
Encéphalopathie par déficit en GLUT1	84 cas
Glycogénose par déficit en LAMP-2	84 cas
Uhl, anomalie d'	84 cas
Lipodystrophie généralisée acquise	80 cas
Nanisme métatropique	80 cas
Wells, syndrome de	80 cas
Rapp-Hodgkin, syndrome de	72 cas
Maladie de Tangier	> 70 cas
Chromosome 18 en anneau	70 cas
Dysplasie cranio-métaphysaire	70 cas
Fente médiane labio-mandibulaire	70 cas
Lupus érythémateux vésiculo-bulleux	70 cas
Pseudohypoaldostéronisme type 1	70 cas
Hémangiomatose néonatale diffuse	< 70 cas
Glutathion synthétase, déficit en	65 cas
Cataracte - hyperferritinémie	> 64 cas
Pemphigus paranéoplasique	> 60 cas
Acidémie méthylmalonique isolée, vitamine B12 sensible, type cbl A	60 cas
Acidocétose par déficit en bêta-cétothiolase	60 cas
Cérébro-costo-mandibulaire, syndrome	60 cas
Dyggve-Melchior-Clausen, syndrome de	60 cas
Griselli, maladie de	60 cas
Histiocytose bleu de mer	60 cas
Homocystinurie sans acidurie méthylmalonique	60 cas
Hypertrichose lanugineuse acquise	60 cas
Neu-Laxova, syndrome de	60 cas
Pancréatoblastome	60 cas
Pearson, syndrome de	60 cas
Toriello-Carey, syndrome de	60 cas
Trisomie non distale 10p	60 cas
Utérus double - hémivagin - agénésie rénale	< 60 cas
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive, type Beauce	57 cas
Fuite capillaire, syndrome de	57 cas
Sporotrichose	55 cas
Mazabraud, syndrome de	54 cas
Chromosome 20 en anneau	> 50 cas
Hennekam, syndrome de	> 50 cas
Mégacalicose congénitale	> 50 cas
Ostéodysplasie type Melnick-Needles	> 50 cas
Acidémie succinique	50 cas
Acro-ostéolyse autosomique dominante	50 cas
Adénylosuccinate lyase, déficit en	50 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Apraxie oculo-motrice, type Cogan	50 cas
Ascher , syndrome d'	50 cas
Cholestase - lymphoedème	50 cas
Chromosome 14 en anneau	50 cas
Démence fronto-temporale et parkinsonisme liée au chromosome 17	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
Glucocorticoïdes, déficit isolé en, forme familiale	50 cas
ICF syndrome	50 cas
Mucosulfatidose	50 cas
Myosite focale	50 cas
Ostéopétrose de gravité intermédiaire	50 cas
Paget, maladie de, forme juvénile	50 cas
Peters plus, syndrome de	50 cas
Phosphoglucose isomérase, déficit en	50 cas
Prolidase, déficit en	50 cas
Rhombencéphalosynapsis	50 cas
Schnitzler, syndrome de	50 cas
Torticolis paroxystique bénin de l'enfant	50 cas
Triple H, syndrome	50 cas
Waardenburg-Shah, syndrome de	50 cas
Analbuminémie congénitale	< 50 cas
Aplasia du péroné - ectrodactylie	< 50 cas
Blépharo-cheilo-odontique, syndrome	< 50 cas
Branchio-oculo-facial, syndrome	< 50 cas
Chalazodermie granulomateuse	< 50 cas
D00R syndrome	< 50 cas
Ehrlchiose	< 50 cas
Esters du cholestérol, maladie de stockage en	< 50 cas
Floating-Harbor, syndrome	< 50 cas
Goldmann-Favre, syndrome de	< 50 cas
Hypoglossie - hypodactylie	< 50 cas
MIDAS syndrome	< 50 cas
Oculo-digito-oesophago-duodénal, syndrome	< 50 cas
Pseudo-Antley-Bixler, syndrome de - ambiguïté génitale - troubles de la stéroïdogénèse	< 50 cas
Shprintzen-Goldberg, syndrome de	< 50 cas
Abcès aseptique cortico-sensible	49 cas
Pityriasis rubra pilaire	48 cas
Coxo-podo-patellaire, syndrome	47 cas
Mohr-Tranebjaerg, syndrome de	46 cas
KBG, syndrome	45 cas
Lipomatose encéphalo-cranio-cutanée	45 cas
Bowen-Conradi, syndrome de	44 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Microtie - anomalies squelettiques - petite taille	42 cas
Desbuquois, syndrome de	> 40 cas
3M, syndrome	40 cas
Ambras, syndrome d'	40 cas
Babésiose	40 cas
Carpenter, syndrome de	40 cas
Coffin-Siris, syndrome de	40 cas
Ectodermie dysplasique hypohidrotique auto-somique dominante	40 cas
Embryofoetopathie au méthimazole	40 cas
Galloway-Mowat, syndrome de	40 cas
Macrocéphalie - Cutis marmorata telangiectatica congenita	40 cas
Monosomie distale 10q	40 cas
Phytostérolémie	40 cas
Rétention des chylomicrons, maladie de	40 cas
Trisomie distale 10q	40 cas
Trisomie distale 6p	40 cas
WHIM syndrome	40 cas
Dysplasie acromicrique	< 40 cas
Encéphalopathie éthylmalonique	< 40 cas
Mucopolysaccharidose type 7	< 40 cas
Paralysie bulbaire progressive de l'enfant	< 40 cas
Syndrome de Bruck	< 40 cas
Tortuosité artérielle	< 40 cas
Leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moëlle épinière - lactate élevé	39 cas
Hypotrichose simple	38 cas
Dysplasie mandibulo-acrale	37 cas
Dysplasie spondylo-enchondrale	36 cas
Oculo-cérébro-cutané, syndrome	36 cas
Carnitine palmitoyltransférase I, déficit en	35 cas
Cobb, syndrome de	35 cas
Neuropathie sensitive et autonome type 2	35 cas
Acro-calleux, syndrome, type Schinzel	34 cas
Antley-Bixler, syndrome d'	34 cas
Arthrite purulente - pyoderma gangrenosum - acné	34 cas
Chromosome 1 en anneau	34 cas
Perrault, syndrome de	34 cas
Schinzel-Giedion, syndrome de	34 cas
Björnstad, syndrome de	33 cas
Marshall-Smith, syndrome de	33 cas
Méthyl-cobalamine, déficit en, type cbl G	33 cas
Ostéopétrose autosomique dominante, type 1	33 cas
Polykystose ovarienne - dysfonctionnement du sphincter uréthral	33 cas
Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire	32 cas
Olmsted, syndrome d'	32 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Ventricule gauche à double issue	32 cas
Argininémie	31 cas
CDG, syndrome, type Ic	> 30 cas
infection-like intra-utérine, syndrome de, congénital	> 30 cas
Tricho-dento-osseux, syndrome	> 30 cas
Trisomie non distale 8q	> 30 cas
Acidurie mévalonique	30 cas
Agnathie - holoprosencéphalie - situs inversus	30 cas
Ankylose glossopalatine	30 cas
Anophtalmie - insuffisance hypothalamo-hypophysaire	30 cas
Camptodactylie - petite taille - scoliose - déficience auditive	30 cas
Carnitine-acylcarnitine translocase, déficit en	30 cas
Carnosinémie	30 cas
Cataracte - cardiomyopathie	30 cas
CHILD, syndrome	30 cas
Cuir chevelu-oreilles-mamelons, anomalies de	30 cas
Dermopathie restrictive létale	30 cas
Elejalde, syndrome d'	30 cas
Encéphalopathie myoclonique précoce	30 cas
Fièvre périodique type Marshall	30 cas
Gérodermie ostéodysplastique	30 cas
Omodysplasie	30 cas
Ophtalmo-acromélique, syndrome	30 cas
Perlman, syndrome de	30 cas
Polykystose rénale autosomique dominante, type 1, avec sclérose tubéreuse	30 cas
SHORT syndrome	30 cas
Syndrome de Marden-Walker	30 cas
Syndrome otopalatodigital	30 cas
Synostose huméro-radio-cubitale	30 cas
Triose phosphate-isomérase, déficit en	30 cas
Weaver, syndrome de	30 cas
Atrophodermie linéaire de Moulin	< 30 cas
Basan, syndrome de	< 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-mégaépiphyssaire	< 30 cas
Encéphalopathie par hydroxykynuréninurie	< 30 cas
Glycogénose type 7	< 30 cas
Hypoplasie pontocérébelleuse type 2	< 30 cas
Hypothermie périodique spontanée	< 30 cas
Johnson, syndrome neuroectodermique de	< 30 cas
Lipomes naso-palpébraux - colobome	< 30 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial, types 1 et 3	< 30 cas
Neurométabolique, maladie, par déficit en sérine	< 30 cas
Obésité par déficit congénital en leptine	< 30 cas
Peau ridée, syndrome de la	< 30 cas
Pyle, maladie de	< 30 cas
Retard du développement par déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase	< 30 cas
Syndactylie de Cenani-Lenz	< 30 cas
Syndrome de Crisponi	< 30 cas
Aneuploïdie en mosaïque, syndrome d'	29 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 de Jalili	29 cas
Syndrome orofaciodigital type 6	29 cas
Dysplasie cranio-lenticulo-suturale	28 cas
Hypertrichose cubitale - petite taille	28 cas
Catel-Manzke, syndrome de	27 cas
GAP0 syndrome	27 cas
Insomnie fatale familiale	27 cas
Limb-mammary, syndrome	27 cas
Méthyl-cobalamine, déficit en, type cbl E	27 cas
Nanisme géléophysique	27 cas
3C, syndrome	25 cas
Atélostéogenèse type 2	25 cas
Book, syndrome de	25 cas
Erythrokératodermie - ataxie	25 cas
Hyperkératose palmoplantaire - spasticité	25 cas
Métachondromatose	25 cas
Opsismodysplasie	25 cas
Plummer-Vinson, syndrome de	25 cas
Wiedemann-Rautenstrauch, syndrome de	25 cas
Filippi, syndrome de	< 25 cas
Maladie veino-occlusive hépatique - immunodéficience	< 25 cas
Ataxie spinocérébelleuse infantile	24 cas
Bartsocas-Papas, syndrome de	24 cas
Myopathie distale avec atteinte respiratoire précoce	24 cas
Synspondylisme congénital	24 cas
Déficit en phosphoglycérate kinase	23 cas
Délétion 2q24	23 cas
Fistule bronchobiliaire congénitale	23 cas
Johanson-Blizzard, syndrome de	23 cas
Potocki-Shaffer, syndrome de	23 cas
Treft-Sanborn-Carey, syndrome de	23 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Acro-pectoral, syndrome	22 cas
Dilatation aortique - hypermobilité articulaire - tortuosité artérielle	22 cas
Mains et pieds fendus - surdité	22 cas
Pierson, syndrome de	22 cas
Déhydratase, déficit en	21 cas
Odonto-tricho-unguéo-digito-palmaire, syndrome	21 cas
Acidurie fumarique	> 20 cas
Cranio-diaphysaire, dysplasie	> 20 cas
Panencéphalite rubéoleuse	> 20 cas
Acidurie 3-méthylglutaconique type 1	20 cas
Acro-rénal, syndrome	20 cas
Arhinie	20 cas
Artérite temporale juvénile	20 cas
CDG, syndrome, type Ib	20 cas
Cranio-fronto-nasale, dysplasie, type Teebi	20 cas
Indifférence congénitale à la douleur	20 cas
Kératose, type Nagashima	20 cas
Lacrimo-auriculo-dento-digital, syndrome	20 cas
Lipoamide déshydrogénase, déficit en	20 cas
Monosomie distale 8p	20 cas
PIBIDS, syndrome	20 cas
Plaquettes grises, syndrome des	20 cas
Voûte cranienne, lésions en anneau de la - fragilité osseuse	20 cas
Acidurie orotique héréditaire	< 20 cas
Acromégaloïde, faciès, syndrome de	< 20 cas
Anadysplasie métaphysaire	< 20 cas
Bronchopneumopathie chronique par déficit en TAP	< 20 cas
Carey-Fineman-Ziter, syndrome	< 20 cas
Cheveux laineux - kératodermie palmoplantaire - cardiomyopathie dilatée	< 20 cas
Chromosome 10 en anneau	< 20 cas
Dermatite granulomateuse interstitielle - arthrite	< 20 cas
Dysplasie ectodermique, type cheveux-ongles «pur»	< 20 cas
Dysplasie Tchèque, type métatarsique	< 20 cas
Epidermolyse bulleuse - dystrophie musculaire des ceintures	< 20 cas
Hypertrichose - faciès acromégaloïde	< 20 cas
Hypertrichose cervicale antérieure isolée	< 20 cas
Ichtyose bulleuse de Siemens	< 20 cas
IMAGe syndrome	< 20 cas
Kératose palmoplantaire - clinodactylie	< 20 cas
Larynx, paralysie du - déficit intellectuel	< 20 cas
Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling	< 20 cas
RAPADILINO syndrome	< 20 cas
Syndrome COFS	< 20 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Synostose radio-ulnaire - thrombocytopenie amégakaryocytaire	< 20 cas
Troubles hémorragiques par déficience en récepteurs plaquettaires du collagène	< 20 cas
Aconitase, déficit en	19 cas
Amélo-cérébro-hypohidrotique, syndrome	19 cas
Craniosynostose type Boston	19 cas
Délétion 6q terminale	19 cas
Hypomyélination avec atrophie du ganglion basal et du cervelet	19 cas
Leucoencéphalopathie cavitaire progressive	19 cas
Myopathie à inclusions - contractures articulaires - ophthalmoplégie	19 cas
Schopf-Schulz-Passarge, syndrome de	19 cas
Dysplasie osseuse terminale - défauts de pigmentation	18 cas
Ostéochondrodysplasie - hypertrichose	18 cas
Acidurie malonique	17 cas
Déficience d'adhésion leucocytaire type 3	17 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - convulsions - petite taille - hypoplasie de l'étage moyen de la face	17 cas
Embryofoetopathie à l'aminoptérine	17 cas
Erythrodermie congénitale létale	17 cas
GTP cyclohydrolase I, déficit en	17 cas
Hypokératose palmoplantaire circonscrite	17 cas
Malabsorption de l'acide folique, forme héréditaire	17 cas
Wolcott-Rallison, syndrome de	17 cas
Acromégalie - cutis gyrata - leucome cornéen	16 cas
Chondrodysplasie métaphysaire type Jansen	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
Glycogénose type 0	16 cas
Léiomyome orbitaire	16 cas
Microgastrie - anomalie des membres	16 cas
Myhre, syndrome de	16 cas
Syndrome orofaciodigital type 4	16 cas
Ablépharie - macrostomie	15 cas
Dysplasie phalango-épiphyse en «ailes d'anges»	15 cas
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en lamine A/C	15 cas
IBIDS syndrome	15 cas
Sensenbrenner, syndrome de	15 cas
Ulcération du cordon ombilical - atrésie intestinale	15 cas
Anosmie congénitale isolée	< 15 cas
Immunodéficience par déficit en IRAK4 (interleukin-1 receptor-associated kinase-4)	< 15 cas
Mirhosseini-Holmes-Walton, syndrome de	< 15 cas
Onto-onycho-dermique, dysplasie	< 15 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Oligodontie - taurodontie - cheveux rares	< 15 cas
Syndrome de Meacham	< 15 cas
Wilson-Turner, syndrome de	> 14 cas
ADULT, syndrome	14 cas
Anophtalmie/microphtalmie - atrésie de l'oesophage	14 cas
Atkin-Flaitz, syndrome de	14 cas
Atrophie optique - cataracte, autosomique dominante	14 cas
Bêta-mannosidose	14 cas
Chromosome 17 en anneau	14 cas
DEND, syndrome	14 cas
Dermatoglyphes, absence - miliaire congénital	14 cas
Dermo-dentaire, dysplasie	14 cas
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2G	14 cas
Oligocône trichromatie	14 cas
Aromatase, déficit en	13 cas
Ataxie du cordon postérieur - rétinite pigmentaire	13 cas
Chondrodysplasie type Blomstrand	13 cas
Hernie diaphragmatique - omphalocèle - agénésie du corps calleux	13 cas
Histiocytose progressive mucineuse, héréditaire	13 cas
Hypotélorisme - fente palatine - hypospadias	13 cas
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H	13 cas
Acro-pectoro-rénal, syndrome	12 cas
Alopécie-épilepsie-pyorrhée-déficit intellectuel	12 cas
Alpha-N-acétyl-galactosaminidase, déficit en	12 cas
Anémie hémolytique due à une déficience en adénylate kinase	12 cas
Ataxie - surdité - atrophie optique - létalité	12 cas
Atélostéogenèse type 1	12 cas
Atélostéogenèse type 3	12 cas
Ballard, syndrome de	12 cas
Colobome - fente labiopalatine - déficit intellectuel	12 cas
Colobome maculaire - brachydactylie type B	12 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - macrocéphalie - macroorchidisme	12 cas
Dopamine bêta-hydroxylase, déficit en	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-craniosténose	12 cas
Tachyrythmie atriale avec intervalle PR court	12 cas
Winchester, maladie de	12 cas
Anonychie - phalanges distales hypoplasiques	11 cas
Communication interauriculaire - trouble de conduction	11 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Corps calleux, agénésie du, récessive liée à l'X	11 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Snyder	11 cas
Dimélie fibulaire - diplopodie	11 cas
Encéphalopathie nécrosante, aiguë, autosomique dominante	11 cas
Fibrochondrogenèse	11 cas
Furhmann, syndrome de	11 cas
Hypoplasie fovéale - cataracte pré-sénile	11 cas
Lopez-Hernandez, syndrome de	11 cas
Martinez-Frias, syndrome de	11 cas
PELVIS, syndrome	11 cas
Polypose juvénile infantile	11 cas
Pterygium antécubital, syndrome du	11 cas
Trichomégalie - rétine dégénérescente - retard de croissance	11 cas
CHAND, syndrome	> 10 cas
Fente médiane de la lèvre supérieure - lipome du corps calleux - polypes cutanés	> 10 cas
Syndrome de Chediak-Higashi	> 10 cas
Arthrogrypose multiple congénitale - face de siffleur	10 cas
Atrophie musculaire - ataxie - rétinite pigmentaire - diabète	10 cas
Barber-Say, syndrome de	10 cas
Calcifications du plexus choroïde, forme infantile	10 cas
Cataracte - déficit intellectuel - hypogonadisme	10 cas
Cérébro-oculo-nasal, syndrome	10 cas
Char, syndrome de	10 cas
Charcot-Marie-Tooth, maladie de - néphropathie	10 cas
Colobome - microphthalmie - cardiopathie - surdité	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
Délétion 2q37	10 cas
Dysgénésie du tronc cérébral d'Athabaskan	10 cas
Dysplasie acromésomélique type Hunter-Thompson	10 cas
Dysplasie ectodermique - fragilité cutanée	10 cas
Dysplasie en boomerang	10 cas
Dysplasie pseudodiastrophique	10 cas
Dysplasie réno-hépatopancréatique - kystes de Dandy-Walker	10 cas
Flynn-Aird, syndrome de	10 cas
Fusion des vertèbres, progressive, non infectieuse, forme syndromique	10 cas
Goldberg-Shprintzen, syndrome de	10 cas
Hyperkératose - hyperpigmentation	10 cas
Hypomyélinisation - cataracte congénitale	10 cas
Ichtyose folliculaire - atrichie - photophobie	10 cas
Juberg-Hayward, syndrome de	10 cas
Kératodermie palmoplantaire diffuse - acrocyanose	10 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Lipodystrophie partielle familiale associée à des mutations de PPARG	10 cas
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H	10 cas
Monosomie distale 5q	10 cas
Myopathie distale inflammatoire asymétrique des membres supérieurs	10 cas
Neurodégénératif syndrome, lié à l'X, type Hamel	10 cas
Nevo, syndrome de	10 cas
Pollitt, syndrome de	10 cas
Ptosis - colobome de l'iris - déficit intellectuel	10 cas
Succinyl-CoA acétoacétate transférase, déficit en	10 cas
Toriello-Lacassie-Droste, syndrome de	10 cas
Trouble du rythme - cardiomyopathie dilatée - brachydactylie	10 cas
Aase-Smith, syndrome de	< 10 cas
Acromélanose	< 10 cas
Cardio-crânien, syndrome, type Pfeiffer	< 10 cas
Cornéenne, dystrophie - surdité	< 10 cas
Déficience d'adhésion leucocytaire type 2	< 10 cas
Diaphano-spondyloire, dysostose	< 10 cas
Digito-réno-cérébral, syndrome	< 10 cas
Dysostose acrofaciale type Rodriguez	< 10 cas
Dysplasie de Pacman	< 10 cas
Dysplasie squelettique létale type Greenberg	< 10 cas
Dysplasie thoraco-laryngo-pelvique	< 10 cas
Dysplasie type Astley-Kendall	< 10 cas
Encéphalopathie due à un déficit en prosaposine	< 10 cas
Gaucher, maladie de - ophtalmoplégie - calcification cardiovasculaire	< 10 cas
Gigantisme cérébral - kystes maxillaires	< 10 cas
Glomérulopathie - hypotrichie - télangiectasies	< 10 cas
Hypopituitarisme - microphthalmie	< 10 cas
Hypoplasie pancréatique - diabète - cardiopathie	< 10 cas
Ichtyose néonatale - cholangite sclérosante	< 10 cas
Larsen-like, syndrome de, forme létale	< 10 cas
Myoclonie - atrophie musculaire distale	< 10 cas
Myoclonie périorale avec absence	< 10 cas
Ostéochondromatose carpo-tarsienne	< 10 cas
Ostéolyse carpotarsienne autosomique récessive	< 10 cas
Phosphoenolpyruvate carboxykinase, déficit en	< 10 cas
Porokératose palmoplantaire de Mantoux	< 10 cas
Progeria - petite taille - naevi pigmentés	< 10 cas
Pseudo-Zellweger, syndrome	< 10 cas
Singleton-Merten, dysplasie de	< 10 cas
Surdité - lymphoedème - leucémie	< 10 cas
Syndrome de Lowry-Wood	< 10 cas
XK aprosencephalie	< 10 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl F	9 cas
Ataxie - apraxie - déficit intellectuel lié à l'X	9 cas
Atransferrinémie	9 cas
Bosley-Salih-Alorainy, syndrome de	9 cas
Brachymorphisme - onychodysplasie - dysphalangisme	9 cas
Cardiaques, anomalies - hétérotaxie	9 cas
Cardiaques, anomalies - hétérotaxie	9 cas
Cardiomyopathie - cataracte - anomalies spondylo-pelviennes	9 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Shashi	9 cas
Gamma-glutamylcystéine synthétase, déficit en	9 cas
Guanidinoacétate méthyltransférase, déficit en	9 cas
Laminopathie, type Decaudain-Vigouroux	9 cas
Macrostomie - anomalies préauriculaires - ophtalmoplégie externe	9 cas
Microdontie - microtie, type 1 - surdité	9 cas
Oculo-cérébro-facial, syndrome, type Kaufman	9 cas
Tricho-rétino-dento-digital, syndrome	9 cas
5-oxoprolinase, déficit en	8 cas
Ackerman, syndrome d'	8 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
COACH, syndrome	8 cas
Corps calleux, agénésie du - cataracte - immunodéficience	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 rétiniennes - crampes musculaires	8 cas
Hydrocéphalie - dysplasie costovertébrale - anomalie de Sprengel	8 cas
Hyperostose vertébrale ankylosante avec tylose	8 cas
Kallmann, syndrome de - cardiopathie	8 cas
Lelis, syndrome de	8 cas
Leucoencéphalopathie - ataxie - hypodontie - hypomyélination	8 cas
Micro, syndrome	8 cas
Pancréas, agénésie du	8 cas
Surdité -dysplasie squelettique - lèvre anormale	8 cas
Acro-réno-mandibulaire, syndrome	7 cas
Albinisme oculaire - surdité sensorielle tardive	7 cas
Brachydactylie type A6	7 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Cardio-génital, syndrome	7 cas
CDG, syndrome, type Ie	7 cas
CEDNIK, syndrome	7 cas
Déficit intellectuel sévère lié à l'X, type Gustavson	7 cas
Dégénérescence rétinienne - microphthalmie - glaucome	7 cas
Dihydropyrimidinurie	7 cas
Fente palatine - synéchies latérales	7 cas
Fibrofolliculomes multiples, forme familiale	7 cas
Gamma-glutamyl transpeptidase, déficit en	7 cas
Génito-patellaire, syndrome	7 cas
Mandibulo-faciale, dysostose, liée à l'X	7 cas
MEHMO, syndrome de	7 cas
Michels, syndrome de	7 cas
Myopathie mitochondriale avec anémie sidérolastique	7 cas
Nanisme type Lenz-Majewski	7 cas
Neurodégénératif, syndrome, lié à l'X, type Bertini	7 cas
Neutropénie sévère congénitale liée à l'X	7 cas
Obésité par déficit en pro-opiomélanocortine	7 cas
Rétino-hépatoc-endocrinologique, syndrome	7 cas
Stern-Lubinsky-Durrie, syndrome de	7 cas
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 7C	7 cas
Torticolis - chéloïdes - cryptorchidisme	7 cas
3-hydroxy 3-méthylglutaryl-CoA synthétase, déficit en	6 cas
Agonadisme - dextrocardie - hernie diaphragmatique	6 cas
Ankylose des pouces - brachydactylie - déficit intellectuel	6 cas
Aplasia cutanée congénitale des membres autosomique récessive	6 cas
Blépharophimosis - ptosis - ésoptropie - syndactylie - petite taille	6 cas
CDG, syndrome, type Ig	6 cas
Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosynostose	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
Dysostose acrofaciale type Catane	6 cas
Dysplasie ectodermique hidrotique type Christianson-Fourie	6 cas
Eiken, syndrome d'	6 cas
Epilepsie - télangiectasie	6 cas
Fanconi, anémie de - ichtyose - dysmorphie	6 cas
Grange, syndrome de	6 cas
Hartsfield-Bixler-Demyer, syndrome de	6 cas
Hypopituitarisme - polydactylie post-axiale	6 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Isotretinoïne-like, syndrome	6 cas
Kératose folliculaire - nanisme - atrophie cérébrale	6 cas
Mégalencéphalie - polymicrogyrie - polydactylie postaxiale - hydrocéphalie	6 cas
Moore-Federman, syndrome de	6 cas
Péroné en serpent - rein polykystique	6 cas
Polysyndactylie - malformation cardiaque	6 cas
Spasticité - déficit intellectuel - épilepsie, lié à l'X	6 cas
Stormorken-Sjaastad-Langset, syndrome de	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 de la transpiration induite par le froid	6 cas
Syndrome de Wieacker-Wolff	6 cas
Syndrome d'Ehlers-Danlos type spondylocheiro dysplasique	6 cas
Voies biliaires anormales - insuffisance rénale	6 cas
W syndrome	6 cas
Zunich-Kaye, syndrome de	6 cas
Achalasie - microcéphalie	5 cas
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl D	5 cas
Alopécie - contractures - nanisme - déficit intellectuel	5 cas
ANE, syndrome	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
Auro-céphalo-syndactylie	5 cas
Bêta-uréidopropionase, déficit en	5 cas
Bradyopsie	5 cas
CAMOS syndrome	5 cas
CDG, syndrome, type Id	5 cas
CDG, syndrome, type Ih	5 cas
Cholestase - rétinopathie pigmentaire - fente palatine	5 cas
Cranio-digital, syndrome - déficit intellectuel	5 cas
Craniosynostose - brachydactylie	5 cas
Curry-Jones, syndrome de	5 cas
Dacryocystite - ostéopoiikilose	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
Déficit intellectuel lié à l'X, type Lubs	5 cas
Dépigmentation aiguë bilatérale des iris	5 cas
Dermato-ostéolyse type Kirghize	5 cas
Dysostose acro-fronto-facio-nasale	5 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Dysostose huméro-spinale	5 cas
Dysplasie ectodermique odonto-micronychiale	5 cas
Ectrodactylie - dysplasie ectodermique sans fente labiopalatine	5 cas
Fente palatine - cardiopathie - anomalies génitales - ectrodactylie	5 cas
Fine-Lubinsky, syndrome de	5 cas
Frank-Ter Haar, syndrome de	5 cas
German, syndrome de	5 cas
Glaucome - apnée du sommeil	5 cas
Hémangiomes sacrés - anomalies congénitales multiples	5 cas
Hypogonadisme congénital - ichtyose	5 cas
Kératodermie palmoplantaire - ambiguïté sexuelle XX - prédisposition au carcinome spinocellulaire	5 cas
Lissencéphalie type 3 - séquence d'akinésie foetale, forme 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
Matthew-Wood, syndrome de	5 cas
Mononen-Karnes-Senac, syndrome de	5 cas
Mort néonatale - déficit immunitaire	5 cas
Néphropathie - surdité - hyperparathyroïdie	5 cas
Néphrose - surdité - anomalies des voies urinaires et des doigts	5 cas
Oculo-palato-cérébral, syndrome	5 cas
Onycho-tricho-dysplasie - neutropénie	5 cas
P2Y12, déficit en	5 cas
Paraplégie - brachydactylie - épiphyses en cône	5 cas
Pouces en adduction-arthrogrypose, type Dunder	5 cas
Pycnoachondrogénèse	5 cas
Sillence, syndrome de	5 cas
Surdité branchiogénique	5 cas
Syndrome de Bamforth	5 cas
Syndrome de Young-Simpson	5 cas
Synostose huméro-cubitale	5 cas
Hamartomatose kystique du poumon et du rein	< 5 cas
Lathostérolose	< 5 cas
Sakati-Nyhan, syndrome de	< 5 cas
Abruzzo-Erickson, syndrome de	4 cas
Achondroplasie sévère - retard de développement - acanthosis nigricans	4 cas
Acides biliaires, déficit congénital de synthèse des, type 4	4 cas
Acro-scypho-dysplasie métaphysaire	4 cas
Anophtalmie plus, syndrome	4 cas
Aplasie cutanée - myopie	4 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Arc aortique anormal - dysmorphie - déficit intellectuel	4 cas
Arhinie - atrésie des choanes - microphthalmie	4 cas
Autisme - angiome facial	4 cas
Bonnemann-Meinecke-Reich, syndrome de	4 cas
CDG, syndrome, type If	4 cas
CDG, syndrome, type IIa	4 cas
CDG, syndrome, type Ik	4 cas
Cheveux épars - petite taille - anomalies cutanées	4 cas
Cheveux spiralés - kératodermie palmoplantaire	4 cas
Chondrodysplasie létale, autosomique récessive	4 cas
Choroïdérémie - obésité - surdité	4 cas
Coxo-auriculaire, syndrome	4 cas
Cranio-ostéo-arthropathie	4 cas
Craniosynostose - Dandy-Walker - hydrocéphalie	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 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
Développement, retard du - déficit intellectuel - dystosose mandibulofaciale - microcéphalie - fente palatine	4 cas
Diabète sucré néonatal permanent - agénésie du cervelet et du pancréas	4 cas
Dissection artérielle - lentiginose	4 cas
Duker-Weiss-Siber, syndrome de	4 cas
Dysgénésie caudale, forme 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-métaphysaire - déficit immunitaire combiné	4 cas
Ectopie du cristallin - dystrophie chorio-rétinienne - myopie	4 cas
Exophthalmie bénigne, syndrome d'	4 cas
Fente labiopalatine - malrotation - cardiopathie	4 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Fragilité osseuse - craniosynostose - proptose - hydrocéphalie	4 cas
GOMBO, syndrome	4 cas
Gorlin-Chaudhry-Moss, syndrome de	4 cas
Hernie diaphragmatique - anomalies des membres	4 cas
Hirschsprung - brachydactylie type D	4 cas
Homocarnosinose	4 cas
Hyperthermie maligne - arthrogrypose - torticolis	4 cas
Hypogammaglobulinémie par déficit en CD19	4 cas
Hypomyélinisation - hypogonadisme hypogonadotrophique - hypodontie	4 cas
Hypomyélinisation - hypogonadisme hypogonadotrophique - hypodontie	4 cas
Hypotrichose - lymphoedème - télangiectasie	4 cas
Ichtyose - alopecie - ectropion - déficit intellectuel	4 cas
Immunodéficiência primitive avec déficit en cellules NK	4 cas
Infections récurrentes - petite taille - hypopigmentation - faciès atypique	4 cas
Kératodermie palmoplantaire - amyotrophie	4 cas
Leucodystrophie - oligodontie	4 cas
Leucoencéphalopathie - chondrodysplasie métaphysaire	4 cas
Leucoencéphalopathie - kératose palmoplantaire	4 cas
Macrogyrie - paralysie pseudobulbaire	4 cas
Microcéphalie - micropénis - convulsions	4 cas
Microtie bilatérale - surdité - fente palatine	4 cas
Myoclonie - ataxie cérébelleuse - surdité	4 cas
Myopathie due à une surcharge en calcséquestrine et SERCA1	4 cas
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	4 cas
Neuroectodermique endocrine, syndrome	4 cas
Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial	4 cas
Neuropathie sensitive et autonome héréditaire avec surdité et retard de développement	4 cas
Odontotrichomélique, syndrome	4 cas
Ostéopoïkilose - petite taille - déficit intellectuel	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 - 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
Sclérose endostéale - hypoplasie cérébelleuse	4 cas
Simpson-Golabi-Behmel, syndrome de, type 2	4 cas
Surdité - neuropathie périphérique - artériopathie	4 cas
Syndactylie, type 4	4 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Syndrome de Cantu	4 cas
Syndrome des pterygiums multiples autosomique dominant	4 cas
Syndrome orofaciodigital type 5	4 cas
Tomé-Brunet-Fardeau , syndrome de	4 cas
Tricho-odonto-onychiale, dysplasie	4 cas
Agammaglobulinémie - microcéphalie - craniosténose - dermatite sévère	3 cas
Albinisme cutané, phénotype hermine	3 cas
Al-Gazali-Dattani, syndrome d'	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 du développement sexuel - déficit intellectuel	3 cas
Anonychie - anomalies de la pigmentation des plis de flexion	3 cas
Anophtalmie - mégalocornée - cardiopathie - anomalies squelettiques	3 cas
Aphalangie - hémivertèbre - dysgénésie uro-génito-intestinale	3 cas
Aplasia cutanée congénitale - lymphangiectasie intestinale	3 cas
Arachnodactylie - déficit intellectuel - dysmorphie	3 cas
AREDYLD, syndrome	3 cas
Axenfeld-Rieger, anomalie d' - hydrocéphalie - squelette anormal	3 cas
Blépharoptosis - myopie - ectopie du cristallin	3 cas
Branchio-squeletto-génital, syndrome	3 cas
Buttiens-Fryns, syndrome de	3 cas
Camptodactylie - dysplasie osseuse	3 cas
Cardiomyopathie-intolérance à l'exercice due à un déficit en glycogène cardiaque et musculaire	3 cas
Cataracte - surdité - hypogonadisme	3 cas
Cécité corticale - déficit intellectuel - polydactylie	3 cas
Cheveux, anomalie des - photosensibilité - déficit intellectuel	3 cas
Convulsions - déficit intellectuel par hydroxylisurie	3 cas
Corps calleux, agénésie du - microcéphalie - petite taille	3 cas
Craniofaciales, anomalies - surdité - anomalie de la main	3 cas
Cranio-fronto-nasale, dysplasie - anomalie de Poland	3 cas
Craniosynostose - calcifications intracrâniennes	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 Shrimpton	3 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Déficit intellectuel lié à l'X, type Wilson	3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X, type Wittwer	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
Dysmorphie - macrocéphalie - myopie - malformation de Dandy-Walker	3 cas
Dysmorphie craniofaciale - colobome - agénésie du corps calleux	3 cas
Dysplasie acromésomélique type Brahimi-Bacha	3 cas
Dysplasie ectodermique - hypohidrose - hypothyroïdie - dyskinésie ciliaire	3 cas
Dysplasie ectodermique - hypothyroïdie - fente	3 cas
Dystrophie neuroaxonale - acidose tubulaire	3 cas
Facio-cardio-mélique, dysplasie, létale	3 cas
Fusions des vertèbres lombosacrées - blépharoptosis	3 cas
Gardner-Morrison-Abbott, syndrome de	3 cas
Glaucome - ectopie - sphéropaque - raideur articulaire - petite taille	3 cas
Goodman, syndrome de	3 cas
Héparane sulfate de l'entérocyte, déficit en, congénital	3 cas
Hirschsprung, maladie de - hypoplasie des ongles - dysmorphie	3 cas
Hypertrichose cervicale - neuropathie périphérique	3 cas
Hypogonadisme - rétinite pigmentaire	3 cas
Hypotonie avec acidose lactique et hyperammonémie	3 cas
Lewis-Pashayan, syndrome de	3 cas
Lipodystrophie - déficit intellectuel - surdité	3 cas
Lymphoedème - communication inter-auriculaire - dysmorphie	3 cas
Main fendue - uropathie - spina bifida - diaphragme anormal	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
Microptalmie - atrophie cérébrale	3 cas
N syndrome	3 cas
Nail patella like - maladie rénale	3 cas
Nanisme - déficit intellectuel - anomalies oculaires - fente labiopalatine	3 cas
Nanisme par anomalie qualitative de l'hormone de croissance	3 cas
Oculo-ostéo-cutané, syndrome	3 cas
Omphalocèle - fente palatine, syndrome légal	3 cas
Osteogenèse imparfaite - microcéphalie - cataracte	3 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Ostéoporose - hypopigmentation oculo-cutanée	3 cas
Ostéosclérose - ichtyose - insuffisance ovarienne précoce	3 cas
Photosensibilité cutanée - colite létale	3 cas
Pouces absents - petite taille - déficit immunitaire	3 cas
Qazi-Markouizos, syndrome de	3 cas
Rambaud-Gallian-Touchard, syndrome de	3 cas
Retard du développement - ostéopénie - anomalies ectodermiques	3 cas
Retard psychomoteur due à un déficit en S-adenosyl-hocystéine hydrolase	3 cas
SERKAL syndrome	3 cas
Sourcils, duplication des - syndactylie	3 cas
Summitt, syndrome de	3 cas
Surdité - atrophie optique - démence	3 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
Syndrome CODAS	3 cas
Syndrome orofacioidigital type 3	3 cas
Thymus-rein-anus-poumon, dysplasie	3 cas
Trigonocéphalie - petite taille - retard de croissance	3 cas
Ulbright-Hodes, syndrome d'	3 cas
Valve mitrale, anomalie de la - surdité - squelette, anomalie du	3 cas
Acidurie méthylmalonique - microcéphalie - cataracte	2 cas
Agénésie du corps calleux - déficit intellectuel - colobome - micrognathie	2 cas
Alopécie - hypogonadisme - syndrome extrapyramidal	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
Anomalies auriculaires - fente labiale ou labio-palatine - anomalies oculaires	2 cas
Arthrogrypose - hyperkératose, forme létale	2 cas
Athérosclérose - surdité - épilepsie - diabète - néphropathie	2 cas
Aughton, syndrome d'	2 cas
Auriculo-ophtalmologiques, anomalies - fente labiale	2 cas
Bangstad, syndrome de	2 cas
Beemer-Ertbruggen, syndrome de	2 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Blépharo-facio-squelettique, syndrome	2 cas
Bouwes-Bavinck, syndrome de	2 cas
Brachytéléphalangie - dysmorphie - syndrome de Kallman	2 cas
Braddock, syndrome de	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 - microphthalmie - cardiopathie	2 cas
Cataracte - néphropathie - encéphalopathie	2 cas
CDG, syndrome, type IIe	2 cas
CDG, syndrome, type IIh	2 cas
CDG, syndrome, type IL	2 cas
Cérébrales, malformations - cardiopathie congénitale - polydactylie postaxiale	2 cas
Chondrodysplasie - désordre du développement sexuel	2 cas
Choroïde, atrophie - alopécie	2 cas
Cleïdo-rhizomélique, syndrome	2 cas
Colite épithélio-exfoliative - surdité	2 cas
Contractures dysplasie ectodermique fente labio-palatine	2 cas
Cooper-Jabs, syndrome de	2 cas
Cornée-cervelet, syndrome	2 cas
Craniosynostose - aplasie du péroné	2 cas
Craniosynostose - aplasie radiale, type Imaizumi	2 cas
Cryptomicrotie - brachydactylie - anomalies des dermatoglyphes	2 cas
Dahlberg-Borer-Newcomer, syndrome de	2 cas
Dandy-Walker - macrocéphalie	2 cas
Dandy-Walker - polydactylie postaxiale	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, 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
Déficit intellectuel, lié à l'X - plagiocéphalie	2 cas
Dentinogénèse imparfaite - petite taille - surdité - déficit intellectuel	2 cas
Dermato-cardio-squelettique, syndrome, type Borraine	2 cas
Dermatoleucodystrophie	2 cas
Desmostérose	2 cas
Développement sexuel, anomalie du, 46,XX - anomalies squelettiques	2 cas
Développement, anomalies du - surdité - dystonie	2 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Diabète néonatal- hypothyroïdie congénitale - glaucome congénital - fibrose hépatique - polykystose rénale	2 cas
Dincsoy-Salih-Patel, syndrome de	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 cranio-diaphysaire, autosomique dominant	2 cas
Dysplasie ectodermique - cécité	2 cas
Dysplasie ectodermique anhidrotique - immunodéficience - ostéopétrose - lymphoedème	2 cas
Dysplasie irienne - hypertélorisme - surdité	2 cas
Dysplasie mésomélique - fossettes cutanées	2 cas
Encéphalomyopathie mitochondriale - aminoacidopathie	2 cas
Eng-Strom, syndrome de	2 cas
Epilepsie - microcéphalie - dysplasie squelettique	2 cas
Fente labiale - rétinopathie	2 cas
Fente labiopalatine - opacités cornéennes - déficit intellectuel	2 cas
Fente narinaire - colobome - télécanthus	2 cas
Fente palatine - anomalies carpotarsales - oligodontie	2 cas
Fente palatine - petite taille - vertèbres anormales	2 cas
Fibrose pulmonaire - déficit immunitaire - dysgénésie gonadique	2 cas
Fuqua-Berkovitz, syndrome de	2 cas
Gamma aminobutyrique acide transaminase, déficit en	2 cas
HEC, syndrome	2 cas
Hennekam-Beemer, syndrome de	2 cas
Hersh-Podrush-Weisskopf, syndrome de	2 cas
Hirschsprung, maladie de - polydactylie - surdité	2 cas
Houlston-Iragori-Murday, syndrome de	2 cas
Hydrocéphalie - grande taille - hyperlaxité	2 cas
Hygroma cervical léthal - fente palatine	2 cas
Hypercoagulabilité, syndrome d', par déficit héréditaire en glycosyl phosphatidyl inositol	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
Insuffisance rénale tubulaire - cardiomyopathie	2 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Kaler-Garrity-Stern, syndrome de	2 cas
Kapur-Toriello, syndrome de	2 cas
Kératodermie - hypotrichose - leukonychie	2 cas
Kniest like, dysplasie létale	2 cas
Kozlowski-Brown-Hardwick, syndrome de	2 cas
Kudo-Tamura-Fuse, syndrome de	2 cas
Lichtenstein, syndrome de	2 cas
Lissencéphalie type 3 - dysplasie métacarpienne	2 cas
Macrocéphalie - déficit immunitaire - anémie	2 cas
Macrocéphalie - petite taille - paraplégie	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 ostéocondrodysplasique - surdité - rétinopathie pigmentaire	2 cas
Néphronoptise de l'adulte, forme familiale - quadriparésie spastique	2 cas
Neurodégénérative progressive, maladie - hyperlaxité articulaire - cataracte	2 cas
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	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
Okamoto, syndrome de	2 cas
Ossification, anomalies de l' - retard psychomoteur	2 cas
Ostéogénèse imparfaite - rétinopathie - épilepsie - déficit intellectuel	2 cas
Ostéolyse talo-patello-scaphoïde	2 cas
PARC, syndrome	2 cas
Parésie spastique - puberté précoce	2 cas
Petite taille type Bruxelles	2 cas
Petits vaisseaux cérébraux, maladie des, non liée à NOTCH3	2 cas
Pierre Robin, séquence de - anomalie facio-digitale	2 cas
Pilo-dentaire, dysplasie	2 cas
Pseudoprogeria	2 cas
Pterygium colli - déficit intellectuel - anomalies des doigts	2 cas
Ptosis - strabisme - diastasis des grands droits	2 cas
Quadriparésie - déficit intellectuel - rétinopathie pigmentaire	2 cas
Robinow-like, syndrome	2 cas

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Rudiger, syndrome de	2 cas
Say-Barber-Miller, syndrome de	2 cas
SCARF syndrome	2 cas
Sclérose en plaques - ichtyose - déficit en facteur VIII	2 cas
Sécrétion inappropriée d'hormone anti-diurétique, syndrome de	2 cas
Siegler-Brewer-Carey, syndrome de	2 cas
Stimmler, syndrome de	2 cas
Stoll-Alembik-Finck, syndrome de	2 cas
Surdité - acidose tubulaire - anémie	2 cas
Surdité - anomalies génitales - synostoses métacarpiennes et métatarsiennes	2 cas
Surdité - cécité - hypopigmentation	2 cas
Surdité - vitiligo - achalasia	2 cas
Syndrome de résistance à la thyroïdolibérine	2 cas
Syngnathie - anomalies multiples	2 cas
Teebi-Shaltout, syndrome de	2 cas
Thrombocytopenie - Pierre Robin, syndrome de	2 cas
Thyro-cérébro-renal, syndrome	2 cas
Trichomégalie - cataracte - sphérocytose	2 cas
Trigonocephalie - anomalies des extrémités	2 cas
Trigonocephalie - nez bifide - anomalies des extrémités	2 cas
Weaver-Williams, syndrome de	2 cas
Xérodémie - pieds bots - émail anormal	2 cas
Zellweger-like, syndrome de, sans anomalies péroxisomales	2 cas
Blaichman, syndrome de	1 cas
Cataracte - hypertrichose - déficit intellectuel	1 cas
CDG, syndrome, type Ii	1 cas
CDG, syndrome, type IIb	1 cas
CDG, syndrome, type IIId	1 cas
CDG, syndrome, type Ij	1 cas
Chondrodysplasie - situs inversus - anus imperforé - polydactylie	1 cas
Dysostose acrofaciale post-axiale atypique	1 cas
Dysplasie ectodermique - arthrogrypose - diabète	1 cas
Dysplasie osseuse type Azouz	1 cas
Hyaluronidase, déficit en	1 cas
Naevus d'Ota - rétinite pigmentaire	1 cas
Stoll-Alembik-Finck, syndrome de	1 cas
Syndrome orofaciogigital type 10	1 cas
Zadik-Barak-Levin, syndrome de	1 cas
Li-Fraumeni, syndrome de	400 familles
Nance-Horan, syndrome de	50 familles
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2I	> 40 familles
Arthrite granulomateuse de l'enfant	40 familles

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Anémie mégaloblastique - diabète sucré thiamine-sensibles - surdité de perception	30 familles
Erythralgie primaire	30 familles
LCAT, déficit en	30 familles
Péricardite - arthrite - camptodactylie	< 30 familles
Phosphoribosylpyrophosphate synthétase, suractivité de	< 30 familles
Neuropathie à axones géants	20 familles
Stomatocytose avec hématies hyperhydratées, forme familiale	20 familles
Synostoses multiples	20 familles
Acro-réno-oculaire, syndrome	< 20 familles
Anomalies plaquettaires familiales - prédisposition à la leucémie myéloïde	< 20 familles
Fahr, syndrome de	< 20 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 17	< 20 familles
Anémie hémolytique, non-sphérocytique, due à un déficit en hexokinase	17 familles
Icthyose-prématurité, syndrome de	16 familles
Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X	15 familles
Anomalies plaquettaires familiales - prédisposition à la leucémie myéloïde	13 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, forme familiale	10 familles
Loeys-Dietz, syndrome de	10 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 6	10 familles
Renpenning, syndrome de	10 familles
Acheiropodie	< 10 familles
Angiomatose neurocutanée héréditaire	< 10 familles
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
Hyperkératose palmoplantaire - surdité	< 10 familles
Hypoparathyroïdie isolée, forme familiale	< 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
Schinzell, syndrome de	< 10 familles
Sebastian, syndrome de	< 10 familles

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
VACTERL - hydrocéphalie	< 10 familles
Oto-dentaire, syndrome	9 familles
Ankyloblépharon - anomalies ectodermiques - fente labiopalatine	8 familles
Cataracte - microcornée	8 familles
Dysplasie osseuse ostéosclérotique létale	8 familles
Dégénérescence maculaire juvénile - hypotrichie	7 familles
Dérèglement immunitaire - polyendocrinopathie - entéropathie, lié à l'X	7 familles
EEM, syndrome	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, forme familiale	6 familles
Hypoplasie pontocérébelleuse type 1	6 familles
Maculaire cystoïde, dystrophie	6 familles
Encéphalopathie avec corps d'inclusion de neuroserpine, forme familiale	> 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
Tetra-amélie - hypoplasie pulmonaire	5 familles
Symphalangisme distal	< 5 familles
Tricho-dentaire, syndrome	< 5 familles
Campodactylie - taurinurie	4 familles
Douleur extrême paroxystique, syndrome de	4 familles
IVIC, syndrome	4 familles
Myopathie à corps réducteurs	4 familles
Pouce triphalangé - brachyectrodactylie	4 familles
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive - cécité - surdité	3 familles
CAMFAK, syndrome	3 familles
Cataracte - glaucome	3 familles
Craniorhinie	3 familles
Déficit intellectuel lié à l'X - déficit isolé en hormone de croissance	3 familles
Dystonie - parkinsonisme, de début rapide	3 familles
Dystonie mixte	3 familles
HERNS syndrome	3 familles
Hypomagnésémie - hypocalcurie	3 familles
Pouces en adduction - arthrogrypose type Christian	3 familles
Surdité-infertilité, syndrome de	3 familles
Vasculopathie cérébro-rétinienne	3 familles
Ankyloblépharon filiforme - imperforation anale	2 familles

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Ataxie cérébelleuse - aréflexie - pieds creux - atrophie optique - surdité neurosensorielle	2 familles
Ataxie épisodique type 4	2 familles
Auriculo-ostéodysplasie	2 familles
Bakrania-Ragge, syndrome de	2 familles
Bencze, syndrome de	2 familles
Blépharo-naso-facial, syndrome	2 familles
Brachydactylie type A5	2 familles
Choriorétinienne, atrophie bifocale progressive	2 familles
Dystrophie bulleuse héréditaire type maculaire	2 familles
Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord	2 familles
Fibromatose gingivale - surdité	2 familles
Hypoparathyroïdie liée à l'X	2 familles
Jackson-Weiss, syndrome de	2 familles
Lobe de l'oreille épais - surdité de conduction	2 familles
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F	2 familles
Paraplégie spastique - glaucome - déficit intellectuel	2 familles
Paraplégie spastique autosomique récessive type 26	2 familles
Paraplégie spastique autosomique récessive type 27	2 familles
Paraplégie spastique autosomique récessive type 39	2 familles
Partington, syndrome de	2 familles
Petite taille - brachydactylie - dysmorphie	2 familles
Rétinite pigmentaire - déficit intellectuel - surdité - hypogénitalisme	2 familles
Squelettiques, anomalies - déficit intellectuel	2 familles
Syndactylie méso-axiale synostotique avec réduction phalangienne	2 familles
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 5	2 familles
Syndrome orofaciodigital type 8	2 familles
Albinisme - surdité	1 famille
Alopécie - hyperkératose palmoplantaire	1 famille
Aphalangie - syndactylie - microcéphalie	1 famille
Artères coronaires, maladies des - hyperlipidémie - hypertension - diabète - ostéoporose	1 famille
Arthrogrypose de la main - surdité	1 famille
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive - saccade oculaire	1 famille
Ataxie épisodique type 3	1 famille
Banki, syndrome de	1 famille
Brachydactylie - nystagmus - ataxie cérébelleuse	1 famille
Brachydactylie type A7	1 famille
Campptobrachydactylie	1 famille
Cheveux crépus - hypotrichose - lèvres éversées - oreilles décollées	1 famille
Conodysplasie craniofaciale	1 famille

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Craniosynostose type Philadelphie	1 famille
Déficit intellectuel - paraplégie spastique progressive, lié à l'X	1 famille
Déficit intellectuel lié à l'X - paraplégie spastique avec dépôts de fer	1 famille
Déficit intellectuel lié à l'X, type Cabezas	1 famille
Déficit intellectuel lié à l'X, type Pai	1 famille
Déficit intellectuel récessif lié à l'X - macrocéphalie - dysfonction ciliaire	1 famille
Dyschondrostéose - néphropathie	1 famille
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A	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
Fried, syndrome de	1 famille
Hydrocéphalie - sclérotiques bleues - néphropathie	1 famille
Hypoplasie du péroné et du cubitus - brachydactylie	1 famille
Kumar-Levick, syndrome de	1 famille
Ligament costocoracoïde, raccourcissement du, congénital	1 famille
Lipodystrophie partielle familiale due à des mutations d'AKT2	1 famille
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
Microtie - colobome oculaire - imperforation du canal lacrymonasal	1 famille
Neuropathie avec trouble de l'audition	1 famille
Neuropathie sensitive et autonome héréditaire liée à l'X avec surdité	1 famille
Oculo-dentaire, syndrome, de Rutherford	1 famille
Paraplégie spastique autosomique dominante type 29	1 famille
Paraplégie spastique autosomique dominante type 9	1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 14	1 famille
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 28	1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 30	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

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés
Ptosis - strabisme - pupilles ectopiques	1 famille
Résistance à l'insuline - cinquièmes métacarpiens courts	1 famille
Rétinopathie vasculaire héréditaire	1 famille
Rétinopathie vasculaire héréditaire	1 famille
Schizophrénie - déficit intellectuel - surdité - rétinite	1 famille
Stéroïde deshydrogénase, déficit en - anomalies dentaires	1 famille
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 10	1 famille
Syndrome neuro-musculo-squelettique type chypriote	1 famille
Tietz, syndrome de	1 famille
Trichodysplasie - amélogenèse imparfaite	1 famille
Uppington, maladie d'	1 famille
Van der Bosch, syndrome de	1 famille

