



Prévalence des maladies rares : Données bibliographiques

Prévalence, incidence ou nombre publié de cas
classés par ordre alphabétique des maladies

www.orpha.net

www.orphadata.org

Méthodologie

Orphanet réalise une étude systématique de la littérature afin d'estimer la prévalence et l'incidence des maladies rares. Elle vise à collecter les nouvelles données de prévalence, prévalence à la naissance et d'incidence, et à mettre à jour les données déjà publiées en fonction des nouvelles études scientifiques ou d'autres données disponibles.

Ces données sont présentées dans les rapports suivants publiés 2 fois par an :

- Prévalence, incidence ou nombre de cas publiés classés par ordre alphabétique des maladies;
- Maladies classées par prévalence décroissante, incidence décroissante ou par nombre décroissant de cas publiés;

Recueil de données

Plusieurs sources d'information sont utilisées :

- Registres (RARECARE, EUROCAT, etc);
- Instituts et agences sanitaires nationaux et internationaux (Institut de Veille Sanitaire - France, Center of Disease Control and Prevention - USA, National Cancer Institute – USA, Agence Européenne du Médicament, Organisation Mondiale de la Santé, etc) ;
- Recherche Medline selon l'équation : «Disease names» AND Epidemiology[MeSH:NoExp] OR Incidence[Title/abstract] OR Prevalence[Title/abstract] OR Epidemiology[Title/abstract];
- Ouvrages médicaux, littérature grise et rapports d'experts;
- Experts collaborant avec Orphanet

Nature des données

Les données publiées dans ce document sont des estimations mondiales ou européennes s'il n'y pas de donnée mondiale. Les données publiées sont les données brutes collectées ou une extrapolation des données brutes à l'échelle mondiale ou européenne lorsqu'aucun effet fondateur génétique n'est suspecté être à l'origine de la maladie.

Si plusieurs données nationales sont disponibles, une moyenne est réalisée pour estimer la prévalence ou l'incidence à l'échelle mondiale ou européenne.

Lorsque plusieurs sources d'information sont disponibles, les données les plus récentes et répondant à certains critères de qualité sont privilégiées (registres, méta-analyses, études en population, grandes cohortes).

Pour les maladies qui n'apparaissent qu'à la naissance (congénitales), la prévalence est estimée selon la formule suivante :

Prévalence = prévalence à la naissance x (espérance de vie des malades/espérance de vie de la population générale considérée).

Lorsque seule la donnée d'incidence est disponible, la prévalence est estimée dans la mesure du possible et selon la formule suivante:

Prévalence = incidence x durée moyenne de la maladie

Pour les maladies très rares et sans donnée de prévalence ou d'incidence, le nombre de cas ou de familles publiés dans la littérature est alors documenté.

Limites de l'étude

Les données de prévalence et d'incidence de ce rapport correspondent à des estimations et ne peuvent être tenues comme absolument exactes. Les valeurs moyennes présentées dans ce rapport ne tiennent pas compte de l'hétérogénéité méthodologique des études.

La validité et l'exactitude des données brutes ne sont pas vérifiées. Ainsi, il peut exister une confusion entre incidence et prévalence et/ou prévalence à la naissance due à l'utilisation imprécise de ces termes dans certaines sources documentaires. Dans certains cas, l'estimation de la prévalence peut être surestimée car les études épidémiologiques sont généralement réalisées à partir de données issues d'établissements hospitaliers dans des régions à forte prévalence.

Présentation des données

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée.

Le signe * indique une donnée en Europe.

P indique une prévalence

PN indique une prévalence à la naissance.

I indique une incidence.

Veuillez noter qu'il s'agit d'une sélection provenant de la base de données épidémiologiques d'Orphanet. Actuellement, 6053 maladies y sont indexées avec une donnée de prévalence ou d'incidence. Vous pouvez accéder aux données épidémiologiques complètes sur le site Orphadata : www.orphadata.org.

Prévalence, incidence ou nombre publié de cas classés par ordre alphabétique des maladies ou groupes de maladies

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
250977	AICA-ribosidurie		4 Cas
79327	ALG1-CDG		57 Cas
280071	ALG11-CDG		8 Cas
79324	ALG12-CDG		11 Cas
324422	ALG13-CDG		1 Cas
79321	ALG3-CDG		15 Cas
79320	ALG6-CDG		54 Cas
79325	ALG8-CDG		15 Cas
79328	ALG9-CDG		12 Cas
48	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	50.0 P*	
294975	Absence congénitale du bras et de l'avant-bras avec main conservée	0.62 BP	
980	Absence de l'artère pulmonaire	0.5 I*	
981	Absence de la carotide interne		100 Cas
922	Absence familiale de cils nasaux		8 Cas
973	Absence/hypoplasie congénitale unilatérale des doigts à l'exception du pouce		2 Familles
14	Abêtalipoprotéïnémie		100 Cas
926	Acatasémie	3.2 P*	
930	Achalasie oesophagienne idiopathique	8.0 P	
930	Achalasie oesophagienne idiopathique	0.77 I	
15	Achondroplasie	4.0 BP	
15	Achondroplasie	3.0 BP*	
49382	Achromatopsie	2.7 P	
397593	Acidose lactique néonatale sévère par déficit en complexe NFS1-ISD11		5 Cas
314889	Acidose tubulaire rénale proximale autosomique dominante		1 Famille

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
79154	Acidurie 2-aminoadipique 2-oxoadipique		20 Cas
939	Acidurie 3-hydroxyisobutyrique		13 Cas
67046	Acidurie 3-méthylglutaconique type 1		20 Cas
445038	Acidurie 3-méthylglutaconique type 7		22 Cas
505208	Acidurie 3-méthylglutaconique type 8		9 Cas
505216	Acidurie 3-méthylglutaconique type 9		4 Cas
356978	Acidurie D,L-2-hydroxyglutarique		13 Cas
79315	Acidurie D-2-hydroxyglutarique		80 Cas
79314	Acidurie L-2-hydroxyglutarique		140 Cas
23	Acidurie argininosuccinique	1.0 P*	
24	Acidurie fumarique		40 Cas
943	Acidurie malonique		34 Cas
280183	Acidurie méthylmalonique par déficit en récepteur de la transcobalamine		5 Cas
29	Acidurie mévalonique		30 Cas
30	Acidurie orotique héréditaire		20 Cas
210128	Acidurie urocanique		4 Cas
33	Acidémie isoalérique	1.0 P*	
26	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie		500 Cas
79282	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC		500 Cas
79283	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblD		17 Cas
79284	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblF		15 Cas
369955	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblJ		2 Cas
369962	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblX		18 Cas
79312	Acidémie méthylmalonique isolée résistante à la vitamine B12 type mut-		450 Cas
308425	Acidémie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase		7 Cas
28	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12		192 Cas
79310	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblA		60 Cas
35	Acidémie propionique	1.5 I	
35	Acidémie propionique	0.2 P*	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
221054	Acro-céphalo-polydactylie		8 Cas
950	Acrodysostose		80 Cas
280651	Acrodysostose avec résistance aux multiples hormones		40 Cas
300373	Acrogigantisme lié à l'X		33 Cas
963	Acromégalie	0.47 I	
39	Acromélanose		10 Cas
178307	Acropigmentation réticulée de Kitamura		130 Cas
1240	Acroscyphodysplasie métaphysaire		4 Cas
48818	Acéruléoplasminémie	0.09 P	
55881	Adamantinome	0.01 I*	
55881	Adamantinome	0.11	
977	Adrénomyodystrophie		2 Cas
104075	Adénocarcinome de l'intestin grêle	0.588 I*	
99976	Adénocarcinome de l'oesophage	3.264 I*	
99976	Adénocarcinome de l'oesophage	0.7 I	
99976	Adénocarcinome de l'oesophage	5.55	
213504	Adénocarcinome de l'ovaire	5.97 I*	
424991	Adénocarcinome de la vésicule biliaire et des voies biliaires extrahépatiques	2.62 I*	
424016	Adénocarcinome du canal anal	0.253 I*	
213772	Adénocarcinome du col de l'utérus	1.01 I*	
424943	Adénocarcinome du foie et des voies biliaires intrahépatiques	0.412 I*	
454723	Adénocarcinome endométrioïde de l'ovaire	0.81 I*	
314022	Adénocarcinome gastrique et polyposé proximale de l'estomac		28 Cas
398961	Adénocarcinome mucineux de l'ovaire	0.85 I*	
363478	Adénocarcinome paratesticulaire	0.01	
213528	Adénocarcinome rare du sein	3.55 I*	
398971	Adénocarcinome à cellules claires de l'ovaire	0.32 I*	
91349	Adénome hypophysaire non fonctionnel	1.05 I	
91349	Adénome hypophysaire non fonctionnel	2.55 I*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
314777	Adénome pituitaire isolé familial		150 Cas
454821	Adénome pléomorphe de la glande salivaire	2.725 I	
137754	Affection neurologique par déficit en aminoacylase 1		15 Cas
183669	Agammaglobulinémie	0.13 P*	
33110	Agammaglobulinémie autosomique		100 Cas
229717	Agammaglobulinémie isolée	0.3 P	
47	Agammaglobulinémie liée à l'X	0.1 P*	
47	Agammaglobulinémie liée à l'X	0.22 P	
178320	Agression pulmonaire aiguë	25.0 I*	
1497	Agénésie complexe du corps calleux liée à l'X		11 Cas
495879	Agénésie congénitale du scrotum		6 Cas
3346	Agénésie de la trachée	2.0 BP*	
2805	Agénésie partielle du pancréas		50 Cas
49	Agénésie pénienne		80 Cas
1848	Agénésie rénale bilatérale	1.7 BP*	
93100	Agénésie rénale unilatérale	50.0 BP	
1000	Albinisme oculaire avec surdité sensorielle tardive		9 Cas
54	Albinisme oculaire récessif lié à l'X	0.58 BP*	
55	Albinisme oculo-cutané	5.9 P	
352731	Albinisme oculo-cutané type 1	2.5 P	
352734	Albinisme oculo-cutané type 1 avec pigmentation minime		10 Cas
352737	Albinisme oculo-cutané type 1 thermosensible		10 Cas
79431	Albinisme oculo-cutané type 1A	1.3 P	
79434	Albinisme oculo-cutané type 1B	1.3 P	
79432	Albinisme oculo-cutané type 2	2.55 P	
79435	Albinisme oculo-cutané type 4	1.0 P	
370091	Albinisme oculo-cutané type 5		1 Famille
370097	Albinisme oculo-cutané type 6		1 Cas
352745	Albinisme oculo-cutané type 7		9 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
61	Alpha-mannosidose	0.1 P*	
847	Alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X		200 Cas
65	Amaurose congénitale de Leber	2.5 BP	
65	Amaurose congénitale de Leber	2.5 P	
439232	Amylose AApoAIV		2 Cas
324708	Amylose ABeta type Iowa		2 Familles
324723	Amylose ABeta, type arctique		1 Famille
324713	Amylose ABeta, type italien		7 Familles
100006	Amylose ABeta, type néerlandais		250 Cas
314652	Amylose ABeta2M variante		5 Cas
85446	Amylose ABeta2M wild type	4.5 P*	
324718	Amylose ABetaA21G		2 Familles
324703	Amylose ABetaL34V		1 Famille
100008	Amylose ACys		9 Familles
85448	Amylose AGel		475 Cas
442582	Amylose AH		12 Cas
85443	Amylose AL	7.75 I*	
85443	Amylose AL	10.0 P*	
85443	Amylose AL	40.0 P	
93561	Amylose ALys		7 Familles
330001	Amylose ATTR wild type	1.72 P	
439254	Amylose ITM2B		2 Familles
319635	Amylose cutanée dyschromique		27 Cas
314701	Amylose primitive systémique	30.0 P*	
397606	Amylose systémique PrP		16 Cas
98920	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1		128 Cas
404521	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 2		1 Cas
139547	Amyotrophie spinale distale type 3		28 Cas
1145	Amyotrophie spinale infantile liée à l'X		14 Familles

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
70	Amyotrophie spinale proximale	2.6 I*	
70	Amyotrophie spinale proximale	20.0 BP*	
209335	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'adulte	0.1 P*	
363447	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance		97 Cas
363454	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance associée à BICD2		60 Cas
209341	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance associée à DYNC1H1		37 Cas
83330	Amyotrophie spinale proximale type 1	0.26 I*	
83418	Amyotrophie spinale proximale type 2	2.0 BP*	
486811	Amyotrophie spinale prénatale avec fractures congénitales des os		7 Cas
431255	Amyotrophie spinale scapulopéronière		31 Cas
1027	Amélie autosomique récessive		3 Cas
1040	Anadysplasie métaphysaire		27 Cas
86816	Analbinémie congénitale		50 Cas
363999	Anasarque foetoplacentaire non immunologique	42.0 BP	
1048	Anencéphalie/exencéphalie isolée	35.0 BP*	
83620	Anendocrinose entérique		7 Cas
91385	Angio-oedème acquis		200 Cas
91378	Angio-oedème héréditaire	5.0 P*	
537072	Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal lié à PLG		105 Cas
458768	Angioendothéliome intralympatique primaire		30 Cas
1059	Angiomatose cutanée et digestive		200 Cas
1063	Angiome en touffes		200 Cas
263413	Angiosarcome	0.02	
468666	Anhidrose isolée généralisée avec glandes sudoripares normales		7 Cas
250923	Aniridie isolée	1.31 I*	
1070	Anisakiase	0.32 I	
140917	Ankylose de l'étrier avec pouces et orteils larges		6 Familles
141163	Ankylose glossopalatine		30 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
399096	Anoctaminopathie distale		24 Cas
137	Anomalie congénitale de la glycosylation	1.5 BP*	
99125	Anomalie congénitale totale du retour veineux pulmonaire	9.0 BP	
3403	Anomalie d'Uhl		84 Cas
3403	Anomalie d'Uhl	1.0 BP	
708	Anomalie de Peters		60 Cas
2443	Anomalie de la phosphorylation oxydative mitochondriale due à des anomalies de l'ADN nucléaire	9.0 P*	
79168	Anomalie de la synthèse des acides biliaires	0.6 P*	
3294	Anomalie des tendons extenseurs des doigts		2 Cas
443087	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 17,20-desmolase testiculaire		2 Familles
90796	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit isolé en 17,20-lyase		15 Cas
168558	Anomalie du développement sexuel 46,XY-insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1		9 Cas
3388	Anomalie du tube neural	91.05 BP*	
2138	Anomalie ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX		500 Cas
2138	Anomalie ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX	2.5 BP	
393	Anomalie testiculaire du développement sexuel 46,XX	2.5 P	
2489	Anomalies du membre supérieur, de l'oeil et de l'oreille		2 Cas
2847	Anomalies du péricarde et du diaphragme		20 Cas
580933	Anomalies létales du développement cardiaque et cérébral		4 Cas
79143	Anonychie congénitale isolée		50 Cas
88620	Anosmie congénitale isolée		15 Cas
93976	Anotie	0.028 BP*	
124	Anémie de Blackfan-Diamond	0.67 BP*	
85	Anémie dysérythropoïétique congénitale	0.16 BP*	
85	Anémie dysérythropoïétique congénitale		740 Cas
98870	Anémie dysérythropoïétique congénitale type III		60 Cas
293825	Anémie dysérythropoïétique congénitale type IV		4 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
363727	Anémie dysérythropoïétique liée à l'X avec plaquettes anormales et neutropénie		1 Famille
300298	Anémie hypochrome congénitale sévère avec sidéroblastes en couronne		3 Cas
98375	Anémie hémolytique auto-immune	2.02 I*	
398109	Anémie hémolytique auto-immune néonatale		2 Cas
90031	Anémie hémolytique non sphérocytique par déficit en hexokinase		17 Familles
86817	Anémie hémolytique par déficit en adénylate kinase		7 Familles
90030	Anémie hémolytique par déficit en glutathion réductase		3 Cas
712	Anémie hémolytique par déficit en phosphoglucose isomérase		50 Cas
766	Anémie hémolytique par déficit en pyruvate kinase du globule rouge	5.0 P*	
83642	Anémie microcytaire avec surcharge hépatique en fer		3 Cas
319651	Anémie mégalo-blastique constitutionnelle avec neuropathie sévère		6 Cas
49827	Anémie mégalo-blastique thiamine-dépendante		80 Cas
86839	Anémie réfractaire avec excès de blastes	0.15 I*	
168960	Anémie réfractaire avec excès de blastes en transformation	0.04 I*	
255132	Anémie sidéroblastique autosomique récessive de l'adulte		2 Cas
75564	Anémie sidéroblastique idiopathique acquise	0.09 I*	
75563	Anémie sidéroblastique liée à l'X		200 Cas
2802	Anémie sidéroblastique liée à l'X et ataxie spinocérébelleuse		5 Familles
228277	Anétodermie familiale		12 Familles
91387	Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique		22 Cas
95432	Aphasie primaire progressive	7.0 P	
100070	Aphasie primaire progressive non fluente	2.5 P*	
100070	Aphasie primaire progressive non fluente	0.7 I*	
1114	Aplasia cutis congenita	10.0 BP	
3383	Aplasie de la trochlée de l'humérus		5 Cas
2926	Aplasie des muscles extenseurs des doigts et pouce-polyneuropathie		3 Cas
314399	Aplasie et myélodysplasie autosomiques dominantes		6 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
88	Aplasie médullaire idiopathique	0.4 P*	
86789	Aplasie/hypoplasie de la rotule		5 Familles
99981	Apnée du prématuré	8.5 P*	
1125	Apraxie oculomotrice type Cogan		50 Cas
314566	Apraxie primaire progressive de la parole		16 Cas
1134	Arhinie isolée		20 Cas
92	Arthrite juvénile idiopathique	1.5 I*	
92	Arthrite juvénile idiopathique	7.8 I	
92	Arthrite juvénile idiopathique	20.5 P	
85436	Arthrite juvénile idiopathique associée au psoriasis	4.2 P*	
85438	Arthrite juvénile idiopathique associée aux enthésopathies	5.7 P*	
85410	Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire	20.5 P*	
85435	Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire avec facteur rhumatoïde	4.2 P*	
85408	Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire sans facteur rhumatoïde	8.0 P*	
85414	Arthrite juvénile idiopathique systémique	3.1 P	
85414	Arthrite juvénile idiopathique systémique	0.6 I	
1143	Arthrogrypose congénitale multiple neurogénique	4.3 BP*	
1146	Arthrogrypose distale type 1	0.0 P	
251515	Arthrogrypose distale type 10		53 Cas
329457	Arthrogrypose distale type 5D		33 Cas
1037	Arthrogrypose multiple congénitale	5.7 BP*	
319332	Arthrogrypose multiple congénitale myogénique autosomique récessive		1 Famille
1485	Arthrogrypose-hyperkératose létale		2 Cas
1416	Arthropathie familiale à cristaux de pyrophosphate de calcium		100 Familles
93279	Arthrose précoce avec dysplasie spondyloépiphyse intermédiaire due à une mutation du gène COL2A1		4 Familles
99050	Artère pulmonaire gauche ou droite d'origine aortique		200 Cas
136	Artériopathie cérébrale autosomique dominant-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie	3.0 P*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
3287	Artérite de Takayasu	0.084 I*	
3287	Artérite de Takayasu	1.34 P*	
26137	Artérite temporale juvénile		20 Cas
887	Association VACTERL/VATER	6.25 BP*	
251679	Astroblastome	0.02 I*	
94	Astrocytome	4.8 I*	
94	Astrocytome	2.5 P*	
251598	Astrocytome protoplasmique	0.01 I*	
247815	Ataxie autosomique récessive par déficit en PEX10		6 Cas
99	Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	2.7 P	
99	Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	5.6 P*	
1172	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive	3.3 P	
1172	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive	3.6 P*	
352403	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive associée à la spectrine		2 Familles
352641	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive avec spasticité tardive		10 Cas
284289	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive de l'adulte		14 Cas
139485	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone		31 Cas
88644	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce		57 Cas
453521	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en CWF19L1		2 Cas
363432	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en GRID2		7 Cas
324262	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en MGLUR1		10 Cas
412057	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en STUB1		10 Familles
512260	Ataxie cérébelleuse congénitale due à une mutation de RNU12		6 Cas
314978	Ataxie cérébelleuse liée à l'X non progressive		3 Familles
314647	Ataxie cérébelleuse non progressive avec déficience intellectuelle		15 Cas
95	Ataxie de Friedreich	2.0 P*	
96	Ataxie par déficit en vitamine E	0.33 P*	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
251282	Ataxie spastique autosomique dominante type 1		53 Cas
314603	Ataxie spastique autosomique récessive avec leucoencéphalopathie		54 Cas
557056	Ataxie spastique-dysarthrie par déficit en glutaminase		5 Cas
1186	Ataxie spinocérébelleuse infantile		29 Cas
85297	Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 3		5 Cas
85292	Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 4		1 Famille
98755	Ataxie spinocérébelleuse type 1	1.5 P	
98767	Ataxie spinocérébelleuse type 11		51 Cas
98762	Ataxie spinocérébelleuse type 12		40 Familles
98768	Ataxie spinocérébelleuse type 13		20 Cas
98763	Ataxie spinocérébelleuse type 14		20 Familles
98769	Ataxie spinocérébelleuse type 15/16		80 Cas
98759	Ataxie spinocérébelleuse type 17		100 Familles
98771	Ataxie spinocérébelleuse type 18		26 Cas
98772	Ataxie spinocérébelleuse type 19/22		12 Cas
98756	Ataxie spinocérébelleuse type 2	1.5 P	
101110	Ataxie spinocérébelleuse type 20		20 Cas
98773	Ataxie spinocérébelleuse type 21		35 Cas
101108	Ataxie spinocérébelleuse type 23		4 Familles
101111	Ataxie spinocérébelleuse type 25		10 Cas
101112	Ataxie spinocérébelleuse type 26		1 Famille
98764	Ataxie spinocérébelleuse type 27		30 Cas
208513	Ataxie spinocérébelleuse type 29		50 Cas
98757	Ataxie spinocérébelleuse type 3	1.5 P	
211017	Ataxie spinocérébelleuse type 30		6 Cas
217012	Ataxie spinocérébelleuse type 31		30 Familles
276183	Ataxie spinocérébelleuse type 32		1 Famille

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1955	Ataxie spinocérébelleuse type 34		45 Cas
276193	Ataxie spinocérébelleuse type 35		28 Cas
276198	Ataxie spinocérébelleuse type 36		100 Familles
363710	Ataxie spinocérébelleuse type 37		9 Cas
423296	Ataxie spinocérébelleuse type 38		4 Familles
423275	Ataxie spinocérébelleuse type 40		5 Cas
458798	Ataxie spinocérébelleuse type 41		1 Cas
458803	Ataxie spinocérébelleuse type 42		25 Cas
497764	Ataxie spinocérébelleuse type 43		7 Cas
589527	Ataxie spinocérébelleuse type 45		7 Cas
589522	Ataxie spinocérébelleuse type 46		1 Famille
98766	Ataxie spinocérébelleuse type 5		5 Familles
247234	Ataxie sporadique tardive d'étiologie indéterminée	7.6 P*	
401953	Ataxie épisodique avec troubles de l'élocution		13 Cas
79135	Ataxie épisodique type 3		1 Famille
79136	Ataxie épisodique type 4		2 Familles
211067	Ataxie épisodique type 5		7 Cas
209967	Ataxie épisodique type 6		4 Cas
209970	Ataxie épisodique type 7		7 Cas
100	Ataxie-télangiectasie	0.49 P*	
95713	Athyroïse	3.5 P*	
1195	Atransferrinémie congénitale		16 Cas
75373	Atrophie bifocale chorioretinienne progressive		2 Familles
247198	Atrophie cérébello-cérébrale progressive		7 Cas
363969	Atrophie cérébrale autosomique récessive		4 Cas
402364	Atrophie cérébrale et cérébelleuse infantile avec microcéphalie postnatale progressive		5 Cas
414	Atrophie gyrée chorioretinienne		200 Cas
221142	Atrophie maculaire type confetti-like		2 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
102	Atrophie multisystématisée	3.7 <i>P*</i>	
102	Atrophie multisystématisée	1.8 <i>I</i>	
102	Atrophie multisystématisée	3.5 <i>P</i>	
98933	Atrophie multisystématisée type parkinsonien	2.4 <i>P*</i>	
139557	Atrophie musculaire spinale distale liée à l'X type 3		2 Familles
98672	Atrophie optique autosomique dominante	3.3 <i>P</i>	
98673	Atrophie optique autosomique dominante classique	2.0 <i>P</i>	
1215	Atrophie optique autosomique dominante plus	0.4 <i>P*</i>	
227976	Atrophie optique autosomique récessive type OPA7		17 Cas
98676	Atrophie optique isolée autosomique récessive		5 Cas
98890	Atrophie optique précoce liée à l'X		4 Familles
251295	Atrophie rétinio-choroïdienne paraveineuse pigmentée		100 Cas
140933	Atrophodermie linéaire de Moulin		30 Cas
1201	Atrésie de l'intestin grêle	9.0 <i>BP*</i>	
1199	Atrésie de l'oesophage	24.3 <i>BP*</i>	
137914	Atrésie des choanes	8.6 <i>BP*</i>	
30391	Atrésie des voies biliaires isolée	2.9 <i>BP*</i>	
30391	Atrésie des voies biliaires isolée	18.5 <i>BP</i>	
1198	Atrésie du côlon	5.0 <i>BP</i>	
1203	Atrésie du duodénum	9.0 <i>BP*</i>	
1203	Atrésie du duodénum	9.0 <i>P*</i>	
1209	Atrésie tricuspide	4.2 <i>BP*</i>	
56304	Atélostéogenèse type II		25 Cas
56305	Atélostéogenèse type III		25 Cas
114	Auriculo-ostéodysplasie		2 Familles
79332	B4GALT1-CDG		1 Cas
139455	Bestrophinopathie autosomique récessive		20 Cas
64742	Blastome pleuropulmonaire	0.5 <i>BP*</i>	
64741	Blastome pulmonaire		350 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
60041	Bloc cardiaque congénital	4.54 <i>BP</i>	
1267	Botulisme	0.022 <i>I*</i>	
228371	Botulisme alimentaire	0.1 <i>I*</i>	
254509	Botulisme iatrogène		180 Cas
178478	Botulisme infantile	0.2 <i>BP*</i>	
178478	Botulisme infantile	0.3 <i>I*</i>	
178487	Botulisme intestinal de l'adulte		19 Cas
178475	Botulisme par blessure	0.1 <i>I*</i>	
254504	Botulisme par inhalation		10 Cas
498602	Brachydactylie de Sugarman		1 Famille
93382	Brachydactylie type A6		7 Cas
93397	Brachydactylie type A7		1 Famille
93409	Brachydactylie-syndactylie type Zhao		2 Familles
1293	Brachyolmie		100 Cas
448242	Brachyolmie autosomique récessive		20 Cas
93302	Brachyolmie type Maroteaux		4 Familles
75374	Bradyopsie		5 Cas
1304	Brucellose	0.09 <i>I*</i>	
90076	Brûlure profonde du deuxième degré et brûlure du troisième degré	10.0 <i>P*</i>	
281122	Bébé collodion à guérison spontanée		25 Cas
281127	Bébé collodion à guérison spontanée, forme acrale		2 Cas
118	Bêta-mannosidose	0.14 <i>BP*</i>	
1035	Bêta-mercaptoplactate cystéine disulfidurie		1 Cas
848	Bêta-thalassémie	1.0 <i>I</i>	
848	Bêta-thalassémie	10.0 <i>I*</i>	
448010	CAD-CDG		1 Cas
369942	CADD5		4 Cas
468684	CCDC115-CDG		8 Cas
284448	CLIPPERS		50 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, *I* indique une incidence et *PN* indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
263508	COG1-CDG		3 Cas
435934	COG2-CDG		1 Cas
263501	COG4-CDG		2 Cas
263487	COG5-CDG		9 Cas
464443	COG6-CDG		10 Cas
79333	COG7-CDG		8 Cas
95428	COG8-CDG		2 Cas
51608	Calcification artérielle généralisée infantile		300 Cas
178506	Calcification cérébrale type Rajab		8 Cas
1313	Calcifications du plexus choroïde, forme infantile		10 Cas
1314	Calcifications thalamiques symétriques		30 Cas
1980	Calcinose striopallidodentée bilatérale		200 Cas
79141	Callosités douloureuses héréditaires		2 Familles
1318	Campomélie type Cumming		8 Cas
1319	Campptobrachydactylie		1 Famille
1327	Campptodactylie de Guadalajara type 1		8 Cas
1326	Campptodactylie de Guadalajara type 2		2 Cas
488434	Campptodactylie de Guadalajara type 3		5 Cas
1329	Canal atrioventriculaire complet	20.0 BP*	
1330	Canal atrioventriculaire partiel	20.0 BP*	
1330	Canal atrioventriculaire partiel	30.0 P*	
142	Cancer anaplasique de la thyroïde	0.17 I*	
142	Cancer anaplasique de la thyroïde	0.1 P*	
213500	Cancer de l'ovaire	49.0 P*	
146	Cancer différencié de la thyroïde	5.25 I	
146	Cancer différencié de la thyroïde	2.0 I*	
70573	Cancer du poumon à petites cellules	12.0 P*	
213557	Cancer du sein type glande salivaire	0.05 I*	
97290	Cancer familial papillaire de la thyroïde avec néoplasie rénale papillaire		2 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
26106	Cancer gastrique diffus héréditaire	1.5 I*	
1332	Cancer médullaire de la thyroïde	5.0 P*	
1332	Cancer médullaire de la thyroïde	0.22 I*	
160148	Cap polypose		67 Cas
314422	Carcinome améloblastique		40 Cas
70482	Carcinome de l'oesophage	7.0 I	
70482	Carcinome de l'oesophage	6.67 I*	
70482	Carcinome de l'oesophage	9.8 P	
70482	Carcinome de l'oesophage	7.1 P*	
70482	Carcinome de l'oesophage	12.2	
418945	Carcinome de l'oesophage type glande salivaire	0.004 I*	
100088	Carcinome de la thyroïde	3.65 I*	
100088	Carcinome de la thyroïde	3.1 I	
100088	Carcinome de la thyroïde	61.7	
100088	Carcinome de la thyroïde	12.7 P	
56044	Carcinome de la vésicule biliaire et des voies biliaires extra-hépatiques	12.0 I	
56044	Carcinome de la vésicule biliaire et des voies biliaires extra-hépatiques	4.37 I*	
251899	Carcinome des plexus choroïdes	0.01 I*	
251899	Carcinome des plexus choroïdes	0.35	
180226	Carcinome embryonnaire	0.01 I*	
313920	Carcinome gastrique associé au virus Epstein-Barr	1.2 I	
300385	Carcinome hypophysaire	0.04 I*	
300385	Carcinome hypophysaire	0.87	
88673	Carcinome hépatocellulaire	15.0 P*	
88673	Carcinome hépatocellulaire	3.221 I*	
210159	Carcinome hépatocellulaire de l'adulte	3.22 I*	
401920	Carcinome hépatocellulaire fibrolamellaire	0.025 I*	
423786	Carcinome indifférencié de l'estomac	0.211 I*	
418951	Carcinome indifférencié de l'oesophage	0.044 I*	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
424970	Carcinome indifférencié du foie et des voies biliaires intrahépatiques	0.015 <i>I*</i>	
424080	Carcinome indifférencié à cellules géantes de type ostéoclastique du pancréas	0.001 <i>I*</i>	
424058	Carcinome intracanalair papillaire mucineux du pancréas	0.011 <i>I*</i>	
580572	Carcinome intracanalair tubulopapillaire du pancréas	0.0 <i>I</i>	
213531	Carcinome métaplasique du sein	0.06 <i>I*</i>	
150	Carcinome nasopharyngé	2.0 <i>P*</i>	
150	Carcinome nasopharyngé	0.36 <i>I*</i>	
79140	Carcinome neuroendocrine cutané	0.27 <i>I</i>	
79140	Carcinome neuroendocrine cutané	0.13 <i>I*</i>	
79140	Carcinome neuroendocrine cutané	4.0 <i>P*</i>	
79140	Carcinome neuroendocrine cutané	0.86	
100085	Carcinome neuroendocrine hépatique primaire	0.2 <i>I</i>	
209989	Carcinome non papillaire de la vessie à cellules transitionnelles	37.0 <i>P*</i>	
143	Carcinome parathyroïdien	0.02 <i>I*</i>	
143	Carcinome parathyroïdien	0.28	
424065	Carcinome pseudo-papillaire et solide du pancréas	0.003 <i>I*</i>	
217074	Carcinome rare du pancréas	11.79 <i>I*</i>	
217074	Carcinome rare du pancréas	15.5 <i>P*</i>	
217074	Carcinome rare du pancréas	3.5 <i>P</i>	
217074	Carcinome rare du pancréas	8.3	
217074	Carcinome rare du pancréas	3.9 <i>I</i>	
217071	Carcinome rénal	42.0 <i>P*</i>	
217071	Carcinome rénal	8.35 <i>I*</i>	
319303	Carcinome rénal chromophile	0.01 <i>I*</i>	
319298	Carcinome rénal papillaire	0.14 <i>I*</i>	
319276	Carcinome rénal à cellules claires	1.99 <i>I*</i>	
424046	Carcinome à cellules acineuses du pancréas	0.029 <i>I*</i>	
329984	Carcinome à cellules caliciformes	0.025 <i>I</i>	
418959	Carcinome épidermoïde de l'estomac	0.115 <i>I*</i>	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
494547	Carcinome épidermoïde de l'hypopharynx	1.27 <i>I*</i>	
423968	Carcinome épidermoïde de l'intestin grêle	0.008 <i>I*</i>	
99977	Carcinome épidermoïde de l'oesophage	3.357 <i>I*</i>	
99977	Carcinome épidermoïde de l'oesophage	5.2 <i>I</i>	
99977	Carcinome épidermoïde de l'oesophage	5.42	
500478	Carcinome épidermoïde de l'oropharynx	3.12 <i>I*</i>	
502363	Carcinome épidermoïde de la cavité orale	3.51 <i>I*</i>	
502366	Carcinome épidermoïde de la lèvre	1.02 <i>I</i>	
398058	Carcinome épidermoïde de la verge	0.57 <i>I*</i>	
424996	Carcinome épidermoïde de la vésicule biliaire et des voies biliaires extra-hépatiques	0.032 <i>I*</i>	
500464	Carcinome épidermoïde des fosses nasales et des sinus paranasaux	0.35 <i>I</i>	
424019	Carcinome épidermoïde du canal anal	0.81 <i>I*</i>	
213767	Carcinome épidermoïde du col de l'utérus	4.28 <i>I*</i>	
213716	Carcinome épidermoïde du corps de l'utérus	0.12 <i>I*</i>	
423994	Carcinome épidermoïde du côlon	0.026 <i>I*</i>	
424975	Carcinome épidermoïde du foie et des voies biliaires intrahépatiques	0.009 <i>I*</i>	
494550	Carcinome épidermoïde du larynx	4.61 <i>I*</i>	
424039	Carcinome épidermoïde du pancréas	0.023 <i>I*</i>	
424002	Carcinome épidermoïde du rectum	0.113 <i>I*</i>	
154	Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	2.91 <i>I*</i>	
154	Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	17.5 <i>P*</i>	
439854	Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par maladie de stockage du glycogène		10 Cas
324525	Cardiomyopathie hypertrophique et tubulopathie dues à une mutation de l'ADN mitochondrial		3 Cas
352563	Cardiomyopathie hypertrophique infantile par déficit en MRPL44		2 Cas
314637	Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale avec acidose lactique par déficit en MTO1		8 Cas
247	Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène	20.0 <i>P</i>	
1349	Cardiomyopathie-surdité dues à une mutation de l'ADN mitochondrial		2 Familles

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, *I* indique une incidence et *PN* indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
565612	Cardiomyovasculopathie à surcharge lipidique		200 Cas
221061	Cavernomatose cérébrale familiale	15.0 P	
33111	Chalazodermie granulomateuse		50 Cas
324625	Chikungunya	0.12 I*	
97292	Choc cardiogénique	40.0 P*	
70567	Cholangiocarcinome	4.2 I	
70567	Cholangiocarcinome	4.0 I*	
70567	Cholangiocarcinome	2.1 P	
186	Cholangite biliaire primitive	2.57 I*	
186	Cholangite biliaire primitive	3.0 I	
186	Cholangite biliaire primitive	21.05 P	
186	Cholangite biliaire primitive	25.0 P*	
480556	Cholangite sclérosante néonatale isolée		4 Cas
171	Cholangite sclérosante primitive	0.77 I*	
171	Cholangite sclérosante primitive	8.1 P	
171	Cholangite sclérosante primitive	7.84 P*	
171	Cholangite sclérosante primitive	0.65 I	
480491	Cholestase intra hépatique familiale progressive associée à MYO5B		5 Cas
480483	Cholestase intra hépatique familiale progressive type 4		14 Cas
480476	Cholestase intra hépatique familiale progressive type 5		4 Cas
280586	Chondrodysplasie avec luxation articulaire type gPAPP		4 Cas
163966	Chondrodysplasie dominante liée à l'X type Chassaing-Lacombe		10 Cas
1423	Chondrodysplasie létale autosomique récessive		4 Cas
50945	Chondrodysplasie létale de Blomstrand		13 Cas
33067	Chondrodysplasie métaphysaire type Jansen		16 Cas
166038	Chondrodysplasie métaphysaire type Kaitila		2 Cas
2501	Chondrodysplasie métaphysaire type Spahr		18 Cas
35173	Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	0.25 BP*	
177	Chondrodysplasie ponctuée rhizomérique	1.0 P*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
468717	Chondrodysplasie ponctuée rhizomérique type 5		4 Cas
79347	Chondrodysplasie ponctuée type Toriello		3 Cas
1428	Chondromalacie patellaire familiale		5 Familles
55880	Chondrosarcome	0.24 I*	
55880	Chondrosarcome	3.55	
209916	Chondrosarcome myxoïde extrasquelettique	0.2 P*	
179	Choriorétinopathie type birdshot	0.35 P	
180	Choroidérémie	2.0 P*	
53583	Choréathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité		20 Cas
363203	Chromosome en anneau	2.0 BP	
1221	Chéilite glandulaire		100 Cas
184	Chérubisme		300 Cas
90080	Cicatrisation post-chirurgicale du glaucome	22.0 P*	
168583	Cirrhose héréditaire des enfants indiens d'Amérique du Nord		36 Cas
247525	Citrullinémie type I	2.4 P*	
1456	Coarctation atypique de l'aorte	0.17 BP*	
1457	Coarctation de l'aorte	35.6 BP*	
1461	Coeur croisé	0.8 BP*	
1464	Coeur univentriculaire	7.5 BP	
402035	Colite à éosinophiles		196 Cas
53296	Collagénome cutané familial		16 Cas
79147	Collagénose perforante réactionnelle familiale		50 Cas
220295	Complexe Xeroderma pigmentosum-syndrome de Cockayne		30 Cas
1359	Complexe de Carney		160 Cas
1986	Complexe de Gollop-Wolfgang		200 Cas
99063	Complexe de Shone		100 Cas
2019	Complexe fémoro-péronéo-cubital	1.5 BP*	
306644	Complication après transplantation d'organe	9.0 P*	
268316	Complication de l'hémodialyse	13.0 I*	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
90053	Complications après transplantation de cellules souches hématopoïétiques	0.65 <i>P*</i>	
485418	Connectivite associée à EMILIN-1		3 <i>Cas</i>
85168	Conodysplasie craniofaciale		1 <i>Famille</i>
166305	Convulsions infantiles bénignes associées à une gastroentérite modérée		100 <i>Cas</i>
140927	Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales		10 <i>Familles</i>
1489	Coqueluche	8.9 <i>I*</i>	
1501	Corticosurrénalome	0.75 <i>P*</i>	
1501	Corticosurrénalome	0.03 <i>I*</i>	
1525	Cranio-ostéo-arthropathie		30 <i>Cas</i>
54595	Craniopharyngiome	1.0 <i>I</i>	
54595	Craniopharyngiome	2.0 <i>P*</i>	
157832	Craniorhinie		4 <i>Cas</i>
1531	Craniosynostose	24.3 <i>BP*</i>	
2145	Craniosynostose de Herrmann-Opitz		2 <i>Cas</i>
1541	Craniosynostose type Boston		3 <i>Familles</i>
1527	Craniosynostose type Philadelphie		1 <i>Famille</i>
168577	Cryohydrocytose héréditaire avec réduction de stomatine		3 <i>Cas</i>
398088	Cryohydrocytose héréditaire avec stomatine normale		53 <i>Cas</i>
1546	Cryptococcose	11.0 <i>I*</i>	
98949	Cryptophtalmie complète		15 <i>Cas</i>
91396	Cryptophtalmie isolée		30 <i>Cas</i>
1549	Cryptosporidiose	1.96 <i>I*</i>	
2343	Crâne en trèfle isolé		120 <i>Cas</i>
209	Cutis laxa	0.1 <i>BP*</i>	
90348	Cutis laxa autosomique dominante		50 <i>Cas</i>
90349	Cutis laxa autosomique récessive type 1		60 <i>Cas</i>
90350	Cutis laxa autosomique récessive type 2		40 <i>Cas</i>
221145	Cutis laxa avec anomalies pulmonaires, gastrointestinales et urinaires sévères		21 <i>Cas</i>

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1556	Cutis marmorata telangiectatica congenita		300 <i>Cas</i>
424982	Cystadénocarcinome biliaire	0.002 <i>I*</i>	
424053	Cystadénocarcinome mucineux du pancréas	0.007 <i>I*</i>	
213	Cystinose	0.75 <i>BP</i>	
213	Cystinose	1.5 <i>P*</i>	
213	Cystinose	0.5 <i>BP*</i>	
214	Cystinurie	14.0 <i>P</i>	
214	Cystinurie	5.0 <i>P*</i>	
57145	Céphalée névralgique unilatérale brève avec injection conjonctivale	6.7 <i>P*</i>	
216	Céroïde-lipofuscinose neuronale	2.0 <i>P*</i>	
168486	Céroïde-lipofuscinose neuronale congénitale		10 <i>Cas</i>
314632	Céroïde-lipofuscinose neuronale juvénile associée à ATP13A2		4 <i>Cas</i>
438075	Cétoacidose par déficit en transporteur 1 de monocarboxylate		9 <i>Cas</i>
300536	DDOST-CDG		1 <i>Cas</i>
404546	DITRA		70 <i>Cas</i>
91131	DK1-CDG		17 <i>Cas</i>
86309	DPAGT1-CDG		18 <i>Cas</i>
79322	DPM1-CDG		9 <i>Cas</i>
263494	DPM3-CDG		1 <i>Cas</i>
99828	Dengue	714.0 <i>I</i>	
99828	Dengue	0.5 <i>I*</i>	
49042	Dentinogenèse imparfaite	14.5 <i>P*</i>	
166260	Dentinogenèse imparfaite type 2	14.6 <i>P*</i>	
1656	Dermatite herpétiforme	27.0 <i>P*</i>	
168606	Dermatite séborrhéique-like avec des éléments psoriasiques		44 <i>Cas</i>
1657	Dermato-ostéolyse type Kirghize		5 <i>Cas</i>
31112	Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	10.0 <i>P*</i>	
1659	Dermatoleucodystrophie		2 <i>Cas</i>
221	Dermatomyosite	0.55 <i>I*</i>	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, *I* indique une incidence et *PN* indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
221	Dermatomyosite	6.0 P*	
93672	Dermatomyosite juvénile	0.295 I	
398117	Dermatomyosite néonatale		3 Cas
86920	Dermatopathie réticulaire pigmentaire		20 Cas
48377	Dermatose pustuleuse sous-cornée		200 Cas
231573	Dermatose érosive et vésiculaire congénitale		31 Cas
79411	Dermolyse bulleuse transitoire du nouveau-né		30 Cas
1662	Dermopathie restrictive		30 Cas
91481	Dermoïde annulaire limbique		30 Cas
1661	Dermoïde cornéen lié à l'X		6 Cas
35107	Desmostérolase		10 Cas
178029	Diabète insipide d'origine centrale	4.0 P*	
223	Diabète insipide néphrogénique	0.15 P*	
224	Diabète néonatal	1.1 BP*	
99885	Diabète néonatal permanent isolé	0.38 BP*	
99886	Diabète néonatal transitoire	0.3 BP*	
225	Diabète-surdité de transmission maternelle	0.1 P*	
329242	Diarrhée chronique congénitale avec entéropathie exsudative		2 Cas
314373	Diarrhée chronique infantile par hyperactivité de la guanylate cyclase 2C		32 Cas
84064	Diarrhée syndromique		116 Cas
293807	Dilatation des voies biliaires induite par la kétamine		2 Cas
227	Diphallie	0.02 BP	
1681	Diprosopie		33 Cas
329813	Disomie uniparentale d'origine paternelle en mosaïque		13 Cas
97678	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 13		3 Cas
96186	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 20		12 Cas
96187	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 21		2 Cas
96188	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 22		4 Cas
96181	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 6		15 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
96192	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 7		4 Cas
232	Drépanocytose	10.0 P*	
314621	Duplication de l'hypophyse		38 Cas
237	Duplication de l'urètre		300 Cas
100071	Duplication en mosaïque du chromosome 3		6 Cas
262941	Duplication partielle du bras long du chromosome 14		50 Cas
412	Dysbêtalipoprotéïnémie	7.8 P*	
412	Dysbêtalipoprotéïnémie	10.0 P	
41	Dyschromatose symétrique des extrémités		300 Cas
324321	Dysfonction sinusale et surdité		8 Cas
467166	Dysgyrie associée à une tubulinopathie		7 Cas
1768	Dysgénésie caudale familiale		4 Cas
300570	Dysgénésie corticale avec hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation TUBB3		12 Cas
71278	Dysgénésie cérébrale congénitale par déficit en glutamine synthétase		3 Cas
519388	Dysgénésie du segment antérieur autosomique récessive		8 Cas
69739	Dysgénésie du tronc cérébral type Athabaskan		13 Cas
33355	Dysgénésie réticulaire	0.03 I*	
244	Dyskinésie ciliaire primitive	5.0 BP*	
324588	Dyskinésie familiale avec myokymie faciale		18 Cas
494526	Dyskinésie généralisée à début infantile avec atteinte orofaciale		8 Cas
98810	Dyskinésie non kinésigénique paroxystique	0.1 P	
98811	Dyskinésie paroxystique induite par l'effort		50 Cas
98809	Dyskinésie paroxystique kinésigénique	0.6 P	
1775	Dyskératose congénitale	0.1 P*	
949	Dysostose acro-cranio-faciale		2 Cas
64542	Dysostose acrofaciale de Kennedy-Teebi		2 Cas
246	Dysostose acrofaciale postaxiale		30 Cas
1786	Dysostose acrofaciale type Catane		2 Familles
1787	Dysostose acrofaciale type Palagonia		4 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1788	Dysostose acrofaciale type Rodríguez		13 Cas
1784	Dysostose acrofrontofacionasale		12 Cas
1452	Dysostose cléido-crânienne	0.1 P	
1452	Dysostose cléido-crânienne	0.4 BP*	
66637	Dysostose diaphano-spondyiaire		18 Cas
1790	Dysostose facio-crânienne hypomandibulaire		3 Cas
443995	Dysostose mandibulo-faciale avec alopécie		4 Cas
1131	Dysostose mandibulo-faciale liée à l'X		7 Cas
1794	Dysostose oculo-maxillo-faciale		4 Cas
1795	Dysostose périphérique		6 Cas
1799	Dysplasie congénitale familiale		6 Familles
93357	Dysplasie SPONASTRIME		16 Cas
969	Dysplasie acromicrique		60 Cas
968	Dysplasie acromésomélisque type Hunter-Thompson		10 Cas
40	Dysplasie acromésomélisque type Maroteaux		50 Cas
957	Dysplasie acropectorovertebrale		30 Cas
210122	Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale		40 Cas
93347	Dysplasie anauxétique		10 Cas
70589	Dysplasie broncho-pulmonaire	13.0 P*	
319195	Dysplasie chondroectodermique avec cécité nocturne		4 Cas
420794	Dysplasie cono-spondyiaire		3 Cas
1513	Dysplasie cranio-diaphysaire		20 Cas
1515	Dysplasie cranio-ectodermique		60 Cas
50814	Dysplasie cranio-lenticulo-suturale		28 Cas
85184	Dysplasie cranio-métadiaphysaire type os wormien		4 Cas
1522	Dysplasie cranio-métaphysaire		160 Cas
1528	Dysplasie cranio-télencéphalique		4 Cas
1394	Dysplasie cérébrofaciothoracique		20 Cas
85191	Dysplasie de Singleton-Merten		22 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
178355	Dysplasie de Smith-McCort		16 Cas
231080	Dysplasie de haut grade chez les patients présentant un oesophage de Barrett	36.0 P*	
2839	Dysplasie de l'épaule et du pelvis		10 Cas
314721	Dysplasie de la dentine atypique par déficit en SMOC2		4 Cas
99789	Dysplasie de la dentine type 1	1.0 P*	
99791	Dysplasie de la dentine type II		19 Familles
398166	Dysplasie dermique faciale focale		147 Cas
79133	Dysplasie dermique faciale focale type I		81 Cas
398173	Dysplasie dermique faciale focale type II		22 Cas
1807	Dysplasie dermique faciale focale type III		20 Cas
398189	Dysplasie dermique faciale focale type IV		21 Cas
1660	Dysplasie dermo-dentaire		11 Cas
280654	Dysplasie des ongles autosomique récessive		4 Cas
269229	Dysplasie du tegmentum pontique		22 Cas
189	Dysplasie ectodermique hidrotique	1.0 P*	
1808	Dysplasie ectodermique hidrotique type Christianson-Fourie		6 Cas
1809	Dysplasie ectodermique hidrotique type Halal		4 Cas
238468	Dysplasie ectodermique hypohidrotique	6.7 P*	
1810	Dysplasie ectodermique hypohidrotique autosomique dominante		40 Cas
98813	Dysplasie ectodermique hypohidrotique avec déficit immunitaire	0.2 BP*	
181	Dysplasie ectodermique hypohidrotique liée à l'X	0.75 BP*	
1811	Dysplasie ectodermique odonto-micronychiale		5 Cas
69084	Dysplasie ectodermique pure des ongles et des cheveux		20 Cas
1818	Dysplasie ectodermique tricho-odonto-onychiale		7 Cas
1263	Dysplasie en boomerang		10 Cas
1972	Dysplasie facio-cardio-mélique létale		3 Cas
1791	Dysplasie fronto-facio-nasale		14 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1826	Dysplasie fronto-métaphysaire		100 Cas
250	Dysplasie frontonasale	0.7 BP*	
1827	Dysplasie frontonasale acromélique		22 Cas
488437	Dysplasie frontonasale associée à SIX2		1 Famille
2623	Dysplasie gélophysique		27 Cas
1830	Dysplasie immuno-osseuse de Schimke		71 Cas
568065	Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque foetoplacentaire non immunologique associée à EPHB4		2 Familles
568062	Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque foetoplacentaire non immunologique associée à PIEZO1		10 Cas
2347	Dysplasie létale Kniest-like		2 Cas
2457	Dysplasie mandibulo-acrale		40 Cas
189439	Dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales	0.04 P*	
2497	Dysplasie mésomélique isolée de l'avant bras		4 Cas
1836	Dysplasie mésomélique type Kantaputra		5 Familles
2632	Dysplasie mésomélique type Langer		100 Cas
1837	Dysplasie métaphysaire cubitale		3 Cas
500548	Dysplasie métaphysaire ostéosclérotique		7 Cas
2635	Dysplasie métatropique		81 Cas
2635	Dysplasie métatropique	0.2 BP*	
2710	Dysplasie oculo-dento-digitale		243 Cas
67039	Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire		32 Cas
2721	Dysplasie odonto-onychodermique		30 Cas
2741	Dysplasie ophtalmo-mandibulo-mélique		3 Cas
313855	Dysplasie osseuse avec incurvation des membres liée à FGFR2		11 Cas
1842	Dysplasie osseuse létale type Holmgren-Forsell		7 Cas
1832	Dysplasie osseuse ostéosclérotique létale		40 Cas
85172	Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique type Saul-Wilson		4 Cas
2645	Dysplasie ostéoglophonique		7 Cas
1427	Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire		30 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
93333	Dysplasie pelviscapulaire		4 Cas
63442	Dysplasie phalango-épiphysaire en ailes d'anges		20 Cas
2892	Dysplasie pilo-dentaire		2 Cas
85174	Dysplasie pseudodiastrophique		13 Cas
2831	Dysplasie rhizomélique de Patterson-Lowry		5 Cas
93108	Dysplasie rénale	43.5 BP*	
1851	Dysplasie rénale multikystique	23.26 BP	
97363	Dysplasie rénale multikystique unilatérale	23.2 BP	
97363	Dysplasie rénale multikystique unilatérale	14.8 BP*	
1852	Dysplasie rétinienne liée à l'X		8 Cas
1855	Dysplasie spondylo-enchondrale		36 Cas
228387	Dysplasie spondylo-mégaépiphysaire-métaphysaire		19 Cas
254	Dysplasie spondylo-métaphysaire	1.0 BP*	
401979	Dysplasie spondylo-métaphysaire autosomique récessive type Mégarbané		4 Cas
168549	Dysplasie spondylo-métaphysaire axiale		13 Cas
448267	Dysplasie spondylo-métaphysaire régressive		2 Cas
168555	Dysplasie spondylo-métaphysaire type A4		3 Cas
370019	Dysplasie spondylo-métaphysaire type Czarny-Ratajczak		2 Cas
168544	Dysplasie spondylo-métaphysaire type Golden		3 Cas
93316	Dysplasie spondylo-métaphysaire type Schmidt		7 Cas
93317	Dysplasie spondylo-métaphysaire type Sedaghatian		9 Cas
93315	Dysplasie spondylo-métaphysaire type fracture en coins		30 Cas
168454	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Geneviève		6 Familles
99642	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Handigodu		234 Cas
370015	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Isidor		2 Cas
93356	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Missouri		14 Cas
93282	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type PAPPS2		17 Cas
93352	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Shohat		5 Cas
93346	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Strudwick		30 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
171866	Dysplasie spondylo-épiphysaire type aggrécane		3 Cas
156728	Dysplasie spondylo-épiphysaire type matrilin-3		5 Cas
94068	Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale	1.0 BP*	
163665	Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive type Kohn		3 Cas
93283	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Kimberley		1 Famille
163668	Dysplasie spondylo-épiphysaire type MacDermot		4 Cas
263482	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Maroteaux		10 Cas
163649	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Nishimura		4 Cas
163662	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Reardon		1 Famille
137678	Dysplasie spondyloépiphysaire avec raccourcissement des métatarsiens		13 Familles
459051	Dysplasie spondyloépiphysaire, type Stanescu		7 Cas
263463	Dysplasie squelettique associée à CHST3		2 Familles
166277	Dysplasie squelettique avec os wormien-fractures multiples-dentinogénèse imparfaite		3 Cas
464366	Dysplasie squelettique létale associée à NEK9		5 Cas
1426	Dysplasie squelettique létale type Greenberg		10 Cas
466695	Dysplasie sus-apicale médiane du nez		5 Cas
2655	Dysplasie thanatophore	3.5 BP*	
3317	Dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne		10 Cas
1803	Dysplasie thoracomélique		2 Cas
3326	Dysplasie thymus-rein-anus-poumon		3 Cas
3355	Dysplasie tricho-odonto-onychiale		4 Cas
85175	Dysplasie type Astley-Kendall		5 Cas
1822	Dysplasie épiphysaire hémimélique	0.1 /	
251	Dysplasie épiphysaire multiple	5.0 P*	
166029	Dysplasie épiphysaire multiple avec dysplasie fémorale sévère		3 Cas
166032	Dysplasie épiphysaire multiple avec miniépiphyse		2 Cas
93311	Dysplasie épiphysaire multiple type 5		18 Familles
166024	Dysplasie épiphysaire multiple type Al-Gazali		4 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
166011	Dysplasie épiphysaire multiple type Beighton		1 Famille
166016	Dysplasie épiphysaire multiple type Lowry		2 Cas
209908	Dyspraxie verbale de développement		22 Cas
85198	Dysspondyloenchondromatose		16 Cas
1516	Dyssynostose craniofaciale		14 Cas
210571	Dystonie 16		12 Cas
589618	Dystonie 28		160 Cas
420492	Dystonie cervicale de l'adulte, type DYT23		2 Familles
255	Dystonie dopa-sensible	0.3 P*	
255	Dystonie dopa-sensible	0.5 P	
101150	Dystonie dopa-sensible autosomique récessive		50 Cas
70594	Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase		43 Cas
329466	Dystonie focale autosomique dominante, type DYT25		28 Cas
1866	Dystonie focale, segmentaire ou multifocale	2.0 /*	
1866	Dystonie focale, segmentaire ou multifocale	11.7 P*	
256	Dystonie généralisée à début précoce par les membres	0.4 P*	
98807	Dystonie primaire type DYT13		8 Cas
370103	Dystonie primaire type DYT17		3 Cas
306734	Dystonie primaire type DYT21		16 Cas
464440	Dystonie primaire type DYT27		5 Cas
98805	Dystonie primaire type DYT4		22 Cas
98806	Dystonie primaire type DYT6		53 Cas
199351	Dystonie-parkinsonisme de l'adulte		14 Cas
238455	Dystonie-parkinsonisme infantile		16 Cas
71517	Dystonie-parkinsonisme à début rapide		100 Cas
1867	Dystrophie bulleuse héréditaire type maculaire		2 Familles
98971	Dystrophie cornéenne amorphe postérieure		11 Familles
293375	Dystrophie cornéenne de Grayson-Wilbrandt		1 Famille
98955	Dystrophie cornéenne de Lisch		36 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
98954	Dystrophie cornéenne de Meesmann		250 Cas
98961	Dystrophie cornéenne de Reis-Bücklers		81 Cas
98967	Dystrophie cornéenne de Schnyder		115 Cas
98960	Dystrophie cornéenne de Thiel-Behnke		173 Cas
293621	Dystrophie cornéenne endothéliale liée à l'X		35 Cas
98970	Dystrophie cornéenne mouchetée		30 Cas
293462	Dystrophie cornéenne pré-descemétique		5 Cas
98959	Dystrophie cornéenne sous-épithéliale mucineuse		1 Famille
101068	Dystrophie cornéenne stromale congénitale		6 Familles
79149	Dystrophie dermo-chondro-cornéenne		15 Cas
209932	Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale		45 Cas
1872	Dystrophie des cônes et des bâtonnets	2.5 P*	
98975	Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type I		68 Cas
269	Dystrophie facio-scapulo-humérale	4.5 P*	
251287	Dystrophie maculaire annulaire concentrique bénigne		27 Cas
75381	Dystrophie maculaire cystoïde		97 Cas
75327	Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord		2 Familles
319640	Dystrophie maculaire rétinienne type 2		5 Familles
329178	Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle et épilepsie sévère		3 Cas
371007	Dystrophie musculaire congénitale avec hyperlaxité		14 Cas
157973	Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA		23 Cas
258	Dystrophie musculaire congénitale liée à la sous-unité alpha 2 de la laminine	0.3 P*	
280671	Dystrophie musculaire congénitale mégaconiale		19 Cas
34520	Dystrophie musculaire congénitale par déficit en intégrine alpha-7	0.03 P*	
98893	Dystrophie musculaire congénitale type 1B		6 Cas
261	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	0.3 P*	
98863	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X	1.0 BP	
98863	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X	1.0 P	
98895	Dystrophie musculaire de Becker	2.0 P*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
98895	Dystrophie musculaire de Becker	1.53 P	
98895	Dystrophie musculaire de Becker	2.2 BP*	
98896	Dystrophie musculaire de Duchenne	9.9 BP	
98896	Dystrophie musculaire de Duchenne	2.8 P	
263	Dystrophie musculaire des ceintures	2.32 P	
119	Dystrophie musculaire des ceintures liée au bêta-sarcoglycane R4	0.1 P*	
219	Dystrophie musculaire des ceintures liée au delta-sarcoglycane R6	0.3 P*	
280333	Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha dystroglycane R16		1 Cas
206554	Dystrophie musculaire des ceintures liée à la fukutine R13		5 Familles
254361	Dystrophie musculaire des ceintures liée à la plectine R17		6 Cas
140922	Dystrophie musculaire des ceintures liée à la titine R10		1 Famille
34514	Dystrophie musculaire des ceintures liée à la téléthonine R7		16 Cas
476084	Dystrophie musculaire des ceintures associée à BVES		3 Cas
34516	Dystrophie musculaire des ceintures associée à DNAJB6 D1		6 Familles
34515	Dystrophie musculaire des ceintures associée à FKRP R9	1.0 P*	
363623	Dystrophie musculaire des ceintures associée à GMPBP R19		2 Cas
55596	Dystrophie musculaire des ceintures associée à HNRNPDL D3		2 Familles
352479	Dystrophie musculaire des ceintures associée à ISPD R20		8 Cas
466801	Dystrophie musculaire des ceintures associée à LIMS2		2 Cas
480682	Dystrophie musculaire des ceintures associée à POGUT1 R21		4 Cas
206564	Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMGNT1 R15		2 Cas
565899	Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMGNT2 R24		3 Cas
206559	Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT2 R14		1 Cas
55595	Dystrophie musculaire des ceintures associée à TNP03 D2		64 Cas
424261	Dystrophie musculaire des ceintures associée à TOR1AIP1		3 Cas
369840	Dystrophie musculaire des ceintures associée à TRAPPC11 R18		3 Cas
266	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A		4 Familles
238755	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1H		11 Cas
353	Dystrophie musculaire des ceintures liée au gamma-sarcoglycane R5	0.2 P*	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
565909	Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 D4		47 Cas
267	Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 R1	1.0 P*	
445110	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en POMK		2 Cas
1876	Dystrophie musculaire oculo-gastro-intestinale		1 Famille
431272	Dystrophie musculaire scapulo-péronière liée à l'X		22 Cas
437572	Dystrophie musculaire scapulo-péronière tardive associée à MYH7		12 Cas
609	Dystrophie musculaire tibiale	6.0 P*	
199340	Dystrophie musculaire type Selcen		12 Cas
206647	Dystrophie myotonique	6.7 P	
206647	Dystrophie myotonique	8.78 P*	
273	Dystrophie myotonique de Steinert	5.0 P*	
273	Dystrophie myotonique de Steinert	12.5 P	
35069	Dystrophie neuroaxonale infantile		150 Cas
98972	Dystrophie nuageuse centrale de François		24 Cas
324364	Dystrophie osseuse sclérosante mixte avec manifestations extra-squelettiques		2 Cas
293381	Dystrophie par érosions épithéliales récurrentes		186 Cas
397758	Dystrophie rétinienne avec anomalies de la couche nucléaire interne et des cellules ganglionnaires		14 Cas
352718	Dystrophie rétinienne progressive par déficit de transport du rétinol		5 Cas
209867	Décollement de la rétine rhéomatogène autosomique dominant		38 Cas
364028	Déficiência intellectuelle liée à l'X par mutations de GRIA3		14 Cas
85279	Déficiência intellectuelle liée à l'X syndromique associée à KDM5C		10 Familles
85274	Déficiência intellectuelle liée à l'X syndromique type 7		10 Cas
85273	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Abidi		8 Cas
85276	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Armfield		6 Cas
85293	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Cabezas		24 Familles
85277	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Cantagrel		30 Cas
163971	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Cilliers		4 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
93947	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Golabi-Ito-Hall		3 Cas
93952	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Hedera		9 Cas
85283	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Miles-Carpenter		4 Cas
163937	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Najm		35 Familles
163956	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Nascimento		8 Cas
85322	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Pai		1 Famille
85285	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Schimke		4 Cas
85323	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Seemanova		4 Cas
85286	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Shashi		9 Cas
85324	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Shrimpton		3 Cas
85287	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Siderius		2 Familles
3063	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Snyder		21 Cas
85325	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Stevenson		4 Cas
85288	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Stocco Dos Santos		1 Famille
85326	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Stoll		4 Cas
163976	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Van Esch		7 Cas
85290	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Wilson		3 Cas
280763	Déficiência intellectuelle sévère et paraplégie spastique progressive		15 Cas
3078	Déficiência intellectuelle sévère liée à l'X type Gustavson		7 Cas
166108	Déficiência intellectuelle type Birk-Barel		1 Famille
3079	Déficiência intellectuelle type Buenos-Aires		5 Cas
3080	Déficiência intellectuelle type Wolff		2 Cas
497623	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative associé à C12ORF65		30 Cas
572798	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative associé à WARS2		11 Cas
324535	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 11		32 Cas
319514	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 13		2 Cas
319519	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 14		5 Cas
319524	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 15		16 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
369913	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 17		20 Familles
254920	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 2		1 Cas
420728	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 20		2 Cas
420733	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 21		2 Cas
444013	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 23		11 Cas
444458	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 24		3 Cas
447954	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 25		2 Cas
477684	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 26		2 Cas
477774	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 27		3 Cas
478029	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 29		1 Cas
478042	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 30		2 Cas
565624	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 39		6 Cas
254925	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 4		2 Cas
254930	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 7		7 Cas
319504	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 8		7 Cas
319509	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 9		4 Cas
35909	Déficit combiné en facteurs V et VIII	0.5 P*	
309111	Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique		3 Cas
79302	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 3		2 Cas
79095	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4		5 Cas
168612	Déficit congénital en alpha-foetoprotéine		22 Cas
79	Déficit congénital en alpha2-antiplasmine		40 Cas
325	Déficit congénital en facteur II	0.05 P*	
326	Déficit congénital en facteur V	0.1 P*	
327	Déficit congénital en facteur VII	0.33 P*	
329	Déficit congénital en facteur XI	0.1 P*	
331	Déficit congénital en facteur XIII	0.04 I*	
331	Déficit congénital en facteur XIII	0.05 P*	
332	Déficit congénital en facteur intrinsèque		100 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
335	Déficit congénital en fibrinogène	0.15 P*	
103910	Déficit congénital en héparane sulfate de l'entérocyte		3 Cas
722	Déficit congénital en plasminogène	0.16 P*	
35122	Déficit congénital en saccharase-isomaltase	20.0 P*	
2968	Déficit d'adhésion leucocytaire		350 Cas
99842	Déficit d'adhésion leucocytaire type I	0.1 P*	
99843	Déficit d'adhésion leucocytaire type II		7 Cas
99844	Déficit d'adhésion leucocytaire type III		40 Cas
352649	Déficit du transport vésiculaire cérébral de la dopamine et de la sérotonine		8 Cas
79157	Déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase		30 Cas
35701	Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase		9 Cas
5	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	1.0 BP*	
5	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	8.0 P*	
6	Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase	2.65 BP*	
79351	Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase, forme infantile/juvénile		15 Cas
79350	Déficit en 3-phosphosérine phosphatase, forme infantile/juvénile		8 Cas
1578	Déficit en 4a-hydroxy-tétrahydrobioptérine déshydratase		21 Cas
33572	Déficit en 5-oxoprolinase		8 Cas
447737	Déficit en DOCK2		5 Cas
2102	Déficit en GTP cyclohydrolase I		16 Cas
440731	Déficit en L-ferritine		2 Cas
650	Déficit en LCAT		125 Cas
555402	Déficit en NAD(P)HX déshydratase		6 Cas
555407	Déficit en NAD(P)HX épimérase		11 Cas
447731	Déficit en NIK		2 Cas
88618	Déficit en S-adenosylhomocystéine hydrolase		15 Cas
481665	Déficit en USP18		5 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
401859	Déficit en acide lipoïque synthétase		3 Cas
99901	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9		23 Cas
42	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	12.0 BP*	
42	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	6.85 P	
2971	Déficit en acyl-CoA oxydase		40 Cas
438178	Déficit en acyl-CoA réductase 1		3 Cas
45	Déficit en adénosine monophosphate désaminase		100 Cas
46	Déficit en adénylosuccinate lyase		56 Cas
60	Déficit en alpha-1-antitrypsine	20.0 P*	
79280	Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase de l'adulte		10 Cas
79279	Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase type 1		10 Cas
79281	Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase type 3		10 Cas
3137	Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase		20 Cas
425	Déficit en apolipoprotéine A-I		30 Familles
91	Déficit en aromatasase		38 Cas
79241	Déficit en biotinidase	1.6 BP	
79241	Déficit en biotinidase	1.6 P*	
65287	Déficit en bêta-uréidopropionase		5 Cas
156	Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A		60 Cas
157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II		300 Cas
157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	1.0 P*	
228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme infantile sévère		30 Familles
228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme myopathique		300 Cas
228308	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme néonatale		20 Familles
159	Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase		60 Cas
1361	Déficit en carnosinase		24 Cas
1361	Déficit en carnosinase	0.2 BP	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
397959	Déficit en cellules T TCR-alpha-bêta positives		2 Cas
171673	Déficit en cellules souches limbiques	20.0 P*	
169079	Déficit en cernunnos-XLF		5 Cas
309108	Déficit en colipase pancréatique		2 Cas
502444	Déficit en céramidase alcaline 3		2 Cas
226	Déficit en dihydroptéridine réductase		150 Cas
243343	Déficit en diméthylglycine déshydrogénase		1 Cas
230	Déficit en dopamine bêta-hydroxylase		25 Cas
35708	Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques		140 Cas
280133	Déficit en facteur C3 du complément		27 Cas
570422	Déficit en galactose mutarotase	0.4 I	
33573	Déficit en gamma-glutamyl transpeptidase		7 Cas
33574	Déficit en glutamate-cystéine ligase		10 Cas
25	Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	1.0 BP	
32	Déficit en glutathion synthétase		70 Cas
382	Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase		80 Cas
79242	Déficit en holocarboxylase synthétase	0.5 BP*	
562509	Déficit en hème oxygénase-1		3 Cas
35704	Déficit en l-arginine:glycine amidinotransférase		9 Cas
275761	Déficit en lipase acide lysosomale	2.0 P*	
401862	Déficit en lipoyl transférase 1		4 Cas
2169	Déficit en méthylcobalamine type cblE		27 Cas
2170	Déficit en méthylcobalamine type cblG		33 Cas
309025	Déficit en mévalonate kinase		300 Cas
664	Déficit en ornithine transcarbamylase	1.0 P*	
664	Déficit en ornithine transcarbamylase	1.77 BP	
2880	Déficit en phosphoenolpyruvate carboxykinase		10 Cas
742	Déficit en prolidase		90 Cas
746	Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale		100 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
746	Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale	1.0 P*	
760	Déficit en purine nucléoside phosphorylase		72 Cas
3008	Déficit en pyruvate carboxylase	0.4 BP*	
353320	Déficit en pyruvate carboxylase, type bénin		5 Cas
2394	Déficit en pyruvate déshydrogénase E3		20 Cas
440706	Déficit en ribose-5-phosphate isomérase		1 Cas
22	Déficit en succinate-semi-aldéhyde déshydrogénase		450 Cas
832	Déficit en succinyl-CoA:3-oxoacide CoA transférase		32 Cas
101028	Déficit en transaldolase		23 Cas
2066	Déficit en transaminase de l'acide gamma-aminobutyrique		3 Familles
859	Déficit en transcobalamine		40 Cas
488618	Déficit en transketolase		5 Cas
52503	Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X		150 Cas
97229	Déficit en transporteur de la riboflavine		109 Cas
447784	Déficit en transporteur mitochondrial du pyruvate		4 Cas
868	Déficit en triose-phosphate isomérase		50 Cas
1551	Déficit familial bénin en cuivre		1 Famille
79293	Déficit familial complet en LCAT		70 Cas
535458	Déficit familial en GPIHBP1		10 Familles
535453	Déficit familial en LMF1		2 Familles
530849	Déficit familial en apolipoprotéine A5		3 Familles
309020	Déficit familial en apolipoprotéine C-II		10 Familles
98434	Déficit héréditaire combiné en facteurs de la coagulation dépendants de la vitamine K		30 Familles
200418	Déficit immunitaire associé à une anomalie du facteur I		35 Familles
221139	Déficit immunitaire combiné avec anomalies faciooculosquelettiques		2 Cas
169090	Déficit immunitaire combiné par dysfonctionnement du canal CRAC		10 Cas
542301	Déficit immunitaire combiné par déficit en CARMIL2		21 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
238505	Déficit immunitaire combiné par déficit en CD27		18 Cas
538958	Déficit immunitaire combiné par déficit en CD70		6 Cas
217390	Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK8		11 Cas
505227	Déficit immunitaire combiné par déficit en GINS1		5 Cas
357329	Déficit immunitaire combiné par déficit en IL21R		6 Cas
538963	Déficit immunitaire combiné par déficit en ITK		13 Cas
445018	Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA		23 Cas
397964	Déficit immunitaire combiné par déficit en MALT1		3 Cas
504530	Déficit immunitaire combiné par déficit en Moesin		7 Cas
317428	Déficit immunitaire combiné par déficit en ORAI1		6 Cas
431149	Déficit immunitaire combiné par déficit en OX40		1 Cas
314689	Déficit immunitaire combiné par déficit en STK4		7 Cas
476113	Déficit immunitaire combiné par déficit en TRFC		2 Familles
231154	Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1		9 Cas
183660	Déficit immunitaire combiné sévère	1.65 BP*	
169157	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD45		3 Cas
331206	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit complet en RAG1/2	1.0 P*	
357237	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CARD11		3 Cas
228003	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CORO1A		9 Cas
420573	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CTPS1		12 Cas
317425	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en DNA-PKcs		2 Cas
169095	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en FOXN1		9 Cas
397787	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en IKK2		9 Cas
504523	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LAT		3 Cas
280142	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LCK		4 Cas
277	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	0.3 BP*	
277	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	0.2 P*	
306550	Déficit immunitaire lié à FADD		4 Cas
317476	Déficit immunitaire lié à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées au virus Epstein-Barr		7 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
34592	Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe I		30 Cas
572	Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe II		179 Cas
169100	Déficit immunitaire par déficit en CD25		2 Cas
70592	Déficit immunitaire par déficit en IRAK4		49 Cas
331187	Déficit immunitaire par déficit en MASP-2		1 Cas
331190	Déficit immunitaire par déficit en ficoline 3		1 Cas
437552	Déficit immunitaire primaire autosomique récessif avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules Natural Killer		3 Cas
75391	Déficit immunitaire primaire avec déficit en cellules NK et insuffisance surrénale		4 Cas
431166	Déficit immunitaire primaire avec infection virale disséminée post-vaccination de la rougeole, des oreillons et de la rubéole		1 Cas
324294	Déficit immunitaire à cellules T avec épidermodysplasie verruciforme		2 Cas
3208	Déficit isolé en succinate-CoQ réductase		37 Cas
99731	Déficit isolé en sulfite oxydase		50 Cas
440713	Déficit isolé en sédoheptulose kinase		2 Cas
411712	Déficit maternel en riboflavine		2 Cas
585	Déficit multiple en sulfatases		50 Cas
329942	Déficit néonatal transitoire multiple en acyl-CoA déshydrogénases		1 Cas
169464	Déficit primaire en CD59		6 Cas
158	Déficit systémique primaire en carnitine	3.2 BP*	
86813	Dégénérescence chorioretinienne péripapillaire hélicoïdale		100 Cas
313850	Dégénérescence cérébello-rétinienne infantile		11 Cas
91496	Dégénérescence vitréo-rétinienne en flocons de neige		50 Cas
1627	Délétion 5q35		10 Cas
1646	Délétion partielle du chromosome Y	20.8 P	
1646	Délétion partielle du chromosome Y	20.0 P*	
282	Démence fronto-temporale	3.0 P*	
412066	Démence neurodégénérative avec filaments intermédiaires associée à PRKAR1B		12 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
168598	Démýélinisation du cerveau par déficit en méthionine adénosyltransférase		2 Cas
69736	Dépigmentation aiguë bilatérale des iris		62 Cas
255235	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec tubulopathie rénale		5 Cas
363534	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépato-cérébro-rénale		3 Cas
279934	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale par déficit en DGUOK		100 Cas
254875	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme myopathique		45 Cas
300359	Dérèglement et déficit immunitaire lié à PLCG2		3 Familles
217563	Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en SP-B	0.067 BP	
1179	Déviation tonique paroxystique bénigne du regard avec ataxie		12 Cas
284	Echinococcose alvéolaire	0.16 I*	
448270	Ectopie cardiaque	0.67 BP	
1885	Ectopie du cristallin familiale		90 Cas
95712	Ectopie thyroïdienne	14.3 P*	
1902	Ehrlichiose		50 Cas
228240	Elastodermie		5 Cas
228227	Elastose dermique focale tardive		5 Cas
228236	Elastose focale linéaire		30 Cas
1923	Embryofetopathie au méthimazole		40 Cas
1906	Embryofetopathie au valproate	1.02 BP*	
1908	Embryofetopathie à l'aminoptérine/méthotrexate		17 Cas
268249	Embryopathie au mycophénolate mofétil		25 Cas
1917	Embryopathie au méthylmercure		800 Cas
294	Embryopathie à cytomégalovirus	40.0 P*	
40366	Embryopathie à l'acitrétine/étrétinate		26 Cas
3312	Embryopathie à la thalidomide	0.77 P	
1928	Emphysème lobaire congénital	4.0 BP	
449266	Empyème pleural	13.0 P*	
83476	Encéphalite West-Nile	0.036 I*	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
83484	Encéphalite de St. Louis	0.38 I*	
1929	Encéphalite focale de Rasmussen		100 Cas
79139	Encéphalite japonaise	0.65 I*	
329341	Encéphalite limbique avec anticorps anti-DPP6		4 Cas
498700	Encéphalite limbique avec anticorps neurexine-3		5 Cas
1930	Encéphalite à herpès simplex	0.3 I	
166105	Encéphalomyopathie mitochondriale infantile associée à FASTKD2		3 Cas
238329	Encéphalomyopathie mitochondriale sévère liée à l'X		2 Cas
83597	Encéphalomyélite aiguë disséminée	0.6 I*	
363549	Encéphalopathie aiguë du lobe frontal liée à la fièvre		283 Cas
420789	Encéphalopathie auto-immune avec parasomnie et apnée obstructive du sommeil		10 Cas
293955	Encéphalopathie de l'enfant par déficit en thiamine pyrophosphokinase		5 Cas
85110	Encéphalopathie familiale à corps d'inclusion de neuroserpine		6 Familles
407	Encéphalopathie glycinique	0.17 P*	
289863	Encéphalopathie glycinique atypique		20 Cas
401948	Encéphalopathie hyperammonémique par déficit en anhydrase carbonique VA		4 Cas
599373	Encéphalopathie liée à STXBP1		282 Cas
298	Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	0.1 P*	
1935	Encéphalopathie myoclonique précoce		80 Cas
88619	Encéphalopathie nécrosante aiguë familiale		14 Familles
209370	Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie		30 Cas
527276	Encéphalopathie par défaut de fission mitochondriale et peroxysomale		15 Cas
330050	Encéphalopathie par défaut de fission mitochondriale et peroxysomale associée à DNM1L		11 Cas
485421	Encéphalopathie par défaut de fission mitochondriale et peroxysomale associée à MFF		4 Cas
139406	Encéphalopathie par déficit en prosaposine		10 Cas
833	Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase		100 Cas
431361	Encéphalopathie progressive avec leucodystrophie par déficit en DECR		2 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1943	Encéphalopathie progressive précoce avec crises myocloniques migrantes et continues		3 Cas
199348	Encéphalopathie sensible à la thiamine		2 Cas
439218	Encéphalopathie épileptique associée à KCNQ2		11 Familles
163681	Encéphalopathie épileptique et développementale associée à CNTNAP2		28 Cas
544254	Encéphalopathie épileptique et développementale associée à SYNGAP1		57 Cas
557064	Encéphalopathie épileptique néonatale par déficit en glutaminase		4 Cas
544503	Encéphalopathie épileptique sévère à début précoce associée à RNF13		3 Cas
51188	Encéphalopathie éthylmalonique		80 Cas
468635	Entérite sténosante ulcéreuse multifocale cryptogénétique		60 Cas
391673	Entérocolite nécrosante	45.0 P	
468641	Entéropathie chronique associée au SLC02A1		18 Cas
92050	Entéropathie congénitale en touffes	0.5 BP*	
263665	Entéropathie à cellules NK		8 Cas
251636	Ependymome	0.16 I*	
302	Epidermodysplasie verruciforme		200 Cas
2908	Epidermolyse bulleuse de Kindler		250 Cas
303	Epidermolyse bulleuse dystrophique	0.572 P	
303	Epidermolyse bulleuse dystrophique	0.572 P*	
79409	Epidermolyse bulleuse dystrophique inversée autosomique récessive		100 Cas
158673	Epidermolyse bulleuse dystrophique localisée, forme acrale		10 Familles
158676	Epidermolyse bulleuse dystrophique localisée, forme isolée des ongles		10 Familles
79410	Epidermolyse bulleuse dystrophique localisée, forme pré-tibiale		40 Familles
89843	Epidermolyse bulleuse dystrophique prurigineuse		100 Familles
79361	Epidermolyse bulleuse héréditaire	1.9 BP*	
79361	Epidermolyse bulleuse héréditaire	0.8 P*	
79403	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle avec atrophie pylorique		100 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
79404	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée sévère	0.17 BP	
79405	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle inversée		9 Cas
251393	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle localisée		20 Cas
79406	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle à début tardif		37 Cas
304	Epidermolyse bulleuse simple	0.656 P	
257	Epidermolyse bulleuse simple avec dystrophie musculaire		40 Cas
89838	Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique récessive		19 Cas
508529	Epidermolyse bulleuse simple intermédiaire avec cardiomyopathie		14 Cas
79401	Epidermolyse bulleuse simple intermédiaire sans manifestations extracutanées associée à PLEC		6 Familles
412181	Epidermolyse bulleuse simple par déficit en BP230		2 Cas
412189	Epidermolyse bulleuse simple par déficit en exophiline 5		3 Cas
46487	Epidermolysis bullosa acquisita	0.03 I*	
101039	Epilepsie de la femme avec déficience intellectuelle		5 Familles
166308	Epilepsie focale infantile bénigne avec pointes-ondes centrales au cours du sommeil		36 Cas
293181	Epilepsie focale migrante		114 Cas
98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante		100 Familles
86909	Epilepsie myoclonique de l'enfance		106 Cas
352582	Epilepsie myoclonique infantile familiale		7 Cas
352596	Epilepsie myoclonique progressive avec dystonie		5 Cas
263516	Epilepsie myoclonique progressive type 3		9 Familles
402082	Epilepsie myoclonique progressive type 5		3 Cas
280620	Epilepsie myoclonique progressive type 6		12 Cas
435438	Epilepsie myoclonique progressive type 7		13 Cas
424027	Epilepsie myoclonique progressive type 8		4 Cas
457265	Epilepsie myoclonique progressive type 9		2 Cas
1949	Epilepsie néonatale bénigne familiale		100 Familles
3006	Epilepsie pyridoxino-dépendante	0.2 BP*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
165805	Epilepsie temporale mésiale familiale avec convulsions fébriles		4 Cas
1941	Epilepsie-absence juvénile	7.5 I*	
93928	Epispadias isolé	2.4 BP*	
65748	Epithéliome squameux multiple spontanément curable		100 Cas
466718	Epithéliopathie pigmentée rétinienne froissée de Martinique		14 Cas
79394	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme non-bulleuse	0.3 P*	
281190	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme réticulaire		40 Cas
1954	Erythrodermie congénitale létale		17 Cas
317	Erythrokratodermie variable		200 Cas
1957	Esthésioneuroblastome	0.02 I*	
90081	Etat de cachexie lié au sida	20.0 P*	
464760	Excavation papillaire familiale		17 Cas
93930	Exstrophie de la vessie	3.05 BP	
141258	Fente faciale 4 de Tessier		2 Cas
401942	Fente labiale médiane supérieure et inférieure, forme familiale		8 Cas
199306	Fente labio-palatine	80.0 BP	
2004	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	7.5 BP*	
93940	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 3		30 Cas
93941	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 4		20 Cas
2006	Fente médiane labio-mandibulaire		70 Cas
2017	Fente sternale	2.0 BP*	
2014	Fente vélo-palatine	53.6 BP*	
2021	Fibrochondrogenèse		20 Cas
337	Fibrodysplasie ossifiante progressive	0.05 P	
337	Fibrodysplasie ossifiante progressive	0.078 P*	
199267	Fibromatose digitale infantile		200 Cas
498474	Fibromatose hyaline		150 Cas
2028	Fibromatose hyaline juvénile		70 Cas
404507	Fibrome chondromyxoïde		50 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
538756	Fibromes discoïdes multiples familiaux		44 Cas
2030	Fibrosarcome	0.01 I*	
449566	Fibrose angiocentrique à éosinophiles		52 Cas
2032	Fibrose pulmonaire idiopathique	11.5 P*	
2032	Fibrose pulmonaire idiopathique	3.81 I*	
49041	Fibrose rétropéritonéale associée à IgG4	0.35 I*	
494428	Fibroélastose pleuroparenchymateuse idiopathique		37 Cas
228113	Fistule anale	18.3 P*	
2040	Fistule congénitale entre voix respiratoires et canaux biliaires		35 Cas
454750	Fistule trachéo-oesophagienne isolée	2.2 BP	
781	Fièvre Q	0.16 I*	
99826	Fièvre hémorragique de Marburg		500 Cas
319218	Fièvre hémorragique à virus Ebola		28220 Cas
498251	Fièvre récurrente cycle menstruel-dépendante		5 Cas
83312	Fièvre vésiculeuse		800 Cas
45452	Flutter auriculaire idiopathique du nouveau-né	1.5 BP*	
251290	Foramen pariétal avec hypoplasie claviculaire		8 Cas
33108	Forme létale du syndrome des ptérygiums multiples		28 Familles
79447	Forme létale liée à l'X du syndrome des ptérygiums multiples		6 Familles
349	Fucosidose		100 Cas
2062	Fusion des vertèbres progressive non infectieuse		67 Cas
457083	Fusion splénogonadique isolée		145 Cas
351	Galactosialidose		100 Cas
352	Galactosémie	2.0 BP*	
352	Galactosémie	2.1 I*	
79239	Galactosémie classique	2.1 I*	
354	Gangliosidose à GM1	0.75 BP*	
79255	Gangliosidose à GM1 type 1		200 Cas
79256	Gangliosidose à GM1 type 2		50 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
79257	Gangliosidose à GM1 type 3		70 Cas
309152	Gangliosidose à GM2	5.0 P*	
309246	Gangliosidose à GM2 variant AB		10 Cas
487809	Gastrite collagène pédiatrique		24 Cas
2070	Gastro-entérite à éosinophiles		280 Cas
329883	Gastropathie hypertrophique sans hypoprotéïnémie		1 Famille
314585	Gigantisme 15q		12 Cas
98976	Glaucome congénital	2.2 BP*	
94058	Glaucome néovasculaire	24.4 P*	
238763	Glaucome secondaire à une sphérophakie/ectopie du cristallin et mégaloconée		12 Cas
360	Glioblastome	3.0 I	
360	Glioblastome	2.52 I*	
360	Glioblastome	1.0 P	
251579	Glioblastome à cellules géantes	0.02 I*	
251582	Gliomatose cérébrale	0.01 I*	
251671	Gliome angiocentrique		52 Cas
2086	Gliome des voies optiques	0.12 I	
251576	Gliosarcome	0.03 I*	
97560	Glomérulonéphrite extra membraneuse primitive	0.8103 I	
97560	Glomérulonéphrite extra membraneuse primitive	0.9194 I*	
329903	Glomérulonéphrite membranoproliférative médiée par les immunoglobulines	0.0 P	
54370	Glomérulonéphrite membranoproliférative primaire	16.0 P*	
69063	Glomérulopathie extra-membraneuse congénitale par allo-immunisation foetomaternelle anti-endopeptidase neutre		15 Cas
329481	Glomérulopathie lipoprotéinique		150 Cas
329918	Glomérulopathie à dépôts de C3	0.15 I*	
84090	Glomérulopathie à dépôts de fibronectine		16 Familles
97280	Glucagonome	0.005 I*	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
263297	Glycogénose avec cardiomyopathie sévère par déficit en glycogénine		1 Cas
34587	Glycogénose par déficit en LAMP-2		84 Cas
99849	Glycogénose par déficit en bêta-énolase musculaire		1 Cas
367	Glycogénose par déficit en enzyme branchante	0.1 BP	
364	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase	1.0 BP	
79258	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ia	1.0 BP*	
79259	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ib		150 Cas
137625	Glycogénose par déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire		4 Cas
2089	Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique		16 Cas
365	Glycogénose par déficit en maltase acide	0.8 BP*	
365	Glycogénose par déficit en maltase acide	3.0 P*	
420429	Glycogénose par déficit en maltase acide à début tardif	1.75 BP	
371	Glycogénose par déficit en phosphofructokinase musculaire		100 Cas
713	Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1		30 Familles
97234	Glycogénose par déficit en phosphoglycérate mutase		50 Cas
370	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase	1.0 BP*	
264580	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique	1.0 BP*	
715	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase musculaire		30 Cas
900	Granulomatose avec polyangéite	0.85 I*	
900	Granulomatose avec polyangéite	9.0 P*	
379	Granulomatose chronique	0.46 BP	
379	Granulomatose chronique	0.5 BP*	
183	Granulomatose éosinophilique avec polyangéite	1.56 P*	
183	Granulomatose éosinophilique avec polyangéite	1.5 P	
183	Granulomatose éosinophilique avec polyangéite	0.18 I*	
454836	Grippe aviaire		826 Cas
93398	Génochondromatose type 2		10 Cas
2078	Géoderme ostéodysplasique		50 Cas
2111	Hamartomatose kystique du poumon et du rein		3 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
440727	Hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine		120 Cas
2118	Hawkinsinurie		5 Familles
2140	Hernie de coupole diaphragmatique	30.0 BP	
2140	Hernie de coupole diaphragmatique	21.2 BP*	
2158	Histidinurie rénale		5 Cas
158029	Histiocytose bleu de mer		60 Cas
389	Histiocytose langerhansienne	1.5 P*	
158025	Histiocytose progressive mucineuse héréditaire		18 Cas
2162	Holoprosencéphalie	13.4 BP*	
394	Homocystinurie classique	0.3 BP	
394	Homocystinurie classique	1.65 P*	
622	Homocystinurie sans acidurie méthylmalonique		73 Cas
396	Hoquet chronique	1.0 P*	
400	Hydatidose	1.0 I*	
2182	Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius	1.7 BP	
2182	Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius	1.7 P	
2185	Hydrocéphalie congénitale	46.5 BP*	
79155	Hydroxykynuréninurie		30 Cas
280628	Hyper- et hypopigmentation progressive familiale		3 Familles
309147	Hyper-bêta-alaninémie		2 Cas
3222	Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase		30 Familles
251274	Hyperaldostérionisme familial type III		7 Familles
168588	Hyperandrogénie par déficit en cortisone réductase		11 Cas
276405	Hyperbiliverdinémie		2 Cas
93372	Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 1	5.5 P	
300547	Hypercalcémie infantile autosomique récessive		12 Cas
542657	Hyperchlorhidrose isolée		13 Cas
238475	Hypercholanémie familiale		23 Cas
391665	Hypercholestérolémie familiale homozygote	0.1 P	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
209902	Hypercholestérolémie par déficit en cholestérol 7alpha-hydroxylase		24 Cas
3197	Hyperexplexie héréditaire		150 Cas
438274	Hyperglucagonémie associée à GCGR		8 Cas
657	Hyperinsulinisme congénital isolé	3.67 BP	
71212	Hyperinsulinisme par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte		10 Cas
324575	Hyperinsulinisme par déficit en HNF1A		2 Cas
263458	Hyperinsulinisme par déficit en INSR		10 Cas
276556	Hyperinsulinisme par déficit en UCP2		2 Cas
91135	Hyperlaxité de la peau par déficit en facteur de coagulation dépendant de la vitamine K		11 Cas
2204	Hyperostose corticale dysplasique		2 Cas
3416	Hyperostose corticale généralisée		35 Cas
443098	Hyperostose crânienne interne		13 Cas
391327	Hyperostose de la voûte crânienne liée à l'X		1 Famille
2790	Hyperostose endostéale type Worth		6 Familles
2206	Hyperostose vertébrale ankylosante avec tylose		8 Cas
93599	Hyperoxalurie primitive type 2		10 Cas
93600	Hyperoxalurie primitive type 3		50 Cas
99879	Hyperparathyroïdie isolée familiale		100 Familles
508523	Hyperphénylalaninémie par déficit en DNAJC12		6 Cas
238583	Hyperphénylalaninémie par déficit en tétrahydrobioptérine	0.2 P	
418	Hyperplasie congénitale des surrénales	13.35 I*	
418	Hyperplasie congénitale des surrénales	6.7 BP*	
418	Hyperplasie congénitale des surrénales	10.0 P*	
90795	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11-bêta-hydroxylase	0.75 BP*	
90795	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11-bêta-hydroxylase	0.47 P*	
90793	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 17-alpha-hydroxylase	0.1 P*	
90794	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	7.0 P*	
90794	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	7.0 BP	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
315306	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique avec perte de sel	7.5 BP*	
315306	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique avec perte de sel	7.5 P*	
315311	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique virilisante	2.5 P*	
90791	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase		68 Cas
95699	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase	0.75 BP*	
33208	Hypersomnie idiopathique	30.0 P*	
182090	Hypertension artérielle pulmonaire	2.0 P*	
275798	Hypertension artérielle pulmonaire associée à une connectivite	0.25 P*	
275803	Hypertension artérielle pulmonaire associée à une maladie cardiaque congénitale	0.57 P*	
275777	Hypertension artérielle pulmonaire héréditaire	0.08 P*	
275766	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique	1.1 P*	
422	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique/familiale	1.0 P*	
238624	Hypertension intracrânienne idiopathique	14.0 P*	
70591	Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique	4.2 I*	
424	Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH		28 Familles
3387	Hypertrichose cervicale antérieure isolée		20 Cas
1023	Hypertrichose congénitale généralisée type Ambras		40 Cas
2222	Hypertrichose congénitale lanugineuse		100 Cas
2220	Hypertrichose cubitale		28 Cas
2221	Hypertrichose lanugineuse acquise		60 Cas
300293	Hypertriglycéridémie transitoire et stéatose hépatique du nourrisson		11 Cas
2224	Hypertryptophanémie familiale		12 Cas
251523	Hyperzincémie et hypercalprotectinémie		18 Cas
429	Hypochondroplasie	3.3 P*	
293964	Hypoglycémie hypoinsulinémique avec hémihypertrophie du corps		5 Cas
69744	Hypokératose palmoplantaire circonscrite		17 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.

P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
199326	Hypomagnésémie isolée autosomique dominante type Glaudemans		21 Cas
34528	Hypomagnésémie primaire autosomique dominante avec hypocalciurie		28 Cas
30924	Hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire		100 Cas
564178	Hypomagnésémie primaire avec épilepsie réfractaire et déficience intellectuelle		3 Cas
34526	Hypomagnésémie primaire d'origine génétique		500 Cas
306516	Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose		200 Cas
2196	Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose avec atteinte oculaire sévère		72 Cas
31043	Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose sans atteinte oculaire sévère		110 Cas
34527	Hypomagnésémie primaire familiale avec normocalciurie et normocalcémie		5 Familles
139441	Hypomyélinisation avec atrophie des noyaux gris centraux et du cervelet		19 Cas
363412	Hypomyélinisation avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière et spasticité des jambes		13 Cas
2238	Hypoparathyroïdie isolée familiale		10 Familles
2239	Hypoparathyroïdie isolée familiale due à l'agénésie de la glande parathyroïde		2 Familles
244305	Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose		12 Cas
89936	Hypophosphatémie liée à l'X	1.66 P*	
589608	Hypopigmentation linéaire et asymétrie craniofaciale avec anomalies acrales, oculaires et cérébrales		7 Cas
95702	Hypoplasie congénitale des surrénales liée à l'X	8.0 BP	
95720	Hypoplasie de la thyroïde	3.5 P	
2092	Hypoplasie dermique en aires		300 Cas
2248	Hypoplasie du coeur gauche	18.0 BP	
2248	Hypoplasie du coeur gauche	15.1 BP*	
2254	Hypoplasie pontocérébelleuse type 1		40 Familles
411493	Hypoplasie pontocérébelleuse type 10		23 Cas
2524	Hypoplasie pontocérébelleuse type 2		81 Familles
97249	Hypoplasie pontocérébelleuse type 3		3 Familles

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
166063	Hypoplasie pontocérébelleuse type 4		10 Familles
166073	Hypoplasie pontocérébelleuse type 6		10 Cas
284339	Hypoplasie pontocérébelleuse type 7		4 Cas
324569	Hypoplasie pontocérébelleuse type 8		6 Cas
369920	Hypoplasie pontocérébelleuse type 9		14 Cas
95700	Hypoplasie surrénalienne familiale sans hormone lutéinisante		3 Cas
98606	Hypoplasie syndromique du rebord orbitaire		2 Familles
95706	Hypospadias postérieur non syndromique	20.0 BP*	
29822	Hypothermie périodique spontanée		50 Cas
442	Hypothyroïdie congénitale	38.0 BP*	
329235	Hypothyroïdie congénitale centrale avec macroorchidie tardive liée à l'X		27 Cas
95711	Hypothyroïdie congénitale par anomalie de développement de la thyroïde	21.3 P*	
95715	Hypothyroïdie congénitale par passage transplacentaire d'anticorps anti-récepteur de la TSH	1.0 P*	
226292	Hypothyroïdie congénitale permanente	33.3 BP*	
226295	Hypothyroïdie congénitale primitive	37.5 P*	
95716	Hypothyroïdie familiale par anomalie de l'hormonosynthèse thyroïdienne	2.67 I	
95716	Hypothyroïdie familiale par anomalie de l'hormonosynthèse thyroïdienne	4.0 P*	
137908	Hypotonie avec acidose lactique et hyperammonémie		4 Cas
1573	Hypotrichose avec dégénérescence maculaire juvénile		50 Cas
217407	Hypotrichose héréditaire à vésicules cutanées récidivantes		4 Cas
55654	Hypotrichose simple		38 Cas
2266	Hypotrichose-déficience intellectuelle, type Lopes		2 Cas
458758	Hémangioendothéliome composite		39 Cas
458763	Hémangioendothéliome rétifforme		32 Cas
199241	Hémangiomatose capillaire pulmonaire		100 Cas
2123	Hémangiomatose néonatale diffuse		70 Cas
86870	Hématodermie CD4+/CD56+	12.0 P*	
95719	Hémiagénésie de la thyroïde	25.0 P	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
2130	Hémimélie	4.15 P*	
93323	Hémimélie fibulaire	2.0 P*	
93322	Hémimélie tibiale	0.1 BP*	
209973	Hémiplégie alternante nocturne bénigne de l'enfance		12 Cas
446	Hémochromatose néonatale		35 Cas
79230	Hémochromatose type 2		74 Cas
225123	Hémochromatose type 3		33 Cas
139491	Hémochromatose type 4		200 Cas
280615	Hémoglobinoopathie Toms River		10 Cas
447	Hémoglobinurie paroxystique nocturne	2.0 P*	
448	Hémophilie	6.25 I*	
448	Hémophilie	7.7 P*	
98878	Hémophilie A	4.85 P	
98878	Hémophilie A	8.0 P*	
98878	Hémophilie A	11.25 BP	
169802	Hémophilie A sévère	2.8 P*	
98879	Hémophilie B	3.0 P*	
98879	Hémophilie B	1.665 BP	
169799	Hémophilie B mineure	0.6 P*	
169796	Hémophilie B modérée	0.6 P*	
169793	Hémophilie B sévère	0.8 P*	
90060	Hémorragie alvéolaire diffuse	1.0 P*	
85458	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose		350 Cas
178396	Hémorragie due à la mutation Pittsburgh de l'alpha-1-antitrypsine		4 Cas
90065	Hémorragie subarachnoïdienne par rupture d'anévrisme intracrânien, forme acquise	10.0 P*	
99931	Hémosidérose pulmonaire idiopathique	0.0425 I*	
2137	Hépatite auto-immune	1.2 I	
2137	Hépatite auto-immune	0.75 I*	
2137	Hépatite auto-immune	23.5 P	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
402823	Hépatite delta	40.0 P*	
449	Hépatoblastome	0.02 I*	
449	Hépatoblastome	0.54	
33402	Hépatocarcinome de l'enfant	0.15 I*	
137681	Hépatocéphalopathie par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 1		2 Cas
281097	Ichtyose congénitale autosomique récessive	0.5 P*	
100976	Ichtyose en maillot de bain		20 Cas
457	Ichtyose harlequin		200 Cas
79503	Ichtyose hystrix de Curth-Macklin		10 Cas
313	Ichtyose lamellaire	0.55 P*	
281090	Ichtyose liée à l'X syndromique	1.3 P*	
461	Ichtyose récessive liée à l'X	15.0 I*	
461	Ichtyose récessive liée à l'X	16.6 P*	
281139	Ichtyose épidermolytique annulaire		7 Familles
455	Ichtyose épidermolytique superficielle		20 Cas
42062	Iminoglycinurie	6.67 BP*	
42062	Iminoglycinurie	6.68 P*	
238621	Incontinence fécale liée à une anastomose iléo-anale avec poche	3.0 P*	
464	Incontinentia pigmenti	1.2 BP*	
324307	Incurvation latérale sévère du tibia avec petite taille		2 Cas
91127	Infection par l'adénovirus chez des patients immunodéprimés	18.0 P*	
411703	Infection pulmonaire à mycobactéries atypiques	6.0 P*	
137698	Infection à cytomégalovirus chez des patients à risque avec une immunodépression cellulaire	25.5 P*	
324632	Infection à virus Hendra		7 Cas
488191	Infertilité féminine due à un blocage en méiose		16 Cas
404466	Infertilité féminine par défaut de la zone pellucide		4 Cas
63259	Iniencéphalie	50.0 BP*	
453510	Insensibilité congénitale à la douleur avec déficience intellectuelle sévère		3 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
88642	Insensibilité congénitale à la douleur-anosmie-arthropathie neuropathique		20 Cas
217399	Insensibilité congénitale à la douleur-hyperhidrose-absence d'innervation des fibres C		2 Cas
466	Insomnie fatale familiale		27 Cas
586130	Insomnie fatale sporadique		27 Cas
466784	Insuffisance cardiopulmonaire néonatale sévère par défaut de méthylation mitochondriale		3 Cas
467	Insuffisance hypophysaire multiple non acquise	29.0 BP*	
90062	Insuffisance hépatique aiguë	20.0 P*	
217371	Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt		32 Cas
439167	Insuffisance placentaire	33.0 P	
101959	Insuffisance surrénale primaire chronique	0.4 I*	
101959	Insuffisance surrénale primaire chronique	14.0 P*	
97279	Insulinome	0.25 I	
2299	Interruption de la crosse aortique	0.3 BP*	
469	Intolérance au fructose héréditaire	5.0 P*	
217064	Intoxication au 5-fluorouracile	2.0 P*	
330015	Intoxication au plomb	2.3 P*	
31824	Intoxication par la colchicine	0.1 P*	
90068	Intoxication à la cocaïne	1.0 P*	
454745	Kuru		2700 Cas
93953	Kyste familial du conduit thyroïdienne		22 Cas
313906	Kyste pancréatique congénital		10 Cas
65250	Kyste péri-radulaire	50.0 I*	
67043	Kératite amibienne	1.0 P*	
137599	Kératite stromale à herpes simplex	16.0 P*	
411777	Kératoacanthome éruptif généralisé		40 Cas
163934	Kératoconjonctivite atopique	15.0 P*	
70476	Kératoconjonctivite vernale	32.0 P*	
494	Kératodermie aïnhumôide et mutilante		50 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
79395	Kératodermie mutilante avec ichtyose		50 Cas
1010	Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique dominante		10 Cas
1366	Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique récessive		8 Cas
402003	Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique autosomique dominante avec atteintes bulleuses		21 Cas
448264	Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique isolée		2 Cas
659	Kératodermie palmoplantaire mutilante avec plaques kératosiques péri-orificielles		73 Cas
2337	Kératodermie palmoplantaire non épidermolytique	2.5 P*	
79501	Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 1		35 Familles
79502	Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 2		13 Cas
140966	Kératodermie palmoplantaire type Nagashima		40 Cas
137596	Kératopathie neurotrophique	4.2 P*	
60015	Lacunes pariétales	4.3 P*	
60015	Lacunes pariétales	3.7 P	
280365	Laminopathie lipodystrophique sévère autosomique semi-dominante		7 Cas
2368	Laparoschisis	16.9 BP*	
46059	Lathostérolase		4 Cas
507	Leishmaniose	0.1 P*	
507	Leishmaniose	25.0 I	
509	Leptospirose	0.12 I*	
289494	Leucodystrophie 4H		200 Cas
99027	Leucodystrophie autosomique dominante de l'adulte		20 Familles
495844	Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à C11ORF73		6 Cas
527497	Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à NKX6-2		25 Cas
438114	Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à RARS		4 Cas
466934	Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à VPS11		13 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
512	Leucodystrophie métachromatique	1.47 <i>BP*</i>	
512	Leucodystrophie métachromatique	0.1 <i>P*</i>	
314572	Leucoencéphalopathie autosomique récessive-infarctus cérébraux-rétinite pigmentaire		3 <i>Cas</i>
363540	Leucoencéphalopathie avec ataxie cérébelleuse modérée et oedème de la substance blanche		6 <i>Cas</i>
139444	Leucoencéphalopathie avec kystes bilatéraux de la partie antérieure du lobe temporal		29 <i>Cas</i>
542310	Leucoencéphalopathie avec kystes et calcifications		50 <i>Cas</i>
556985	Leucoencéphalopathie calcifiante-dysplasie squelettique à début précoce		13 <i>Cas</i>
139447	Leucoencéphalopathie cavitaire progressive		19 <i>Cas</i>
313808	Leucoencéphalopathie héréditaire diffuse à sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées		27 <i>Cas</i>
85136	Leucoencéphalopathie kystique sans mégalencéphalie		50 <i>Cas</i>
2478	Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux		100 <i>Cas</i>
514	Leucémie aiguë monoblastique/monocytaire	0.13 <i>I*</i>	
98832	Leucémie aiguë myéloblastique avec différenciation minimale	0.01 <i>I*</i>	
517	Leucémie aiguë myélomonocytaire	0.17 <i>I*</i>	
519	Leucémie aiguë myéloïde	2.5 <i>I</i>	
519	Leucémie aiguë myéloïde	3.39 <i>I*</i>	
519	Leucémie aiguë myéloïde	10.0 <i>P*</i>	
519	Leucémie aiguë myéloïde	10.98	
98277	Leucémie aiguë myéloïde avec anomalie génétique récurrente	0.11 <i>I*</i>	
518	Leucémie aiguë mégacaryoblastique	0.02 <i>I*</i>	
520	Leucémie aiguë promyélocytaire	0.11 <i>I*</i>	
513	Leucémie lymphoblastique aiguë	2.75 <i>I*</i>	
513	Leucémie lymphoblastique aiguë	11.0 <i>P*</i>	
67038	Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	48.0 <i>P*</i>	
98834	Leucémie myéloblastique aiguë avec maturation	0.02 <i>I*</i>	
98833	Leucémie myéloblastique aiguë sans maturation	0.01 <i>I*</i>	
98823	Leucémie myélomonocytaire chronique	0.29 <i>I*</i>	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
86834	Leucémie myélomonocytaire juvénile	0.1 <i>P*</i>	
585867	Leucémie myéloïde aiguë associée à t(9;22)(q34.1;q11.2)	4.0 <i>I</i>	
167714	Leucémie myéloïde aiguë non-classifiée	0.49 <i>I*</i>	
521	Leucémie myéloïde chronique	1.25 <i>I*</i>	
521	Leucémie myéloïde chronique	5.63	
521	Leucémie myéloïde chronique	6.0 <i>P*</i>	
86852	Leucémie proliférative à cellules B	0.05 <i>I*</i>	
86872	Leucémie à grands lymphocytes granuleux T	0.4 <i>I*</i>	
454714	Leucémie à plasmocytes	0.04 <i>I*</i>	
58017	Leucémie à tricholeucocytes classique	0.29 <i>I*</i>	
58017	Leucémie à tricholeucocytes classique	3.12	
86875	Leucémie/lymphome T de l'adulte	3.0 <i>P*</i>	
86797	Lichen myxoedémateux atypique		20 <i>Cas</i>
90399	Lichen myxoedémateux localisé avec gammopathie monoclonale ou symptômes systémiques		5 <i>Cas</i>
90398	Lichen myxoedémateux localisé à présentation mixte		10 <i>Cas</i>
254411	Lichen plan annulaire atrophique		10 <i>Cas</i>
254478	Lichen plan pemphigoïde		100 <i>Cas</i>
525	Lichen plan pilaire		300 <i>Cas</i>
165	Lipidose avec surcharge en triglycérides		50 <i>Cas</i>
79086	Lipodystrophie généralisée acquise	1.0 <i>P*</i>	
528	Lipodystrophie généralisée congénitale	0.5 <i>P*</i>	
1979	Lipodystrophie par déficit en facteurs de croissance peptidiques		1 <i>Famille</i>
79085	Lipodystrophie partielle familiale associée à AKT2		1 <i>Famille</i>
435651	Lipodystrophie partielle familiale associée à CIDEA		1 <i>Cas</i>
435660	Lipodystrophie partielle familiale associée à LIPE		4 <i>Cas</i>
280356	Lipodystrophie partielle familiale associée à PLIN1		3 <i>Cas</i>
79083	Lipodystrophie partielle familiale associée à PPARG		10 <i>Cas</i>
79084	Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling		20 <i>Cas</i>
583097	Lipomatose congénitale infiltrante de la face		59 <i>Cas</i>

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, *I* indique une incidence et *PN* indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
2396	Lipomatose encéphalo-crânio-cutanée		77 Cas
69078	Liposarcome	1.0 I*	
99971	Liposarcome bien différencié	0.51 I*	
99970	Liposarcome dédifférencié	0.27 I*	
99967	Liposarcome myxoïde/à cellules rondes	0.1 I*	
99969	Liposarcome pléiomorphe	0.05 I*	
171680	Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1		15 Cas
452	Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales		30 Familles
51577	Lissencéphalie pavimenteuse	1.0 BP*	
352682	Lissencéphalie pavimenteuse sans atteinte musculaire ou oculaire		6 Cas
100012	Lissencéphalie-hypoplasie cérébelleuse type B		50 Cas
100013	Lissencéphalie-hypoplasie cérébelleuse type C		2 Cas
533	Listériose	0.43 I*	
533	Listériose	0.337 I	
2406	Locked-in syndrome		33 Cas
90283	Lupus tumidus		250 Cas
535	Lupus érythémateux cutané rare	50.0 P*	
481662	Lupus érythémateux familial type Chilblain		10 Familles
300345	Lupus érythémateux systémique autosomique		7 Familles
90280	Lupus érythémateux type Chilblain		70 Cas
2414	Lymphangiectasie pulmonaire congénitale		100 Cas
538	Lymphangioléiomyomatose	0.0135 I	
538	Lymphangioléiomyomatose	0.25 P*	
538	Lymphangioléiomyomatose	0.15 P	
300324	Lymphocytose B polyclonale persistante		154 Cas
77240	Lymphoedème primaire	16.7 P*	
569821	Lymphoedème primaire congénital de Gordon		23 Cas
569816	Lymphoedème primaire tardif associé à CELSR1		11 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
544	Lymphome B diffus à grandes cellules	43.0 P*	
544	Lymphome B diffus à grandes cellules	2.79 I*	
98838	Lymphome B médiastinal primitif à grandes cellules	5.0 P*	
171915	Lymphome B non hodgkinien	17.45 I*	
52417	Lymphome MALT	0.3 I*	
52417	Lymphome MALT	4.0 P*	
171901	Lymphome T cutané primitif	5.2 I*	
171901	Lymphome T cutané primitif	24.0 P*	
171918	Lymphome T non hodgkinien	0.99 I*	
98841	Lymphome anaplasique à grandes cellules	2.0 P*	
168966	Lymphome composite	0.01 I*	
542	Lymphome cutané primitif	0.75 I*	
543	Lymphome de Burkitt	0.17 I*	
98293	Lymphome de Hodgkin	2.4 I*	
98293	Lymphome de Hodgkin	46.9	
391	Lymphome de Hodgkin classique	2.463 I*	
391	Lymphome de Hodgkin classique	22.9	
98846	Lymphome de Hodgkin classique pauvre en lymphocytes	0.04 I*	
98845	Lymphome de Hodgkin classique riche en lymphocytes	0.1 I*	
98843	Lymphome de Hodgkin classique type sclérosant nodulaire	1.28 I*	
98844	Lymphome de Hodgkin classique à cellularité mixte	0.42 I*	
86893	Lymphome de Hodgkin nodulaire à prédominance lymphocytaire	0.12 I	
86893	Lymphome de Hodgkin nodulaire à prédominance lymphocytaire	0.095 I*	
300912	Lymphome de la zone marginale	7.0 P*	
300912	Lymphome de la zone marginale	0.3 I*	
545	Lymphome folliculaire	37.0 P*	
545	Lymphome folliculaire	2.192 I*	
547	Lymphome malin non-hodgkinien	11.6 I*	
86867	Lymphome nodulaire à cellules B de la zone marginale	1.0 P*	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
48686	Lymphome primitif des séreuses		200 Cas
86854	Lymphome splénique de la zone marginale	0.5 P*	
52416	Lymphome à cellules du manteau	3.5 P*	
541	Lymphoprolifération T cutanée primitive CD30+	0.18 I*	
548	Lèpre	3.7 I	
523	Léiomyomatose familiale et cancer du rein		200 Cas
71274	Léiomyomatose péritonéale disséminée		150 Cas
52994	Léiomyome orbitaire		26 Cas
90058	Lésion de la moelle épinière	32.0 P*	
90056	Lésion traumatique modérée ou sévère du cerveau	37.8 P*	
397941	MAN1B1-CDG		25 Cas
550	MELAS	0.6 P*	
79329	MGAT2-CDG		13 Cas
79330	MOGS-CDG		3 Cas
79323	MPDU1-CDG		8 Cas
79319	MPI-CDG		25 Cas
33226	Macroglobulinémie de Waldenström	0.81 I*	
220448	Macrothrombocytopénie avec insuffisance mitrale		2 Cas
140957	Macrothrombocytopénie autosomique dominant		100 Cas
370127	Macrothrombocytopénie de Medich		3 Cas
438207	Macrothrombocytopénie sévère autosomique récessive		2 Cas
97341	Maculopathie placoïde persistante		5 Cas
87503	Mal de Meleda	1.0 P	
90045	Malabsorption héréditaire de l'acide folique		30 Cas
464336	Maladie BENTA		8 Cas
314629	Maladie CLN11		2 Cas
352709	Maladie CLN13		4 Cas
228357	Maladie CLN9		2 Cas
391417	Maladie HSD10		37 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
85295	Maladie HSD10 type atypique		5 Cas
391457	Maladie HSD10 type néonatal		3 Cas
438159	Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3		19 Cas
228426	Maladie auto-immune multisystémique syndromique par déficit en Itch		10 Cas
482077	Maladie autosomique dominante des petites artères cérébrales associée à HTRA1		21 Cas
85138	Maladie d'Addison	12.5 P*	
35687	Maladie d'Erdheim-Chester		500 Cas
75382	Maladie d'Oguchi		50 Cas
296	Maladie d'Ollier	1.0 P*	
3408	Maladie d'Upington		1 Famille
476102	Maladie de Behçet-like héréditaire de l'enfant		13 Cas
36258	Maladie de Buerger	16.0 P	
36258	Maladie de Buerger	10.0 P*	
1310	Maladie de Caffey		100 Cas
1328	Maladie de Camurati-Engelmann		300 Cas
141	Maladie de Canavan	1.0 BP	
53035	Maladie de Caroli	0.1 I	
497757	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 associée à MME		19 Cas
401964	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 avec axones géants		2 Familles
487814	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de DGAT2		2 Cas
435819	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de TFG		2 Cas
99946	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A1		1 Famille
99938	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D		44 Cas
521414	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2DD		51 Cas
99940	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F		5 Familles
99941	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2G		1 Famille

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
99944	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K		30 Cas
99945	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L		1 Famille
228179	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2M		20 Cas
228174	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2N		28 Cas
329258	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Q		8 Cas
397735	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2U		2 Cas
447964	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2V		21 Cas
488333	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2W		24 Cas
435387	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Y		7 Cas
466768	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Z		21 Cas
466775	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2X		29 Cas
521411	Maladie de Charcot-Marie-Tooth axonale autosomique récessive due à un défaut du métabolisme du cuivre		2 Cas
100043	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante A		20 Cas
100044	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante B		37 Cas
100045	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante C		35 Cas
100046	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante D		12 Cas
93114	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante E		21 Cas
324585	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante avec douleurs neuropathiques		9 Cas
352670	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante type F		8 Cas
217055	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type A		8 Familles
254334	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type B		1 Cas
369867	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type C		3 Cas
435998	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type D		4 Cas
64747	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X	1.6 P*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
101076	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 2		5 Cas
101077	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 3		4 Familles
101078	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 4		7 Cas
99014	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5		9 Cas
352675	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 6		8 Cas
65753	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1	17.5 P	
476394	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1 associée à PMP2		13 Cas
443950	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2 associée à DNAJB2		2 Cas
101101	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2		1 Famille
228374	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B5		4 Cas
101102	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H		13 Cas
300319	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2P		18 Cas
397968	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2R		1 Cas
443073	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S		35 Cas
495274	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2T		10 Cas
391351	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1		3 Cas
99955	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1		11 Familles
363981	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B3		3 Cas
99954	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H		15 Cas
139515	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J		18 Cas
166	Maladie de Charcot-Marie-Tooth/Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire	25.0 P*	
204	Maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique	0.088 P	
204	Maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique	0.118 I	
207	Maladie de Crouzon	0.9 BP*	
96253	Maladie de Cushing	4.0 P*	
96253	Maladie de Cushing	0.2 I*	
218	Maladie de Darier	3.4 P*	
1652	Maladie de Dent		250 Familles

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
324	Maladie de Fabry	0.22 BP*	
84	Maladie de Fanconi	0.3 P*	
84	Maladie de Fanconi	0.62 BP*	
84	Maladie de Fanconi	0.3 P	
333	Maladie de Farber		96 Cas
355	Maladie de Gaucher	1.7 I*	
355	Maladie de Gaucher	1.3 BP	
355	Maladie de Gaucher	1.0 P*	
85212	Maladie de Gaucher périnatale létale		50 Cas
77259	Maladie de Gaucher type 1	1.0 P*	
77260	Maladie de Gaucher type 2	0.01 P*	
77261	Maladie de Gaucher type 3	0.05 P*	
73	Maladie de Gorham-Stout		300 Cas
2116	Maladie de Hartnup	4.2 P	
388	Maladie de Hirschsprung	13.2 BP*	
388	Maladie de Hirschsprung	10.0 BP	
399	Maladie de Huntington	0.38 I	
399	Maladie de Huntington	12.0 P*	
399	Maladie de Huntington	2.7 P	
248111	Maladie de Huntington juvénile	0.04 I*	
248111	Maladie de Huntington juvénile	0.6 P*	
98934	Maladie de Huntington-like 2		50 Familles
401901	Maladie de Huntington-like due à des expansions C9ORF72		10 Cas
50918	Maladie de Kikuchi-Fujimoto		1052 Cas
482	Maladie de Kimura		300 Cas
487	Maladie de Krabbe	1.0 P*	
487	Maladie de Krabbe	1.0 BP*	
487	Maladie de Krabbe	0.7 BP	
501	Maladie de Lafora		300 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
99718	Maladie de Leber plus	0.04 P*	
65285	Maladie de Lhermitte-Duclos		220 Cas
91546	Maladie de Lyme	177.5 I*	
91546	Maladie de Lyme	21.9 I	
221074	Maladie de Marchiafava-Bignami		250 Cas
565	Maladie de Menkes	0.33 BP*	
2573	Maladie de Moyamoya	0.035 I*	
401945	Maladie de Moyamoya avec achalasie précoce		9 Cas
77292	Maladie de Niemann-Pick type A	0.25 BP*	
77293	Maladie de Niemann-Pick type B	0.4 P*	
646	Maladie de Niemann-Pick type C	1.0 P*	
649	Maladie de Norrie		400 Cas
180275	Maladie de Paget du mamelon	0.51 I*	
2801	Maladie de Paget juvénile		50 Cas
2828	Maladie de Parkinson à début précoce	15.0 P*	
702	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	0.25 P*	
280219	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme classique	0.17 P*	
280210	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme néonatale	0.03 P*	
280224	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme transitoire	0.03 P*	
3005	Maladie de Pyle		30 Cas
773	Maladie de Refsum	0.1 P*	
773	Maladie de Refsum		60 Cas
158014	Maladie de Rosaï-Dorfman		1000 Cas
796	Maladie de Sandhoff	0.67 BP*	
79269	Maladie de Sanfilippo type A	0.32 P*	
79269	Maladie de Sanfilippo type A	1.4 BP	
79270	Maladie de Sanfilippo type B	0.2 P*	
79271	Maladie de Sanfilippo type C	5.0 P*	
827	Maladie de Stargardt	13.0 P*	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
31150	Maladie de Tangier		100 Cas
845	Maladie de Tay-Sachs	0.31 BP*	
845	Maladie de Tay-Sachs	0.28 BP	
898	Maladie de Wagner		100 Cas
905	Maladie de Wilson	2.25 BP	
905	Maladie de Wilson	2.02 P	
905	Maladie de Wilson	6.0 P*	
93571	Maladie de dépôt dense	0.25 P	
71	Maladie de rétention des chylomicrons		55 Cas
834	Maladie de surcharge en acide sialique libre		130 Cas
903	Maladie de von Willebrand	12.5 P	
166096	Maladie de von Willebrand type 3	0.2038 P	
52530	Maladie de von Willebrand type plaquette		60 Cas
375	Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire	0.08 I*	
375	Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire	0.2 P*	
100025	Maladie des chaînes lourdes alpha		400 Cas
100026	Maladie des chaînes lourdes gamma		120 Cas
100024	Maladie des chaînes lourdes mu		35 Cas
206583	Maladie des corps de polyglucosane de l'adulte		50 Cas
321	Maladie des exostoses multiples	3.0 P*	
50839	Maladie des griffes du chat	6.6 P*	
2290	Maladie des inclusions microvillositaires		137 Cas
511	Maladie des urines sirop d'érable	0.67 BP	
79292	Maladie des yeux de poisson		30 Cas
39812	Maladie du greffon contre l'hôte	5.0 P*	
549	Maladie du légionnaire	1.4 I*	
206580	Maladie du motoneurone inférieur autosomique récessive de l'enfance		5 Cas
137867	Maladie du motoneurone type Madras		200 Cas
300284	Maladie du tissu conjonctif par déficit en lysyl hydroxylase-3		2 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
26790	Maladie gélatineuse du péritoine	0.1 I	
26790	Maladie gélatineuse du péritoine	2.0 P*	
56970	Maladie humaine à prions	0.15 I*	
56970	Maladie humaine à prions	0.3 P*	
391320	Maladie hémorragique de l'est du Texas		19 Cas
436169	Maladie hémorragique liée à la thrombomoduline		15 Cas
477787	Maladie hémorragique par déficit en phospholipase-A2 alpha cytosolique		2 Cas
456312	Maladie infantile multisystémique neurologique-endocrine-pancréatique		2 Cas
477661	Maladie inflammatoire de l'intestin infantile associée à IL21		3 Cas
529980	Maladie inflammatoire de l'intestin-infections sinopulmonaires récurrentes		1 Cas
565788	Maladie inflammatoire infantile de l'intestin avec atteinte neurologique		3 Cas
294023	Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale		3 Cas
268114	Maladie leucoproliférative auto-immune associée à RAS		20 Cas
275523	Maladie lymphoproliférative auto-immune de Dianzani		30 Cas
2442	Maladie lymphoproliférative liée à l'X	0.05 P*	
538931	Maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en SH2D1A		100 Cas
538934	Maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en XIAP		100 Cas
70568	Maladie lymphoproliférative post-tranplantation	26.2 P*	
168566	Maladie mitochondriale fatale par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 3		7 Cas
98275	Maladie myélodysplasique/myéloproliférative	0.29 I*	
86830	Maladie myéloproliférative chronique non-classifiée	0.53 I*	
391343	Maladie neurodégénérative fatale post-virale		2 Cas
33445	Maladie neuroectodermique mélanolyssomale		20 Cas
35705	Maladie neurométabolique par déficit en sérine		30 Cas
178333	Maladie ophtalmique des îles Åland		5 Familles
279947	Maladie postorgasme		45 Cas
166282	Maladie rythmique auriculaire familiale		11 Cas
2613	Maladie rénale nail-patella-like		3 Cas
31837	Maladie veino-occlusive pulmonaire	0.015 I*	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
324290	Maladie à corps de Lafora à début précoce		3 Cas
280397	Maladie à prions familiale type Alzheimer		2 Cas
99825	Maladie à virus Nipah		556 Cas
158687	Maladie érosive acantholytique létale		4 Cas
557	Malformation anorectale non syndromique	20.0 BP	
557	Malformation anorectale non syndromique	24.0 BP*	
46724	Malformation artérioveineuse cérébrale	6.0 P*	
2038	Malformation artérioveineuse pulmonaire	2.5 I	
137667	Malformation capillaire-malformation artérioveineuse		261 Cas
88991	Malformation cardiaque congénitale non syndromique rare	7.8 BP*	
2444	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires	8.2 BP*	
1880	Malformation d'Ebstein de la valve tricuspide	1.25 P*	
1880	Malformation d'Ebstein de la valve tricuspide	3.5 BP*	
217	Malformation de Dandy-Walker isolée	1.0 BP*	
217	Malformation de Dandy-Walker isolée	2.1 P*	
2440	Malformation des mains et pieds fendus isolée	5.4 BP*	
2415	Malformation lymphatique rare	12.5 P*	
1062	Malformation neurocutanée héréditaire		9 Familles
468631	Malformations corticales microcéphaliques-petite taille par déficit en RTTN		28 Cas
90052	Manifestations hépatiques récurrentes causées par le virus de l'hépatite C chez les transplantés hépatiques	7.0 P*	
98292	Mastocytose	3.0 P*	
98292	Mastocytose	10.0 P	
79456	Mastocytose cutanée diffuse		30 Cas
280785	Mastocytose cutanée diffuse bulleuse		40 Cas
280794	Mastocytose cutanée diffuse pseudoxanthomateuse		10 Cas
2467	Mastocytose systémique	0.6 I*	
2467	Mastocytose systémique	11.3 P*	
300504	Matricome onychocytique		5 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
477749	Microangiopathie cérébrale pontine autosomique dominante		11 Cas
481152	Microcéphalie avec leucoencéphalopathie progressive associée à PYCR2		18 Cas
2528	Microcéphalie-microcornée type Seemanova		2 Cas
178303	Microdélétion 8q22.1		6 Cas
443162	Microhydranencéphalie associée à NDE1		1 Famille
1106	Microphthalmie avec anomalie des membres		35 Familles
139471	Microphthalmie avec anomalies cérébrales et des mains		2 Familles
2556	Microphthalmie avec défauts linéaires cutanés		55 Cas
178364	Microphthalmie syndromique type 5		20 Cas
98555	Microphthalmie-anophtalmie-colobome	8.3 BP*	
83463	Microtie	13.0 BP*	
83463	Microtie	15.5 BP	
289522	MicrotriPLICATION 11q24.1		2 Cas
569	Migraine hémiplegique familiale ou sporadique	10.0 P*	
16	Monochromatisme à cônes bleus	1.0 BP	
16	Monochromatisme à cônes bleus	1.0 P	
228423	Monocytopénie avec susceptibilité aux infections		22 Cas
1598	Monosomie 18p	2.0 BP*	
1600	Monosomie 18q	2.5 BP	
574	Monosomie 21		50 Cas
48652	Monosomie 22q13.3		200 Cas
77301	Monosomie 9q22.3		42 Cas
96148	Monosomie distale 10q		40 Cas
280325	Monosomie distale 12p		8 Cas
1590	Monosomie distale 13q		150 Cas
1596	Monosomie distale 15q		30 Cas
1620	Monosomie distale 3p		34 Cas
96125	Monosomie distale 6p		35 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1642	Monosomie distale 9p		89 Cas
238722	Mouvements en miroir congénitaux familiaux		75 Cas
576	Mucopolidose type II	0.34 BP*	
577	Mucopolidose type III	0.985 BP*	
423461	Mucopolidose type III alpha/bêta	13.0 P	
579	Mucopolysaccharidose type 1	1.0 BP*	
579	Mucopolysaccharidose type 1	0.82 BP	
579	Mucopolysaccharidose type 1	0.5 P*	
580	Mucopolysaccharidose type 2	0.7 BP*	
580	Mucopolysaccharidose type 2	0.68 BP	
580	Mucopolysaccharidose type 2	0.2 P*	
217085	Mucopolysaccharidose type 2, forme sévère	0.4 BP*	
581	Mucopolysaccharidose type 3	0.87 BP*	
581	Mucopolysaccharidose type 3	0.3 P*	
582	Mucopolysaccharidose type 4	0.45 BP*	
582	Mucopolysaccharidose type 4	0.07 BP	
309297	Mucopolysaccharidose type 4A	15.0 P*	
583	Mucopolysaccharidose type 6	0.16 BP*	
583	Mucopolysaccharidose type 6	0.16 P*	
584	Mucopolysaccharidose type 7	0.01 P*	
505248	Mucopolysaccharidose-like avec cardiopathie congénitale et atteintes hématopoïétiques		19 Cas
586	Mucoviscidose	19.3912 BP*	
586	Mucoviscidose	11.1319 P*	
589	Myasthénie auto-immune	1.7 I*	
589	Myasthénie auto-immune	7.77 P	
589	Myasthénie auto-immune	20.0 P*	
589	Myasthénie auto-immune	0.53 I	
2584	Mycosis fongoïde classique	0.5 I*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
178566	Mycosis fongoïde et variants	0.59 I*	
563	Myocardiopathie gravidique primitive	30.0 BP	
319189	Myoclonie corticale familiale		11 Cas
139426	Myoclonie péri-orale avec absence		10 Cas
2591	Myofibromatose infantile	0.67 BP*	
99846	Myoglobulinurie autosomique dominante		2 Familles
141148	Myohyperplasie hémifaciale		12 Cas
363677	Myopathie autosomique récessive avec ophtalmoplégie externe de l'enfant		22 Cas
25980	Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X		18 Familles
84132	Myopathie avec surcharge en desmine et inclusions de corps de Mallory		5 Cas
596	Myopathie centronucléaire liée à l'X	0.2 P*	
319160	Myopathie congénitale avec noyaux centrés et cores atypiques		5 Cas
544602	Myopathie congénitale avec réduction des fibres musculaires de type 2		2 Cas
324581	Myopathie congénitale bénigne des Samaritains		4 Cas
199329	Myopathie congénitale type Paradas		2 Cas
424107	Myopathie congénitale à début pseudo-myasthénique		2 Cas
482601	Myopathie distale associée à l'adénylosuccinate synthétase-like 1		19 Cas
63273	Myopathie distale avec atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des mains		16 Cas
399086	Myopathie distale avec atteinte initiale des membres supérieurs, type finlandais		7 Cas
329478	Myopathie distale de l'adulte due à des mutations de VCP		9 Cas
178400	Myopathie distale du muscle tibial antérieur		4 Cas
399081	Myopathie distale précoce associée à KLHL9		10 Cas
399103	Myopathie distale précoce associée à la nébuline		13 Cas
447977	Myopathie distale scapulohuméropéronière progressive		33 Cas
98912	Myopathie distale tardive type Markesbery-Griggs		11 Cas
488650	Myopathie distale type Tateyama		7 Cas
43115	Myopathie héréditaire avec acidose lactique par déficit en ISCU		19 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
178464	Myopathie héréditaire avec atteinte respiratoire précoce		10 Familles
602	Myopathie liée à GNE	1.0 P	
178461	Myopathie liée à l'X avec atrophie des muscles posturaux		7 Familles
210163	Myopathie létale congénitale type Compton-North		4 Cas
457050	Myopathie mitochondriale autosomique dominante avec intolérance à l'effort		15 Cas
2598	Myopathie mitochondriale et anémie sidéroblastique		7 Cas
280553	Myopathie myofibrillaire hypertonique infantile fatale		11 Cas
606	Myopathie myotonique proximale	1.0 P*	
206569	Myopathie nécrosante à médiation auto-immune		300 Cas
521305	Myopathie proximale avec déplétion mitochondriale focale		4 Cas
401768	Myopathie proximale avec signes extrapyramidaux		15 Cas
399058	Myopathie tardive associée à l'alpha-B cristalline		17 Cas
88635	Myopathie vacuolaire avec agrégation de protéines du réticulum sarcoplasmique		4 Cas
171881	Myopathie à casquette		21 Cas
324381	Myopathie à corps d'inclusion héréditaire type 4		17 Cas
397937	Myopathie à corps de polyglucosane type 1		11 Cas
456369	Myopathie à corps de polyglucosane type 2		15 Cas
97239	Myopathie à corps réducteurs		4 Familles
97240	Myopathie à corps zébrés		10 Cas
97232	Myopathie à empreintes digitales		20 Cas
607	Myopathie à némaline	2.0 BP*	
98908	Myopathie à surcharge lipidique multisystémique		36 Cas
48918	Myosite focale		115 Cas
611	Myosite à inclusions	0.5 P*	
206973	Myotonie congénitale	1.0 P	
614	Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	1.0 P	
615	Myxome auriculaire		17 Familles

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
139417	Myélite transverse aiguë	4.72 I	
139423	Myélite transverse aiguë idiopathique	0.25 I*	
824	Myélofibrose primaire	1.0 I*	
824	Myélofibrose primaire	3.0 P*	
29073	Myélome multiple	6.0 I	
29073	Myélome multiple	2.4 I*	
29073	Myélome multiple	11.9 P*	
616	Médulloblastome	0.11 I*	
616	Médulloblastome	1.0 P*	
251863	Médulloblastome desmoplasique/nodulaire	0.01 I*	
93109	Mégacalicose congénitale		25 Cas
2481	Mélanocytose neurocutanée	1.25 P*	
618	Mélanome malin familial	1.5 I*	
168999	Mélanome malin muqueux	0.26 I*	
168999	Mélanome malin muqueux	1.5	
39044	Mélanome uvéal	0.5 I*	
39044	Mélanome uvéal	6.0	
2485	Mélorhéostose	0.09 P*	
1879	Mélorhéostose avec ostéopoeilie		5 Familles
168816	Mésothéliome kystique du péritoine		150 Cas
50251	Mésothéliome pleural	3.1 P*	
50251	Mésothéliome pleural	1.9 I*	
2499	Métachondromatose		25 Cas
464453	Méthémoglobinémie acquise		242 Cas
263432	Naevus d'Ito	1.17 P*	
166286	Naevus eccrin porokératotique		45 Cas
139414	Naevus panfolliculaire congénital		3 Cas
626	Naevus pigmentaire congénital géant	2.75 P*	
2576	Nanisme Mulibrey		150 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
2658	Nanisme de Lenz-Majewski		10 Cas
628	Nanisme diastrophique	1.2 P*	
628	Nanisme diastrophique	0.3 BP*	
2637	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II		150 Cas
2636	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types I et III		53 Cas
319675	Nanisme microcéphalique primordial type Dauber		2 Cas
2617	Nanisme microcéphalique primordial type Montréal		3 Cas
2643	Nanisme microcéphalique primordial type Toriello		2 Cas
329228	Nanisme primordial microcéphalique par déficit en ZNF335		10 Cas
2073	Narcolepsie de type 1	25.0 P*	
141096	Narine surnuméraire		32 Cas
635	Neuroblastome	11.0 P*	
635	Neuroblastome	1.26 I	
635	Neuroblastome	5.8 BP*	
73256	Neurocytome central		500 Cas
397725	Neurodégénérescence associée à la protéine COASY		2 Cas
289560	Neurodégénérescence associée à la protéine de membrane mitochondriale	0.1 P	
329284	Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller		68 Cas
385	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer	0.2 P*	
88639	Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase		20 Cas
157850	Neurodégénérescence par déficit en pantothénate kinase	0.15 P*	
228169	Neurodégénérescence striatale autosomique dominante		11 Cas
157846	Neuroferritinopathie		90 Cas
636	Neurofibromatose type 1	21.3 P*	
636	Neurofibromatose type 1	33.3 BP	
637	Neurofibromatose type 2	1.7 P*	
255229	Neurohépatopathie type Navajo		49 Cas
71211	Neuromyéélite optique	0.1877 I	
71211	Neuromyéélite optique	2.071 P	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
85162	Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial		47 Cas
139512	Neuropathie avec trouble de l'audition		1 Famille
324442	Neuropathie axonale autosomique récessive avec neuromyotonie		33 Familles
538101	Neuropathie axonale congénitale avec encéphalopathie		7 Cas
306577	Neuropathie des petites fibres due à une canalopathie sodique		8 Cas
640	Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	3.5 P*	
139573	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome avec surdité et retard de développement		4 Cas
320385	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome due à une mutation de TECPR2		5 Cas
139583	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome liée à l'X avec surdité		5 Familles
139564	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1B		2 Familles
970	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2		35 Cas
314381	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 6		4 Cas
391397	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 7		3 Cas
478664	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 8		11 Familles
139578	Neuropathie héréditaire sensitive mutilante avec paralysie spastique		14 Cas
314485	Neuropathie motrice distale héréditaire de l'adulte jeune		3 Cas
139525	Neuropathie motrice distale héréditaire type 2		4 Familles
139552	Neuropathie motrice distale héréditaire type Jerash		30 Cas
641	Neuropathie motrice multifocale	1.5 P	
104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	4.3 P	
104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	2.3 P*	
98497	Neuropathie périphérique génétique	40.0 P	
280598	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire avec hyperélasticité de la peau		4 Cas
90117	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Okinawa		120 Cas
84093	Neuropathie thermosensible héréditaire		1 Famille
643	Neuropathie à axones géants		50 Familles
488239	Neurorétinopathie aiguë maculaire		101 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
279943	Neutrophilie héréditaire		16 Cas
42738	Neutropénie congénitale sévère	0.4 BP*	
42738	Neutropénie congénitale sévère	0.07 P	
42738	Neutropénie congénitale sévère	0.4 P*	
420702	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CSF3R		4 Cas
420699	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CXCR2		2 Cas
331176	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en G6PC3		57 Cas
423384	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en JAGN1		14 Cas
2686	Neutropénie cyclique	0.1 P*	
86788	Neutropénie sévère congénitale liée à l'X		45 Cas
2699	Nodule de la lèvre supérieure		4 Familles
652	Néoplasie endocrinienne multiple type 1	3.3 P*	
653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	2.9 P*	
137583	Néoplasie intraépithéliale de la vulve	20.0 P*	
98274	Néoplasie myéloproliférative	3.07 I*	
3398	Néoplasie épithéliale thymique	0.17 I*	
877	Néoplasme neuroendocrine	2.53 I*	
401996	Néphrite interstitielle caryomégaly		12 Familles
654	Néphroblastome	0.14 I*	
654	Néphroblastome	10.0 BP*	
654	Néphroblastome	3.65	
88659	Néphropathie progressive avec hypertension autosomique dominante		14 Cas
217330	Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante associée à REN		21 Cas
451612	Obstruction congénitale familiale du canal nasolacrimal		4 Cas
66628	Obésité par déficit congénital en leptine		30 Cas
397615	Obésité par déficit en CEP19		15 Cas
71526	Obésité par déficit en pro-opiomélanocortine		7 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
71528	Obésité par déficit en prohormone convertase I		16 Cas
329249	Obésité sévère précoce avec résistance à l'insuline par déficit en SH2B1		13 Cas
90064	Occlusion artérielle périphérique aiguë	16.0 P*	
411527	Occlusion de la veine centrale rétinienne	28.0 P*	
314376	Occlusion intestinale du nouveau-né par déficit en guanylate cyclase 2C		16 Cas
2718	Oculo-tricho-dysplasie		2 Cas
166272	Odontochondrodysplasie		11 Cas
83450	Odontodysplasie régionale		140 Cas
77295	Odontoleucodystrophie		4 Cas
73247	Oesophagite à éosinophiles	29.0 P*	
73247	Oesophagite à éosinophiles	34.4 P	
75378	Oligocône trichromatie		14 Cas
2730	Oligodactylie postaxiale tétramélique		4 Cas
251627	Oligodendrogliome	0.25 I*	
251630	Oligodendrogliome anaplasique	0.09 I*	
2733	Omodysplasie		30 Cas
93329	Omodysplasie autosomique récessive		23 Cas
660	Omphalocèle	11.7 BP*	
300512	Onychomatricome		50 Cas
79098	Ophtalmie sympathique	0.6 P*	
2746	Opsismodysplasie		30 Cas
57196	Ostéite condensante médiane de la clavicule		58 Cas
2764	Ostéochondrite disséquante	35.0 P*	
457378	Ostéochondrodysplasie complexe létale		6 Cas
1517	Ostéochondrodysplasie hypertrichotique type Cantu		50 Cas
2763	Ostéocraniosténose		30 Cas
2769	Ostéodysplasie familiale type Anderson		4 Cas
666	Ostéogenèse imparfaite	8.06 P	
314029	Ostéogenèse imparfaite avec augmentation de la masse osseuse		2 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
216828	Ostéogenèse imparfaite type 5		47 Cas
50809	Ostéolyse talo-patello-scaphoïde		2 Cas
352540	Ostéomalacie oncogénique		400 Cas
324964	Ostéomyélite chronique non-bactérienne/Ostéomyélite multifocale chronique récurrente	0.3 P	
324964	Ostéomyélite chronique non-bactérienne/Ostéomyélite multifocale chronique récurrente	2.5 I	
210115	Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose		17 Cas
2777	Ostéomésopycnose		35 Cas
391330	Ostéoporose liée à l'X avec fractures		8 Familles
2783	Ostéopétrose autosomique dominante type 1		33 Cas
2785	Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale		100 Cas
53	Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	1.0 P	
53	Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	5.0 P*	
2781	Ostéopétrose et maladies associées	1.0 I*	
667	Ostéopétrose maligne autosomique récessive	0.75 BP*	
668	Ostéosarcome	0.23 I*	
668	Ostéosarcome	3.17	
99853	Ovarioleucodystrophie		17 Cas
319646	PGM1-CDG		46 Cas
443811	PGM3-CDG		20 Cas
2796	Pachydermopériostose		204 Cas
280640	Pachygyrie et polymicrogyrie occipitales		3 Cas
329329	Pachygyrie frontotemporale autosomique récessive		7 Cas
2309	Pachyonychie congénitale		1000 Cas
673	Paludisme	73.0 I	
673	Paludisme	1.2 I*	
673	Paludisme	3.0 P*	
675	Pancréas annulaire	1.8 BP*	
676	Pancréatite chronique héréditaire	0.43 P*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
300552	Pancréatite et cholangite folliculaire		5 Cas
677	Pancréatoblastome		60 Cas
317473	Pancytopenie par mutations de IKZF1		39 Cas
83616	Panencéphalite rubéoleuse		20 Cas
86843	Panmyélose aiguë avec myélofibrose	0.06 I*	
94087	Panniculite histiocytaire cytophagique		100 Cas
251304	Panniculite infantile avec uvéite et granulomatoses systémiques		4 Cas
679	Papulose atrophique maligne		200 Cas
324299	Paragangliomes multiples avec polycythémie		2 Cas
91498	Paralysie congénitale familiale du nerf trochléaire		6 Cas
2808	Paralysie des muscles du larynx		9 Cas
306527	Paralysie faciale congénitale héréditaire isolée		8 Familles
397750	Paralysie périodique avec neuropathie motrice distale tardive		9 Cas
397755	Paralysie périodique avec pseudo-syndrome des loges transitoire		4 Cas
682	Paralysie périodique hyperkaliémique	0.5 P*	
681	Paralysie périodique hypokaliémique	1.0 P*	
293168	Paralysie spastique infantile ascendante héréditaire		17 Familles
683	Paralysie supranucléaire progressive	0.65 I	
683	Paralysie supranucléaire progressive	14.0 P*	
683	Paralysie supranucléaire progressive	5.26 P	
100991	Paraplégie spastique autosomique dominante type 10		10 Familles
100993	Paraplégie spastique autosomique dominante type 12		27 Cas
100994	Paraplégie spastique autosomique dominante type 13		10 Cas
100998	Paraplégie spastique autosomique dominante type 17		20 Familles
100999	Paraplégie spastique autosomique dominante type 19		1 Famille
101009	Paraplégie spastique autosomique dominante type 29		1 Famille
320365	Paraplégie spastique autosomique dominante type 36		1 Famille
171612	Paraplégie spastique autosomique dominante type 37		13 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
171617	Paraplégie spastique autosomique dominante type 38		1 Famille
320355	Paraplégie spastique autosomique dominante type 41		7 Cas
171863	Paraplégie spastique autosomique dominante type 42		1 Famille
100988	Paraplégie spastique autosomique dominante type 6		10 Familles
444099	Paraplégie spastique autosomique dominante type 73		1 Famille
100989	Paraplégie spastique autosomique dominante type 8		10 Familles
447753	Paraplégie spastique autosomique dominante type 9A		2 Familles
447757	Paraplégie spastique autosomique dominante type 9B		3 Familles
100995	Paraplégie spastique autosomique récessive type 14		1 Famille
100996	Paraplégie spastique autosomique récessive type 15		10 Familles
209951	Paraplégie spastique autosomique récessive type 18		9 Cas
101000	Paraplégie spastique autosomique récessive type 20		36 Cas
101001	Paraplégie spastique autosomique récessive type 21		35 Cas
101003	Paraplégie spastique autosomique récessive type 23		5 Familles
101004	Paraplégie spastique autosomique récessive type 24		1 Famille
101005	Paraplégie spastique autosomique récessive type 25		1 Famille
101006	Paraplégie spastique autosomique récessive type 26		10 Familles
101007	Paraplégie spastique autosomique récessive type 27		10 Cas
101008	Paraplégie spastique autosomique récessive type 28		7 Cas
171622	Paraplégie spastique autosomique récessive type 32		1 Famille
171629	Paraplégie spastique autosomique récessive type 35		38 Cas
139480	Paraplégie spastique autosomique récessive type 39		2 Familles
320370	Paraplégie spastique autosomique récessive type 43		2 Cas
320401	Paraplégie spastique autosomique récessive type 44		3 Cas
320396	Paraplégie spastique autosomique récessive type 45		7 Familles
320391	Paraplégie spastique autosomique récessive type 46		5 Cas
306511	Paraplégie spastique autosomique récessive type 48		2 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
319199	Paraplégie spastique autosomique récessive type 53		9 Cas
320380	Paraplégie spastique autosomique récessive type 54		6 Familles
320375	Paraplégie spastique autosomique récessive type 55		14 Cas
320411	Paraplégie spastique autosomique récessive type 56		5 Familles
431329	Paraplégie spastique autosomique récessive type 57		2 Cas
401795	Paraplégie spastique autosomique récessive type 59		3 Cas
401800	Paraplégie spastique autosomique récessive type 60		1 Cas
401780	Paraplégie spastique autosomique récessive type 61		4 Cas
401785	Paraplégie spastique autosomique récessive type 62		7 Cas
401805	Paraplégie spastique autosomique récessive type 63		2 Cas
401810	Paraplégie spastique autosomique récessive type 64		4 Cas
401815	Paraplégie spastique autosomique récessive type 66		2 Cas
401820	Paraplégie spastique autosomique récessive type 67		2 Cas
401830	Paraplégie spastique autosomique récessive type 69		2 Cas
401835	Paraplégie spastique autosomique récessive type 70		4 Cas
401840	Paraplégie spastique autosomique récessive type 71		1 Cas
468661	Paraplégie spastique autosomique récessive type 74		11 Cas
459056	Paraplégie spastique autosomique récessive type 75		5 Cas
488594	Paraplégie spastique autosomique récessive type 76		7 Familles
466722	Paraplégie spastique autosomique récessive type 77		8 Cas
513436	Paraplégie spastique autosomique récessive type 78		7 Cas
447760	Paraplégie spastique autosomique récessive type 9B		2 Familles
101010	Paraplégie spastique autosomique type 30		3 Familles
397946	Paraplégie spastique autosomique type 58		19 Cas
401849	Paraplégie spastique autosomique type 72		14 Cas
506353	Paraplégie spastique complexe autosomique récessive par dysfonctionnement de la voie de Kennedy		4 Cas
685	Paraplégie spastique héréditaire	4.8 P*	
685	Paraplégie spastique héréditaire	4.2 P	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
100997	Paraplégie spastique liée à l'X type 16		1 Famille
171607	Paraplégie spastique liée à l'X type 34		24 Cas
320360	Paraplégie spastique mitochondriale associée à MT-AP6		5 Cas
99015	Paraplégie spastique type 2		100 Cas
391411	Parkinsonisme atypique juvénile		6 Familles
263548	Peeling skin syndrome type A		40 Familles
263553	Peeling skin syndrome type B		30 Familles
263534	Peeling skin syndrome type acral		40 Cas
700	Pelade totale	10.5 P*	
701	Pelade universelle	25.0 P*	
454710	Pemphigoïde anti-p200		50 Cas
703	Pemphigoïde bulleuse	25.0 P*	
63455	Pemphigus paranéoplasique		60 Cas
46485	Pemphigus superficiel	1.2 P*	
704	Pemphigus vulgaire	18.0 P*	
1335	Pentalogie de Cantrell	0.55 BP*	
1335	Pentalogie de Cantrell	0.67 BP	
168615	Persistence héréditaire de l'alpha-foetoprotéine		19 Familles
90059	Perte auditive neurosensorielle aiguë par trauma sonore aigu, surdité brutale ou trauma sonore par chirurgie	40.0 P*	
707	Peste	2.2 I*	
629	Petite taille par anomalie qualitative de l'hormone de croissance		3 Cas
314811	Petite taille par déficit en GHSR		8 Cas
2867	Petite taille type Bruxelles		2 Cas
2874	Phacomatose pigmento-kératosique		34 Cas
999	Phénotype hermine		6 Cas
716	Phénylcétonurie	10.0 BP*	
2209	Phénylcétonurie maternelle	10.0 I*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
29072	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	0.3 I	
238578	Pied bot familial dû à une microduplication 17q23.1q23.2		4 Familles
99710	Pigmentation acrokératodermique ponctuée lentigineuse		7 Cas
85453	Pigmentation réticulée liée au chromosome X		6 Familles
251909	Pinéoblastome	0.02 I*	
2897	Pityriasis rubra pilaire		48 Cas
35098	Plagiocéphalie isolée	3.0 BP	
90066	Pneumonie due à une infection à Pseudomonas aeruginosa	50.0 P*	
724	Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë		100 Cas
182095	Pneumopathie interstitielle	5.4 I*	
79126	Pneumopathie interstitielle aiguë	3.8 P*	
217067	Pochite	22.0 P*	
727	Polyangéite microscopique	1.0 I*	
728	Polychondrite atrophante	0.35 I	
729	Polyglobulie de Vaquez	1.9 I*	
729	Polyglobulie de Vaquez	30.0 P*	
2924	Polykystose hépatique isolée	1.0 P*	
730	Polykystose rénale autosomique dominante	39.6 P*	
88924	Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse		30 Cas
250972	Polymicrogyrie avec hypoplasie du nerf optique		4 Cas
300573	Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B		36 Cas
732	Polymyosite	0.585 I*	
732	Polymyosite	7.1 P*	
217396	Polyneuropathie progressive avec nécrose striatale bilatérale		4 Cas
538096	Polyneuropathie sensitivomotrice néonatale létale autosomique récessive		13 Cas
480536	Polypose adénomateuse familiale atténuée associée à MSH3		4 Cas
733	Polypose adénomateuse familiale	6.0 P*	
401911	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à AXIN2		4 Familles

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
79076	Polypose juvénile infantile		11 Cas
98916	Polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë	3.1 P*	
2932	Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	3.7 P*	
2935	Polysyndactylie croisée		12 Cas
738	Porphyrie	5.25 P	
79276	Porphyrie aiguë intermittente	0.013 I*	
79276	Porphyrie aiguë intermittente	0.54 P*	
101330	Porphyrie cutanée tardive	0.6 I*	
101330	Porphyrie cutanée tardive	4.0 P*	
95159	Porphyrie hépatérythropoïétique		40 Cas
79473	Porphyrie variegata	0.008 I*	
79473	Porphyrie variegata	0.32 P*	
79277	Porphyrie érythropoïétique congénitale		200 Cas
79277	Porphyrie érythropoïétique congénitale	0.065 I*	
2907	Poikilodermie acrokératosique congénitale		41 Cas
221046	Poikilodermie avec neutropénie		50 Cas
221039	Poikilodermie sclérosante héréditaire de Weary		9 Cas
70475	Proctite radique	35.0 P*	
740	Progeria	0.025 BP	
740	Progeria	0.005 P	
280576	Progeria de Nestor-Guillermo		2 Cas
79278	Protoporphyrémie érythropoïétique autosomique	0.012 I*	
79278	Protoporphyrémie érythropoïétique autosomique	0.92 P*	
443197	Protoporphyrémie érythropoïétique liée à l'X		50 Cas
747	Protéinose alvéolaire pulmonaire auto-immune	2.66 P	
572428	Protéinose alvéolaire pulmonaire à début infantile-hypogammaglobulinémie		5 Cas
530	Protéinose lipoïde		500 Cas
94059	Prurit urémique	35.0 P*	
275555	Pré-éclampsie	45.0 P*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
574918	Prédisposition aux infections virales sévères par déficit en IRF7		1 Famille
319581	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1		68 Cas
319589	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2		2 Cas
477857	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit complet du récepteur RORgamma		7 Cas
319569	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1		18 Cas
319574	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2		6 Cas
319623	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes liée à l'X par déficit en CYBB		7 Cas
319612	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes liée à l'X par déficit en IKBKG		6 Cas
99898	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR1		31 Cas
319547	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR2		13 Cas
319558	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B		49 Cas
319552	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12RB1		180 Cas
319563	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en ISG15		6 Cas
319600	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IRF8		2 Cas
319595	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en STAT1		17 Cas
319605	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes		13 Cas
217080	Prévention des infections fongiques pulmonaires chez les patients à risque	22.0 P*	
750	Pseudoachondroplasie	3.3 P	
66630	Pseudoarthrose congénitale de la clavicule		200 Cas
757	Pseudohypoadostéronisme type 2		180 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
300525	Pseudohypoaldostérisme type 2D		24 Cas
300530	Pseudohypoaldostérisme type 2E		17 Cas
2976	Pseudopréchaunisme de Patterson		2 Cas
451607	Pseudolymphome cutané		60 Cas
2985	Pseudoprogéria		2 Cas
90003	Pseudotumeur inflammatoire du foie		140 Cas
758	Pseudoxanthome élastique	2.5 P*	
228247	Pseudoxanthome élastique acquis		20 Cas
54057	Purpura thrombotique thrombocytopénique	0.35 I	
93583	Purpura thrombotique thrombocytopénique congénital		123 Cas
293173	Pustulose exanthématique aiguë généralisée	0.3 I	
3003	Pycnoachondrogenèse		5 Cas
763	Pycnodysostose	0.13 P	
48104	Pyoderma gangrenosum	0.74 I	
767	Périartérite noueuse	3.0 P*	
391655	Périodes off de la maladie de Parkinson ne répondant pas aux traitements par voie orale	4.15 P*	
2391	Raccourcissement congénital du ligament costo-coracoïde		1 Famille
89937	Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant		100 Cas
140481	Ralentissement de la vitesse de conduction nerveuse, forme autosomique dominante		1 Famille
3034	Retard d'ossification du crâne membraneux		2 Familles
73272	Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline type 1		5 Cas
329195	Retard de développement avec trouble du spectre de l'autisme et démarche instable		22 Cas
313892	Retard de développement et de langage par déficit en SOX5		14 Cas
589547	Retard de développement, déficience intellectuelle et trouble du spectre de l'autisme associés à GRIN2B		98 Cas
529665	Retard du développement neurologique-épilepsie-anomalies ophtalmiques-ostéopénie-atrophie cérébelleuse		10 Cas
780	Rhabdomyosarcome	0.59 I*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
59315	Rhombencéphalosynapsis		100 Cas
3099	Rhumatisme articulaire aigu	5.0 I*	
477650	Rhumatisme fibroblastique		30 Cas
90073	Réinfection par l'hépatite B après transplantation hépatique	2.0 P*	
566231	Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutations du récepteur aux hormones thyroïdiennes alpha		35 Cas
139436	Réticulohistiocytose multicentrique		200 Cas
791	Rétinite pigmentaire	30.0 P*	
791	Rétinite pigmentaire	26.7 P	
52427	Rétinite ponctuée albescente	0.125 P	
52427	Rétinite ponctuée albescente	0.175 P*	
790	Rétinoblastome	0.05 I*	
790	Rétinoblastome	6.0 BP	
790	Rétinoblastome	1.05	
357034	Rétinoblastome non héréditaire	0.038 I*	
284460	Rétinopathie externe annulaire aiguë		12 Cas
284454	Rétinopathie occulte externe zonale aiguë		150 Cas
792	Rétinoschisis lié à l'X	5.0 P	
792	Rétinoschisis lié à l'X	4.5 P*	
238459	SLC35A1-CDG		3 Cas
468699	SLC39A8-CDG		10 Cas
324737	SRD5A3-CDG		7 Familles
370927	SSR4-CDG		9 Cas
370921	STT3A-CDG		2 Cas
370924	STT3B-CDG		1 Cas
319	Sarcome d'Ewing squelettique	0.13 I*	
319	Sarcome d'Ewing squelettique	2.33	
33276	Sarcome de Kaposi	0.34 I*	
33276	Sarcome de Kaposi	2.11	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
3394	Sarcome des tissus mous	30.0 P*	
3394	Sarcome des tissus mous	4.74 I*	
466962	Sarcome du thorax SMARCA4-déficient		19 Cas
86850	Sarcome myéloïde	0.02 I*	
223727	Sarcome osseux	0.8 I*	
223727	Sarcome osseux	9.29 P*	
2023	Sarcome pléomorphe indifférencié	0.9 I*	
3129	Sarcosinémie	2.0 BP	
797	Sarcoïdose	20.0 P*	
168624	Scaphocéphalie familiale type McGillivray		11 Cas
252164	Schwannome bénin	6.0 P*	
801	Sclérodémie	1.41 I	
801	Sclérodémie	42.0 P	
398127	Sclérodémie néonatale		6 Cas
90291	Sclérodémie systémique	15.4 P*	
167635	Scléromyxoedème		250 Cas
90400	Scléromyxoedème sans gammopathie monoclonale		15 Cas
803	Sclérose latérale amyotrophique	2.2 I*	
803	Sclérose latérale amyotrophique	3.85 P	
803	Sclérose latérale amyotrophique	5.2 P*	
803	Sclérose latérale amyotrophique	1.35 I	
357043	Sclérose latérale amyotrophique type 4		70 Cas
35689	Sclérose latérale primitive	1.5 P*	
247604	Sclérose latérale primitive juvénile		4 Cas
220407	Sclérose systémique limitée		200 Cas
3152	Sclérostéose		80 Cas
90051	Sepsis chez le nouveau-né prématuré	32.0 P*	
810	Shigellose	1.68 I*	
309294	Sialidose	0.05 BP*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
3166	Sialurie		5 Cas
247245	Sidérose superficielle		300 Cas
3169	Sirénomélie	0.98 BP	
3169	Sirénomélie	0.71 BP*	
3169	Sirénomélie	0.01 P	
3169	Sirénomélie	0.009 P*	
2882	Sitostérolémie		100 Cas
97283	Somatostatine	0.0025 I*	
401866	Spasticité de l'enfant avec une hyperglycémie non cétosique		3 Cas
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	10.0 BP*	
592564	Spectre de retard de développement-épilepsies-anomalies du mouvement lié à GNAO1		75 Cas
572761	Spectre microcéphalie-petite taille-anomalies des membres associé à DONSON		51 Cas
371428	Spectre ostéolyse multicentrique-nodulose-arthropathie		50 Cas
95455	Spectre syndrome de Stevens-Johnson/nécrolyse épidermique toxique	0.19 I	
823	Spina bifida isolé	18.6 BP*	
85194	Spondylo-oculaire syndrome		7 Cas
3202	Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées		20 Familles
3203	Stomatocytose héréditaire avec hématies hyperhydratées		20 Familles
3193	Sténose aortique supra-avalvulaire	4.0 BP*	
3193	Sténose aortique supra-avalvulaire	13.3 P*	
3189	Sténose valvulaire pulmonaire congénitale	39.3 BP*	
247790	Surcharge en fer liée à FTH1		4 Cas
90024	Surdité avec aplasie du labyrinthe, microtie et microdontie		56 Cas
50815	Surdité branchiogénique		5 Cas
217622	Surdité neurosensorielle avec cardiomyopathie dilatée		2 Familles
457223	Surdité neurosensorielle syndromique due à un déficit combiné de la phosphorylation oxydative		2 Cas
3214	Surdité-cécité-hypopigmentation		2 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
331226	Susceptibilité aux infections par déficit en TYK2		8 Cas
183713	Susceptibilité bactérienne dépendante de la voie TLR		24 Cas
1570	Symbrachydactylie des pieds et des mains		2 Cas
3248	Symphalangie distale		8 Familles
157801	Syndactylie mésoaxiale synostotique avec réduction phalangienne		6 Familles
93402	Syndactylie type 1	25.0 BP*	
93405	Syndactylie type 4		4 Cas
93406	Syndactylie type 5		10 Cas
7	Syndrome 3C		25 Cas
2616	Syndrome 3M		200 Cas
293843	Syndrome 3MC		32 Cas
8	Syndrome 47,XYY	50.0 BP*	
96263	Syndrome 48,XXXYY	1.0 BP*	
10	Syndrome 48,XXYY	1.9 BP*	
99329	Syndrome 48,YYYY		10 Cas
96264	Syndrome 49,XXXXYY	0.55 BP*	
261534	Syndrome 49,XXXYY		2 Cas
99330	Syndrome 49,YYYYY		8 Cas
978	Syndrome ADULT		50 Cas
157954	Syndrome ANE		5 Cas
1133	Syndrome AREDYLD		3 Cas
1272	Syndrome Aymé-Gripp		18 Cas
217266	Syndrome BNAR		9 Familles
85284	Syndrome BRESEK		5 Cas
1308	Syndrome C	0.11 P*	
135	Syndrome CACH		148 Cas
83472	Syndrome CAMOS		5 Cas
71279	Syndrome CANOMAD		100 Cas
79326	Syndrome CDG-ALG2		1 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
244310	Syndrome CDG-RFT1		8 Cas
356961	Syndrome CDG-SLC35A2		4 Cas
66631	Syndrome CEDNIK		13 Cas
138	Syndrome CHARGE	6.5 BP	
138	Syndrome CHARGE	9.0 P*	
139	Syndrome CHILD		60 Cas
3474	Syndrome CHIME		8 Cas
251383	Syndrome CK		24 Cas
168984	Syndrome CLAPO		6 Cas
140944	Syndrome CLOVES		150 Cas
1458	Syndrome CODAS		12 Cas
1466	Syndrome COFS		20 Cas
1406	Syndrome Charlie M		4 Cas
79134	Syndrome DEND		40 Cas
79500	Syndrome DOORS		50 Cas
199343	Syndrome EAST		26 Cas
293936	Syndrome EDICT		4 Familles
1896	Syndrome EEC	1.11 BP*	
1897	Syndrome EEM		7 Familles
496751	Syndrome EVEN-plus		3 Cas
2492	Syndrome FATCO		22 Cas
2045	Syndrome FLOTCH		6 Familles
261144	Syndrome FOXG1 dû à une microdélétion 14q12		3 Cas
2067	Syndrome GAPO		60 Cas
2090	Syndrome GMS		1 Famille
168569	Syndrome H		100 Cas
73229	Syndrome HANAC		6 Familles
2119	Syndrome HEC		2 Cas
2268	Syndrome ICF		66 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
85173	Syndrome IMAGe		28 Cas
209981	Syndrome IRIDA		75 Cas
209943	Syndrome IRVAN		30 Cas
2307	Syndrome IVIC		4 Familles
2332	Syndrome KBG		164 Cas
477	Syndrome KID		100 Cas
2322	Syndrome Kabuki	3.1 P*	
99812	Syndrome LIG4		28 Cas
83628	Syndrome LUMBAR		54 Cas
324972	Syndrome MAGIC		21 Cas
171851	Syndrome MEDNIK		5 Familles
352328	Syndrome MEGDEL		67 Cas
401973	Syndrome MEND		24 Cas
494433	Syndrome MIRAGE		19 Cas
2563	Syndrome MOMO		8 Cas
263347	Syndrome MRCS		7 Cas
182050	Syndrome MYH9	0.3 P*	
3032	Syndrome Meckel-like associé à NPHP3		10 Cas
2608	Syndrome N		3 Cas
2701	Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs		70 Cas
2760	Syndrome OSLAM		3 Cas
991	Syndrome PAGOD		6 Cas
2825	Syndrome PARC		2 Cas
99807	Syndrome PEHO-like		10 Cas
313936	Syndrome PENS		13 Cas
42642	Syndrome PFAPA		500 Cas
42775	Syndrome PHACE		300 Cas
2876	Syndrome PHAVER		2 Cas
2439	Syndrome Patterson-Stevenson-Fontaine		7 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
3021	Syndrome RAPADILINO		20 Cas
140976	Syndrome RHYNS		4 Cas
217335	Syndrome RIN2		10 Cas
99852	Syndrome Ravine		38 Cas
370052	Syndrome SCALP		4 Cas
3134	Syndrome SCARF		2 Cas
139466	Syndrome SERKAL		3 Cas
3163	Syndrome SHORT		32 Cas
2886	Syndrome TARP		6 Familles
284227	Syndrome TEMPI		10 Cas
596753	Syndrome VEXAS		37 Cas
2804	Syndrome W		6 Cas
893	Syndrome WAGR	0.2 BP	
51636	Syndrome WHIM		65 Cas
3466	Syndrome WT membres-sang		3 Familles
971	Syndrome acro-rénal		20 Cas
959	Syndrome acro-réno-oculaire		20 Familles
36	Syndrome acrocalleux		38 Cas
2008	Syndrome acrocardiofacial		10 Cas
85203	Syndrome acropectoral		25 Cas
958	Syndrome acrorénomandibulaire		10 Cas
1028	Syndrome amélo-onycho-hypohidrotique		2 Cas
2346	Syndrome angio-ostéo-hypertrophique	0.8 BP*	
1104	Syndrome anophtalmie plus		17 Cas
251028	Syndrome associé à SATB2 dû à un réarrangement chromosomique		20 Cas
137888	Syndrome auriculo-condytaire		50 Cas
329173	Syndrome auto-inflammatoire avec infection bactérienne pyogénique et amylopectinose		5 Cas
324977	Syndrome auto-inflammatoire lié au protéasome		40 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
324530	Syndrome auto-inflammatoire-dérèglement avec déficit immunitaire lié à PLCG2		2 Cas
436166	Syndrome auto-inflammatoire-fièvre périodique-entérocolite infantile		4 Cas
444092	Syndrome autoimmun de pneumopathie interstitielle-arthrite		5 Familles
440354	Syndrome autosomique dominant de myopie-retrusion du visage-surdité neurosensorielle-dysplasie rhizomélisque		1 Famille
476093	Syndrome autosomique dominant de neuropathie motrice distale axonale-myopathie myofibrillaire		8 Cas
476119	Syndrome autosomique dominant de polydactylie préaxiale-hypertrichose du haut du dos		1 Famille
1997	Syndrome blépharo-cheilo-odontique		18 Familles
1252	Syndrome blépharo-naso-facial		3 Familles
1297	Syndrome branchio-oculo-facial		150 Cas
1299	Syndrome branchiosquelettogénital		7 Cas
2872	Syndrome cardio-crânien type Pfeiffer		7 Cas
1340	Syndrome cardio-facio-cutané		300 Cas
3238	Syndrome cardio-spondylo-carpo-facial		5 Cas
1350	Syndrome cardiomélisque type 2		2 Familles
168796	Syndrome cardiomélisque type slovène		14 Cas
209905	Syndrome cerveau-poumon-thyroïde		100 Cas
1453	Syndrome cléido-rhizomélisque		2 Cas
1342	Syndrome coeur-main type 3		3 Cas
319340	Syndrome complexe de Carney-trismus-pseudocamptodactylie		3 Familles
476406	Syndrome congénital de rigidité musculaire hypercontractile généralisée		2 Cas
3194	Syndrome cornéodermatoosveux		7 Cas
1508	Syndrome coxo-auriculaire		4 Cas
1509	Syndrome coxo-podo-patellaire		47 Cas
1514	Syndrome cranio-digital-déficience intellectuelle		5 Cas
363705	Syndrome cranio-facio-fronto-digital		4 Cas
3138	Syndrome cubito-mammaire		128 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
171719	Syndrome cutis laxa-marfanoïde		18 Cas
444072	Syndrome cérébellofaciodentaire		3 Familles
163961	Syndrome cérébral-cérébelleux-colobome lié l'X		3 Cas
93946	Syndrome cérébro-palato-cardiaque d'Hamel		4 Cas
1393	Syndrome cérébrocostomandibulaire		75 Cas
314679	Syndrome cérébrofacioarticulaire		9 Cas
66625	Syndrome cérébrooculonasal		21 Cas
915	Syndrome d'Aarskog-Scott	0.5 BP*	
916	Syndrome d'Aase-Smith		10 Cas
921	Syndrome d'Abruzzo-Erickson		4 Cas
974	Syndrome d'Adams-Oliver		398 Cas
51	Syndrome d'Aicardi-Goutières	10.0 P*	
52	Syndrome d'Alagille	0.8 BP*	
319671	Syndrome d'Alazami		10 Cas
59	Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley		320 Cas
726	Syndrome d'Alpers-Huttenlocher	0.7 BP*	
726	Syndrome d'Alpers-Huttenlocher	0.07 P*	
86818	Syndrome d'Alport-déficience intellectuelle-hypoplasie du visage-elliptocytose		2 Familles
64	Syndrome d'Alström		950 Cas
37553	Syndrome d'Andersen-Tawil	0.1 I*	
72	Syndrome d'Angelman	7.5 P	
72	Syndrome d'Angelman	1.3 BP*	
1253	Syndrome d'Ascher		50 Cas
137686	Syndrome d'Asherman	44.0 P*	
1193	Syndrome d'Atkin-Flaitz		14 Cas
782	Syndrome d'Axenfeld-Rieger	0.5 P*	
98249	Syndrome d'Ehlers-Danlos	0.9 BP*	
287	Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	5.0 P	
230839	Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 1		17 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
536532	Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 2		7 Cas
285	Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile	12.5 P*	
75497	Syndrome d'Ehlers-Danlos lié à l'X		2 Familles
2953	Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural		34 Cas
536516	Syndrome d'Ehlers-Danlos myopathique		8 Cas
75392	Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal		62 Cas
536471	Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique		24 Familles
536467	Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique lié à B3GALT6		41 Familles
75496	Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique lié à B4GALT7		34 Cas
157965	Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique lié à SLC39A13		8 Cas
230851	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cardiaque valvulaire		6 Cas
300179	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique par déficit en FKBP22		9 Cas
1900	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique par déficit en lysyl hydroxylase 1	1.0 BP	
1901	Syndrome d'Ehlers-Danlos type dermatosparaxis		15 Cas
79106	Syndrome d'Eiken		6 Cas
289	Syndrome d'Ellis-Van Creveld	0.4 BP*	
289	Syndrome d'Ellis-Van Creveld	1.1 BP	
96170	Syndrome d'Emanuel		350 Cas
1927	Syndrome d'Emery-Nelson		2 Cas
1937	Syndrome d'Eng-Strom		2 Cas
1959	Syndrome d'Evans	0.1 P*	
84142	Syndrome d'Isaac		150 Cas
2704	Syndrome d'Ochoa		100 Cas
276432	Syndrome d'Ogden		8 Cas
2729	Syndrome d'Okamoto		5 Cas
2920	Syndrome d'Oliver		7 Cas
39041	Syndrome d'Omenn		25 Cas
3404	Syndrome d'Ulrich-Hodes		3 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
3409	Syndrome d'Urban-Rogers-Meyer		3 Cas
920	Syndrome d'ablépharie-macrostomie		16 Cas
1658	Syndrome d'absence de dermatoglyphes-miliaire congénital		10 Familles
3016	Syndrome d'absence de radius-anomalies anogénitales		2 Cas
90301	Syndrome d'acanthosis nigricans-résistance à l'insuline-crampes-hypertrophie acrale		5 Cas
929	Syndrome d'achalasie-microcéphalie		7 Cas
85165	Syndrome d'achondroplasie sévère-retard de développement-acanthosis nigricans		5 Cas
2956	Syndrome d'acrodysplasie-scoliose		2 Cas
83617	Syndrome d'agammaglobulinémie-microcéphalie-cranioosténose-dermatite sévère		3 Cas
495875	Syndrome d'agénésie congénitale du scrotum ou grandes lèvres-malformation cérébelleuse-dystrophie cornéenne-dysmorphie faciale		3 Cas
52055	Syndrome d'agénésie du corps calleux-déficience intellectuelle-colobome-micrognathie		2 Cas
459074	Syndrome d'agénésie du corps calleux-macrocéphalie-hypertélorisme		4 Cas
1495	Syndrome d'agénésie du corps calleux-microcéphalie-petite taille		3 Cas
556955	Syndrome d'agénésie du pancréas-holoprosencéphalie		4 Cas
401959	Syndrome d'agénésie partielle du corps calleux-hypoplasie du vermis avec kystes de la fosse postérieure		2 Cas
1120	Syndrome d'agénésie pulmonaire-anomalie cardiaque-pouce triphalangé		9 Cas
397927	Syndrome d'agénésie sacrée-ossification anormale des corps vertébraux-persistance de la notochorde		4 Cas
363409	Syndrome d'akinésie foetale-hémorragies cérébrales et rétinienues		3 Cas
404454	Syndrome d'alacrimie-choréothétose-hépatopathie		8 Cas
998	Syndrome d'albinisme-surdité		1 Famille
1915	Syndrome d'alcoolisation foetale	1.6 BP*	
1003	Syndrome d'alopécie circonsrite-polydactylie		2 Cas
1005	Syndrome d'alopécie-contractures-nanisme-déficience intellectuelle		5 Cas
1014	Syndrome d'alopécie-déficience intellectuelle-hypogonadisme hypergonadotrope		2 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1006	Syndrome d'alopécie-déficit immunitaire		3 Cas
1008	Syndrome d'alopécie-épilepsie-pyorrhée-déficience intellectuelle		12 Cas
98791	Syndrome d'alpha-thalassémie-déficience intellectuelle associée au chromosome 16		20 Cas
231401	Syndrome d'alpha-thalassémie-syndrome myélodysplasique		80 Cas
1021	Syndrome d'amaurose-hypertrichose		2 Cas
2590	Syndrome d'amyotrophie spinale proximale-épilepsie myoclonique progressive		10 Cas
73245	Syndrome d'amyotrophie spinale-malformation de Dandy-Walker-cataracte		2 Cas
1031	Syndrome d'amélogénèse imparfaite-néphrocalcinose		11 Cas
528091	Syndrome d'anasarque-acidose lactique-anémie sidérolastique-défaillance multisystémique		1 Cas
1052	Syndrome d'aneuploïdie en mosaïque		41 Cas
280679	Syndrome d'angiopathie de Moyamoya-petite taille-dysmorphie faciale-hypogonadisme hypergonadotrope		9 Cas
1064	Syndrome d'aniridie-agénésie rénale-retard psychomoteur		2 Cas
1065	Syndrome d'aniridie-ataxie cérébelleuse-déficience intellectuelle		22 Familles
1068	Syndrome d'aniridie-déficience intellectuelle		2 Cas
1067	Syndrome d'aniridie-ptosis-déficience intellectuelle-obésité		3 Cas
1069	Syndrome d'aniridie-rotule absente		3 Cas
1074	Syndrome d'ankyloblépharon filiforme-imperforation anale		3 Familles
1078	Syndrome d'ankylose des pouces-brachydactylie-déficience intellectuelle		7 Cas
562569	Syndrome d'anomalie cardiaque congénitale-dysmorphie faciale-retard du développement associé à TMEM94		10 Cas
1338	Syndrome d'anomalie cardiaque-hamartome de la langue-polysyndactylie		4 Cas
50817	Syndrome d'anomalie de Duane-myopathie-scoliose		2 Cas
2725	Syndrome d'anomalie de l'oeil-arachnodactylie-cardiopathie		6 Cas
447961	Syndrome d'anomalie de pigmentation-kératodermie palmoplantaire-carcinome de la peau		2 Cas
90001	Syndrome d'anomalie des cônes avec myopie lié à l'X		10 Familles

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1307	Syndrome d'anomalie des membres-micrognathie		6 Cas
2975	Syndrome d'anomalie du développement sexuel 46,XX-anomalies squelettiques		2 Cas
2983	Syndrome d'anomalie du développement sexuel-déficience intellectuelle		3 Cas
2487	Syndrome d'anomalie du membre inférieur-hypospadias		2 Cas
77300	Syndrome d'anomalies auriculaires-fente labiale ou labiopalatine-anomalies oculaires		2 Cas
592570	Syndrome d'anomalies cardiaques-anomalies digitales-dysmorphie faciale-retard moteur et verbal associé à TRAF7		55 Cas
137628	Syndrome d'anomalies cardiaques-hétérotaxie		9 Cas
280633	Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie		15 Cas
300496	Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie type 2		24 Cas
1529	Syndrome d'anomalies craniofaciales-surdité-anomalie de la main		3 Cas
73230	Syndrome d'anomalies de l'ossification-retard psychomoteur		2 Cas
2491	Syndrome d'anomalies des membres-anomalies des canaux de Müller		5 Cas
423454	Syndrome d'anomalies des ongles et dents-kératodermie palmoplantaire marginale-hyperpigmentation buccale		6 Cas
79107	Syndrome d'anomalies du développement-surdité-dystonie		2 Cas
477993	Syndrome d'anomalies du palais-diastèmes multiples-dysmorphie faciale-retard de développement		3 Cas
496790	Syndrome d'anomalies oculaires-neuropathie axonale-retard de développement		8 Cas
1436	Syndrome d'anomalies squelettiques-déficience intellectuelle lié à l'X		4 Cas
521438	Syndrome d'anomalies vertébrales-cardiaques-rénales		4 Cas
69125	Syndrome d'anonychie-anomalies de la pigmentation des plis de flexion		3 Cas
1094	Syndrome d'anonychie-microcéphalie		4 Cas
90390	Syndrome d'anonychie-onychodystrophie		14 Cas
1101	Syndrome d'anophtalmie-mégaloconée-cardiopathie-anomalies squelettiques		3 Cas
77298	Syndrome d'anophtalmie/microphtalmie-atrésie de l'oesophage		30 Cas
444463	Syndrome d'anémie hémolytique autoimmune-thrombocytopénie autoimmune-déficit immunitaire primaire		6 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1046	Syndrome d'anémie hémolytique létale-anomalies génitales		2 Cas
369861	Syndrome d'anémie sidéroblastique congénitale-déficit immunitaire en cellules B-fièvre périodique-retard de développement		16 Cas
1112	Syndrome d'aphalangie-hémivertèbre-dysgénésie uro-génito-intestinale		3 Cas
1113	Syndrome d'aphalangie-syndactylie-microcéphalie		5 Cas
324540	Syndrome d'aphonie-surdité-dystrophie rétinienne-gros orteil bifide-déficiência intellectuelle		2 Cas
1122	Syndrome d'aplasie cubitale-pied fendu		1 Famille
1116	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale		3 Cas
370046	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-naevus sébacé		18 Cas
1117	Syndrome d'aplasie cutanée-myopie		4 Cas
1397	Syndrome d'aplasie du cervelet-hydrocéphalie		2 Cas
1118	Syndrome d'aplasie du péroné-ectrodactylie		50 Cas
435953	Syndrome d'apparence progéroïde avec prédisposition aux carcinomes hépatocellulaires		3 Cas
300382	Syndrome d'apparence progéroïde et marfanoïde-lipodystrophie		7 Cas
1123	Syndrome d'appendice caudal-surdité		2 Cas
3469	Syndrome d'aprosencéphalie XK		10 Cas
1126	Syndrome d'aprosencéphalie-dysgénésie cérébelleuse		2 Cas
1130	Syndrome d'arachnodactylie-déficiência intellectuelle-dysmorphie		3 Cas
1129	Syndrome d'arachnodactylie-ossification anormale-déficiência intellectuelle		5 Cas
1110	Syndrome d'arc aortique anormal-dysmorphie-déficiência intellectuelle		4 Cas
1135	Syndrome d'arhinie-atrésie des choanes-microphthalmie		4 Cas
69126	Syndrome d'arthrite purulente-pyoderma gangrenosum-acné		53 Cas
1144	Syndrome d'arthrogrypose de la main-surdité		1 Famille
498693	Syndrome d'arthrogrypose multiple congénitale non létal autosomique récessive associé à MYBPC1		4 Cas
1150	Syndrome d'arthrogrypose multiple congénitale-face de siffleur		10 Cas
3200	Syndrome d'arthrogrypose-dysplasie ectodermique		2 Cas
2697	Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase		100 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
53696	Syndrome d'arthrogrypose-maladie de la corne antérieure		15 Cas
65720	Syndrome d'arthrogrypose-scoliose sévère		2 Familles
370943	Syndrome d'arthrogrypose-épilepsie-trouble du spectre de l'autisme		8 Cas
284984	Syndrome d'arthrose-anévrisme		45 Cas
314718	Syndrome d'artériopathie létale par déficit en fibuline-4		22 Cas
70588	Syndrome d'aspiration méconiale	2.44 P*	
314404	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-surdité-narcolepsie		24 Cas
404499	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficiência intellectuelle par déficit de RUBCN		2 Cas
404493	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficiência intellectuelle par déficit de TUD		3 Cas
95434	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-anomalie du mouvement		1 Famille
95433	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-cécité-surdité		3 Familles
363429	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-signes pyramidaux-nystagmus-apraxie oculomotrice		17 Cas
504476	Syndrome d'ataxie cérébelleuse avec neuropathie et aréflexie vestibulaire bilatérale		100 Cas
1171	Syndrome d'ataxie cérébelleuse-aréflexie-pieds creux-atrophie optique-surdité neurosensorielle		10 Cas
88628	Syndrome d'ataxie du cordon postérieur-rétinite pigmentaire		20 Cas
448251	Syndrome d'ataxie progressive-surdité autosomique récessive		13 Cas
254343	Syndrome d'ataxie spastique autosomique récessive-atrophie optique-dysarthrie		6 Cas
313772	Syndrome d'ataxie spastique-épilepsie myoclonique-neuropathie précoce		2 Cas
1185	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dysmorphie		3 Cas
2572	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne		1 Famille
94124	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 1		9 Cas
459033	Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 4		12 Cas
85338	Syndrome d'ataxie-apraxie-déficiência intellectuelle lié à l'X		9 Cas
370022	Syndrome d'ataxie-déficiência intellectuelle-apraxie oculomotrice-kystes cérébelleux		7 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.

P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1182	Syndrome d'ataxie-myosis congénital		3 Familles
1184	Syndrome d'ataxie-photosensibilité-petite taille		2 Cas
1187	Syndrome d'ataxie-surdité-atrophie optique-létalité		4 Familles
1188	Syndrome d'ataxie-surdité-déficience intellectuelle		8 Cas
1192	Syndrome d'athérosclérose-surdité-épilepsie-diabète-néphropathie		2 Cas
1433	Syndrome d'atrophie choroïdienne-alopécie		2 Cas
496641	Syndrome d'atrophie cérébrale diffuse précoce-microcéphalie-faiblesse musculaire-atrophie optique		39 Cas
404437	Syndrome d'atrophie cérébrale et cérébelleuse diffuse-épilepsie réfractaire-microcéphalie progressive		4 Cas
2579	Syndrome d'atrophie musculaire-ataxie-rétinite pigmentaire-diabète		12 Cas
543470	Syndrome d'atrophie optique-ataxie-neuropathie périphérique-retard global de développement		17 Cas
67036	Syndrome d'atrophie optique-cataracte autosomique dominante		3 Familles
401777	Syndrome d'atrophie optique-déficience intellectuelle		6 Cas
1217	Syndrome d'atrophie spinale-ophthalmoplégie-syndrome pyramidal		2 Cas
589856	Syndrome d'atrésie des choanes-athélie-hypothyroïdie-retard pubertaire-petit taille		18 Cas
3023	Syndrome d'atrésie du canal auditif externe-pied en piolet-hypertélorisme		10 Cas
137911	Syndrome d'autisme-angiome facial		4 Cas
308410	Syndrome d'autisme-épilepsie par déficit en kinase déshydrogénase des cétoacides à chaînes ramifiées		5 Familles
1884	Syndrome d'ectopie du cristallin-dystrophie choriorétinienne-myopie		8 Cas
1891	Syndrome d'ectrodactylie-paraplégie spastique-déficience intellectuelle		3 Cas
1892	Syndrome d'ectrodactylie-polydactylie		1 Famille
457185	Syndrome d'encéphalomyopathie néonatale-cardiomyopathie-détresse respiratoire		11 Cas
496756	Syndrome d'encéphalopathie progressive à début précoce-ataxie spastique-amyotrophie spinale distale		6 Cas
411986	Syndrome d'encéphalopathie épileptique infantile précoce-cécité corticale-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale		3 Cas
319678	Syndrome d'encéphalopathie-cardiomyopathie hypertrophique-néphropathie tubulaire		1 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
391487	Syndrome d'entéropathie et endocrinopathie auto-immunes-susceptibilité aux infections chroniques		5 Cas
178345	Syndrome d'excès d'aromatase		30 Cas
1962	Syndrome d'exostoses-anéodermie-brachydactylie type E		1 Famille
1964	Syndrome d'extrasystoles-petite taille-hyperpigmentation-microcéphalie		2 Cas
2110	Syndrome d'hallux varus-polysyndactylie préaxiale		2 Cas
2163	Syndrome d'holoprosencéphalie-craniosynostose		11 Cas
480528	Syndrome d'hydranencéphalie-hernie diaphragmatique létale		2 Cas
2180	Syndrome d'hydrocéphalie-dysplasie costo-vertébrale-anomalie de Sprengel		8 Cas
2181	Syndrome d'hydrocéphalie-grande taille-hyperlaxité		2 Cas
2184	Syndrome d'hydrocéphalie-implantation basse de l'ombilic		2 Cas
2183	Syndrome d'hydrocéphalie-obésité-hypogonadisme		2 Cas
2186	Syndrome d'hydrocéphalie-sclérotiques bleues-néphropathie		1 Famille
369929	Syndrome d'hyperaldostérionisme primitif-épilepsie-anomalies neurologiques		2 Cas
83639	Syndrome d'hypercoagulabilité par déficit héréditaire en glycosyl phosphatidyl inositol		2 Familles
163985	Syndrome d'hyperexplexie-épilepsie		4 Cas
163	Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire		64 Cas
1336	Syndrome d'hyperkératose-hyperpigmentation		10 Cas
415	Syndrome d'hyperornithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie		111 Cas
99880	Syndrome d'hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire		100 Cas
369979	Syndrome d'hyperphalangie des doigts de la main-anomalies des orteils-pectus excavatum sévère		2 Cas
247262	Syndrome d'hyperphosphatasie-déficience intellectuelle		24 Cas
2218	Syndrome d'hypertrichose cervicale-neuropathie périphérique		4 Cas
966	Syndrome d'hypertrichose-faciès acromégaïoïde		27 Cas
324416	Syndrome d'hypertrophie musculaire-hépatomégalie-polyhydramnios		2 Cas
1519	Syndrome d'hypertélorisme associé à SPECC1L		25 Cas
2211	Syndrome d'hypertélorisme-hypospadias-polysyndactylie		3 Familles
2213	Syndrome d'hypertélorisme-microtie-fente faciale		9 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
293958	Syndrome d'hypertélorisme-sinus pré-auriculaire-obstruction du canal lacrymal-surdité		13 Cas
363694	Syndrome d'hyperuricémie-hypertension artérielle pulmonaire-insuffisance rénale-alcalose		4 Familles
989	Syndrome d'hypoglossie-hypodactylie		47 Cas
2234	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope masculin-déficience intellectuelle-anomalies squelettiques		2 Cas
2232	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope primaire-alopécie partielle		7 Cas
2230	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope-alopécie fronto-pariétale		6 Cas
2410	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope-cataracte		3 Cas
293967	Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-microcéphalie sévère-surdité neurosensorielle-dysmorphie		4 Cas
2235	Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-rétinite pigmentaire		2 Cas
2233	Syndrome d'hypogonadisme-prolapsus de la valve mitrale-déficience intellectuelle		2 Cas
528105	Syndrome d'hypohidrose-déséquilibre électrolytique-dysfonctionnement des glandes lacrymales-ichtyose-xérostomie		22 Cas
363523	Syndrome d'hypohidrose-hypoplasie de l'email-kératodermie palmoplantaire-déficience intellectuelle		12 Cas
447893	Syndrome d'hypomyélinisation cérébrale diffuse-atrophie du cervelet-hypoplasie du corps calleux		4 Cas
85163	Syndrome d'hypomyélinisation-cataracte congénitale		10 Cas
2237	Syndrome d'hypoparathyroïdie-surdité neurosensorielle-dysplasie rénale		180 Cas
324561	Syndrome d'hypopigmentation-kératodermie palmoplantaire ponctuelle		6 Familles
2246	Syndrome d'hypoplasie cérébelleuse-dégénérescence tapéto-rétinienne		3 Cas
2310	Syndrome d'hypoplasie de la jambe-cataracte		2 Cas
3207	Syndrome d'hypoplasie de la substance blanche-agénésie du corps calleux-déficience intellectuelle		4 Cas
2249	Syndrome d'hypoplasie du cubitus-déficience intellectuelle		2 Cas
293864	Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire		16 Cas
2251	Syndrome d'hypoplasie du pouce-alopécie-anomalie de la pigmentation		2 Familles

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
52056	Syndrome d'hypoplasie du péroné et du cubitus-brachydactylie		1 Famille
2252	Syndrome d'hypoplasie du radius-pouces triphalangés-hypospadias-progénie		8 Cas
3026	Syndrome d'hypoplasie du rayon radial-atrésie des choanes		3 Cas
2253	Syndrome d'hypoplasie fovéale-cataracte présénile		11 Cas
397618	Syndrome d'hypoplasie fovéolaire-défaut de décussation du nerf optique-dysgénésie du segment antérieur		7 Familles
363649	Syndrome d'hypoplasie mandibulaire-surdité-apparence progéroïde-lipodystrophie		21 Cas
2250	Syndrome d'hypoplasie nasale et oculaire-hypogonadisme hypogonadotrope		2 Cas
2255	Syndrome d'hypoplasie pancréatique-diabète-cardiopathie congénitale		10 Cas
2256	Syndrome d'hypoplasie péroné-cubitus-anomalies rénales		2 Cas
2241	Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie		230 Cas
2261	Syndrome d'hypospadias-déficience intellectuelle type Goldblatt		3 Cas
522077	Syndrome d'hypotonie infantile-anomalies oculomotrices-mouvements hyperkinétiques-retard de développement		11 Cas
467176	Syndrome d'hypotonie sévère-retard de développement psychomoteur-strabisme-défaut du septum cardiaque		6 Cas
163690	Syndrome d'hypotonie-cystinurie		22 Cas
238523	Syndrome d'hypotonie-cystinurie atypique		2 Cas
79507	Syndrome d'hypotonie-retard staturo-pondéral-microcéphalie		2 Cas
438213	Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale associé à PURA		24 Cas
438216	Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale associé à PURA dû à une mutation ponctuelle		24 Cas
314655	Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale dû à une microdélétion 5q31.3		7 Cas
69735	Syndrome d'hypotrichose-lymphoedème-télangiectasie-atteinte rénale		4 Cas
307936	Syndrome d'hypotrichose-ostéolyse-périodontite-kératodermie palmoplantaire		2 Cas
330029	Syndrome d'hypotrichose-surdité		1 Cas
306741	Syndrome d'hémidystonie-hémiatrophie		100 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
306669	Syndrome d'hémi parkinsonisme-hémiatrophie		68 Cas
352333	Syndrome d'ichtyose congénitale-déficience intellectuelle-quadruplégié spastique		2 Cas
2271	Syndrome d'ichtyose congénitale-microcéphalie-tétraplégie		2 Cas
2273	Syndrome d'ichtyose folliculaire-alopécie-photophobie		40 Cas
2269	Syndrome d'ichtyose-alopécie-éclabion-ectropion-déficience intellectuelle		4 Cas
2272	Syndrome d'ichtyose-doigts fusiformes-sillon labial médian		2 Cas
2278	Syndrome d'ichtyose-déficience intellectuelle-nanisme-anomalie rénale		4 Cas
91132	Syndrome d'ichtyose-hypotrichose		11 Cas
2274	Syndrome d'ichtyose-hépatosplénomégalie-dégénérescence cérébelleuse		2 Cas
363992	Syndrome d'ichtyose-petite taille-brachydactylie-microsphérphakie		7 Cas
88621	Syndrome d'ichtyose-prématurité		16 Familles
2759	Syndrome d'imperforation de l'oropharynx-anomalies costovertébrales		2 Cas
99429	Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes	3.0 I*	
99429	Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes	0.83 P	
293978	Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable		7 Cas
231720	Syndrome d'insuffisance hypophysaire multiple non acquise-surdité neurosensorielle-anomalies de la colonne vertébrale		13 Cas
464724	Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile associée à la fièvre		11 Cas
466794	Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-ataxie cérébelleuse-neuropathie sensitivo-motrice périphérique		3 Cas
370088	Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-manifestations multisystémiques		6 Cas
199337	Syndrome d'insuffisance pancréatique-anémie-hyperostose		5 Cas
73224	Syndrome d'insuffisance rénale tubulaire-cardiomyopathie		2 Cas
293987	Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie		96 Cas
88643	Syndrome d'obésité-colite-hypothyroïdie-hypertrophie cardiaque-retard de développement		2 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
2724	Syndrome d'odontomatose-aorte-sténose oesophagienne		3 Cas
313800	Syndrome d'oedème du nerf optique-splénomégalie		3 Cas
496693	Syndrome d'omphalocèle-hernie diaphragmatique-anomalie cardiovasculaire-anomalie du rayon radial		7 Cas
352447	Syndrome d'ophtalmoplégie externe progressive-myopathie-émaciation		6 Cas
2743	Syndrome d'ophtalmoplégie-déficience intellectuelle-langue scrotale		6 Cas
1183	Syndrome d'opsoclonie-myoclonie	0.02 I*	
2772	Syndrome d'ostéogénèse imparfaite-microcéphalie-cataracte		3 Cas
2773	Syndrome d'ostéogénèse imparfaite-rétinopathie-épilepsie-déficience intellectuelle		2 Cas
2779	Syndrome d'ostéopathie striée-hyperpigmentation-mèche blanche		3 Cas
2780	Syndrome d'ostéopathie striée-sclérose crânienne		100 Cas
2786	Syndrome d'ostéoporose-hypopigmentation oculocutanée		1 Cas
2788	Syndrome d'ostéoporose-pseudogliome	0.05 P*	
2324	Syndrome d'ostéopénie-déficience intellectuelle-hypotrichose		2 Cas
178389	Syndrome d'ostéopétrose-hypogammaglobulinémie		8 Cas
75325	Syndrome d'ostéosclérose-ichtyose-insuffisance ovarienne précoce		3 Cas
178377	Syndrome d'ostéosclérose-retard de développement-craniosynostose		13 Cas
3405	Syndrome d'ulcération du cordon ombilical-atrésie intestinale		66 Cas
357175	Syndrome d'ulna courte-dysmorphie-hypotonie-déficience intellectuelle		4 Cas
3411	Syndrome d'utérus double-hémivagin-agénésie rénale		60 Cas
502430	Syndrome d'épaississement de la suture métopique-ptosis-dysmorphie faciale		8 Cas
231556	Syndrome d'épidermolyse bulleuse jonctionnelle localisée à début tardif-déficience intellectuelle		2 Cas
300333	Syndrome d'épidermolyse bulleuse-syndrome néphrotique-surdité neurosensorielle		3 Cas
352587	Syndrome d'épilepsie focale-déficience intellectuelle-malformation cérébro-cérébelleuse		7 Cas
163727	Syndrome d'épilepsie rolandique-dystonie paroxystique induite par l'effort-crampe de l'écrivain		1 Famille
505237	Syndrome d'épilepsie à début précoce-anomalies des membres distaux-dysmorphie faciale-retard global de développement		12 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
488635	Syndrome d'épilepsie à début précoce-déficience intellectuelle-anomalies cérébrales		5 Cas
1948	Syndrome d'épilepsie-microcéphalie-dysplasie squelettique		2 Cas
1951	Syndrome d'épilepsie-télangiectasie		6 Cas
476096	Syndrome d'érythrokatodermie-cardiomyopathie		3 Cas
352577	Syndrome de Bainbridge-Ropers		77 Cas
1225	Syndrome de Baller-Gerold		40 Cas
1226	Syndrome de Bamforth-Lazarus		8 Cas
1227	Syndrome de Bangstad		2 Cas
1228	Syndrome de Banki		1 Famille
2995	Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial		60 Cas
1231	Syndrome de Barber-Say		16 Cas
110	Syndrome de Bardet-Biedl	0.5 BP*	
111	Syndrome de Barth	0.22 P*	
1234	Syndrome de Bartsocas-Papas		24 Cas
112	Syndrome de Bartter	0.1 I*	
570371	Syndrome de Bartter anténatal transitoire		15 Cas
464738	Syndrome de Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef		22 Cas
166113	Syndrome de Bazex		145 Cas
113	Syndrome de Bazex-Dupré-Christol		143 Cas
116	Syndrome de Beckwith-Wiedemann	3.5 BP*	
1237	Syndrome de Beemer-Ertbruggen		2 Cas
1241	Syndrome de Bencze		2 Familles
274	Syndrome de Bernard-Soulier		100 Cas
122	Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	0.5 P*	
123	Syndrome de Björnstad		33 Cas
125	Syndrome de Bloom		300 Cas
217008	Syndrome de Bockenheimer		40 Cas
97297	Syndrome de Bohring-Opitz		46 Cas
1261	Syndrome de Bonnemann-Meinecke-Reich		4 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
127	Syndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann		50 Cas
69737	Syndrome de Bosley-Salih-Alorainy		16 Cas
1270	Syndrome de Bowen-Conradi		60 Cas
52047	Syndrome de Braddock		2 Cas
79493	Syndrome de Brooke-Spiegler		100 Cas
2771	Syndrome de Bruck		60 Cas
130	Syndrome de Brugada	20.0 P*	
131	Syndrome de Budd-Chiari	1.5 P*	
131	Syndrome de Budd-Chiari	1.1 P	
131	Syndrome de Budd-Chiari	0.1 I	
1200	Syndrome de Burn-McKeown		20 Familles
1306	Syndrome de Buschke-Ollendorff	5.0 I	
1262	Syndrome de Böök		26 Cas
1358	Syndrome de Carey-Fineman-Ziter		20 Cas
97286	Syndrome de Carney-Stratakis		20 Familles
65759	Syndrome de Carpenter		70 Cas
65282	Syndrome de Carvajal		7 Cas
1388	Syndrome de Catel-Manzke		33 Cas
3258	Syndrome de Cenani-Lenz		30 Cas
46627	Syndrome de Char		109 Cas
85278	Syndrome de Christianson		30 Cas
314597	Syndrome de Chudley-McCullough		25 Cas
167	Syndrome de Chédiak-Higashi		500 Cas
352723	Syndrome de Chédiak-Higashi atténué		100 Cas
600731	Syndrome de Clark-Baraitser		8 Cas
191	Syndrome de Cockayne	0.5 I*	
191	Syndrome de Cockayne	0.2 BP*	
192	Syndrome de Coffin-Lowry	1.5 P	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
192	Syndrome de Coffin-Lowry	1.5 P*	
1465	Syndrome de Coffin-Siris		190 Cas
1467	Syndrome de Cogan		300 Cas
193	Syndrome de Cohen		200 Cas
2050	Syndrome de Cole-Carpenter		3 Cas
1487	Syndrome de Cooks		12 Cas
1488	Syndrome de Cooper-Jabs		2 Cas
199	Syndrome de Cornelia de Lange	1.24 BP*	
3071	Syndrome de Costello		300 Cas
201	Syndrome de Cowden	0.5 P*	
1512	Syndrome de Crane-Heise		9 Cas
205	Syndrome de Crigler-Najjar	0.1 BP*	
205	Syndrome de Crigler-Najjar	1.0 P*	
1545	Syndrome de Crisponi		30 Cas
2930	Syndrome de Cronkhite-Canada		500 Cas
93262	Syndrome de Crouzon-acanthosis nigricans	0.1 BP	
1552	Syndrome de Currarino	1.0 P*	
1553	Syndrome de Curry-Jones		9 Cas
553	Syndrome de Cushing	6.5 P*	
553	Syndrome de Cushing	5.9 P	
553	Syndrome de Cushing	0.15 I*	
99892	Syndrome de Cushing dépendant de l'ACTH	0.55 I	
189427	Syndrome de Cushing dû à une hyperplasie macronodulaire des surrénales	0.08 P*	
2437	Syndrome de Czeizel-Losonci		3 Cas
1563	Syndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer		2 Cas
1566	Syndrome de Dandy-Walker-polydactylie postaxiale		5 Cas
2962	Syndrome de De Barsy		40 Cas
35664	Syndrome de De Barsy associé à ALDH18A1		32 Cas
220	Syndrome de Denys-Drash		300 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1425	Syndrome de Desbuquois		50 Cas
3262	Syndrome de Dobrow		2 Cas
2143	Syndrome de Donnai-Barrow		50 Cas
33069	Syndrome de Dravet	3.3 BP*	
233	Syndrome de Duane	10.0 P*	
529574	Syndrome de Duane avec surdité congénitale		4 Cas
235	Syndrome de Dubowitz	0.2 BP*	
239	Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen		100 Cas
91136	Syndrome de Fanconi acquis associé à la chaîne légère des Ig monoclonales		100 Cas
544628	Syndrome de Fanconi atypique-hyperinsulinisme néonatal		7 Cas
2088	Syndrome de Fanconi-Bickel		200 Cas
1305	Syndrome de Feingold		123 Cas
391641	Syndrome de Feingold type 1		120 Cas
391646	Syndrome de Feingold type 2		7 Cas
3255	Syndrome de Filippi		29 Cas
2047	Syndrome de Flynn-Aird		10 Cas
2048	Syndrome de Foix-Chavany-Marie		150 Cas
3219	Syndrome de Fountain		8 Cas
137834	Syndrome de Frank-Ter Haar		30 Cas
2052	Syndrome de Fraser	0.2 BP*	
347	Syndrome de Frasier		150 Cas
2053	Syndrome de Freeman-Sheldon		100 Cas
85335	Syndrome de Fried		1 Famille
2059	Syndrome de Fryns	7.0 BP*	
2058	Syndrome de Fryns-Smeets-Thiry		2 Cas
2854	Syndrome de Furhmann		11 Cas
506358	Syndrome de Gabriele-de Vries		10 Cas
2065	Syndrome de Galloway-Mowat		97 Cas
79665	Syndrome de Gardner	9.1 BP	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
2074	Syndrome de Gemignani		2 Cas
2077	Syndrome de German		5 Cas
356	Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	0.0055 /	
358	Syndrome de Gitelman	2.5 P*	
66629	Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon		24 Cas
53540	Syndrome de Goldmann-Favre		50 Cas
169105	Syndrome de Good		241 Cas
65798	Syndrome de Goodman		3 Cas
377	Syndrome de Gorlin	2.0 P*	
377	Syndrome de Gorlin	1.1 P	
2095	Syndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss		7 Cas
289390	Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif	48.99 P*	
289390	Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif	6.92 /	
79094	Syndrome de Grange		7 Cas
2097	Syndrome de Grant		1 Famille
381	Syndrome de Griscelli		150 Cas
79476	Syndrome de Griscelli type 1		20 Cas
79477	Syndrome de Griscelli type 2		102 Cas
79478	Syndrome de Griscelli type 3		13 Cas
2101	Syndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef		3 Cas
2103	Syndrome de Guillain-Barré	1.45 /	
2103	Syndrome de Guillain-Barré	1.4 P*	
2103	Syndrome de Guillain-Barré	3.5 P*	
2957	Syndrome de Guttmacher		3 Cas
1532	Syndrome de Gómez-López-Hernández		36 Cas
99803	Syndrome de Haddad		60 Cas
2342	Syndrome de Haim-Munk		100 Cas
955	Syndrome de Hajdu-Cheney		100 Cas
2107	Syndrome de Hall-Riggs		8 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
2108	Syndrome de Hallermann-Streiff		150 Cas
2109	Syndrome de Hallermann-Streiff-like		2 Cas
199282	Syndrome de Harlequin		100 Cas
2115	Syndrome de Harrod		3 Cas
2117	Syndrome de Hartsfield		35 Cas
2136	Syndrome de Hennekam		50 Cas
2135	Syndrome de Hennekam-Beemer		3 Cas
79430	Syndrome de Hermansky-Pudlak	0.15 P	
183678	Syndrome de Hermansky-Pudlak par déficit en AP-3		40 Cas
231531	Syndrome de Hermansky-Pudlak par déficit en BLOC-1		9 Cas
392	Syndrome de Holt-Oram	0.7 BP*	
2167	Syndrome de Holzgreve		3 Cas
2172	Syndrome de Houlston-Iraggori-Murday		2 Cas
3322	Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson		33 Cas
228116	Syndrome de Hughes-Stovin		30 Cas
97340	Syndrome de Hunter-McAlpine		10 Cas
93473	Syndrome de Hurler	0.5 P*	
93473	Syndrome de Hurler	0.7 BP*	
1540	Syndrome de Jackson-Weiss		200 Cas
1873	Syndrome de Jalili		49 Cas
313795	Syndrome de Jawad		4 Cas
90647	Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen	0.3 P	
474	Syndrome de Jeune	1.4 BP*	
2315	Syndrome de Johanson-Blizzard	0.4 BP*	
475	Syndrome de Joubert	1.125 BP	
1454	Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique		8 Cas
2318	Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale		17 Cas
397715	Syndrome de Joubert avec dystrophie thoracique asphyxiante de Jeune		8 Cas
140874	Syndrome de Joubert et maladies associées	1.1 BP	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, / indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
2319	Syndrome de Jüberg-Hayward		13 Cas
2321	Syndrome de Jung		2 Cas
254519	Syndrome de Kagami-Ogata		84 Cas
96334	Syndrome de Kagami-Ogata lié à une disomie uniparentale paternelle du chromosome 14		37 Cas
254534	Syndrome de Kagami-Ogata lié à une hyperméthylation maternelle 14q32.2		7 Cas
254528	Syndrome de Kagami-Ogata lié à une microdélétion maternelle 14q32.2		8 Cas
478	Syndrome de Kallmann	3.75 P*	
2326	Syndrome de Kallmann-cardiopathie		8 Cas
2328	Syndrome de Kapur-Toriello		6 Cas
2329	Syndrome de Karsck-Neugebauer		11 Cas
2330	Syndrome de Kasabach-Merritt		300 Cas
480	Syndrome de Kearns-Sayre	2.0 P*	
2662	Syndrome de Keipert		12 Cas
2333	Syndrome de Kenny-Caffey		65 Cas
435628	Syndrome de Keppen-Lubinsky		3 Cas
85202	Syndrome de Keutel		30 Cas
99741	Syndrome de King-Denborough		18 Cas
261494	Syndrome de Kleefstra		114 Cas
96147	Syndrome de Kleefstra dû à une microdélétion 9q34		86 Cas
261652	Syndrome de Kleefstra dû à une mutation ponctuelle		23 Cas
2345	Syndrome de Klippel-Feil isolé	2.0 P*	
2345	Syndrome de Klippel-Feil isolé	0.6 BP*	
90308	Syndrome de Klippel-Trénaunay	0.007 P*	
329324	Syndrome de Klippel-Trénaunay inverse		15 Cas
363965	Syndrome de Koolen-De Vries dû à une mutation ponctuelle		4 Cas
99749	Syndrome de Kostmann		45 Cas
2351	Syndrome de Kousseff		8 Cas
306674	Syndrome de Kufor-Rakeb		16 Cas
1149	Syndrome de Kuskokwim		8 Familles

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
530983	Syndrome de Lamb-Shaffer		70 Cas
1296	Syndrome de Lambert		4 Cas
633	Syndrome de Laron	0.3 P*	
220465	Syndrome de Laron avec déficit immunitaire		10 Cas
503	Syndrome de Larsen	0.4 BP*	
284139	Syndrome de Larsen-like de type B3GAT3		14 Cas
2378	Syndrome de Laurin-Sandrow		14 Cas
137605	Syndrome de Legius	2.2 BP	
506	Syndrome de Leigh	2.8 BP*	
506	Syndrome de Leigh	2.0 P*	
140936	Syndrome de Lelis		9 Cas
137839	Syndrome de Lemierre	10.0 I*	
2382	Syndrome de Lennox-Gastaut	0.1 I*	
2382	Syndrome de Lennox-Gastaut	15.0 P*	
510	Syndrome de Lesch-Nyhan	0.34 BP*	
48162	Syndrome de Lewis-Sumner	0.9 P*	
2390	Syndrome de Lichtenstein		2 Cas
526	Syndrome de Liddle		72 Familles
60030	Syndrome de Loeys-Dietz		52 Familles
2408	Syndrome de Lowe-Kohn-Cohen		1 Famille
844	Syndrome de Lown-Ganong-Levine		12 Cas
2409	Syndrome de Lowry-MacLean		3 Cas
1824	Syndrome de Lowry-Wood		8 Cas
85282	Syndrome de MEHMO		22 Cas
163634	Syndrome de Maffucci		250 Cas
77297	Syndrome de Majeed		4 Familles
2461	Syndrome de Marden-Walker		50 Cas
558	Syndrome de Marfan	25.0 I*	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
558	Syndrome de Marfan	20.0 P*	
558	Syndrome de Marfan	15.0 P	
559	Syndrome de Marinesco-Sjögren		200 Cas
560	Syndrome de Marshall		17 Cas
561	Syndrome de Marshall-Smith		33 Cas
2470	Syndrome de Matthew-Wood		43 Cas
3109	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	11.0 BP	
2578	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 2	1.0 BP*	
57782	Syndrome de Mazabraud		54 Cas
562	Syndrome de McCune-Albright	0.55 P*	
2471	Syndrome de McDonough		2 Familles
2473	Syndrome de McKusick-Kaufman		90 Cas
59306	Syndrome de McLeod		100 Cas
3097	Syndrome de Meacham		13 Cas
564	Syndrome de Meckel	4.0 BP	
564	Syndrome de Meckel	2.6 BP*	
314466	Syndrome de Meigs atypique		9 Cas
2482	Syndrome de Melhem-Fahl		2 Cas
2484	Syndrome de Melnick-Needles		70 Cas
592574	Syndrome de Menke-Hennekam		27 Cas
2557	Syndrome de Mietens		9 Cas
2558	Syndrome de Mikati-Najjar-Sahli		5 Cas
98919	Syndrome de Miller Fisher	0.1 I*	
531	Syndrome de Miller-Dieker	1.0 BP*	
570	Syndrome de Moebius		300 Cas
2560	Syndrome de Moebius-neuropathie axonale-hypogonadisme hypogonadotrope		7 Cas
52368	Syndrome de Mohr-Tranebjærg		91 Cas
2565	Syndrome de Mononen-Karnes-Senac		1 Famille
83467	Syndrome de Morvan		60 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
3347	Syndrome de Mounier-Kühn		300 Cas
2152	Syndrome de Mowat-Wilson	1.7 BP*	
2574	Syndrome de Moynahan		26 Cas
575	Syndrome de Muckle-Wells		200 Cas
566943	Syndrome de Mueller-Weiss		277 Cas
53271	Syndrome de Muenke	3.33 BP	
587	Syndrome de Muir-Torre		205 Cas
69087	Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	0.035 P*	
245	Syndrome de Nager		100 Cas
627	Syndrome de Nance-Horan		196 Cas
2663	Syndrome de Nathalie		1 Famille
634	Syndrome de Netherton	0.5 BP*	
634	Syndrome de Netherton	0.5 P*	
2671	Syndrome de Neu-Laxova		91 Cas
2672	Syndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz		5 Cas
3051	Syndrome de Nicolaides-Baraitser		61 Cas
647	Syndrome de Nijmegen	1.0 BP	
240760	Syndrome de Nijmegen-like		1 Cas
500	Syndrome de Noonan avec lentignes multiples		296 Cas
2703	Syndrome de Nova		5 Cas
397596	Syndrome de PI3K-delta activé		18 Cas
1993	Syndrome de Pai		67 Cas
672	Syndrome de Pallister-Hall		100 Cas
678	Syndrome de Papillon-Lefèvre	0.25 P	
2812	Syndrome de Parana		8 Cas
94083	Syndrome de Partington		2 Familles
699	Syndrome de Pearson		95 Cas
705	Syndrome de Pendred	7.0 P*	
2849	Syndrome de Perlman		30 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
2850	Syndrome de Perniola-Krajewska-Carnevale		15 Familles
2855	Syndrome de Perrault		61 Cas
178509	Syndrome de Perry		53 Cas
709	Syndrome de Peters plus		100 Cas
2869	Syndrome de Peutz-Jeghers	2.2 BP	
2869	Syndrome de Peutz-Jeghers	0.4 P*	
710	Syndrome de Pfeiffer	1.0 BP*	
2871	Syndrome de Pfeiffer-Palm-Teller		2 Cas
487825	Syndrome de Pierpont		7 Cas
718	Syndrome de Pierre Robin isolé	5.0 BP*	
2888	Syndrome de Pierre Robin-anomalie facio-digitale		2 Cas
436003	Syndrome de Pierre Robin-contractions-retard de développement		6 Cas
364577	Syndrome de Pierre Robin-déficience intellectuelle-brachydactylie		4 Cas
2670	Syndrome de Pierson		40 Familles
54028	Syndrome de Plummer-Vinson		25 Cas
2911	Syndrome de Poland	1.5 BP*	
52022	Syndrome de Potocki-Shaffer		40 Cas
739	Syndrome de Prader-Willi	3.1 BP*	
398073	Syndrome de Prader-Willi-like		117 Cas
398069	Syndrome de Prader-Willi-like associé à MAGEL2		28 Cas
398079	Syndrome de Prader-Willi-like associé à SIM1		4 Cas
3010	Syndrome de Qazi-Markouzos		3 Cas
420741	Syndrome de RIDDLE		2 Cas
3019	Syndrome de Ramon		8 Cas
1051	Syndrome de Ramos-Arroyo		6 Cas
3242	Syndrome de Renpenning		64 Cas
778	Syndrome de Rett	5.0 BP*	
778	Syndrome de Rett	10.0 P*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
3088	Syndrome de Revesz		4 Cas
3102	Syndrome de Richieri-Costa-Pereira		33 Cas
3101	Syndrome de Richieri-Costa-da Silva		4 Cas
3103	Syndrome de Roberts		150 Cas
97360	Syndrome de Robinow		200 Cas
3107	Syndrome de Robinow autosomique dominant		100 Cas
1507	Syndrome de Robinow autosomique récessif		100 Cas
353298	Syndrome de Roifman		17 Cas
101016	Syndrome de Romano-Ward	40.0 P*	
2909	Syndrome de Rothmund-Thomson		400 Cas
221008	Syndrome de Rothmund-Thomson type 1		100 Cas
221016	Syndrome de Rothmund-Thomson type 2		200 Cas
3111	Syndrome de Rotor		50 Cas
783	Syndrome de Rubinstein-Taybi	0.7 BP*	
353284	Syndrome de Rubinstein-Taybi par haploinsuffisance de EP300		34 Cas
794	Syndrome de Saethre-Chotzen	3.0 BP*	
300493	Syndrome de Sagliker		60 Cas
140969	Syndrome de Saldino-Mainzer		13 Cas
3130	Syndrome de Satoyoshi		50 Cas
3132	Syndrome de Say-Barber-Miller		4 Cas
3133	Syndrome de Say-Field-Coldwell		4 Cas
370039	Syndrome de Schauder		2 Cas
2353	Syndrome de Schilbach-Rott		18 Cas
798	Syndrome de Schinzel-Giedion		46 Cas
37748	Syndrome de Schnitzler		150 Cas
800	Syndrome de Schwartz-Jampel		129 Cas
50944	Syndrome de Schöpf-Schulz-Passarge		25 Cas
806	Syndrome de Scott		4 Cas
808	Syndrome de Seckel		50 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
808	Syndrome de Seckel	0.2 BP*	
3156	Syndrome de Senior-Loken		150 Cas
2462	Syndrome de Shprintzen-Goldberg		60 Cas
811	Syndrome de Shwachman-Diamond	0.5 BP	
811	Syndrome de Shwachman-Diamond	0.28 P	
3167	Syndrome de Siegler-Brewer-Carey		2 Cas
3168	Syndrome de Sillence		5 Cas
813	Syndrome de Silver-Russell	15.5 I*	
813	Syndrome de Silver-Russell	0.7 BP*	
397590	Syndrome de Silver-Russell dû à une mutation ponctuelle		8 Cas
373	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel		250 Cas
818	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	3.7 BP*	
819	Syndrome de Smith-Magenis	4.0 P	
819	Syndrome de Smith-Magenis	5.35 P*	
820	Syndrome de Sneddon	0.4 I*	
821	Syndrome de Sotos	7.1 BP	
821	Syndrome de Sotos	0.5 BP*	
438117	Syndrome de Steel		40 Cas
3186	Syndrome de Steinfeld		4 Cas
36426	Syndrome de Stevens-Johnson	0.36 I*	
828	Syndrome de Stickler	1.0 BP*	
828	Syndrome de Stickler	12.2 BP	
250984	Syndrome de Stickler autosomique récessif		15 Cas
3199	Syndrome de Stimmler		2 Cas
3204	Syndrome de Stormorken-Sjaastad-Langslet		17 Cas
506307	Syndrome de Stromme		11 Cas
3205	Syndrome de Sturge-Weber	3.5 BP*	
3206	Syndrome de Stüve-Wiedemann		56 Cas
3210	Syndrome de Summitt		3 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
838	Syndrome de Susac		304 Cas
457077	Syndrome de TAFRO		28 Cas
404443	Syndrome de Tatton-Brown-Rahman		17 Cas
3291	Syndrome de Teebi-Shaltout		5 Cas
254516	Syndrome de Temple		53 Cas
96184	Syndrome de Temple lié à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 14		64 Cas
254531	Syndrome de Temple lié à une hypométhylation paternelle 14q32.2		12 Cas
254525	Syndrome de Temple lié à une microdélétion paternelle 14q32.2		9 Cas
420561	Syndrome de Temple-Baraitser		9 Cas
1777	Syndrome de Temtamy		7 Familles
1780	Syndrome de Thakker-Donnai		2 Cas
3316	Syndrome de Thomas		6 Cas
42665	Syndrome de Tietz		2 Familles
65283	Syndrome de Timothy		49 Cas
3338	Syndrome de Toriello-Carey		59 Cas
3339	Syndrome de Toriello-Lacassie-Droste		19 Cas
861	Syndrome de Treacher-Collins	2.0 BP*	
881	Syndrome de Turner	5.5 BP*	
3412	Syndrome de VACTERL-hydrocéphalie		10 Familles
2460	Syndrome de Van den Ende-Gupta		29 Cas
3417	Syndrome de Van der Bosch		1 Famille
3429	Syndrome de Verloove-Van Horick-Brubakk		2 Cas
1493	Syndrome de Vici		50 Cas
3440	Syndrome de Waardenburg	0.37 BP*	
895	Syndrome de Waardenburg type 2		3 Familles
897	Syndrome de Waardenburg-Shah		100 Cas
899	Syndrome de Walker-Warburg	1.65 BP*	
3447	Syndrome de Weaver		48 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
3448	Syndrome de Weaver-Williams		2 Cas
3449	Syndrome de Weill-Marchesani	1.0 P	
3344	Syndrome de Weismann-Netter-Stuhl		100 Cas
901	Syndrome de Wells		200 Cas
902	Syndrome de Werner	0.5 P*	
3455	Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch		37 Cas
319182	Syndrome de Wiedemann-Steiner		84 Cas
904	Syndrome de Williams	10.8 BP	
904	Syndrome de Williams	1.8 BP*	
3459	Syndrome de Wilson-Turner		28 Cas
906	Syndrome de Wiskott-Aldrich	0.1 P*	
500163	Syndrome de Witteveen-Kolk		40 Cas
1667	Syndrome de Wolcott-Rallison		60 Cas
280	Syndrome de Wolf-Hirschhorn	2.0 BP*	
3463	Syndrome de Wolfram	0.13 P	
3463	Syndrome de Wolfram	0.62 P*	
3464	Syndrome de Woodhouse-Sakati		25 Familles
3465	Syndrome de Worster-Drought	3.7 P*	
53719	Syndrome de Wyburn-Mason		90 Cas
3472	Syndrome de Yunis-Varon		25 Cas
217017	Syndrome de Zechi-Ceide		3 Cas
50812	Syndrome de Zellweger-like sans anomalies peroxysomales		2 Cas
3473	Syndrome de Zimmermann-Laband		52 Cas
913	Syndrome de Zollinger-Ellison	0.15 I*	
913	Syndrome de Zollinger-Ellison	0.125 I	
293642	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle		58 Cas
2728	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Ohdo		30 Cas
3047	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type SBBYS		122 Cas
2057	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-ésotropie-syndactylie-petite taille		6 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1259	Syndrome de blépharoptosis-myopie-ectopie du cristallin		3 Cas
514352	Syndrome de brachy-oesophage congénital-estomac intrathoracique-anomalies vertébrales		8 Cas
363417	Syndrome de brachydactylie préaxiale de Temtamy		18 Cas
1278	Syndrome de brachydactylie préaxiale-hallux varus		8 Cas
1275	Syndrome de brachydactylie-dysplasie des coudes et des poignets		4 Familles
1276	Syndrome de brachydactylie-hypertension artérielle		10 Familles
1277	Syndrome de brachydactylie-mésomélie-déficience intellectuelle-malformations cardiaques		2 Cas
1246	Syndrome de brachydactylie-nystagmus-ataxie cérébelleuse		1 Famille
166035	Syndrome de brachydactylie-petite taille-rétinite pigmentaire		12 Cas
1292	Syndrome de brachymorphie-onychodysplasie-dysphalangie		9 Cas
1295	Syndrome de brachytéléphalangie-dysmorphie-syndrome de Kallman		2 Cas
3240	Syndrome de calcification du système nerveux central-surdité-acidose tubulaire-anémie		2 Cas
2848	Syndrome de camptodactylie-arthropathie-coxa vara-péricardite		30 Familles
1323	Syndrome de camptodactylie-contractures articulaires-anomalies osseuses de la face		4 Cas
1321	Syndrome de camptodactylie-dysplasie osseuse		3 Cas
85164	Syndrome de camptodactylie-grande taille-scoliose-déficience auditive		30 Cas
1325	Syndrome de camptodactylie-taurinurie		17 Cas
2229	Syndrome de cardiomyopathie dilatée-hypogonadisme hypergonadotrope		20 Familles
1345	Syndrome de cardiomyopathie-cataracte-anomalies spondylo-pelviennes		9 Cas
91130	Syndrome de cardiomyopathie-hypotonie-acidose lactique		2 Cas
1355	Syndrome de cardiopathie congénitale-face ronde-petite taille		3 Cas
1354	Syndrome de cardiopathie congénitale-membres courts		2 Cas
1352	Syndrome de cardiopathie-blépharophimosis-anomalie du radius-anomalie anale		2 Cas
280558	Syndrome de cassure chromosomique de Varsovie		4 Cas
1369	Syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-myopathie mitochondriale		40 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
48431	Syndrome de cataracte congénitale-dysmorphie faciale-neuropathie		170 Cas
330054	Syndrome de cataracte congénitale-hypotonie musculaire progressive-surdité-retard de développement		3 Cas
521432	Syndrome de cataracte congénitale-hépatopathie néonatale sévère-retard global de développement		2 Cas
300313	Syndrome de cataracte congénitale-surdité-retard de développement sévère		5 Cas
247794	Syndrome de cataracte juvénile-microcornée-glucosurie rénale		12 Cas
1368	Syndrome de cataracte-ataxie-surdité		2 Cas
314993	Syndrome de cataracte-cardiopathie congénitale-défaut de fermeture du tube neural		2 Cas
1381	Syndrome de cataracte-déficience intellectuelle-atrésie anale-uropathie		3 Cas
1387	Syndrome de cataracte-déficience intellectuelle-hypogonadisme		20 Cas
1373	Syndrome de cataracte-freins buccaux anormaux-retard de croissance		3 Cas
162	Syndrome de cataracte-glaucome		3 Familles
436174	Syndrome de cataracte-insuffisance somatotrope-neuropathie sensorielle-surdité neurosensorielle-dysplasie squelettique		3 Cas
1377	Syndrome de cataracte-microcornée		8 Familles
1380	Syndrome de cataracte-néphropathie-encéphalopathie		2 Cas
1383	Syndrome de cataracte-surdité-hypogonadisme		3 Cas
420686	Syndrome de cheveux laineux-kératodermie palmo-plantaire		8 Cas
1414	Syndrome de cholestase-lymphoedème		47 Cas
1415	Syndrome de cholestase-rétinopathie pigmentaire-fente palatine		5 Cas
1422	Syndrome de chondrodysplasie-anomalie du développement sexuel		2 Cas
494541	Syndrome de chorée bénigne avec atteinte striatale		3 Cas
96173	Syndrome de chromosome 9 en anneau		31 Cas
444490	Syndrome de chylomicronémie familiale	0.97 P*	
309854	Syndrome de cirrhose-dystonie-polycythémie-hypermanganésémie		20 Cas
1412	Syndrome de coalition tarso-carpienne		10 Familles
1471	Syndrome de colobome maculaire-brachydactylie type B		10 Cas
91494	Syndrome de colobome maculaire-fente palatine-hallux valgus		2 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1473	Syndrome de colobome-fente labiopalatine-déficience intellectuelle		12 Cas
1479	Syndrome de communication interauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire		11 Cas
466921	Syndrome de contracture progressive de l'enfance-faiblesse musculaire des ceintures-dystrophie musculaire		3 Familles
562528	Syndrome de contractures congénitales des membres et de la face-hypotonie-retard de développement		14 Cas
1484	Syndrome de contractures-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine		2 Cas
314002	Syndrome de contractures-ptyergium colli-micrognathie-mamelons hypoplasiques		2 Cas
79156	Syndrome de convulsions-déficience intellectuelle par hydroxylysineurie		6 Cas
466926	Syndrome de convulsions-scoliose-macrocéphalie		10 Cas
85199	Syndrome de craniosynostose-anomalies anales-porokératose		9 Cas
1533	Syndrome de craniosynostose-aplasie du péroné		2 Cas
52054	Syndrome de craniosynostose-calcifications intracrâniennes		3 Cas
171839	Syndrome de craniosynostose-hydrocéphalie-malformation d'Arnold-Chiari type I-synostose radio-ulnaire		2 Cas
1538	Syndrome de craniosynostose-malformation de Dandy-Walker-hydrocéphalie		4 Cas
565858	Syndrome de craniosynostose-microrétrognathie-déficience intellectuelle sévère		3 Cas
480864	Syndrome de crises encéphalomyopathiques métaboliques récurrentes-rhabdomyolyse-arythmie cardiaque-déficience intellectuelle		24 Cas
498488	Syndrome de croissance excessive avec translocation 2q37		4 Cas
420179	Syndrome de croissance excessive de Malan		20 Cas
137634	Syndrome de croissance excessive-macrocéphalie-dysmorphie faciale		6 Familles
498485	Syndrome de croissance excessive-modèle métaphysaire réduit-dysplasie spondyloaire		4 Cas
457359	Syndrome de croissance excessive-mégaloencéphalie-cyphoscoliose sévère		2 Cas
314662	Syndrome de croissance segmentaire progressive avec hyperplasie fibroadipeuse		10 Cas
1547	Syndrome de cryptomicrotie-brachydactylie-anomalies des dermatoglyphes		2 Cas
1548	Syndrome de cryptorchidie-arachnodactylie-déficience intellectuelle		3 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.

P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
314432	Syndrome de cryptorchidie-hernie de Spiegel		15 Cas
93267	Syndrome de crâne en trèfle-anomalies congénitales multiples		3 Cas
1555	Syndrome de cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostose		12 Cas
496689	Syndrome de cyphoscoliose-atrophie de la langue-paraplégie spastique héréditaire		12 Cas
496686	Syndrome de cyphose-atrophie de la langue-myopathie myofibrillaire		3 Cas
1389	Syndrome de cécité corticale-déficience intellectuelle-polydactylie		3 Cas
1390	Syndrome de cécité nocturne-anomalies squelettiques-dysmorphie faciale		2 Cas
171844	Syndrome de cécité-scoliose-arachnodactylie		4 Cas
1506	Syndrome de côtes fines-os tubulaires fins-dysmorphie		2 Cas
1562	Syndrome de dacryocystite-ostéopocilie		5 Cas
71267	Syndrome de dentinogenèse imparfaite-petite taille-surdité-déficience intellectuelle		2 Cas
79099	Syndrome de dermatite granulomateuse interstitielle-arthrite		53 Cas
369992	Syndrome de dermatite sévère-allergies multiples-cachexie métabolique		3 Cas
3145	Syndrome de diabète insipide néphrogénique-calcifications intracrâniennes-dysmorphie faciale		19 Cas
79118	Syndrome de diabète néonatal-hypothyroïdie congénitale-glaucome congénital-fibrose hépatique-polykystose rénale		3 Cas
445062	Syndrome de diabète sucré juvénile-neurodégénérescence centrale et périphérique		5 Cas
65288	Syndrome de diabète sucré néonatal permanent-agénésie du cervelet et du pancréas		4 Cas
1670	Syndrome de diarrhée chronique-atrophie villositaire		2 Cas
137622	Syndrome de diarrhée intractable-atrésie choanale-anomalie des yeux		3 Cas
1757	Syndrome de dimélie fibulaire-diplopodie		11 Cas
1682	Syndrome de dissection artérielle-lentiginose		4 Cas
46348	Syndrome de douleur extrême paroxystique		4 Familles
488280	Syndrome de duplication 14q32		33 Cas
251076	Syndrome de duplication 8p23.1	1.72 P	
314389	Syndrome de duplication Xq12-q13.3		3 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
261483	Syndrome de duplication Xq27.3q28		8 Cas
477817	Syndrome de duplication de gènes contigus PMP22-RAI1		23 Cas
3172	Syndrome de duplication des sourcils-syndactylie		3 Cas
3306	Syndrome de duplication inversée du chromosome 15	3.33 BP	
96092	Syndrome de duplication/délétion inversée 8p		60 Cas
1765	Syndrome de dyschondrostéose-néphropathie		1 Famille
2795	Syndrome de dysfonctionnement du sphincter urétral de Fowler		33 Cas
401869	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 1		21 Cas
401874	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 2		6 Cas
363424	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 3		2 Cas
457406	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 4		8 Cas
569274	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 5		6 Cas
569290	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 6		5 Cas
168563	Syndrome de dysgénésie gonadique 46,XY-neuropathie motrice et sensitive		5 Cas
1770	Syndrome de dysgénésie gonadique-anomalies multiples		2 Cas
444048	Syndrome de dysgénésie ovarienne 46,XX-petite taille		3 Cas
247522	Syndrome de dyskinésie ciliaire primitive-rétinite pigmentaire		20 Cas
352662	Syndrome de dyskératose intraépithéliale cornéenne-kératodermie palmoplantaire-dyskératose laryngée		19 Cas
453499	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement		25 Cas
352665	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement dû à une microdélétion 9q21.3		2 Cas
453504	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement dû à une mutation ponctuelle		10 Cas
1969	Syndrome de dysmorphie faciale-anorexie-cachexie-anomalies oculaires et cutanées		3 Cas
352712	Syndrome de dysmorphie faciale-déficit immunitaire-livedo-petite taille		11 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
412022	Syndrome de dysmorphie faciale-luxation du cristallin-anomalies du segment antérieur-bulles filtrantes spontanées		4 Familles
314555	Syndrome de dysmorphie faciale-myopie sévère-ostéopénie-déficience intellectuelle-anomalies dentaires		5 Cas
480880	Syndrome de dysmorphie faciale-petite taille-atrésie des choanes-déficience intellectuelle lié à l'X limité à la femme		17 Cas
466943	Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement associé à WAC		22 Cas
284169	Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement dû à une microdélétion 10p11.21p12.31		19 Cas
466950	Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement dû à une mutation ponctuelle de WAC		10 Cas
1778	Syndrome de dysmorphie faciale-scrutum en châle-hyperlaxité ligamentaire		2 Cas
2838	Syndrome de dysmorphie rénale pelvicalicielle-surdité		4 Cas
1970	Syndrome de dysmorphie-macrocéphalie-myopie-malformation de Dandy-Walker		3 Cas
2104	Syndrome de dysmorphie-pectus carinatum-laxité ligamentaire		2 Cas
2282	Syndrome de dysmorphie-petite taille-surdité-anomalie du développement sexuel		2 Cas
357158	Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-macroblépharon-macrostomie		2 Cas
79113	Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie		107 Cas
2502	Syndrome de dysostose métaphysaire-déficience intellectuelle-surdité		3 Cas
94095	Syndrome de dysostose spondylo-costale-atrésie anale-malformation génito-urinaire		3 Cas
329252	Syndrome de dysostose spondylo-costale-hypospadias-déficience intellectuelle		2 Cas
1521	Syndrome de dysplasie cranio-frontonasale-anomalie de Poland		2 Cas
459061	Syndrome de dysplasie craniofaciale-petite taille-anomalies ectodermiques-déficience intellectuelle		8 Cas
99792	Syndrome de dysplasie de la dentine-ostéosclérose		1 Famille
2840	Syndrome de dysplasie du pelvis-pseudoarthrogrypose		5 Cas
69088	Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-déficit immunitaire-ostéopétrose-lymphoedème		2 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1806	Syndrome de dysplasie ectodermique-cécité		2 Cas
69083	Syndrome de dysplasie ectodermique-dents de naissance, type Turnpenny		1 Famille
1882	Syndrome de dysplasie ectodermique-hypohidrose-hypothyroïdie-dyskinésie ciliaire		3 Cas
1883	Syndrome de dysplasie ectodermique-surdité neurosensorielle		2 Cas
247820	Syndrome de dysplasie ectodermique-syndactylie		22 Cas
247827	Syndrome de dysplasie ectodermique-syndactylie cutanée		4 Cas
228390	Syndrome de dysplasie frontonasale-alopécie-anomalies génitales		5 Cas
306542	Syndrome de dysplasie frontonasale-microphthalmie sévère-fente faciale sévère		3 Cas
521308	Syndrome de dysplasie frontonasale-nez bifide-anomalies des membres supérieurs		11 Cas
2504	Syndrome de dysplasie métaphysaire-dysmorphie-brachydactylie		2 Familles
2722	Syndrome de dysplasie odonto-onychiale-alopécie		2 Cas
2370	Syndrome de dysplasie osseuse Larsen-like-nanisme		3 Cas
935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-déficit immunitaire combiné sévère		19 Cas
168552	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-avant-bras incurvé-dysmorphie faciale		2 Cas
589435	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie cornéenne		2 Cas
85167	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie des cônes et des bâtonnets		18 Cas
168443	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-hypotrichose		5 Cas
1856	Syndrome de dysplasie spondylo-périphérique-cubitus court		10 Familles
457395	Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire progressive-petite taille-quatrième métatarsien court-déficience intellectuelle		4 Cas
168451	Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire-dentition anormale		2 Cas
93358	Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire-membres courts-anomalies de calcification		27 Cas
163654	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-brachydactylie-trouble du langage		4 Cas
508533	Syndrome de dysplasie squelettique-déficit immunitaire à cellules T-retard de développement		12 Cas
1858	Syndrome de dysplasie squelettique-épilepsie-petite taille		7 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.

P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1861	Syndrome de dysplasie thoracique-hydrocéphalie		2 Cas
1825	Syndrome de dysplasie épiphysaire-surdité-dysmorphie		2 Cas
2476	Syndrome de dysraphie-fente labiopalatine-anomalie des membres		3 Cas
435988	Syndrome de dysrythmie atriale et trouble de la motilité intestinale chronique		17 Cas
412217	Syndrome de dystonie-aphonie		32 Cas
521406	Syndrome de dystonie-parkinsonisme-hypermanganésémie		11 Cas
1490	Syndrome de dystrophie cornéenne-surdité de perception		24 Cas
486815	Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-atteinte respiratoire précoce-anomalies cutanées-hyperlaxité articulaire		4 Cas
1875	Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-cataracte infantile-hypogonadisme		7 Cas
464306	Syndrome de déficience intellectuelle associé à DYRK1A		54 Cas
268261	Syndrome de déficience intellectuelle associé à DYRK1A dû à une microdélétion 21q22.13-q22.2		19 Cas
488632	Syndrome de déficience intellectuelle associé à TBCK		25 Cas
457193	Syndrome de déficience intellectuelle autosomique dominante-anomalies craniofaciales-hypotonie-cardiopathie		76 Cas
464311	Syndrome de déficience intellectuelle dû à une mutation ponctuelle de DYRK1A		35 Cas
459070	Syndrome de déficience intellectuelle hypoplasie cérébelleuse-dysplasie spondyloépiphysaire		2 Cas
485350	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X associé à CLCN4		38 Cas
85327	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-acromégalie-hyperactivité		2 Cas
324410	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-cardiomégalie-insuffisance cardiaque congénitale		2 Cas
85280	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-cubitus valgus-dysmorphie		5 Cas
2958	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-dysmorphie-atrophie cérébrale		8 Cas
67045	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-déficit isolé en hormone de croissance		2 Familles
85317	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypogammaglobulinémie-détérioration neurologique progressive		3 Cas
3055	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypogonadisme-ichtyose-obésité-petite taille		4 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
137831	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypoplasie cérébelleuse		14 Familles
457260	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-anomalie du mouvement		38 Cas
85329	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-dysmorphie faciale-comportement agressif		10 Cas
85320	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-macrocéphalie-macroorchidie		12 Cas
1568	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des noyaux gris centraux-convulsions		10 Cas
457240	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-petite taille-surpoids		20 Cas
2898	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-plagiocéphalie		2 Cas
3077	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-psychose-macroorchidie		6 Cas
423479	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-spasticité des membres-dystrophie de la rétine-diabète insipide		2 Cas
163979	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-syndrome cranio-facio-squelettique		9 Cas
85319	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-épilepsie-contraction progressive des articulations-dysmorphie		2 Cas
3052	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-épilepsie-psoriasis		4 Cas
280384	Syndrome de déficience intellectuelle récessive-dysfonctionnement moteur-contractions articulaires multiples		12 Cas
466688	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-agénésie du corps calleux-dysmorphie faciale-ataxie cérébelleuse		6 Cas
436141	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-hypotonie-strabisme-trait grossiers du visage-planovalgus		6 Cas
397933	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-microcéphalie postnatale progressive-stéréotypies manuelles sur la ligne médiane		3 Cas
391307	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-petite taille-troubles du comportement-dysmorphie faciale		3 Cas
363686	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-trouble du langage-strabisme-visage grimaçant-doigts longs		4 Cas
94066	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-épilepsie-anomalies anales-hypoplasie des phalanges		2 Cas
436151	Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie expressive-dysmorphie faciale		13 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
412069	Syndrome de déficience intellectuelle-apnée obstructive du sommeil-dysmorphie modérée associé à AHDC1		4 Cas
542306	Syndrome de déficience intellectuelle-arythmie cardiaque associé à GNB5		22 Cas
529965	Syndrome de déficience intellectuelle-autisme-apraxie de la parole-dysmorphie craniofaciale		5 Cas
3041	Syndrome de déficience intellectuelle-calvitie-luxation de la rotule-acromicrie		3 Cas
508498	Syndrome de déficience intellectuelle-cardiopathie congénitale-petite taille-laxité ligamentaire		18 Cas
3042	Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-calcification du pavillon auriculaire-myopathie		13 Cas
171860	Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-cyphose		3 Cas
404473	Syndrome de déficience intellectuelle-diplégie spastique progressive		4 Cas
329224	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie craniofaciale-cryptorchidie		2 Cas
404440	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale par haploinsuffisance de SETD5		7 Cas
370010	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-anomalies des mains		3 Cas
502434	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-reflux gastro-oesophagien associé à STAG1		17 Cas
3044	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie-hypogonadisme-diabète sucré		4 Cas
457365	Syndrome de déficience intellectuelle-faiblesse musculaire-petite taille-dysmorphie faciale		3 Cas
314575	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotonie-brachycéphalie-sténose du pylore-cryptorchidie		2 Cas
457279	Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-hypotonie-troubles du comportement		16 Cas
466791	Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-non-compaction ventriculaire gauche		6 Cas
369847	Syndrome de déficience intellectuelle-mouvements hyperkinétiques-ataxie tronculaire		5 Cas
3068	Syndrome de déficience intellectuelle-myopathie-petite taille-défaut endocrinien		2 Cas
352530	Syndrome de déficience intellectuelle-obésité-malformations cérébrales-dysmorphie faciale		2 Cas
397973	Syndrome de déficience intellectuelle-obésité-prognathisme-anomalies oculaires et cutanées		2 Cas
3074	Syndrome de déficience intellectuelle-petite taille-hypertélorisme		6 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
3082	Syndrome de déficience intellectuelle-polydactylie-cheveux incoiffables		2 Cas
480907	Syndrome de déficience intellectuelle-retard de développement globale-dysmorphie faciale-appendice caudal		14 Cas
3454	Syndrome de déficience intellectuelle-retard de développement-contractures		5 Familles
363528	Syndrome de déficience intellectuelle-strabisme		34 Cas
397709	Syndrome de déficience intellectuelle-traits grossiers du visage-macrocéphalie-hypotrophie cérébelleuse		30 Cas
391372	Syndrome de déficience intellectuelle-trouble sévère du langage-dysmorphie modérée		48 Cas
356996	Syndrome de déficience intellectuelle-troubles du sommeil associé à ANK3		5 Cas
513456	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-démarche anormale-dysmorphie faciale		15 Cas
369837	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-hypophosphatasie-anomalies ophtalmiques et squelettiques		4 Cas
369950	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-macrocéphalie-obésité		7 Cas
369939	Syndrome de déficiences motrice et intellectuelle sévères-surdité neurosensorielle-dystonie		7 Cas
444077	Syndrome de déficit cognitif-traits grossiers du visage-malformations cardiaques-obésité-atteinte pulmonaire-petite taille		11 Cas
3196	Syndrome de déficit en stéroïde déshydrogénase-anomalies dentaires		1 Famille
567502	Syndrome de déficit immunitaire en lymphocytes B-anomalie des membres-malformation urogénitale		10 Cas
183707	Syndrome de déficit immunitaire neutrophile		2 Cas
90023	Syndrome de déficit immunitaire primaire par déficit en LAMTOR2		4 Cas
566067	Syndrome de déficit immunitaire-autoinflammation-anomalie des neutrophiles associé à CEBPE		4 Cas
497906	Syndrome de dégénérescence des ganglions de la base de l'enfant		4 Cas
3233	Syndrome de dégénérescence cochléo-sacculaire-cataracte		2 Familles
1574	Syndrome de dégénérescence rétinienne-microphtalmie-glaucome		7 Cas
3177	Syndrome de dégénérescence spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne		2 Cas
567	Syndrome de délétion 22q11.2	9.6 BP*	
567	Syndrome de délétion 22q11.2	37.5 BP	
502437	Syndrome de délétion 4q25 proximale		3 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
75857	Syndrome de délétion 6q terminale		19 Cas
251066	Syndrome de délétion 8p11.2		3 Cas
261476	Syndrome de délétion Xp21		100 Cas
352470	Syndrome de délétion de l'ADN mitochondrial associée à DNA2		4 Cas
1933	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique		2 Cas
369897	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec anomalies craniofaciales variables		20 Cas
1655	Syndrome de dérivés müllériens-lymphangiectasies-polydactylie		8 Cas
238569	Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes		80 Cas
529977	Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes-lymphopénie		7 Cas
37042	Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X		150 Cas
70587	Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant	3.5 I*	
70587	Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant	20.0 P*	
1968	Syndrome de face plate-microstomie-anomalie de l'oreille		2 Cas
1995	Syndrome de fente labiale-rétinopathie		2 Cas
508476	Syndrome de fente labiopalatine-dysmorphie craniofaciale-cardiopathie congénitale-surdité		7 Cas
3253	Syndrome de fente labiopalatine-dysplasie ectodermique		50 Cas
2001	Syndrome de fente labiopalatine-malrotation-cardiopathie		5 Cas
2003	Syndrome de fente labiopalatine-surdité-lipome sacré		2 Cas
2007	Syndrome de fente narinaire-colobome-télécanthus		2 Cas
2010	Syndrome de fente palatine-anomalies carpo-tarsales-oligodontie		2 Cas
2013	Syndrome de fente palatine-grandes oreilles-petite taille		8 Cas
2015	Syndrome de fente palatine-petite taille-anomalies vertébrales		2 Cas
2016	Syndrome de fente palatine-synéchies latérales		11 Cas
2025	Syndrome de fibromatose gingivale-dysmorphie faciale		2 Cas
2027	Syndrome de fibromatose gingivale-surdité		2 Familles

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
2031	Syndrome de fibrose hépatique-kystes rénaux-déficience intellectuelle		4 Cas
137631	Syndrome de fibrose pulmonaire-déficit immunitaire-dysgénésie gonadique 46,XX		2 Cas
210136	Syndrome de fibrose pulmonaire-hyperplasie hépatique-hypoplasie de la moelle osseuse		4 Cas
340	Syndrome de fièvre hémorragique-syndrome rénal	0.74 I*	
340	Syndrome de fièvre hémorragique-syndrome rénal	37.0 P*	
343	Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D		200 Cas
247868	Syndrome de fièvre périodique héréditaire lié à NLRP12		19 Cas
293165	Syndrome de fragilité cutanée-cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire		7 Cas
188	Syndrome de fuite capillaire systémique		150 Cas
2063	Syndrome de fusion splénonogonadique-anomalie transversale des membres-micrognathie		30 Cas
2064	Syndrome de fusions des vertèbres lombo-sacrées-blépharoptosis		3 Cas
2083	Syndrome de glabellie proéminente-microcéphalie-petite taille		2 Cas
2085	Syndrome de glaucome-apnée du sommeil		5 Cas
2084	Syndrome de glaucome-ectopie du cristallin-sphérophakie-raideur articulaire-petite taille		3 Cas
2091	Syndrome de goitre multinodulaire-rein kystique-polydactylie		3 Cas
500095	Syndrome de grande taille-déficience intellectuelle-anomalies rénales		4 Cas
329191	Syndrome de grande taille-scoliose-macrodactylie du gros orteil		2 Familles
2141	Syndrome de hernie diaphragmatique-anomalies des membres		7 Cas
527468	Syndrome de hernie diaphragmatique-grêle court-asplénie		2 Cas
86918	Syndrome de kératodermie palmoplantaire diffuse-acrocyanose		10 Cas
85112	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-ambiguïté sexuelle XX-prédisposition au carcinome spinocellulaire		5 Cas
2198	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-carcinome de l'oesophage		10 Familles
538574	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-neuropathie sensitivomotrice héréditaire		23 Cas
2201	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-spasticité		1 Famille
2202	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité		10 Familles

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
2339	Syndrome de kératose folliculaire-nanisme-atrophie cérébrale		6 Cas
86919	Syndrome de kératose palmoplantaire-clinodactylie		20 Cas
908	Syndrome de l'X fragile	32.5 P	
908	Syndrome de l'X fragile	2.4 BP*	
908	Syndrome de l'X fragile	20.0 P*	
227972	Syndrome de l'huile toxique		20000 Cas
209964	Syndrome de l'ulcère solitaire du rectum	1.0 I*	
198	Syndrome de la corne occipitale		35 Cas
90354	Syndrome de la cornée fragile		65 Cas
276280	Syndrome de la lipomatose multiple-hémihyperplasie		10 Cas
228410	Syndrome de la maladie cardiaque polyvalvulaire		19 Cas
2833	Syndrome de la peau parcheminée		54 Cas
2834	Syndrome de la peau ridée		30 Cas
157820	Syndrome de la transpiration induite par le froid		6 Cas
137898	Syndrome de leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière-élévation des lactates		127 Cas
314051	Syndrome de leucoencéphalopathie-anomalies du thalamus et du tronc cérébral-hyperlactatémie		14 Cas
137639	Syndrome de leucoencéphalopathie-ataxie-hypodontie-hypomyélinisation		8 Cas
83629	Syndrome de leucoencéphalopathie-dysplasie spondylo-épimétophysaire		11 Cas
163684	Syndrome de leucoencéphalopathie-dystonie-neuropathie motrice		2 Cas
2386	Syndrome de leucoencéphalopathie-kératose palmoplantaire		4 Cas
1816	Syndrome de leucomélanodermie-infantilisme-déficience intellectuelle-hypodontie-hypotrichosis		4 Cas
210133	Syndrome de leuconychie totale-lésions de type acanthosis nigricans-cheveux anormaux		11 Cas
231742	Syndrome de lipodermioïde du globe oculaire-excroissance préauriculaire-polythélie		1 Famille
50811	Syndrome de lipodystrophie-déficience intellectuelle-surdité		3 Cas
2399	Syndrome de lipomes naso-palpébraux-colobome		30 Cas
86822	Syndrome de lissencéphalie type 3-dysplasie métacarpienne		2 Cas
86821	Syndrome de lissencéphalie type 3-séquence d'akinésie foetale familiale		5 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
572013	Syndrome de lissencéphalie à prédominance postérieure-pont et moelle allongée larges et plats-défauts de croisement de la ligne médiane		8 Cas
2405	Syndrome de lobe de l'oreille épais-surdité de conduction		2 Familles
2412	Syndrome de luxation de la hanche-dysmorphie		4 Cas
86914	Syndrome de lymphoedème-anomalie cérébrale artérioveineuse		5 Cas
99141	Syndrome de lymphoedème-atrésie postérieure des choanes		6 Cas
86915	Syndrome de lymphoedème-communication interauriculaire-dysmorphie		5 Cas
85192	Syndrome de lésions en anneau de la voûte crânienne-fragilité osseuse		20 Cas
210548	Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-autisme		40 Cas
457485	Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-trouble neurologique du développement-petit thorax		8 Cas
2427	Syndrome de macrocéphalie-petite taille-paraplégie		2 Cas
397612	Syndrome de macrocéphalie-retard de développement		9 Cas
468672	Syndrome de macrophtalmie colobomateuse-microcornée		21 Cas
2432	Syndrome de macrosomie-microphtalmie-fente palatine		5 Cas
83619	Syndrome de macrostomie-anomalies préauriculaires-ophtalmoplégie externe		9 Cas
487796	Syndrome de macrothrombocytopénie-lymphoedème-retard de développement-dysmorphie faciale-camptodactylie		2 Cas
2435	Syndrome de macules cutanées hypo-et hypermélaniques-retard de croissance-déficience intellectuelle		14 Cas
71271	Syndrome de mains et pieds fendus-surdité		22 Cas
1459	Syndrome de maladie coeliaque-calcifications cérébrales-épilepsie		170 Cas
90103	Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-surdité-déficience intellectuelle		7 Cas
2072	Syndrome de maladie de Gaucher-ophtalmoplégie-calcification cardiovasculaire		10 Cas
2150	Syndrome de maladie de Hirschsprung-brachydactylie type D		4 Cas
2153	Syndrome de maladie de Hirschsprung-hypoplasie des ongles-dysmorphie		3 Cas
2155	Syndrome de maladie de Hirschsprung-polydactylie-surdité		2 Cas
79124	Syndrome de maladie veino-occlusive hépatique-déficit immunitaire		28 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
444069	Syndrome de malformation cérébrale-atrésie duodénale-hypoplasie rénale bilatérale foetal létal		4 Cas
447974	Syndrome de malformation de Klippel-Feil-myopathie-dysmorphie faciale		2 Cas
500150	Syndrome de malformations cérébrales-anomalies musculosquelettiques-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle		33 Cas
75389	Syndrome de malformations cérébrales-cardiopathie congénitale-polydactylie postaxiale		2 Cas
1236	Syndrome de microbrachycéphalie sévère-déficience intellectuelle-paralysie cérébrale athétosique		2 Cas
2511	Syndrome de microbrachycéphalie-ptosis-fente labiale		2 Cas
423894	Syndrome de microcephalie-neuropathie sensitivo-motrice axonale complexe		3 Cas
423306	Syndrome de microcephalie-petite taille-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale		2 Cas
2536	Syndrome de microcornée-glaucome-absence de sinus frontaux		5 Cas
369970	Syndrome de microcornée-myopie avec atrophie chorioretinienne-télécanthus		14 Cas
231736	Syndrome de microcornée-mégalo-lenticône postérieur-persistance du tissu vasculaire foetal-colobome		8 Cas
391376	Syndrome de microcéphalie congénitale-encéphalopathie sévère-atrophie cérébrale progressive		20 Cas
477673	Syndrome de microcéphalie postnatale-hypotonie infantile-diplégie spastique-dysarthrie-déficience intellectuelle		17 Cas
391408	Syndrome de microcéphalie primaire-déficience intellectuelle modérée-diabète juvénile		8 Cas
306558	Syndrome de microcéphalie primaire-épilepsie-diabète néonatal permanent		8 Cas
477814	Syndrome de microcéphalie progressive-épilepsie-cécité corticale-retard de développement		9 Cas
2513	Syndrome de microcéphalie-albinisme-anomalies digitales		2 Cas
3433	Syndrome de microcéphalie-brachydactylie-déficience intellectuelle		3 Cas
2515	Syndrome de microcéphalie-cardiomyopathie		3 Cas
2516	Syndrome de microcéphalie-cardiopathie-malsegmentation pulmonaire		3 Cas
488168	Syndrome de microcéphalie-cataracte congénitale-dermatite psoriasiforme		5 Cas
397951	Syndrome de microcéphalie-corps calleux fin-déficience intellectuelle		4 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
521445	Syndrome de microcéphalie-dysmorphie faciale-anomalies oculaires-anomalies congénitales multiples		10 Cas
457351	Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-surdité neurosensorielle-épilepsie-tonus musculaire anormal		14 Cas
217026	Syndrome de microcéphalie-facio-cardio-squelettique, type Hadziselimovic		5 Cas
2521	Syndrome de microcéphalie-fente palatine-pigmentation rétinienne anormale		3 Cas
2522	Syndrome de microcéphalie-fusions des vertèbres cervicales		2 Cas
329332	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie cérébelleuse-trouble de la conduction cardiaque		4 Cas
2523	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie cérébrale-spasticité		3 Cas
500159	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux et vermis cérébelleux-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle		4 Cas
457284	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale		5 Cas
2526	Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie		50 Familles
294016	Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire		10 Cas
572768	Syndrome de microcéphalie-micromélie		32 Cas
572773	Syndrome de microcéphalie-petite taille-anomalies des membres		29 Cas
171703	Syndrome de microcéphalie-polymicrogyrie-agénésie du corps calleux		4 Cas
2533	Syndrome de microcéphalie-surdité-déficience intellectuelle		2 Cas
2519	Syndrome de microcéphalie-épilepsie-déficience intellectuelle-cardiopathie		2 Cas
300305	Syndrome de microduplication 11p15.4		1 Famille
261229	Syndrome de microduplication 14q11.2		7 Cas
238446	Syndrome de microduplication 15q11q13		30 Cas
261204	Syndrome de microduplication 16p11.2p12.2		7 Cas
261243	Syndrome de microduplication 16p13.11		162 Cas
96078	Syndrome de microduplication 16p13.3		27 Cas
217385	Syndrome de microduplication 17p13.3		50 Cas
139474	Syndrome de microduplication 17q11.2		7 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.

P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
261272	Syndrome de microduplication 17q12		118 Cas
447980	Syndrome de microduplication 19p13.3		6 Cas
250994	Syndrome de microduplication 1q21.1		46 Cas
313947	Syndrome de microduplication 2q23.1		2 Cas
96095	Syndrome de microduplication 3q26		100 Cas
329802	Syndrome de microduplication 5p13		7 Cas
228415	Syndrome de microduplication 5q35		30 Cas
314034	Syndrome de microduplication 7p22.1		5 Cas
96121	Syndrome de microduplication 7q11.23		163 Cas
261102	Syndrome de microduplication 7q11.23 distale		5 Cas
228399	Syndrome de microduplication 8q12		4 Cas
217377	Syndrome de microduplication Xp11.22p11.23		12 Cas
521258	Syndrome de microduplication Xq25		28 Cas
293939	Syndrome de microduplication Xq28 distale		9 Cas
444002	Syndrome de microdélétion 11q22.2q22.3		5 Cas
313884	Syndrome de microdélétion 12p12.1		11 Cas
94063	Syndrome de microdélétion 12q14		22 Cas
289513	Syndrome de microdélétion 12q15q21.1		6 Cas
412035	Syndrome de microdélétion 13q12.3		3 Cas
261120	Syndrome de microdélétion 14q11.2		3 Cas
264200	Syndrome de microdélétion 14q22q23		5 Cas
401935	Syndrome de microdélétion 14q24.1q24.3		3 Cas
261183	Syndrome de microdélétion 15q11.2		200 Cas
199318	Syndrome de microdélétion 15q13.3		246 Cas
261190	Syndrome de microdélétion 15q14		9 Cas
94065	Syndrome de microdélétion 15q24		30 Cas
261197	Syndrome de microdélétion 16p11.2 proximale	20.0 P*	
261211	Syndrome de microdélétion 16p11.2p12.2		8 Cas
261236	Syndrome de microdélétion 16p13.11	7.0 BP	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
500055	Syndrome de microdélétion 16p13.2		6 Cas
352629	Syndrome de microdélétion 16q24.1		42 Cas
261250	Syndrome de microdélétion 16q24.3		27 Cas
319171	Syndrome de microdélétion 17p13.1 distale		16 Cas
261257	Syndrome de microdélétion 17p13.3 distale		16 Cas
97685	Syndrome de microdélétion 17q11		170 Cas
261265	Syndrome de microdélétion 17q12		103 Cas
363958	Syndrome de microdélétion 17q21.31	1.82 P*	
261279	Syndrome de microdélétion 17q23.1q23.2		7 Cas
529962	Syndrome de microdélétion 17q24.2		19 Cas
254346	Syndrome de microdélétion 19p13.12		6 Cas
357001	Syndrome de microdélétion 19p13.13		7 Cas
217346	Syndrome de microdélétion 19q13.11		12 Cas
293948	Syndrome de microdélétion 1p21.3		9 Cas
401986	Syndrome de microdélétion 1p31p32		5 Cas
456298	Syndrome de microdélétion 1p35.2		2 Cas
238769	Syndrome de microdélétion 1q44		100 Cas
261295	Syndrome de microdélétion 20p12.3		3 Cas
313781	Syndrome de microdélétion 20p13		4 Cas
444051	Syndrome de microdélétion 20q11.2		11 Cas
261304	Syndrome de microdélétion 20q13.2q13.3 paternelle		2 Cas
261323	Syndrome de microdélétion 21q22.11q22.12		14 Cas
363680	Syndrome de microdélétion 2p13.2		2 Cas
261349	Syndrome de microdélétion 2p15p16.1		11 Cas
163693	Syndrome de microdélétion 2p21		7 Cas
369881	Syndrome de microdélétion 2p21 sans cystinurie		2 Cas
228402	Syndrome de microdélétion 2q23.1		18 Cas
1617	Syndrome de microdélétion 2q24		23 Cas
251019	Syndrome de microdélétion 2q32q33		25 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1001	Syndrome de microdélétion 2q37		115 Cas
435638	Syndrome de microdélétion 3p25.3		8 Cas
1621	Syndrome de microdélétion 3q13		42 Cas
356947	Syndrome de microdélétion 3q26q27		4 Cas
397695	Syndrome de microdélétion 3q27.3		7 Cas
238750	Syndrome de microdélétion 4q21		14 Cas
228384	Syndrome de microdélétion 5q14.3		40 Cas
251046	Syndrome de microdélétion 6p22		19 Cas
171829	Syndrome de microdélétion 6q16		12 Cas
251056	Syndrome de microdélétion 6q25		4 Cas
254351	Syndrome de microdélétion 7q11.23 distale		41 Cas
251061	Syndrome de microdélétion 7q31		20 Cas
284160	Syndrome de microdélétion 8q21.11		13 Cas
508488	Syndrome de microdélétion 8q24.3		2 Cas
401923	Syndrome de microdélétion 9 q31.1q31.3		2 Cas
324313	Syndrome de microdélétion 9p13		4 Cas
531151	Syndrome de microdélétion 9q21.13		10 Cas
495818	Syndrome de microdélétion 9q33.3q34.11		4 Cas
1435	Syndrome de microdélétion Xq21		13 Cas
2538	Syndrome de microgastrie-anomalie des membres		16 Cas
476126	Syndrome de micrognathie-infections récurrentes-troubles du comportement-déficience intellectuelle modérée		4 Cas
50810	Syndrome de microlissencéphalie-micromélie		2 Cas
424099	Syndrome de microphthalmie colobomateuse-dysplasie rhizomélique		5 Familles
431140	Syndrome de microphthalmie colobomateuse-microcéphalie-déficience intellectuelle-petite taille liée à l'X		1 Famille
77299	Syndrome de microphthalmie-atrophie cérébrale		3 Cas
2547	Syndrome de microphthalmie-microtie-akinésie foetale		2 Cas
251279	Syndrome de microphthalmie-rétinite pigmentaire-fovéoschisis-drusen de la papille optique		9 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
140963	Syndrome de microtie bilatérale-surdité-fente palatine		3 Familles
2554	Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille		67 Cas
139450	Syndrome de microtie-colobome oculaire-imperforation du canal lacrymonasal		1 Famille
2561	Syndrome de molaires pyramidales-lèvre supérieure anormale		8 Cas
495930	Syndrome de monosomie 7 familiale		14 Familles
168593	Syndrome de mort subite du nourrisson-dysgénésie des testicules		21 Cas
2575	Syndrome de mucoviscidose-gastrite-anémie mégalo-blastique		2 Cas
2589	Syndrome de myoclonie-ataxie cérébelleuse-surdité		4 Cas
163696	Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale		38 Cas
456328	Syndrome de myopathie centronucléaire liée à l'X-anomalies génitales		4 Cas
2597	Syndrome de myopathie mitochondriale-acidose lactique-surdité		2 Cas
502423	Syndrome de myopathie mitochondriale-ataxie cérébelleuse-rétinopathie pigmentaire		9 Cas
439212	Syndrome de myopathie à début précoce-aréflexie-détresse respiratoire-dysphagie		13 Cas
52430	Syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale		26 Familles
363396	Syndrome de myopie forte-surdité neurosensorielle		7 Cas
527450	Syndrome de myopie sévère-hyperlaxité articulaire généralisée-petite taille		5 Cas
2475	Syndrome de mèches blanches-anomalies multiples		2 Cas
83473	Syndrome de mégaloencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie postaxiale-hydrocéphalie		62 Cas
2789	Syndrome de méningocèle latérale		14 Cas
2496	Syndrome de mésomélie-synostoses		10 Cas
436182	Syndrome de nanisme microcéphalique primordial-résistance à l'insuline		2 Cas
2631	Syndrome de nanisme mésomélique-fente palatine-camptodactylie		2 Cas
2653	Syndrome de nanisme ostéochondrodysplasique-surdité-rétinopathie pigmentaire		2 Cas
352654	Syndrome de neurodégénérescence progressive de l'enfant-cécité-ataxie-spasticité		6 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
500135	Syndrome de neurones multinucléaires-anhydramnios-dysplasie rénale-hypoplasie cérébelleuse-hydranencéphalie		3 Cas
542585	Syndrome de neuropathie auditive-atrophie optique		8 Cas
2680	Syndrome de neuropathie hypomyélinisante-arthrogrypose		9 Cas
2400	Syndrome de neuropathie périphérique-dysautonomie		2 Cas
163746	Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung		40 Cas
397744	Syndrome de neuropathie périphérique-myopathie-raucité de la voix-surdité		15 Cas
457205	Syndrome de neuropathie sensitivo-motrice axonale-atrophie optique-neurodégénérescence à début infantile		2 Cas
456318	Syndrome de neuropathie sensorielle-surdité-démence		6 Familles
73246	Syndrome de neuropathie viscérale-anomalies cérébrales-dysmorphie-retard du développement		2 Cas
369852	Syndrome de neutropénie congénitale-myéloblastose-néphromégalie		16 Cas
2690	Syndrome de neutropénie-monocytopénie-surdité		3 Cas
2666	Syndrome de néphronophtose familiale de l'adulte-quadruparésie spastique		2 Cas
2668	Syndrome de néphropathie-surdité-hyperparathyroïdie		5 Cas
2669	Syndrome de néphrose-surdité-anomalies des voies urinaires et des doigts		5 Cas
2798	Syndrome de pachygyrie-déficiência intellectuelle-épilepsie		5 Cas
508542	Syndrome de pancytopénie progressive congénitale-déficit immunitaire en cellules B-dysplasie squelettique		5 Cas
401764	Syndrome de pancytopénie-retard de développement		3 Cas
435930	Syndrome de papille optique colobomateuse-atrophie maculaire-choriorétinopathie		3 Cas
2375	Syndrome de paralysie du larynx-déficiência intellectuelle		20 Cas
306530	Syndrome de paralysie faciale congénitale héréditaire-surdité variable		13 Cas
240112	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-aphasie progressive non fluente		10 Cas
240103	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-syndrome corticobasal	0.6 P*	
2815	Syndrome de paraparésie spastique-surdité		6 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
521390	Syndrome de paraplégie spastique-déficiência intellectuelle-nystagmus-obésité		4 Cas
2818	Syndrome de paraplégie spastique-glaucome-déficiência intellectuelle		2 Familles
2819	Syndrome de paraplégie spastique-lésions cutanées faciales		5 Cas
329475	Syndrome de paraplégie spastique-maladie de Paget		1 Famille
2821	Syndrome de paraplégie spastique-neuropathie-poikiloderme		1 Famille
2820	Syndrome de paraplégie spastique-néphropathie-surdité		4 Cas
464282	Syndrome de paraplégie spastique-retard de développement sévère-épilepsie		16 Cas
2824	Syndrome de paraplégie-déficiência intellectuelle-hyperkératose		6 Cas
2379	Syndrome de parkinsonisme précoce-déficiência intellectuelle		2 Familles
2826	Syndrome de parésie spastique-puberté précoce		2 Cas
444138	Syndrome de peau décidual-leuconychie-kératose acrale ponctuée-chéilite-nodosités calleuses		4 Cas
2835	Syndrome de pectus excavatum-macrocéphalie-dysplasie unguéale		1 Famille
228190	Syndrome de persistance du canal artériel-bicuspidie valvulaire aortique-anomalie des mains		7 Cas
2994	Syndrome de petite taille-anomalies craniofaciales-hypoplasie génitale		3 Familles
85442	Syndrome de petite taille-anomalies hypophysaires et cérébelleuses-selle turcique anormale		5 Familles
391677	Syndrome de petite taille-atrophie optique-anomalie de Pelger-Huët		39 Cas
397623	Syndrome de petite taille-atrésie du canal auditif-hypoplasie mandibulaire-anomalies squelettiques		4 Cas
464288	Syndrome de petite taille-brachydactylie-obésité-retard global de développement		6 Cas
589442	Syndrome de petite taille-dysplasie squelettique-dégénérescence rétinienne-déficiência intellectuelle-surdité neurosensorielle		7 Cas
314394	Syndrome de petite taille-onychodysplasie-dysmorphie faciale-hypotrichose		14 Cas
2863	Syndrome de petite taille-os wormiens-dextrocardie		3 Cas
2865	Syndrome de petite taille-pterygium colli-cardiopathie congénitale		4 Cas
2866	Syndrome de petite taille-surdité-neutrophiles anormaux		2 Cas
2868	Syndrome de petite taille-valvulopathie cardiaque-dysmorphie		3 Cas
435804	Syndrome de petite taille-âge osseux avancé-arthrose précoce		3 Familles

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
2878	Syndrome de phocomélie-ectrodactylie-surdité-arythmie		4 Cas
2881	Syndrome de photosensibilité cutanée-colite létale		3 Cas
488232	Syndrome de pieds fendus-polydactylie mésoaxiale		5 Cas
2890	Syndrome de pili torti-onychodysplasie		1 Famille
2891	Syndrome de pili torti-retard de développement-anomalies neurologiques		2 Cas
2885	Syndrome de piébaldisme-anomalies neurologiques		8 Cas
306504	Syndrome de pneumopathie interstitielle-syndrome néphrotique-épidermolyse bulleuse		3 Cas
3004	Syndrome de polydactylie en miroir-segmentation vertébrale-anomalies des membres	0.3 P*	
420584	Syndrome de polydactylie postaxiale-anomalies antéhypophysaires-dysmorphie faciale		112 Cas
2916	Syndrome de polydactylie postaxiale-anomalies dentaires et vertébrales		3 Cas
2921	Syndrome de polydactylie préaxiale-colobome-déficience intellectuelle-petite taille		2 Cas
2917	Syndrome de polydactylie-myopie		1 Famille
453533	Syndrome de polyendocrinopathie-polyneuropathie		3 Cas
500533	Syndrome de polyhydramnios-mégaloencéphalie-épilepsie symptomatique		17 Cas
2928	Syndrome de polyneuropathie-déficience intellectuelle-acromicrie-ménopause prématurée		3 Cas
171848	Syndrome de polyneuropathie-surdité-ataxie-rétinite pigmentaire-cataracte		19 Cas
157798	Syndrome de polypose dentelée	1.0 I	
2929	Syndrome de polypose juvénile	3.85 I*	
2934	Syndrome de polysyndactylie-malformation cardiaque		8 Cas
2941	Syndrome de porencéphalie-hypoplasie cérébelleuse-malformations internes		2 Cas
306547	Syndrome de porencéphalie-microcéphalie-cataracte bilatérale congénitale		8 Cas
2946	Syndrome de pouce long-brachydactylie		4 Cas
2947	Syndrome de pouce triphalangé-brachyectrodactylie		4 Familles
2950	Syndrome de pouce triphalangé-polysyndactylie		15 Familles

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
221043	Syndrome de poikilodermie héréditaire fibrosante-myopathie rétractile-fibrose pulmonaire		15 Cas
2959	Syndrome de progeria-petite taille-naevus pigmentés		11 Cas
562559	Syndrome de protrusion maxillaire antérieure-strabisme-déficience intellectuelle		7 Cas
300576	Syndrome de prédisposition au cancer-oligodontie		2 Familles
293822	Syndrome de prédisposition au carcinome rénal et mélanome associé à MITF		30 Familles
488647	Syndrome de prédisposition aux cancers hématologiques associé à DDX41		3 Familles
1229	Syndrome de pseudo-infection intra-utérine congénitale		30 Cas
2972	Syndrome de pseudoanodontie-hypoplasie maxillaire-genu valgum		4 Cas
2988	Syndrome de pterygium colli-déficience intellectuelle-anomalies des doigts		2 Cas
228396	Syndrome de ptosis-mouvement oculaire supérieur limité-absence de point lacrymal		3 Cas
2997	Syndrome de ptosis-paralysie des cordes vocales		2 Cas
2999	Syndrome de ptosis-strabisme-pupilles ectopiques		1 Famille
289478	Syndrome de pyoderma gangrenosum-acne-hidradénite suppurée		36 Cas
391348	Syndrome de retard de croissance et de développement-hypotonie-troubles visuels-acidose lactique		2 Cas
2570	Syndrome de retard de croissance intra-utérin-malformation corticale-contractions congénitales		4 Cas
436144	Syndrome de retard de croissance intra-utérin-petite taille-diabète de l'adulte jeune		15 Cas
508512	Syndrome de retard de croissance intra-utérin-taches café-au-lait-augmentation du taux d'échanges entre chromatides soeurs		2 Cas
488627	Syndrome de retard de croissance sévère-strabisme-mélanocytose dermique congénitale-déficience intellectuelle		3 Cas
541423	Syndrome de retard de croissance-déficience intellectuelle-hépatopathie		6 Cas
3035	Syndrome de retard de croissance-hydrocéphalie-hypoplasie pulmonaire		4 Cas
391366	Syndrome de retard de croissance-retard de développement modéré-hépatite chronique		2 Cas
404451	Syndrome de retard de développement-anomalie du système nerveux central-syndactylie dû à des mutations de FBLN1		3 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
589515	Syndrome de retard de développement-ataxie-épilepsie associé à PUM1		14 Cas
369891	Syndrome de retard de développement-dysmorphie faciale par déficit en MED13L		70 Cas
404476	Syndrome de retard de développement-kystes pulmonaires-croissance excessive-tumeur de Wilms		2 Cas
363444	Syndrome de retard de développement-microcéphalie-dysmorphie faciale associé à THOC6		4 Cas
73223	Syndrome de retard de développement-ostéopénie-anomalies ectodermiques		3 Cas
599082	Syndrome de retard de développement-retard de langage-déficience intellectuelle-troubles visuels-dysmorphie faciale associé à CHD3		60 Cas
3038	Syndrome de retard de langage-asymétrie faciale-strabisme-incisure du lobe de l'oreille		6 Cas
544488	Syndrome de retard global de développement-alopécie-macrocéphalie-dysmorphie faciale-anomalies cérébrales structurales		5 Cas
488613	Syndrome de retard global de développement-anomalies neuro-ophtalmologiques-épilepsie-déficience intellectuelle		26 Cas
480898	Syndrome de retard global de développement-anomalies visuelles-atrophie cérébelleuse progressive-hypotonie axiale		6 Cas
290	Syndrome de rubéole congénitale	0.03 I*	
290	Syndrome de rubéole congénitale	0.35 BP*	
500180	Syndrome de régression motrice et cognitive de l'enfance avec syndrome extrapyramidal		7 Cas
505242	Syndrome de régression psychomotrice-apraxie oculomotrice-anomalie du mouvement-néphropathie		6 Cas
785	Syndrome de résistance aux récepteurs des oestrogènes		2 Cas
66518	Syndrome de résistance à l'insuline-cinquièmes métacarpiens courts		6 Cas
99832	Syndrome de résistance à la thyroïdolibérine		2 Cas
436245	Syndrome de rétinite pigmentaire-cataracte juvénile petite taille-déficience intellectuelle		3 Cas
3085	Syndrome de rétinite pigmentaire-déficience intellectuelle-surdité-hypogonadisme		2 Familles

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
494439	Syndrome de rétinite pigmentaire-surdité-vieillessement prématuré-petite taille-dysmorphie faciale		3 Cas
3018	Syndrome de rétinite pigmentaire-ischémie hyaline digestive-calcifications cérébrales diffuses		3 Cas
3151	Syndrome de sclérose en plaques-ichtyose-déficit en facteur VIII		2 Cas
85186	Syndrome de sclérose endostéale-hypoplasie cérébelleuse		4 Cas
324636	Syndrome de sensibilisation aux érythrocytes		170 Cas
178338	Syndrome de sensibilité aux UV		7 Cas
3173	Syndrome de spasmes infantiles-pouces larges		2 Cas
263410	Syndrome de spasmes infantiles-retard psychomoteur-atrophie cérébrale progressive-anomalie des ganglions de la base		4 Cas
3175	Syndrome de spasticité-déficience intellectuelle-épilepsie lié à l'X		6 Cas
3191	Syndrome de sténose subaortique-petite taille		1 Famille
3216	Syndrome de surdité de conduction-anomalie de l'oreille externe		8 Cas
228012	Syndrome de surdité neurosensorielle progressive-cardiomyopathie hypertrophique		4 Familles
66633	Syndrome de surdité neurosensorielle-grisonnement précoce-tremblement essentiel		3 Cas
494444	Syndrome de surdité neurosensorielle-thrombocytopénie associé à DIAPH1		8 Cas
3224	Syndrome de surdité-anomalies génitales-synostoses métacarpiennes et métatarsiennes		2 Cas
3217	Syndrome de surdité-diverticulose-neuropathie		5 Cas
3218	Syndrome de surdité-dysplasie épiphysaire-petite taille		2 Cas
85321	Syndrome de surdité-déficience intellectuelle type Martin-Probst		3 Cas
254898	Syndrome de surdité-encéphaloneuropathie-obésité-valvulopathie		2 Cas
90646	Syndrome de surdité-hypogonadisme		5 Cas
3220	Syndrome de surdité-hypoplasie de l'email-anomalie des ongles		15 Familles
94064	Syndrome de surdité-infertilité		3 Familles
3225	Syndrome de surdité-insensibilité familiale des glandes salivaires à l'aldostérone		2 Cas
3226	Syndrome de surdité-lymphoedème-leucémie		20 Cas
3230	Syndrome de surdité-oligodontie		5 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
3231	Syndrome de surdité-onychodystrophie		50 Cas
79499	Syndrome de surdité-onychodystrophie autosomique dominant		22 Cas
3232	Syndrome de surdité-oreille anormale-paralysie faciale		4 Cas
3236	Syndrome de surdité-ptosis-anomalies squelettiques		3 Cas
3241	Syndrome de surdité-syndrome craniofacial		2 Cas
3239	Syndrome de surdité-vitiligo-achalasie		2 Cas
284343	Syndrome de susceptibilité familiale au blastome pleuropulmonaire	0.007 /	
3246	Syndrome de symphalangie-anomalies multiples des mains et des pieds		6 Cas
357332	Syndrome de syndactylie-campodactylie et clinodactylie de l'auriculaire-gros orteils bifides		26 Cas
294026	Syndrome de syndactylie-nystagmus dû à une microduplication 2q31.1		2 Cas
3259	Syndrome de syndactylie-polydactylie-lobe d'oreille anormal		10 Cas
140952	Syndrome de syndactylie-télécanthus-malformations rénale et anogénitale		7 Cas
3270	Syndrome de synostose radio-cubitale-retard de développement-hypotonie		4 Cas
3268	Syndrome de synostose radio-ulnaire-microcéphalie-scoliose		13 Cas
71289	Syndrome de synostose radio-ulnaire-thrombocytopénie amégacaryocytaire		20 Cas
3104	Syndrome de séquence de Robin-oligodactylie		3 Cas
443236	Syndrome de tachycardie orthostatique posturale par déficit en NET		2 Cas
2832	Syndrome de tarse palpébraux courts-absence de cils inférieurs		11 Cas
3301	Syndrome de tetra-amélie-malformations multiples		5 Familles
3320	Syndrome de thrombocytopénie-aplasie radiale	0.5 BP*	
3328	Syndrome de tibia absent-polydactylie-kyste arachnoïdien		3 Cas
3329	Syndrome de tibia aplasique-ectrodactylie	0.1 P*	
3341	Syndrome de torticollis-chéloïdes-cryptorchidie		7 Cas
3342	Syndrome de tortuosité artérielle		102 Cas
457212	Syndrome de tremblement essentiel progressif-trouble sévère du langage-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle-trouble du comportement		5 Cas
3350	Syndrome de tremblement essentiel-nystagmus-ulcère		17 Cas
447896	Syndrome de tremblement-ataxie-hypomyélinisation centrale		7 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
79129	Syndrome de trichodysplasie-amélogénèse imparfaite		1 Famille
3361	Syndrome de trichodysplasie-xérodermie		1 Famille
3363	Syndrome de trichomégalie-dégénérescence rétinienne pigmentaire-retard de croissance		14 Cas
3365	Syndrome de trigonocéphalie-anomalies des extrémités		2 Cas
3368	Syndrome de trigonocéphalie-nez bifide-anomalies des extrémités		2 Cas
3369	Syndrome de trigonocéphalie-petite taille-retard de croissance		3 Cas
485405	Syndrome de triplication 16p12.1p12.3		3 Cas
589905	Syndrome de troubles de comportement-déficience intellectuelle-obésité-dysmorphie associé à PHIP		35 Cas
3293	Syndrome de télécanthus-hypertélorisme-strabisme-pied creux		2 Cas
3304	Syndrome de tétralogie de Fallot-petite taille-déficience intellectuelle		5 Cas
3011	Syndrome de tétraplégie spastique-déficience intellectuelle-rétinite pigmentaire		2 Cas
291	Syndrome de varicelle congénitale		130 Cas
443988	Syndrome de ventriculomégalie-maladie des kystes rénaux		11 Cas
568056	Syndrome de verrues multiples-déficit immunitaire-lymphoedème-dysplasies anogénitales		2 Cas
363665	Syndrome de vieillissement prématuré-acro-ostéolyse-lésions chéloïdiennes		5 Cas
3439	Syndrome de von Voss-Cherstvoy		10 Cas
99147	Syndrome de von Willebrand acquis		300 Cas
99672	Syndrome dent et ongle de Fried		12 Cas
54251	Syndrome des abcès aseptiques corticosensibles		49 Cas
398097	Syndrome des antiphospholipides néonatal		34 Cas
81	Syndrome des antisynthétases	3.5 P	
307766	Syndrome des cheveux frisés-kératodermie acrale-carie		14 Cas
137776	Syndrome des contractures congénitales létales type 2		1 Famille
137783	Syndrome des contractures congénitales létales type 3		14 Cas
498497	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 5		2 Cas
93269	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Majewski		34 Cas
465824	Syndrome des membres enveloppés dans un cocon		2 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
662	Syndrome des ongles jaunes		400 Cas
721	Syndrome des plaquettes grises		60 Cas
2951	Syndrome des pouces absents-petite taille-déficit immunitaire		3 Cas
2952	Syndrome des pouces en adduction-arthrogrypose, type Christian		9 Cas
65743	Syndrome des ptérygiums multiples autosomique dominant		4 Cas
2990	Syndrome des ptérygiums multiples autosomique récessif		64 Cas
2215	Syndrome des ptérygiums multiples-hyperthermie maligne		4 Cas
294963	Syndrome des ptérygiums poplités	0.3 BP*	
1300	Syndrome des ptérygiums poplités autosomique dominant		200 Cas
3451	Syndrome des spasmes infantiles	6.0 P*	
3451	Syndrome des spasmes infantiles	3.7 BP	
3451	Syndrome des spasmes infantiles	3.5 BP*	
3237	Syndrome des synostoses multiples		30 Familles
391392	Syndrome douloureux épisodique familial avec atteinte prédominante des membres inférieurs		28 Cas
391389	Syndrome douloureux épisodique familial avec atteinte prédominante du haut du corps		21 Cas
51083	Syndrome du QT court familial		80 Familles
195	Syndrome du cat-eye	1.35 BP*	
36234	Syndrome du choc toxique bactérien	3.0 P	
1437	Syndrome du chromosome 1 en anneau		35 Cas
1438	Syndrome du chromosome 10 en anneau		16 Cas
96175	Syndrome du chromosome 11 en anneau		20 Cas
1439	Syndrome du chromosome 12 en anneau		10 Cas
1440	Syndrome du chromosome 14 en anneau		80 Cas
96177	Syndrome du chromosome 15 en anneau		50 Cas
96178	Syndrome du chromosome 16 en anneau		10 Cas
1441	Syndrome du chromosome 17 en anneau		18 Cas
1442	Syndrome du chromosome 18 en anneau		70 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
1443	Syndrome du chromosome 19 en anneau		10 Cas
96171	Syndrome du chromosome 2 en anneau		18 Cas
1444	Syndrome du chromosome 20 en anneau		50 Cas
1446	Syndrome du chromosome 22 en anneau		100 Cas
96172	Syndrome du chromosome 3 en anneau		11 Cas
1447	Syndrome du chromosome 4 en anneau		20 Cas
1448	Syndrome du chromosome 6 en anneau		25 Cas
1449	Syndrome du chromosome 7 en anneau		18 Cas
1450	Syndrome du chromosome 8 en anneau		8 Cas
185	Syndrome du ciméterre	2.0 BP*	
98723	Syndrome du coeur droit hypoplasique	3.3 BP*	
2036	Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons		30 Cas
965	Syndrome du faciès acromégaloïde		23 Cas
104008	Syndrome du grêle court	2.0 P*	
2301	Syndrome du grêle court congénital		43 Cas
276435	Syndrome du motoneurone inférieur, forme tardive de l'adulte		55 Cas
35125	Syndrome du naevus épidermique		400 Cas
2987	Syndrome du ptérygium antécubital		11 Cas
71276	Syndrome du sinus silencieux		98 Cas
1766	Syndrome dysequilibrium		51 Cas
168782	Syndrome désintégratif de l'enfance	2.0 P*	
199332	Syndrome endocrino-cérébro-ostéodysplasique		7 Cas
468620	Syndrome extrapyramidal-déficience intellectuelle-épilepsie		3 Cas
1973	Syndrome facio-cardio-rénal		4 Cas
1974	Syndrome faciédigitogénital autosomique récessif		26 Cas
488197	Syndrome familial de dystrophie rétinienne progressive-colobome-cataracte congénitale		9 Cas
397922	Syndrome ferro-cérébro-cutané		3 Cas
1988	Syndrome fémoro-facial		62 Cas
2069	Syndrome gastro-cutané		24 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
2075	Syndrome génito-palato-cardiaque		15 Cas
85201	Syndrome génito-patellaire		22 Cas
2314	Syndrome hyper-IgE autosomique dominant	0.1 I*	
477831	Syndrome hypertrophique de Kosaki		2 Cas
168956	Syndrome hyperéosinophilique	1.5 P*	
411593	Syndrome hypoglycémique auto-immun		404 Cas
2134	Syndrome hémolytique et urémique atypique	1.0 P*	
357008	Syndrome hémolytique et urémique par déficit en DGKE		47 Cas
289601	Syndrome héréditaire de calcification artérielle et articulaire		16 Cas
79091	Syndrome héréditaire de myopathie à corps d'inclusions-contractions articulaires-ophtalmoplégie		21 Cas
145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	25.0 P*	
2571	Syndrome immuno-neurologique lié à l'X		5 Cas
500062	Syndrome infantile de fièvre récurrente-panniculite-dermatose		5 Cas
2306	Syndrome isotretinoïne-like		6 Cas
2363	Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital		100 Cas
2407	Syndrome laryngo-onycho-cutané		50 Cas
69085	Syndrome limb-mammary		38 Cas
500188	Syndrome lié à l'X d'atrésie du conduit auditif externe-dilatation du canal auditif interne-dysmorphie faciale		4 Cas
482606	Syndrome lié à l'X de cicatrices chéloïdes-mobilité articulaire réduite-rapport excavation/disque optique accru		15 Cas
435938	Syndrome lié à l'X de microcéphalie-retard de croissance-prognathisme-cryptorchidie		3 Cas
3261	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun		500 Cas
275517	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun avec infections virales récurrentes		1 Famille
436159	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun dû à une haploinsuffisance de CTLA-4		17 Cas
293925	Syndrome léthal d'encéphalocèle occipital-dysplasie squelettique		5 Cas
2736	Syndrome léthal d'omphalocèle-fente palatine		5 Cas
2371	Syndrome léthal de Larsen-like		8 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
478049	Syndrome léthal de non-compaction ventriculaire gauche-convulsions-hypotonie-cataracte-retard de développement		4 Cas
439897	Syndrome léthal foetal d'agénésie/hypoplasie cérébro-réno-génito-urinaire		2 Cas
1895	Syndrome malformatif d'Édimbourg		2 Familles
2464	Syndrome marfanoïde type de Silva		6 Cas
2463	Syndrome marfanoïde-déficience intellectuelle autosomique récessif		4 Cas
314041	Syndrome marfanoïde-hernie inguinale- vieillissement osseux prématuré		2 Cas
300501	Syndrome marfanoïde-neurofibromes systémiques et orbitaux douloureux		4 Cas
2510	Syndrome micro		203 Cas
352636	Syndrome microgédodique des phalanges		50 Cas
404463	Syndrome multisystémique de dysfonctionnement des muscles lisses		7 Cas
521450	Syndrome multisystémique lié à LAMA5		11 Cas
370997	Syndrome muscle-oeil-cerveau avec leucodystrophie multikystique bilatérale		2 Cas
590	Syndrome myasthénique congénital	0.3 P*	
43393	Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	1.0 P*	
43393	Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	0.35 P	
52688	Syndrome myélodysplasique	1.5 I*	
52688	Syndrome myélodysplasique	5.02	
60040	Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie		170 Cas
53721	Syndrome métamérique artérioveineux spinal		45 Cas
2614	Syndrome nail-patella	0.2 BP*	
2673	Syndrome neuro-facio-digito-rénal		3 Cas
2674	Syndrome neuro-musculo-squelettique type chypriote		1 Famille
508093	Syndrome neurodégénératif associée à l'énoyl-CoA réductase mitochondriale		7 Cas
217382	Syndrome neurodégénératif dû au déficit de transport cérébral des folates		3 Cas
85334	Syndrome neurodégénératif lié à l'X type Bertini		7 Cas
85336	Syndrome neurodégénératif lié à l'X type Hamel		11 Cas
438134	Syndrome neurodégénératif progressif avec photosensibilité associé à PCNA		4 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
363400	Syndrome neurodégénératif sévère avec lipodystrophie		10 Cas
544469	Syndrome neurologique associé à PRUNE1		48 Cas
59303	Syndrome néonatal d'ichtyose-cholangite sclérosante		12 Cas
435845	Syndrome néonatal létal de spasticité-encéphalopathie épileptique		8 Cas
93606	Syndrome néphrogénique d'antidiurèse inappropriée		21 Cas
280406	Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec surdité neurosensorielle		13 Cas
157962	Syndrome oculo-auriculaire type Schorderet		5 Cas
398156	Syndrome oculo-auriculo-fronto-nasal		41 Cas
2719	Syndrome oculo-cérébral d'hypopigmentation, type Cross		14 Cas
2720	Syndrome oculo-cérébral d'hypopigmentation, type Preus		2 Cas
1647	Syndrome oculo-cérébro-cutané		38 Cas
557003	Syndrome oculo-cérébro-dentaire		5 Cas
2707	Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman		19 Cas
534	Syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe	0.2 P	
534	Syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe	0.2 P*	
2709	Syndrome oculo-dentaire de Rutherford		1 Famille
2713	Syndrome oculo-ostéo-cutané		3 Cas
99806	Syndrome oculo-oto-dentaire		1 Famille
2714	Syndrome oculo-palato-cérébral		5 Cas
2715	Syndrome oculo-rénal-cérébelleux sévère		5 Cas
2717	Syndrome oculo-tricho-anal		20 Cas
69082	Syndrome odonto-tricho-unguéo-digito-palmaire		21 Cas
2723	Syndrome odonto-trichomélique		4 Cas
3164	Syndrome omphalocèle de Shprintzen		5 Cas
280403	Syndrome omphalocèle familial avec dysmorphie faciale		5 Cas
238744	Syndrome onycho-digito-mammaire		11 Cas
508501	Syndrome oro-facio-digital avec petite taille et brachymésophalangie		3 Cas
2750	Syndrome oro-facio-digital type 1	1.2 BP*	
141327	Syndrome oro-facio-digital type 12		1 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
141330	Syndrome oro-facio-digital type 13		1 Cas
434179	Syndrome oro-facio-digital type 14		2 Familles
2751	Syndrome oro-facio-digital type 2		20 Cas
2752	Syndrome oro-facio-digital type 3		5 Cas
2753	Syndrome oro-facio-digital type 4		29 Cas
2919	Syndrome oro-facio-digital type 5		12 Cas
2755	Syndrome oro-facio-digital type 8		20 Cas
141007	Syndrome oro-facio-digital type 9		10 Cas
2754	Syndrome orofaciadigital type 6		2 Familles
2791	Syndrome oto-dentaire		10 Familles
2793	Syndrome oto-onycho-péronéal		6 Cas
90652	Syndrome oto-palato-digital type 2		40 Cas
439822	Syndrome par haploinsuffisance de PDE4D		7 Cas
320406	Syndrome paraplégie spastique-atrophie optique-neuropathie		75 Cas
363654	Syndrome parkinsonien et spasticité liés à l'X		5 Cas
183422	Syndrome polymalformatif génétique à risque de développer un cancer	10.0 P*	
210144	Syndrome polymalformatif létal type Boissel		10 Cas
363618	Syndrome progéroïde cardio-cutané lié à LMNA		5 Cas
2963	Syndrome progéroïde type Petty		1 Cas
221120	Syndrome pseudo-aminoptérine		11 Cas
436274	Syndrome pseudoxanthome élastique-like avec rétinite pigmentaire		13 Cas
32960	Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale	0.1 P*	
3015	Syndrome radio-rénal		4 Cas
1475	Syndrome rein-colobome		180 Cas
3098	Syndrome rhizomélique type Urbach		3 Cas
85146	Syndrome scapulo-péronier neurogénique type Kaeser		15 Cas
3180	Syndrome spondylo-camptodactylie		5 Cas
3327	Syndrome thyro-cérébro-rénal		2 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
3351	Syndrome tricho-dentaire		5 Familles
3352	Syndrome tricho-dento-osseux		30 Cas
3353	Syndrome tricho-dermo-dentaire		3 Cas
1264	Syndrome tricho-rétino-dento-digital		9 Cas
502	Syndrome trichorhinophalangien type 2		100 Cas
77258	Syndrome trichorhinophalangien types 1 et 3		100 Cas
869	Syndrome triple A		100 Cas
447997	Syndrome tétraplégie spastique-corps calleux fin-microcéphalie postnatale progressive		15 Cas
83453	Syndrome vulvo-vaginal-gingival		380 Cas
3424	Syndrome vélo-facio-squelettique		2 Cas
500144	Syndrome à début précoce d'encéphalopathie progressive-surdité-hypoplasie du pont-atrophie cérébrale		3 Cas
1952	Syndrome épiphyses ponctuées-hyperplasie ostéoclastique		4 Cas
94056	Synostose huméro-cubitale		5 Cas
3265	Synostose huméro-radiale		150 Cas
3266	Synostose huméro-radio-cubitale		30 Cas
3269	Synostose radio-ulnaire congénitale		350 Cas
3275	Synostose spondylo-carpo-tarsienne		35 Cas
499009	Syphilis congénitale	1.3 BP*	
840	Syringocystadénome papillifère		730 Cas
3280	Syringomyélie	8.4 P*	
99865	Séminome spermatocytaire	0.03 I*	
994	Séquence d'akinésie foetale	0.6 BP*	
93929	Séquence d'omphalocèle-exstrophie cloacale-anus imperforé-anomalie spinale	0.75 BP*	
93929	Séquence d'omphalocèle-exstrophie cloacale-anus imperforé-anomalie spinale	0.54 BP	
314667	TMEM165-CDG		6 Cas
466703	TMEM199-CDG		7 Cas
436242	Tachyarythmie atriale et trouble de conduction cardiaque infra-Hisienne familiales		7 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
3282	Tachycardie atriale multifocale	0.67 BP	
45453	Tachycardie ventriculaire incessante du nouveau-né	1.5 BP*	
3286	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	10.0 P*	
364198	Talus bipartite		23 Cas
3319	Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale		100 Cas
466806	Thrombocytopénie autosomique dominante avec défaut de sécrétion plaquettaire		4 Familles
67044	Thrombocytopénie avec anémie dysérythropoïétique congénitale		3 Familles
370131	Thrombocytopénie de White		1 Famille
480851	Thrombocytopénie héréditaire avec myélofibrose à début précoce		9 Cas
851	Thrombocytopénie type Paris-Trousseau		50 Cas
566192	Thrombocytopénie à petites plaquettes congénitale autosomique récessive		5 Cas
329319	Thrombocytemie avec anomalies distales des membres		3 Familles
3318	Thrombocytemie essentielle	0.48 I*	
745	Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine C	0.16 BP	
3002	Thrombopénie immune	25.0 P*	
3002	Thrombopénie immune	6.75 I*	
583861	Thrombose isolée de la veine mésentérique	1.6 I*	
854	Thrombose portale primitive	1.72 I*	
99867	Thymome	0.14 I*	
99867	Thymome	1.22	
71518	Torticolis paroxystique bénin de l'enfant		150 Cas
75326	Tortuosité artériolaire rétinienne		100 Cas
565782	Toxicité au méthotrexate	3.0 P*	
858	Toxoplasmose congénitale	33.0 BP*	
3348	Trachéobronchopathie chondro-ostéoplastique		400 Cas
216694	Transposition congénitalement corrigée des gros vaisseaux	3.0 BP	
860	Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux	24.25 BP*	
216675	Transposition des gros vaisseaux	31.7 BP*	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
238606	Tremblement orthostatique primaire		390 Cas
139411	Triade de Carney		150 Cas
863	Trichinellose	0.06 I*	
228379	Trichodysplasie spinulosa		7 Cas
411788	Trichomégalie isolée familiale		2 Familles
33364	Trichothiodystrophie		201 Cas
33364	Trichothiodystrophie	0.12 BP*	
3366	Trigonocéphalie isolée	6.7 BP*	
3376	Triploïdie	12.6 BP*	
1692	Trisomie 1 en mosaïque		1 Cas
171929	Trisomie 10p		50 Cas
1699	Trisomie 12p		40 Cas
1699	Trisomie 12p	2.0 BP	
3378	Trisomie 13	3.7 BP*	
1708	Trisomie 16 en mosaïque		226 Cas
1711	Trisomie 17 en mosaïque		31 Cas
3380	Trisomie 18	16.7 BP	
3380	Trisomie 18	10.4 BP*	
1715	Trisomie 18p		25 Cas
261344	Trisomie 1q		18 Cas
1723	Trisomie 2 en mosaïque		22 Cas
870	Trisomie 21	95.0 BP	
870	Trisomie 21	97.7 BP*	
1738	Trisomie 4p		85 Cas
1742	Trisomie 5p		40 Cas
1747	Trisomie 7 en mosaïque		31 Cas
1752	Trisomie 8q		30 Cas
99776	Trisomie 9 en mosaïque		50 Cas
236	Trisomie 9p		150 Cas

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
3375	Trisomie X	42.5 P*	
96102	Trisomie distale 10q		40 Cas
1745	Trisomie distale 6p		40 Cas
88629	Tritanopie	4.8 P*	
3384	Tronc artériel commun	4.3 BP	
3384	Tronc artériel commun	4.8 BP*	
352490	Trouble du spectre de l'autisme par déficit en AUTS2		60 Cas
871	Trouble familial progressif de la conduction cardiaque		50 Cas
363611	Trouble neurologique du développement associé à CTCF		5 Cas
521426	Trouble neurologique du développement associé à PLAA		15 Cas
494344	Trouble neurologique du développement associé à RERE		10 Cas
500545	Trouble neurologique du développement sévère avec troubles de l'alimentation-mouvements stéréotypés des mains-cataracte bilatérale		6 Cas
488642	Trouble neurologique du développement-déficience intellectuelle associée à TELO2		6 Cas
457375	Trouble neurologique léthal infantile avec cataracte et atteinte cardiaque associé à ITPA		7 Cas
36355	Troubles hémorragiques par anomalie du récepteur P2Y12		14 Cas
420566	Troubles hémorragiques par déficit en CalDAG-GEFI		3 Cas
73271	Troubles hémorragiques par déficit en récepteur du collagène		20 Cas
3389	Tuberculose	139.0 I	
3389	Tuberculose	9.0 I*	
3389	Tuberculose	16.0 P*	
3392	Tularémie	0.2 I*	
3392	Tularémie	2.0 P*	
100087	Tumeur de la thyroïde	3.2 I	
100087	Tumeur de la thyroïde	5.0 I*	
182130	Tumeur des glandes endocrines	3.75 I*	
182130	Tumeur des glandes endocrines	64.0 P*	
98287	Tumeur des histiocytes et des cellules dendritiques	0.05 I*	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
363472	Tumeur des testicules et structures paratesticulaires	3.15 I*	
363472	Tumeur des testicules et structures paratesticulaires	87.77	
83469	Tumeur desmoplastique à petites cellules		300 Cas
873	Tumeur desmoïde	0.3 I*	
99928	Tumeur du site d'implantation	0.02 I*	
99928	Tumeur du site d'implantation	0.86	
251870	Tumeur embryonnaire du système nerveux central	0.07 I*	
251852	Tumeur embryonnaire du tissu neuroépithélial	0.22 I*	
99912	Tumeur germinale dysgerminomateuse maligne de l'ovaire	0.04 I*	
363579	Tumeur germinale extragonadique	0.13 I*	
180234	Tumeur germinale maligne mixte	0.01 I*	
363494	Tumeur germinale non séminomateuse des testicules	1.21 I*	
363494	Tumeur germinale non séminomateuse des testicules	33.53	
182067	Tumeur gliale	26.0 P*	
182067	Tumeur gliale	5.35 I*	
99915	Tumeur maligne de la granulosa de l'ovaire	0.12 I*	
398043	Tumeur maligne de la verge	1.075 I*	
35808	Tumeur maligne des cordons sexuels et du stroma de l'ovaire	1.85 P*	
35808	Tumeur maligne des cordons sexuels et du stroma de l'ovaire	0.13 I*	
3148	Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques	1.0 I	
180242	Tumeur maligne des trompes	1.0 P*	
213512	Tumeur maligne mixte müllérienne de l'ovaire	0.12 I*	
35807	Tumeur maligne ovarienne germinale	0.08 I*	
35807	Tumeur maligne ovarienne germinale	2.3	
329977	Tumeur neuroendocrine classique de l'appendice	0.25 I	
100075	Tumeur neuroendocrine de l'estomac	3.2 P*	
464756	Tumeur neuroendocrine de l'estomac de type 1, forme familiale		5 Cas
97253	Tumeur neuroendocrine du pancréas	0.21 I*	
398940	Tumeur non épithéliale maligne de l'ovaire	0.43 I*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
251651	Tumeur oligoastrocytaire	0.11 I*	
46484	Tumeur oligodendrogliale	0.35 I*	
498228	Tumeur phyllode de la prostate		90 Cas
69077	Tumeur rhabdoïde		500 Cas
231108	Tumeur rhabdoïde familiale		5 Familles
44890	Tumeur stromale gastro-intestinale	13.0 P*	
44890	Tumeur stromale gastro-intestinale	1.0 I	
44890	Tumeur stromale gastro-intestinale	1.0 I*	
363489	Tumeur testiculaire des cordons sexuels et du stroma	0.02 I*	
363489	Tumeur testiculaire des cordons sexuels et du stroma	0.44	
842	Tumeur testiculaire germinale séminomateuse	1.71 I*	
842	Tumeur testiculaire germinale séminomateuse	46.01	
252212	Tumeur triton maligne		170 Cas
66627	Tumeur ténosynoviale à cellules géantes	20.0 P*	
182114	Tumeur urogénitale rare	0.13 I*	
301	Tumeur épendymaire	0.2 I*	
301	Tumeur épendymaire	3.85	
398934	Tumeur épithéliale maligne de l'ovaire	9.39 I*	
276145	Tumeur épithéliale maligne des glandes salivaires	0.73 I*	
63443	Tumeur épithéliale rare de l'estomac	18.6 I*	
63443	Tumeur épithéliale rare de l'estomac	49.17	
3400	Tunnel aorto-ventriculaire		130 Cas
99745	Typhoïde	3.0 I*	
882	Tyrosinémie type 1	0.9 BP	
28378	Tyrosinémie type 2		150 Cas
69723	Tyrosinémie type 3		20 Cas
313846	Télangiectasie cutanée familiale et syndrome de prédisposition au cancer oropharyngé		24 Cas
774	Télangiectasie hémorragique héréditaire	16.0 P*	
398987	Tératome malin de l'ovaire	0.07 I*	

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
363483	Tératome testiculaire	0.04	
141077	Tératome épignathe	1.68 BP	
3299	Tétanos	0.024 I*	
3303	Tétralogie de Fallot	34.0 BP	
3303	Tétralogie de Fallot	29.3 BP*	
210141	Tétraplégie spastique congénitale héréditaire		17 Cas
884	Tétrasomie 12p	4.0 BP*	
314588	Tétrasomie 15q distale		23 Cas
96055	Tétrasomie 21		13 Cas
3310	Tétrasomie 9p		70 Cas
9	Tétrasomie X		50 Cas
493342	Urticaire vibratoire		37 Cas
98715	Uvéite	17.0 I*	
98715	Uvéite	38.0 P*	
90061	Uvéite postérieure non infectieuse	18.0 P*	
93110	Valve de l'urètre postérieur	2.0 P*	
93110	Valve de l'urètre postérieur	4.125 BP*	
90342	Variant du xeroderma pigmentosum		50 Cas
52759	Vascularite	6.3 P*	
404553	Vascularite par déficit en ADA2		48 Cas
280779	Vasculopathie cutanée collagène		20 Cas
221126	Vasculopathie de Fowler		44 Cas
425120	Vasculopathie de l'enfant associée à STING		9 Cas
3427	Ventricule gauche à double issue	0.5 BP	
3086	Vitréo-rétino-choroïdopathie autosomique dominante		3 Cas
329211	Vitréorétinopathie inflammatoire néovasculaire autosomique dominante		99 Cas
370930	XYLT1-CDG		2 Cas
3467	Xanthinurie héréditaire		150 Cas
3467	Xanthinurie héréditaire	9.05 I*	

ORPHAcode	Maladie ou groupe de maladies	Prévalence/ Incidence estimée (/100 000)	Nombre de cas ou familles
251607	Xanthoastrocytome pléomorphe	0.01 I*	
910	Xeroderma pigmentosum	0.23 BP*	
391316	Épilepsie temporale mésole infantile avec régression cognitive sévère		3 Cas

En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe.
P indique une prévalence, I indique une incidence et PN indique une prévalence à la naissance

Vous pouvez accéder aux données épidémiologiques complètes sur le site Orphadata : www.orphadata.org.

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

Rédacteur en chef : Ana Rath – Rédacteur du cahier : Moi Yamazaki - Support technique : David Lagorce et Valérie Lanneau

Le format approprié pour citer ce document est le suivant :

« Prévalence des maladies rares : Données bibliographiques », Les cahiers d'Orphanet, Série Maladies Rares, Janvier 2022, Numéro 1 : Classement par ordre alphabétique des maladies ou groupes de maladies

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

Le contenu de ce rapport Orphanet représente les opinions de l'auteur uniquement, et en est sa seule responsabilité. Il ne peut pas être considéré comme reflétant la position de la Commission européenne et/ou de l'Agence exécutive pour les consommateurs, la santé, l'agriculture et l'alimentation ou de tout autre organisme de l'Union européenne. La Commission européenne et l'Agence déclinent toute responsabilité pour l'usage qui pourrait être fait des informations qu'il contient.