

# Prévalence des maladies rares : Une enquête bibliographique Juillet 2007

Les Cahiers  
d'Orphanet

Méthode

Prévalence par ordre alphabétique des maladies

Classement des maladies par prévalence

Classement des maladies par nombre de cas publiés

## Méthode

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

### Stratégie de recherche

Plusieurs sources d'informations sont utilisées :

- Serveurs d'informations sur Internet : Orphanet, e-medicine, Geneclinics, EMEA et OMIM ;

- Interrogation de Medline selon l'équation :

« Noms de la maladie » ET Epidémiologie[Mesh:NoExp] OU Incidence[titre,résumé]  
OU Prévalence[titre,résumé] OU Epidémiologie[titre,résumé] ;

- Ouvrages médicaux, littérature grise et rapports d'experts constituent également une source importante de données.

### Données collectées

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

- pour les maladies qui n'apparaissent qu'à la naissance : prévalence = incidence à la naissance x (espérance de vie des malades/espérance de vie de la population générale) ;

- pour les autres maladies : prévalence = incidence x durée moyenne de la maladie.

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

### Mise à jour des données

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

### Limites de l'étude

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

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

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

## Prévalence par ordre alphabétique des maladies

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000) ou nombre de cas ou familles publiés
2,4-diénoyl-CoA réductase, déficit en	1 cas
2,8 dihydroxy-adénine urolithiase	1,7
3C, syndrome	25 cas
3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase, déficit en	6 cas
3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue, déficit en	1
3-méthylcrotonyl glycinurie	2,25
5-oxoprolinase, déficit en	8 cas
6-pyruvoyl-tétrahydroptéridine synthase, déficit en	248 cas
Aarskog-Scott, syndrome de	>200 cas
Aase-Smith, syndrome de	<10 cas
Abcès aseptique cortico-sensible	49 cas
Ablépharie - macrostomie	15 cas
Abruzzo-Erickson, syndrome de	4 cas
Acatalasémie	3,1
Acéculéo-plasminémie	0,05
Achalasie - microcéphalie	5 cas
Achalasie primaire	37,5
Acheiropodie	<10 familles
Achondrogenèse	>100 cas
Achondroplasie	4,5
Achondroplasie sévère - retard de développement - acanthosis nigricans	4 cas
Achromatopsie	2,5
Acidémie isovalérique	1
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie	300 cas
Acidémie propionique	3,75
Acidémie succinique	50 cas
Acidocétose par déficit en bêta-cétothiolase	60 cas
Acidurie 3-méthylglutaconique type 1	20 cas
Acidurie 4-hydroxybutyrique	350 cas
Acidurie fumarique	>20 cas
Acidurie malonique	17 cas
Acidurie méthylmalonique - microcéphalie - cataracte	2 cas
Acidurie mévalonique	30 cas
Acidurie orotique héréditaire	<20 cas
Ackerman, syndrome d'	8 cas
Acranie	<1**
Acro-calleux, syndrome, type Schinzel	34 cas
Acro-céphalo-syndactylie	4,6
Acrodermatite entéropathique avec déficit en zinc	0,2

Acromégalie	5
Acromégalie - cutis gyrata - leucome cornéen	16 cas
Acroméaloïde, faciès, syndrome de	<20 cas
Acromélanose	<10 cas
Acro-ostéolyse autosomique dominante	50 cas
Acro-pectoral, syndrome	22 cas
Acro-pectoro-rénal, syndrome	12 cas
Acro-rénal, syndrome	20 cas
Acro-réno-mandibulaire, syndrome	7 cas
Acro-réno-oculaire, syndrome	<20 familles
Acro-scypho-dysplasie métaphysaire	4 cas
Acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne, déficit en	15
Adactylie unilatérale	34
Adamantinome	513 cas
Adénosine monophosphate désaminase, déficit en	200 cas
Adénylosuccinate lyase, déficit en	50 cas
Adhésion leucocytaire, déficience d'	<350 cas
Adrénoleucodystrophie liée à l'X	3,5
ADULT, syndrome	14 cas
Adysplasie rénale	26
Agammaglobulinémie - microcéphalie - craniosténose - dermatite sévère	3 cas
Agammaglobulinémie liée à l'X	0,45
Agénésie de la carotide interne	100 cas
Agénésie de la trachée	1**
Agénésie du cervelet et du pancréas	4 cas
Agénésie du corps calleux - retard mental - colobome - micrognathie	2 cas
Agénésie testiculaire XY	50 cas
Aglossie - adactylie	<50 cas
Agnathie - holoprosencephalie - situs inversus	30 cas
Agonadisme - dextrocardie - hernie diaphragmatique	6 cas
Aicardi, syndrome d'	500 cas
Aicardi-Goutières, syndrome d'	30 cas
Alagille, syndrome d'	1,4
Albers-Schonberg, maladie d'	1
Albinisme - surdité	1 famille
Albinisme cutané, phénotype hermine	3 cas
Albinisme oculaire - surdité sensorielle tardive	7 cas
Albinisme oculaire lié à l'X, récessif	2
Albinisme oculo-cutané	7,15
Albright like, syndrome d'	10 cas
Alcaptonurie	0,3
Alexander, maladie d'	300 cas
Alopécie - contractures - nanisme - retard mental	5 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Alopécie - hyperkératose palmoplantaire	1 famille
Alopécie - hypogonadisme - syndrome extrapyramidal	2 cas
Alopécie circonscrite - polydactylie	2 cas
Alopécie congénitale liée à l'X	1 famille
Alopécie- épilepsie - pyorrhée - retard mental	12 cas
Alpers, syndrome d'	0,025
Alpha-1 antitrypsine, déficit en	20
Alpha-mannosidose	0,1
Alpha-N-acétyl-galactosaminidase, déficit en	12 cas
Alpha-sarcoglycanopathie	0,57
Alport, syndrome d'	2
Alport, syndrome d' - léiomyomatose diffuse	0,1
Alström, syndrome d'	300 cas
Alzheimer, maladie d', forme familiale	5,3
Amaurose - hypertrichose	2 cas
Amaurose congénitale de Leber	2,5
Ambras, syndrome d'	10 cas
Amélie, autosomique récessive	3 cas
Amibiase à amibes libres	1,75
Amyotrophie spinale - malformation de Dandy-Walker - cataracte	2 cas
Amyotrophie spinale proximale	3
Amyotrophie spinale proximale type 1	0,26
Amyotrophie spinale proximale type 2	2,6
Amyotrophie spinale proximale type 3	2,6
Amyotrophie spinale proximale type 4	0,32
Anadysplasie métaphysaire	<20 cas
Anémie de Fanconi	1
Anémie dysérythroïdétique congénitale	1
Anémie hémolytique due à un déficit en glutathione réductase	3 cas
Anémie hémolytique due à une déficience en adénylate kinase	12 cas
Anémie hémolytique létale - anomalies génitales	2 cas
Anémie hémolytique, nonspérocytique, due à un déficit en hexokinase	17 familles
Anémie mégaloblastique thiamine-sensible	30 familles
Anémie microcytaire - surcharge hépatique en fer - hypoferritinémie	3 cas
Anémie sidéroblastique liée à l'X - ataxie	5 familles
Anencéphalie	3,2**
Anesthésie cornéenne - anomalies rétinienne - surdité	2 cas
Aneuploïdie en mosaïque, syndrome d'	29 cas
Angelman, syndrome d'	6,5
Angiomatose cutanée et digestive	>200 cas
Angiomatose neurocutanée héréditaire	<10 familles
Angiome en touffes	>200 cas
Angio-ostéohypertrophique, syndrome	1000 cas
Aniridie	1,75
Aniridie - agénésie rénale - retard psychomoteur	2 cas
Aniridie - ataxie cérébelleuse - retard mental	>10 familles

Aniridie - ptosis - retard mental - obésité	3 cas
Aniridie - retard mental, syndrome d'	2 cas
Aniridie - rotule, absence	3 cas
Anisakiose	3,8
Ankyloblépharon - anomalies ectodermiques - fente labiopalatine	8 familles
Ankyloblépharon filiforme - imperforation anale	2 familles
Ankylose des pouces - brachydactylie - retard mental	6 cas
Ankylose glossopalatine - cataract - anomalies digitales	1 cas
Anomalie d'Axenfeld-Rieger - hydrocéphalie - squelette anormal	3 cas
Anomalie de Duane - myopathie - scoliose	2 cas
Anomalie du développement sexuel - retard mental	3 cas
Anomalies auriculaires - fente labiale ou labio-palatine - anomalies oculaires	2 cas
Anomalies des membres - anomalies mammaires	27 cas
Anomalies plaquettaires familiales - prédisposition à la leucémie myéloïde	13 familles
Anonychie - anomalies de la pigmentation des plis de flexion	3 cas
Anonychie - microcéphalie	5 cas
Anonychie - phalanges distales hypoplasiques	11 cas
Anophtalmie - insuffisance hypothalamo-hypophysaire	30 cas
Anophtalmie - mégalocornée - cardiopathie - anomalies du squelette	3 cas
Anophtalmie - petite taille - obésité	1 cas
Anophtalmie plus, syndrome d'	4 cas
Anophtalmie/microphtalmie - atrésie de l'œsophage	14 cas
Anophtalmie/microphtalmie, isolées	14
Anosmie congénitale isolée	<15 cas
Antisynthétases, syndrome des	1,5
Antley-Bixler, syndrome d'	34 cas
Aorte - face anomalies - retard mental	4 cas
Apert, syndrome d'	1,25
Aphalangie - hémivertèbre - dysgénésie uro-génito-intestinale	3 cas
Aphalangie - syndactylie - microcéphalie	1 famille
Aplasia cutanée - myopie	4 cas
Aplasia cutanée congénitale - lymphangiectasie intestinale	3 cas
Aplasia cutanée congénitale des membres, forme récessive	6 cas
Aplasia du péroné - ectrodactylie	<50 cas
Apraxie oculo-motrice, type Cogan	50 cas
Arachnodactylie - ossification anormale - retard mental	5 cas
Arachnodactylie - retard mental - dysmorphie	3 cas
Arc branchial lié à l'X, syndrome d'	5 à 7 cas
Aredyld, syndrome d'	3 cas
Argininémie	31 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Arhinie	20 cas
Arhinie - atrésie des choanes - microphthalmie	4 cas
Aromatase, déficit en	13 cas
Artères coronaires, maladies des - hyperlipidémie - hypertension - diabète - ostéoporose	1 famille
Artérite à cellules géantes	8,9
Artérite temporale juvénile	20 cas
Arthrite avec enthésite	5,7
Arthrite granulomateuse de l'enfant	40 familles
Arthrite idiopathique juvénile systémique	6,3
Arthrite juvénile idiopathique	41,8
Arthrite psoriasique juvénile	4,2
Arthrite purulente - pyoderma gangrenosum - acné	34 cas
Arthrogrypose - dystrophie thoracique	1 cas
Arthrogrypose - hyperkératose, forme létale	2 cas
Arthrogrypose - insuffisance rénale - cholestase	<150 cas
Arthrogrypose multiple congénitale	30
Arthrogrypose multiple congénitale - face de siffleur	10 cas
Ascher, syndrome d'	50 cas
Aspiration méconiale, syndrome d'	2,44
Ataxie - apraxie - retard mental lié à l'X	9 cas
Ataxie - surdité - atrophie optique, létal	12 cas
Ataxie cérébelleuse - aréflexie - pieds creux - atrophie optique - surdité neurosensorielle	1-2 familles
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	2,15
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive, type Beauce	57 cas
Ataxie cérébelleuse, autosomique récessive	7
Ataxie de Friedreich	2,5
Ataxie de Harding	1
Ataxie du cordon postérieur - rétinite pigmentaire	13 cas
Ataxie épisodique type 3	1 famille
Ataxie épisodique type 4	2 familles
Ataxie spinocérébelleuse infantile	21 cas
Ataxie spinocérébelleuse, liée à l'X, type 3	5 cas
Ataxie télangiectasie	1
Atélostéogenèse type 1	12 cas
Atélostéogenèse type 2	25 cas
Atélostéogenèse type 3	12 cas
Athérosclérose - surdité - épilepsie - diabète - néphropathie	2 cas
Atkin-Flaitz, syndrome d'	14 cas
Atransferrinémie	9 cas
Atrésie de l'œsophage	25
Atrésie des choanes - surdité - cardiopathie	5 cas
Atrésie des voies biliaires	5,6
Atrésie du grêle	20
Atrésie duodénale	8,55
Atrésie tricuspide	5
Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	<0,3

Atrophie multisystématisée	4,6
Atrophie musculaire - ataxie - rétinite pigmentaire - diabète	10 cas
Atrophie optique	6
Atrophie optique - cataracte, autosomique dominante	14 cas
Aughton, syndrome d'	2 cas
Auriculo-ophthalmologiques, anomalies - fente labiale	2 cas
Auro-céphalo-syndactylie	5 cas
Autisme	45
Babésiose	40 cas
Bamforth, syndrome de	5 cas
Bangstad, syndrome de	2 cas
Banki, syndrome de	1 famille
Barber-Say, syndrome de	10 cas
Bardet-Biedl, syndrome de	0,8
Bartsocas-Papas, syndrome de	24 cas
Bartter, syndrome de	0,12
Basan, syndrome de	<30 cas
Beckwith-Wiedemann, syndrome de	7,3
Beemer-Ertbruggen, syndrome de	2 cas
Behçet, maladie de	2,5
Bencze, syndrome de	2 familles
Bernard-Soulier, syndrome de	100 cas
Best, maladie de	4,4
Bêta-mannosidose	14 cas
Bêta-sarcoglycanopathie	0,57
Bêta-urédopropionase, déficit en	5 cas
Birt-Hogg-Dubé, syndrome de	>60 familles
Björnstadt, syndrome de	33 cas
Blackfan-Diamond, maladie de	0,32
Blaichman, syndrome de	1 cas
Blépharo-cheilo-odontique, syndrome	<50 cas
Blepharo-facio-squelettique, syndrome	2 cas
Blépharo-naso-facial, syndrome	2 familles
Blepharophimosis - ptosis - esotropie - syndactylie - petite taille	6 cas
Blepharoptosis - myopie - ectopie du cristallin	3 cas
Bloom, syndrome de	>100 cas
Bonnemann-Meinecke-Reich, syndrome de	4 cas
Book, syndrome de	25 cas
BOR, syndrome	2,5
Bosley-Salih-Alorainy, syndrome de	9 cas
Botulisme	0,05
Bouwes-Bavinck, syndrome de	2 cas
Bowen-Conradi, syndrome de	44 cas
Brachydactylie - hypertension artérielle	>10 familles
Brachymorphisme - onchodysplasie - dysphalangisme	9 cas
Brachytéléphalangie - dysmorphie - syndrome de Kallman	2 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Braddock, syndrome de	2 cas
Bradyopsie	5 cas
Branchio-oculo-facial, syndrome	<50 cas
Branchio-squeletto-génital, syndrome	3 cas
Brides amniotiques, maladie des	4**
Bronchopneumopathie chronique par déficit en TAP	<20 cas
Broncho-pulmonaire, dysplasie	13
Budd-Chiari, syndrome de	1,5
Buerger, maladie de	12,5
Buttiens-Fryns, syndrome de	3 cas
CADASIL, syndrome	500 cas
Calcifications du plexus choroïde, forme infantile	10 cas
Calcifications thalamiques symétriques	29 cas
Calpaïnopathie	3,8
CAMFAK, syndrome	3 familles
CAMOS, syndrome	5 cas
Campomélie type Cumming	8 cas
Camptobrachydactylie	1 famille
Camptodactylie - dysplasie osseuse	3 cas
Camptodactylie - petite taille - scoliose - déficience auditive	30 cas
Camptodactylie - taurinurie	4 familles
Camptodactylie de Guadalajara type 1	8 cas
Camptodactylie de Guadalajara type 2	2 cas
Camurati-Engelmann, syndrome de	200 cas
Canal atrioventriculaire partiel	20
Canaux de Müller, syndrome de persistance des	<200 cas
Cancer anaplasique de la thyroïde	0,13
Cancer du sein, forme familiale	17
Cancer gastrique	20
Cancer médullaire de la thyroïde	7
Cantrell, pentalogie de	0,55**
Carbamoyl-phosphate synthétase, déficit en	0,7
Carcinome de la vésicule biliaire	6,5
Carcinome neuroendocrine cutané	0,5
Carcinome spinocellulaire de la tête et du cou	46
Cardio-génital syndrome	7 cas
Cardiomyopathie - anomalies rénales	2 cas
Cardiomyopathie - cataracte - anomalies spondylo-pelviennes	9 cas
Cardiomyopathie dilatée, forme familiale	17,5
Cardiomyopathie restrictive, familiale ou idiopathique	2,5
Cardiopathie congénitale - membres courts	2 cas
Carey-Fineman-Ziter, syndrome de	<20 cas
Carney, complexe de	160 cas
Carnitine palmitoyltransférase I, déficit en	35 cas
Carnitine palmitoyltransférase II, déficit en	>100 cas
Carnitine-acylcarnitine translocase, déficit en	30 cas
Carnosinémie	30 cas
Caroli, maladie de	<250 cas

Carpenter, syndrome de	40 cas
Castleman, maladie de	400 cas
Cataracte - ataxie - surdit�	2 cas
Cataracte - cardiomyopathie	30 cas
Cataracte - glaucome	3 familles
Cataracte - hyperferritin�mie	>64 cas
Cataracte - hypertrichose - retard mental	1 cas
Cataracte - microcorn�e	8 familles
Cataracte - microphthalmie - cardiopathie	2 cas
Cataracte - n�phropathie - enc�phalopathie	2 cas
Cataracte - retard mental - hypogonadisme	10 cas
Cataracte - surdit� - hypogonadisme	3 cas
Cataracte cong�nitale	7,9
Cataracte cong�nitale - dysmorphie faciale - neuropathie	100 cas
Cataracte cong�nitale de Volkmann	<100 cas
Cataracte polaire ant�rieure	4,4
Cataracte type hutterite	1 famille
Catel-Manzke, syndrome de	27 cas
Cat-eye, syndrome du	1,35
CDG syndrome	1,5**
CDG, syndrome, type Ia	> 300 cas
CDG, syndrome, type Ib	20 cas
CDG, syndrome, type Ic	>30 cas
CDG, syndrome, type Id	5 cas
CDG, syndrome, type Ie	7 cas
CDG, syndrome, type If	4 cas
CDG, syndrome, type Ig	6 cas
CDG, syndrome, type Ih	5 cas
CDG, syndrome, type Ii	1 cas
CDG, syndrome, type IIa	4 cas
CDG, syndrome, type IIb	1 cas
CDG, syndrome, type IIc	1 cas
CDG, syndrome, type IId	1 cas
CDG, syndrome, type IIe	2 cas
CDG, syndrome, type Ij	1 cas
CDG, syndrome, type Ik	4 cas
CDG, syndrome, type IL	2 cas
Cecit� corticale - retard mental - polydactylie	3 cas
CEDNIK, syndrome	7 cas
C�r�brales, malformations - cardiopathie cong�nitale - polydactylie postaxiale	2 cas
C�r�bro-costo-mandibulaire, syndrome	60 cas
C�r�bro-oculo-nasal, syndrome	10 cas
C�ro�ide-lipofuscinose neuronale	4
CHAND, syndrome	>10 cas
Char, syndrome de	10 cas
Charcot-Marie-Tooth, maladie de (terme g�n�rique)	32,5
Charcot-Marie-Tooth, maladie de, li�e � l'X	1,6
CHARGE, association	0,14
Chediak-Higashi, syndrome de	>10 cas

\*\* Pr valence   la naissance

Cheveux anomalies - photosensibilité - retard mental	3 cas
Cheveux crépus - hypotrichose - lèvres éversées - oreilles décollées	1 famille
Cheveux épars - petite taille - anomalies cutanées	4 cas
Cheveux laineux - kératodermie palmoplantaire - cardiomyopathie dilatée	<20 cas
Cheveux spiralés - kératodermie palmoplantaire	4 cas
CHILD, syndrome	30 cas
Choc toxique bactérien, syndrome du	3
Cholangiocarcinome	10
Cholangite sclérosante primitive	7
Cholestase - lymphoedème	20-50 cas
Cholestase - rétinopathie pigmentaire - fente palatine	4 cas
Chondrodysplasie - désordre du développement sexuel	2 cas
Chondrodysplasie - situs inversus - anus imperforé - polydactylie	1 cas
Chondrodysplasie létale, autosomique récessive	4 cas
Chondrodysplasie métaphysaire type Jansen	16 cas
Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	0,5
Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique	1
Chondrodysplasie type Blomstrand	13 cas
Chordome	0,05
Choriorétinienne, atrophie bifocale progressive	2 familles
Choroïde, atrophie - alopecie	2 cas
Choroïde, dystrophie de la, centrale aréolaire	3,33
Choroïdérémie	2
Choroïdérémie - obésité - surdité	4 cas
Christ-Siemens-Touraine, syndrome de	0,35
Chromosome 10 en anneau	<20 cas
Chromosome 14 en anneau	50 cas
Chromosome 17 en anneau	14 cas
Chromosome 20 en anneau	>50 cas
Churg-Strauss, syndrome de	1
CINCA, syndrome	100 cas
Cirrhose biliaire primitive	13,5
Cleido rhizomélique, syndrome	2 cas
Clouston, syndrome de	1
COACH, syndrome	8 cas
Coarctation de l'aorte, forme atypique	0,17**
Coats, maladie de	2
Cobb, syndrome de	35 cas
Cockayne, syndrome de	200 cas
Coeur croisé	0,8
Coffin-Lowry, syndrome de	0,55
Coffin-Siris, syndrome de	40 cas
Cogan, syndrome de	200 cas
Cohen, syndrome de	100 cas
Colite collagène	10,5
Colobome - fente labiopalatine - retard mental	12 cas

Colobome - microphthalmie - cardiopathie - surdité	10 cas
Colobome maculaire - brachydactylie type B	12 cas
Colobome oculaire	1
Communication interauriculaire - trouble de conduction	11 cas
Conodysplasie craniofaciale	1 famille
Contractures - dysplasie ectodermique - fente labiopalatine	2 cas
Convulsions - déficit intellectuel par hydroxylysineurie	3 cas
Cooper-Jabs, syndrome de	2 cas
Cornée-cervelet, syndrome	2 cas
Cornéenne, dystrophie - surdité	<10 cas
Cornelia de Lange, syndrome de	5,25
Corps calleux, agénésie du - cataracte - immunodéficience	8 cas
Corps calleux, agénésie du - microcéphalie - petite taille	3 cas
Corps calleux, agénésie du - neuropathie	19
Corps calleux, agénésie du, récessive liée à l'X	11 cas
Corticosurrénalome	1
Costello, syndrome de	200 cas
Cowden, syndrome de	0,45
Coxo-auriculaire syndrome	4 cas
Coxo-podo-patellaire, syndrome	47 cas
Crâne en trèfle	150 cas
Cranio-diaphysaire, dysplasie	>20 cas
Cranio-digital, syndrome - retard mental	4 cas
Cranioectodermique, dysplasie	15 cas
Cranio-faciale dysynostose	0,05
Craniofacial-surdité-main, syndrome	3 cas
Cranio-facio-cardio squelettique, syndrome	4 cas
Cranio-fronto-nasal, syndrome, type Teebi	20 cas
Cranio-fronto-nasale dysplasie - poland anomalie	3 cas
Cranio-osteoarthropathie	4 cas
Craniosynostose - aplasie du peroné	2 cas
Craniosynostose - aplasie radiale, type Imaizumi	2 cas
Craniosynostose - brachydactylie	5 cas
Craniosynostose - calcifications intracrâniennes	3 cas
Craniosynostose - Dandy Walker hydrocéphalie	4 cas
Craniosynostose type Boston	19 cas
Craniosynostose type Philadelphie	1 famille
Cranio-tubulaire syndrome	2 cas
Creutzfeldt-Jakob, maladie de	0,1
Crigler-Najjar, syndrome de	200 cas
Crisponi, syndrome de	18 cas
Cristaux cornéens - myopathie - neuropathie	1 cas
Crouzon, maladie de	2
Cryoglobulinémie	1,33*
Cryptomicrotie - brachydactylie - dermatoglyphes anomalies	2 cas
Cryptosporidiose	34

\*\* Prévalence à la naissance

Cuir chevelu-oreilles-mamelons, anomalies du	30 cas
Curry-Jones, syndrome de	5 cas
Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosynostose	6 cas
Cutis laxa	>100 cas
Cutis marmorata telangiectatica congenita	300 cas
Cutis verticis gyrata - retard mental	1,02
Cutis verticis gyrata - thyroïde aplasie - retard mental	5 cas
Cystathioninurie	7
Cystinose	0,5
Cystinurie	14
Dacryocystite osteopoikilose	5 cas
Dahlberg-Borer-Newcomer, syndrome de	2 cas
Dandy Walker - macrocéphalie	2 cas
Dandy Walker - polydactylie postaxiale	2 cas
Darier, maladie de	1,5
Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2	100 cas
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	0,22
Déficit immunitaire combiné sévère T- B-	0,35
Déficit immunitaire combiné sévère T- B+ lié à l'X	1,5
Déficit immunitaire commun variable	7,5
Déficit intellectuel sévère - épilepsie - anomalies anales - hypoplasie des phalanges	2 cas
Dégénérescence choriorétinienne péripapillaire hélicoïdale	100 cas
Dégénérescence cortico-basale	4
Dégénérescence maculaire juvénile - hypotrichie	7 familles
Dégénérescence rétinienne - microphthalmie - glaucome	7 cas
Déhydratase, déficit en	21 cas
Délétion 18p	<200 cas
Délétion 2q24	23 cas
Délétion de l'Y	42
Delta-sarcoglycanopathie	0,57
Démence fronto-temporale	3
Démence fronto-temporale et parkinsonisme liée au chromosome 17	50 cas
DEND, syndrome	14 cas
Dentinogénèse imparfaite - petite taille - surdité - retard mental	2 cas
Denys-Drash, syndrome de	150 cas
Dépigmentation aiguë bilatérale des iris	5 cas
Dérèglement immunitaire - polyendocrinopathie - entéropathie, lié à l'X	7 familles
Dérivés mullériens - lymphangiectasies - polydactylie	3 cas
Dermatite granulomateuse interstitielle - arthrite	<20 cas
Dermatite herpétiforme	20,2
Dermato-cardio-squelettique, syndrome, type Borrone	2 cas
Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	10

Dermatoglyphes, absence - syndactylie miliaire	14 cas
Dermatoleucodystrophie	2 cas
Dermatomyosite	14,8
Dermato-osteolyse type Kirghize	5 cas
Dermatose pustuleuse sous-cornée	200 cas
Dermo-odonto, dysplasie	14 cas
Dermopathie restrictive létale	30 cas
Desbuquois, syndrome de	>40 cas
Desmostérolase	2 cas
Désordre du développement sexuel 46,XY du à déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase	0,68
Désordre du développement sexuel, 46,XX - anomalies squelettiques	2 cas
Détresse respiratoire aiguë de l'adulte, syndrome de	30
Développement, anomalies du - surdité - dystonie	2 cas
Développement, retard du - déficit intellectuel - dysostose mandibulofaciale - microcéphalie - fente palatine	4 cas
Diabète insipide néphrogénique	0,5
Diabète néonatal	0,2
Diabète néonatal- hypothyroïdie congénitale - glaucome congénital - fibrose hépatique - polykystose rénale	2 cas
Diaphano-spondyloïde, dysostose	<10 cas
Diarrhée malabsorptive congénitale par diminution des cellules endocriniennes entérales	3 cas
Digito-réno-cérébral syndrome	<10 cas
Dihydroptéridine réductase, déficit en	134 cas
Dihydropyrimidinurie	7 cas
Dilatation aortique - hypermobilité articulaire - tortuosité artérielle	22 cas
Dimélie fibulaire - diplopodie	11 cas
Dincsoy-Salih-Patel, syndrome de	2 cas
Dislocations multiples des tendons - dysplasie métaphysaire	1 cas
Dissection artérielle - lentiginose	4 cas
DOOR, syndrome	<50 cas
Dopamine bêta-hydroxylase, déficit en	12 cas
Douleur rectale familiale	4 familles
Drépanocytose	11
Duane, syndrome de	10
Dubowitz, syndrome de	150 cas
Duker-Weiss-Siber, syndrome de	4 cas
Duplication 8q	>30 cas
Dyggve-Melchior-Clausen, syndrome de	60 cas
Dysautonomie familiale	550 cas
Dyschondrostéose - néphropathie	1 famille
Dysgénésie caudale, forme familiale	4 cas
Dysgénésie cérébrale congénitale par déficit en glutamine synthétase	<30 cas
Dysgénésie du tronc cérébral d'Athbaskan	10 cas
Dysgénésie gonadique - anomalies multiples	2 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Dysgénésie gonadique - dermoïde épibulbaire	1 cas
Dysgénésie ovarienne hypergonadotrophique	12
Dyskératose congénitale	0,1
Dyskinésie ciliaire primitive	5
Dysmorphie - petite taille - surdité - pseudohermaphrodisme	2 cas
Dysmorphie craniofaciale - colobome - agénésie du corps calleux	3 cas
Dysmorphie digito-astragalienn	6
Dysostose acro-cranio-faciale	2 cas
Dysostose acrofaciale autosomique récessive	2 cas
Dysostose acrofaciale post-axiale atypique	1 cas
Dysostose acrofaciale type Catane	6 cas
Dysostose acrofaciale type Nager	90 cas
Dysostose acrofaciale type Palagonia	4 cas
Dysostose acrofaciale type Preis	1 cas
Dysostose acrofaciale type Rodriguez	<10 cas
Dysostose acro-fronto-facio-nasale	5 cas
Dysostose facio-cranienne hypomandibulaire	4 cas
Dysostose spondylo-costale type Dandy-Walker	1 cas
Dysphasie congénitale, forme familiale	6 familles
Dysplasie acromésomélique type Brahim Bacha	3 cas
Dysplasie acromésomélique type Hunter-Thompson	10 cas
Dysplasie acromésomélique type Maroteaux	50 cas
Dysplasie acromicrique	<40 cas
Dysplasie acro-pectoro-vertébrale	<30 cas
Dysplasie campomélique	0,35
Dysplasie cranio-lenticulo-suturale	21 cas
Dysplasie cranio-métaphysaire	70 cas
Dysplasie de Pacman	<10 cas
Dysplasie dermique faciale focale	<10 familles
Dysplasie des métaphyses - hypertélorisme - hypospadias	1 cas
Dysplasie ectodermique - alopecie - polydactylie préaxiale	1 cas
Dysplasie ectodermique - arthrogrypose - diabète	1 cas
Dysplasie ectodermique - cécité	2 cas
Dysplasie ectodermique - fragilité cutanée	10 cas
Dysplasie ectodermique - hypohidrose - hypothyroïdisme - dyskinésie ciliaire	3 cas
Dysplasie ectodermique - hypothyroïdisme - fente	3 cas
Dysplasie ectodermique - retard mental - syndactylie	1 cas
Dysplasie ectodermique anhidrotique - immunodéficience - ostéopétrose - lymphoedème	2 cas
Dysplasie ectodermique hidrotique type Christianson-Fourie	6 cas
Dysplasie ectodermique hidrotique type Halal	4 cas
Dysplasie ectodermique hypohidrotique, autosomique dominante	40 cas
Dysplasie ectodermique odonto-micronychiale	5 cas
Dysplasie ectodermique tricho-onycho-hypohidrotique	1 cas

Dysplasie ectodermique type Berlin	4 cas
Dysplasie ectodermique type cheveux-ongles «pur»	<20 cas
Dysplasie en boomerang	10 cas
Dysplasie épiphysaire multiple	5
Dysplasie fronto-métaphysaire	<30 cas
Dysplasie irienne - hypertélorisme - surdité	2 cas
Dysplasie macroépiphysaire, type Macalister	1 cas
Dysplasie mandibulo-acrale	37 cas
Dysplasie mésomélique - fossettes cutanées	2 cas
Dysplasie oculo-oto-faciale	4 cas
Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire	32 cas
Dysplasie odonto-onycho-hypohidrotique - anomalies du cuir chevelu	1 cas
Dysplasie osseuse - ichtyose - insuffisance ovarienne prématurée	3 cas
Dysplasie osseuse létale type Holmgren-Forsell	4 cas
Dysplasie osseuse ostéosclérotique létale	8 familles
Dysplasie osseuse sclérosante - retard mental	1 cas
Dysplasie osseuse terminale - défauts de pigmentation	18 cas
Dysplasie osseuse type Azouz	1 cas
Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique, type Saul-Wilson	4 cas
Dysplasie phalango-épiphysaire en «ailes d'anges»	15 cas
Dysplasie pseudodiastrophique	10 cas
Dysplasie rénale autosomique dominante - sténose infundibulo-pelvienne	1 famille
Dysplasie rénale multikystique	3 cas
Dysplasie réno-hépatopancréatique - kystes de Dandy-Walker	10 cas
Dysplasie spondylo-enchondrale	36 cas
Dysplasie spondylo-métaphysaire	0,34
Dysplasie spondylo-métaphysaire - déficit immunitaire combiné	4 cas
Dysplasie spondylométaphysaire - dystrophie cône-batonnet	8 cas
Dysplasie squelettique - corps calleux, agénésie du	1 cas
Dysplasie squelettique létale type Greenberg	<10 cas
Dysplasie type Astley-Kendall	<10 cas
Dysplasie ventriculaire droite arythmogène	43,5
Dystonie - parkinsonisme, de début rapide	3 familles
Dystonie de torsion	0,4
Dystonie dopa-sensible	0,3
Dystonie focale	11,7
Dystonies mixtes	3 familles
Dystrophie bulleuse héréditaire type maculaire	2 familles
Dystrophie cornéenne - ichtyose - microcéphalie - retard mental	1 cas
Dystrophie des cônes et des bâtonnets	2,5
Dystrophie des cônes et des bâtonnets - amélogenèse imparfaite	29 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord	2 familles
Dystrophie musculaire congénitale par déficit en intégrine	0,03
Dystrophie musculaire congénitale par déficit en mérosine	0,3
Dystrophie musculaire congénitale, sans déficit en mérosine	0,15
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	1,5
Dystrophie musculaire des ceintures	0,8
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante, type 1A	1 famille
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante, type 1D	5 familles
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante, type 1E	5 familles
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante, type 1F	1 famille
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante, type 1G	1 famille
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive, type 2G	14 cas
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive, type 2I	>40 familles
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale	7
Dystrophie musculaire oculo-gastro-intestinale	1 famille
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	1
Dystrophie musculaire tibiale	6
Dystrophie musculaire type Fukuyama	0,54
Dystrophie myotonique de Steinert	4,5
Dystrophie neuroaxonale - acidose tubulaire	3 cas
Dystrophie neuro-axonale infantile	>150 cas
Dystrophies musculaires de Duchenne et Becker	5
Ebstein, anomalie d'	0,75
Echinococcose alvéolaire	<1000 cas
Ectopie du cristallin - dystrophie chorio-rétinienne - myopie	4 cas
Ectopie du cristallin, forme familiale	6,4
Ectrodactylie dysplasie ectodermique	5 cas
EEM, syndrome	7 familles
Ehlers-Danlos, syndrome de, type 10	1 famille
Ehlers-Danlos, syndrome de, type 3	12,5
Ehlers-Danlos, syndrome de, type 4	1
Ehlers-Danlos, syndrome de, type 5	2 familles
Ehlers-Danlos, syndrome de, type 7C	7 cas
Ehlers-Danlos, syndrome de, type classique	3,5
Ehrlchiose	<50 cas
Eiken, syndrome d'	6 cas
Elejalde, syndrome d'	30 cas
Elliptocytose, forme familiale	37,5
Ellis-Van Creveld, syndrome d'	150 cas
Embryofœtopathie à l'aminoptérine	17 cas
Embryofœtopathie au méthimazole	40 cas
Embryopathie à cytomégalo virus	40
Embryopathie à la thalidomide	5000 cas

Embryopathie au méthyl-mercure	800 cas
Embryopathie au virus de la varicelle	>100 cas
Emphysème lobaire congénital	4,5
Encéphalite à herpès simplex	0,021*
Encéphalite équine de l'ouest	>600 cas
Encéphalite focale de Rasmussen	>100 cas
Encephalomyopathie mitochondriale - aminoacidopathie	2 cas
Encéphalopathie avec corps d'inclusion de neuroserpine, forme familiale	>5 familles
Encéphalopathie épileptique infantile précoce	88 cas
Encéphalopathie myoclonique précoce	30 cas
Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	70 cas
Encéphalopathie nécrasante, aiguë, autosomal dominante	11 cas
Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase	50 cas
Encéphalopathie par hydroxykynurénurie	<30 cas
Encéphalopathies spongiformes transmissibles	0,3
Enchondromatose	> 600 cas
Eng-Strom, syndrome d'	2 cas
Epidermolyse bulleuse - dystrophie musculaire	<20 cas
Epidermolyse bulleuse acquise	100 cas
Epidermolyse bulleuse dystrophique	0,27
Epidermolyse bulleuse épidermolytique	2,5
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle	0,06
Epilepsie - calcifications occipitales - maladie coeliaque	170 cas
Epilepsie - microcéphalie - dysplasie squelettique	2 cas
Epilepsie - télangiectasie	6 cas
Epilepsie avec crises partielles migrantes du nourrisson	29 cas
Epilepsie pyridoxino-dépendante	0,15
Erdheim-Chester, maladie d'	178 cas
Erythralgie primaire	30 familles
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme bulleuse	0,4
Erythrodermie congénitale létale	17 cas
Erythrodermie - ataxie	25 cas
Erythrodermie variable de Mendes da Costa	>200 cas
Esters du cholestérol, maladie de stockage en	<50 cas
Esthésioneuroblastome	<1000 cas
Evans, syndrome d'	0,1
Ewing, sarcome d'	0,1
Exophtalmie bénigne, syndrome d'	4 cas
Exostoses multiples, maladie des	4
Fabry, maladie de	1,75
Facial dysmorphisme - macrocéphalie - myopie - Dandy Walker	3 cas
Facio-cardio-mélique, dysplasie, létale	3 cas
Facteur II, déficit congénital en	10
Facteur V, déficit congénital en	0,1
Facteur VII, déficit congénital en	0,25
Facteur XIII, déficit congénital en	0,04

\*\* Prévalence à la naissance

Fahr, syndrome de	<20 familles
Fanconi - ichtyose - dysmorphie	6 cas
Fasciite à éosinophiles	200 cas
Fente faciale - corps calleux, agénésie du	1 cas
Fente labiale - rétinopathie	2 cas
Fente labiopalatine - malrotation - cardiopathie	4 cas
Fente labiopalatine - opacité cornéenne - retard mental	2 cas
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	1,5
Fente médiane de la lèvre inférieure	70 cas
Fente médiane de la lèvre supérieure - lipome du corps calleux - polypes cutanés	>10 cas
Fente narinaire - colobome - télécanthus	2 cas
Fente palatine - cardiopathie - anomalies génitales - ectrodactylie	5 cas
Fente palatine - carpotarsales, anomalies - oligodontie	2 cas
Fente palatine - petite taille - vertèbres anormales	2 cas
Fente palatine - synéchies laterales	7 cas
Fente sternale	<2
FFU complexe	1,5
Fibrinogène, déficit congénital en	0,15
Fibrochondrogenèse	11 cas
Fibrodysplasie ossifiante progressive	0,08
Fibrofolliculomes multiples, forme familiale	7 cas
Fibromatose gingivale - surdité	2 familles
Fibromatose hyaline juvénile	40-50 cas
Fibrose pulmonaire idiopathique	27
Fièvre boutonneuse	17
Fièvre périodique type Marshall	30 cas
Fièvre récurrente avec hyper-IgD	180 cas
Fièvre vésiculeuse	>800 cas
Fine-Lubinsky, syndrome	5 cas
Fistule artério-veineuse cérébrale	6
Fistule broncho-biliaire congénitale	23 cas
Fistules préauriculaires - néphropathie	1 cas
Flynn-Aird, syndrome de	10 cas
Foramen pariétal	5
Fragilité osseuse - cranosynostose - proptose - hydrocéphalie	4 cas
Fraser, syndrome de	150 cas
Freeman-Sheldon, syndrome de	100 cas
Fried, syndrome de	1 famille
Fructose, intolérance au	5
Fructose-1,6 diphosphatase, déficit en	2,5
Fryns, syndrome de	7**
Fucosidose	100 cas
Fuite capillaire, syndrome de	57 cas
Fuqua-Berkovitz, syndrome de	2 cas
Furhmann, syndrome de	11 cas
Fusion des vertèbres, progressive, non infectieuse, forme syndromique	10 cas

Fusions des vertèbres lombosacrées - blepharoptosis	3 cas
Galactosémie	6,6
Galloway-Mowat, syndrome de	40 cas
Gamma-aminobutyrique acide transaminase, déficit en	2 cas
Gamma-glutamyl transpeptidase, déficit en	7 cas
Gamma-glutamylcystéine synthétase, déficit en	9 cas
Gamma-sarcoglycanopathie	1,96
GAPO syndrome	27 cas
Gardner-Morrison-Abbott, syndrome de	3 cas
Gastro-entérite éosinophilique	280 cas
Gaucher - ichtyose - dermatopathie restrictive	4 cas
Gaucher, maladie de	1
Gaucher, maladie de, forme périnatale létale	0,01
Gaucher, maladie de, type 1	0,94
Gaucher, maladie de, type 2	0,01
Gaucher, maladie de, type 3	0,05
Gélineau, maladie de	49
Gemss syndrome	3 cas
Géno-patellaire, syndrome	7 cas
German, syndrome de	5 cas
Gérodermie ostéodysplastique	30 cas
Gigantisme cérébral - kystes maxillaires	<10 cas
Glaucome - pause respiratoire	5 cas
Glioblastome	11
Glomérulopathie - hypotrichie - télangiectasies	<10 cas
Glucocorticoïdes, déficit isolé en, forme familiale	50 cas
Glucose-galactose, malabsorption du	200 cas
Glutaryl-CoA déshydrogénase, déficit en	0,4
Glutathion synthétase, déficit en	65 cas
Glycogénose de Bickel-Fanconi	112 cas
Glycogénose par déficit en LAMP-2	30 cas
Glycogénose type 0	16 cas
Glycogénose type 2	1,1
Glycogénose type 4	0,6
Glycogénose type 7	<30 cas
Goldberg-Shprintzen, syndrome de	10 cas
Goldenhar, syndrome de	3,5
Goldmann-Favre, syndrome de	<50 cas
Gombo syndrome	4 cas
Goodman, syndrome de	3 cas
Goodpasture, syndrome de	0,64
Gorham-Stout, maladie de	200 cas
Gorlin, syndrome de	1
Gorlin-Chaudhry-Moss, syndrome de	4 cas
GRACILE, syndrome	2,12**
Grange, syndrome de	6 cas
Granulomatose chronique	0,2
Granulome chalazodermique	<50 cas
Gräsbeck-Imerslund, maladie de	300 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Greffon contre l'hôte, maladie du	3,4
Greig, syndrome de	100 cas
Griffes du chat, maladie des	6,6
Griscelli, maladie de	60 cas
GTP cyclohydrolase I, déficit en	17 cas
Guanidinoacétate méthyltransférase, déficit en	9 cas
Guillain-Barré, syndrome de	47,5
Hallermann-Streiff-Francois, syndrome de	<100 cas
Hamartomatose kystique poumon-rein	<5 cas
Hartnup, syndrome de	4
Hec, syndrome	2 cas
Hemangiomatose neonatale diffuse	<70 cas
Hémangiomes sacrés - anomalies congénitales multiples	5 cas
Hématurie autosomique dominante - anomalies vasculaires rétinienne - contractures	8 cas
Hémimélie	4,15
Hémochromatose néonatale	100 cas
Hémoglobinurie paroxystique nocturne	0,55
Hémophilie	7,7
Hémophilie acquise	0,1
Hémosidérose pulmonaire primitive	250 cas
Hennekam, syndrome de	>50 cas
Hennekam-Beemer, syndrome de	2 cas
Hépatite chronique auto-immune	0,65
Hépatopathie - rétinite pigmentaire - polyneuropathie - épilepsie	4 cas
Hermaphroditisme vrai	>500 cas
Hernie diaphragmatique - anomalies des membres	4 cas
Hernie diaphragmatique - omphalocèle - agénésie du corps calleux	13 cas
Hernie diaphragmatique congénitale	15
HERNS syndrome	3 familles
Hersh-Podrush-Weisskopf, syndrome de	2 cas
Hétérotaxie	2,5
Hirschsprung, maladie de	20
Hirschsprung, maladie de - hypoplasie des ongles - dysmorphie	3 cas
Hirschsprung, maladie de - polydactylie - surdité	2 cas
Histidinémie	4
Histiocytose langerhansienne	2
Holoprosencéphalie	7
Holt-Oram, syndrome de	1
Homocarnosinose	4 cas
Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase	0,4
Homocystinurie par déficit en méthylène-tétrahydrofolate réductase	>100 cas
Hoquet chronique	1
Houlston-Iragori-Murday, syndrome de	2 cas
Huntington, maladie de	6,2
Hyaluronidase, déficit en	1 cas

Hydrocéphalie - dysplasie costovertebrale - anomalie de Sprengel	8 cas
Hydrocéphalie - grande taille - hyperlaxité	2 cas
Hydrocephalie - sclérotique bleue - néphropathie	1 famille
Hydrolethalus	5**
Hydrops - ectrodactylie - syndactylie	1 cas
Hygroma cervical léthal - fente palatine	2 cas
Hypercoagulabilité, syndrome d', par déficit héréditaire en glycosyl phosphatidyl inositol	2 cas
Hyperéosinophilique idiopathique syndrome	10
Hyperglycémie non cétosique	0,2
Hyper-IgM syndrome, autosomique récessif	0,05**
Hyperinsulinisme congénital de l'enfant	2
Hyperkératose - hyperpigmentation	10 cas
Hyperkératose palmoplantaire - spasticité	25 cas
Hyperkératose palmoplantaire - surdité	<10 familles
Hyperlipoprotéïnémie type 1	0,6
Hyperlipoprotéïnémie type 3	7,8
Hyperostose vertébrale ankylosante - tylose	8 cas
Hyperoxalurie	0,2
Hyperphénylalaninémie maternelle	1,25
Hyperplasie congénitale des surrénales	10
Hyperplasie nodulaire régénérative du foie	3
Hypersomnie idiopathique	4
Hypertension artérielle pulmonaire primitive	1,5
Hyperthermie maligne	33
Hyperthermie maligne - arthrogrypose - torticolis	4 cas
Hypertrichose - brachydactylie - obésité - retard mental	1 cas
Hypertrichose - faciès acromégaloïde	<20 cas
Hypertrichose cervicale - neuropathie périphérique	3 cas
Hypertrichose cubitale - petite taille	28 cas
Hypertrichose lanugineuse acquise	60 cas
Hypertrichose lanugineuse congénitale	<100 cas
Hypochondroplasie	3,3
Hypogammaglobulinémie par déficit en CD19	4 cas
Hypogonadisme - rétinite pigmentaire	3 cas
Hypogonadisme congénital - ichtyose	5 cas
Hypokératose palmo-plantaire localisée	17 cas
Hypomagnésémie - hypocalciurie	3 familles
Hypomagnésémie - normocalciurie	2 cas
Hypomyélination - hypogonadisme hypogonadotrope - hypodontie	4 cas
Hypomyélinisation - cataracte congénitale	8 cas
Hypomyélinisation - hypogonadisme hypogonadotrophique - hypodontie	4 cas
Hypoparathyroïdie liée à l'X	2 familles
Hypoparathyroïdisme - surdité - néphropathie	12 cas
Hypoparathyroïdisme familial isolé	<10 familles
Hypopéristaltisme intestinal - microcôlon - hydronéphrose	89 cas
Hypopituitarisme - microphthalmie	<10 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Hypopituitarisme - polydactylie post-axiale	6 cas
Hypoplasie congénitale des surrénales liée à l'X	4
Hypoplasie de l'émail - cataracte - hydrocéphalie	1 cas
Hypoplasie dermique en aires	200-300 cas
Hypoplasie du péroné et du cubitus - brachydactylie	1 famille
Hypoplasie fovéale - cataracte pré-sénile	11 cas
Hypoplasie -malformations du squelette	1 cas
Hypoplasie pancréatique - diabète - cardiopathie	<10 cas
Hypoplasie pontocérébelleuse type 1	6 familles
Hypoplasie pontocérébelleuse type 2	<30 cas
Hypotelorisme - fente palatine - hypospadias	13 cas
Hypothermie périodique spontanée	<30 cas
Hypothyroïdie - kystes dermoïdes épibulaires - fente palatine	1 cas
Hypothyroïdie congénitale	29
Hypotrichose - lymphoedème - télangiectases	4 cas
Hypotrichose - retard mental, type lopes	1cas
Hypotrichose congénitale de Marie Unna	12 familles
Hypotrichose simple	38 cas
IBIDS, syndrome	15 cas
ICF, syndrome	50 cas
Ichtyose - alopecie - ectropion - retard mental	4 cas
Ichtyose - atrésie biliaire	2 cas
Ichtyose - doigts fusiformes - sillon labial médian	2 cas
Ichtyose - hépatosplénomégalie - dégénérescence cérébelleuse	2 cas
Ichtyose lamellaire	>0,33
Ichtyose - surdité - retard mental - anomalies du squelette	1 cas
Ichtyose bulleuse de Siemens	<20 cas
Ichtyose congénitale - microcéphalie - quadriplégie	2 cas
Ichtyose congénitale type foetus Arlequin	<100 cas
Ichtyose folliculaire - atrichie photophobie, syndrome	10 cas
Ichtyose liée à l'X	16,6
Ichtyose-prématurité, syndrome de	16 familles
IMAGe syndrome	<20 cas
Iminoglycinurie	6,68
Immunodéficience par déficit en interleukin-1 receptor-associated kinase-4	<15 cas
Immunodéficience par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide	100 cas
Immunodéficience primitive avec déficit en cellules NK	4 cas
Incontinentia pigmenti	0,2
Indifférence congénitale à la douleur	> 20 cas
Infection récurrentes - petite taille - hypopigmentation - faciès atypique	4 cas
Insensibilité aux androgènes, syndrome d'	13
Insomnie fatale familiale	27 cas
Insuffisance autonome pure	0,3

Insuffisance rénale tubulaire - cardiomyopathie	2 cas
Isotretinoïne-like syndrome	6 cas
IVIC, syndrome	4 familles
Jackson-Weiss, syndrome de	2 familles
Jacobsen, syndrome de	150 cas
Jeune, syndrome de	0,2
Job, syndrome de	250 cas
Johanson-Blizzard, syndrome de	23 cas
Johnson-McMillin, syndrome de	<30 cas
Joubert, syndrome de	0,85
Juberg-Hayward, syndrome de	10 cas
Kabuki, syndrome de	1,16
Kaler-Garrity-Stern, syndrome de	2 cas
Kallmann, syndrome de	0,66
Kapur-Toriello, syndrome de	2 cas
Kartagener, syndrome de	2,5
Kasabach-Merritt, syndrome de	>175 cas
KBG, syndrome	45 cas
Kearns-Sayre, syndrome de	223 cas
Kennedy, maladie de	2,8
Kératite à Acanthamoeba	1
Kératoconjonctivite vernale	10
Kératodermie - épithéliome - anomalies dentaires - hypogonadisme	5 cas
Kératodermie - hypotrichose - leukonychie	2 cas
Kératodermie palmoplantaire - amyotrophie	4 cas
Kératodermie palmoplantaire diffuse - acrocyanose	10 cas
Kératodermie palmoplantaire diffuse autosomique dominante, type Norrbotten	2,5
Kératose folliculaire - nanisme - atrophie cérébrale	6 cas
Kératose palmoplantaire - clinodactylie	<20
KID, syndrome	>100 cas
Kimura, maladie de	200 cas
Klippel-Feil, syndrome de	2
Kniest-like, dysplasie, létale	2 cas
Krabbe, maladie de	0,75**
Kudo-Tamura-Fuse, syndrome de	2 cas
Lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome	20 cas
Lambert-Eaton, syndrome myasthénique de	1
Laparoschisis	12
Laparoschisis latéral - anomalies des membres	2**
Larsen, syndrome de	100 cas
Larynx, paralysie du - retard mental	<20 cas
Lathostérolase	<5 cas
LCAT, déficit en	80 cas
Leber, neuropathie optique héréditaire de	6,5
Legg-Calve-Perthes, maladie de	23
Leigh, maladie de	2,75**
Léiomyomatose péritonéale disséminée	100 cas
Léiomyome orbitaire	16 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Lennox-Gastaut, syndrome de	15
LEOPARD syndrome	>70 cas
Lepréchaunisme	0,1**
Leptospirose	0,24
Lesch-Nyhan, syndrome de	0,38
Leucémie aiguë lymphoblastique	7,5
Leucémie aiguë non lymphoblastique	7
Leucémie aiguë promyélocytaire	8
Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	32
Leucémie myéloïde chronique	6
Leucinose	15,6
Leucodystrophie - oligodontie	4 cas
Leucodystrophie métachromatique	0,16
Leucoencéphalopathie - chondrodysplasie métaphysaire	4 cas
Leucoencéphalopathie - kératose palmoplantaire	4 cas
Lewis-Pashayan, syndrome de	3 cas
Lewis-Sumner, syndrome de	0,9
Lhermitte-Duclos, maladie de	220 cas
Lichtenstein, syndrome de	2 cas
Li-Fraumeni, syndrome de	400 familles
Ligament costocoracoïde, raccourcissement du, congénital	1 famille
Lipoamide déshydrogénase, déficit en	20 cas
Lipodystrophie - retard mental - surdité	3 cas
Lipodystrophie généralisée acquise	80 cas
Lipodystrophie partielle acquise	250 cas
Lipodystrophie partielle familiale associée à des mutations de PPARG	10 cas
Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan	200-300 cas
Lipodystrophie partielle familiale due à des mutations d'AKT2	1 famille
Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling	<20 cas
Lipodystrophie type Berardinelli	0,25
Lipomatose encéphalo-cranio-cutanée	45 cas
Lipomatose pancréatique - sténose duodénale	1 cas
Lipomes naso-palpébraux - colobome - télécanthus	<30 cas
Lissencéphalie - immunodéficience	1 cas
Lissencéphalie type 1, due aux anomalies de LIS 1	0,3
Lissencéphalie type 2	0,12
Lissencéphalie type 3 - dysplasie métacarpienne	2 cas
Lissencéphalie type 3 - séquence d'akinésie foetale, forme familiale	5 cas
Lobe de l'oreille épais - surdité de conduction	2 familles
Loeys-Dietz, syndrome de	10 familles
Lopez-Hernandez, syndrome de	11 cas
Lowe, syndrome de	0,19
Lupus érythémateux vésiculo-bulleux	70 cas
Lymphangiectasie pulmonaire congénitale	>100 cas
Lymphangioliéomyomatose	0,1

Lymphoedème - anomalie cérébrale artérioveineuse	5 cas
Lymphoedème - défaut du septum atrial - dysmorphie	3 cas
Lymphoedème congénital	8,8
Lymphome à cellules du manteau	3,9
Lymphome cutané	8,3
Lymphome de Hodgkin	10,5
Lymphome folliculaire	36
Lymphome lymphoblastique	10
Lymphome malin non Hodgkinien	36
Lymphoprolifératif, syndrome, auto-immun	100 cas
Lymphoproliférative post-tranplantation, maladie	26,2
Lymphoproliférative, maladie, liée à l'X	0,1
Macrocéphalie - cutis marmorata télangiectatica congenita	40 cas
Macrocéphalie - déficit immunitaire - anémie	2 cas
Macrocéphalie - petite taille - paraplégie	2 cas
Macrogyrie - paralysie pseudobulbaire	4 cas
Macrostomie - anomalies préauriculaires - ophtalmoplégie externe	9 cas
Maculaire cystoïde, dystrophie	6 familles
Main fendue - uropathie - spina bifida - diaphragme anomalie	3 cas
Mains et pieds fendus	1,1
Mains et pieds fendus - surdité	22 cas
Malabsorption de l'acide folique, forme héréditaire	17 cas
Malakoplasié	500 cas
Malformation ano-rectale	24
Malformations veineuses familiales	40
Marden-Walker, syndrome de	30 cas
Marfan, syndrome de	30
Marinesco-Sjogren, syndrome de	100-200 cas
Marshall-Smith, syndrome de	33 cas
Martinez-Monasterio-Pinheiro, syndrome de	1 cas
MASA, syndrome	3,5
Masque rigide - surdité - polydactylie	1 cas
Mastocytose cutanée	0,75
Mastocytose systémique	3,3
Matthew-Wood, syndrome de	5 cas
Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, syndrome de	9
McCune-Albright, syndrome de	158 cas
Meckel, syndrome de	4**
Mégalencéphalie - polymicrogyrie - polydactylie postaxiale - hydrocéphalie	6 cas
MEHMO, syndrome de	7 cas
MEHMO, syndrome de	7 cas
Mélanome malin cutané, forme familiale	46,8
MELAS, syndrome	16
Mélorhéostose	300 cas
Ménière, maladie de	42,5
Menkes, syndrome de	0,7

\*\* Prévalence à la naissance

MERRF, syndrome	0,9
Michels, syndrome de	7 cas
Micro, syndrome	8 cas
Microbrachycéphalie - ptosis - fente labiale	2 cas
Microcephalie - syndactylie - brachymésophalangie	1 cas
Microcéphalie - cardiomyopathie	3 cas
Microcéphalie - épilepsie - retard mental - cardiopathie	2 cas
Microcéphalie - fente palatine	3 cas
Microcéphalie - micropenis - convulsions	4 cas
Microcorie - néphrose congénitale	22 cas
Microdontie - microtie, type I - surdité	9 cas
Microgastrie - anomalie des membres	16 cas
Microlissencéphalie - micromélie	2 cas
Microphthalmie - atrophie cérébrale	3 cas
Microtie	15
Microtie - anomalies squelettique - petite taille	42 cas
Midas syndrome	<50 cas
Migraine hémiplegique familiale	6,5
Mitochondriale d'origine nucléaire, maladie	9
Moebius, syndrome de	300 cas
Mohr-Tranebjaerg, syndrome de	46 cas
Molarisation des dents -surdité	1 cas
Monochromatisme à cônes bleus	1
Monosomie 22q11	20
Monosomie 22q13	>200 cas
Monosomie 5p	4,6
Monosomie 9q22.3	2 cas
Monosomie distale 5q	10 cas
Monosomie distale 8p	20 cas
Moore-Federman, syndrome de	6 cas
Mort néonatale - déficit immunitaire	5 cas
Mowat-Wilson, syndrome de	<100 cas
Moya-Moya, maladie de	3,16
Mucopolysaccharidose type 2	0,15**
Mucopolysaccharidose type 4	>100 cas
Mucopolysaccharidose type 1	1,3
Mucopolysaccharidose type 2	0,6
Mucopolysaccharidose type 3	1,1
Mucopolysaccharidose type 4	0,4
Mucopolysaccharidose type 6	0,16**
Mucopolysaccharidose type 7	<40cas
Mucosulfatidose	50 cas
Mucoviscidose	12
Muir-Torre, syndrome de	205 cas
MURCS association	11,25
Myasthénie acquise	8,5
Myasthéniques congénitaux, syndromes	0,75
Myélodysplasiques, syndromes	25
Myélomes multiples	14,25

Myhre, syndrome de	15 cas
Myoclonie - ataxie cérébelleuse - surdité	4 cas
Myoclonie - atrophie musculaire distale	<10 cas
Myofasciite à macrophages	1
Myopathie à inclusions - contractures articulaires - ophtalmoplégie	19 cas
Myopathie avec autophagie excessive, liée à l'X	15 familles
Myopathie distale - atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des membres supérieurs	12 cas
Myopathie distale avec atteinte respiratoire précoce	24 cas
Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales	12 cas
Myopathie distale type Nonaka	0,1
Myopathie distale type Welander	10
Myopathie due à une surcharge en calcséquestrine et SERCA1	4 cas
Myopathie mitochondriale - anémie sidéroblastique	7 cas
Myopathie némaline	1
Myopathie type Bethlem	100 cas
Myosite à inclusions	0,49
Myosite focale	50 cas
Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	5
N, syndrome	3 cas
Naegeli-Franceschetti-Jadassohn, syndrome de	0,035
Naevus d'Ota - rétinite pigmentaire	1 cas
Naevus épidermique, syndrome du	>400 cas
Naevus géant	2
Nail patella-like - maladie rénale	3 cas
Nail-patella, syndrome	2
Nance-Horan, syndrome de	50 familles
Nanisme - dysgammaglobulinémie	2 cas
Nanisme - retard mental - anomalies oculaires - fente labio-palatine	3 cas
Nanisme 3M	40 cas
Nanisme diastrophique	3,5
Nanisme gélophysique	27 cas
Nanisme mégaépiphysaire	1 cas
Nanisme métatropique	60 cas
Nanisme par anomalie qualitative de l'hormone de croissance	3 cas
Nanisme par résistance à l'hormone de croissance	0,2
Nanisme thanatophore	3,5**
Nanisme type Lenz-Majewski	7 cas
NARP, syndrome	8,5
Néoplasie endocrinienne multiple type 1	11
Néoplasie endocrinienne multiple type 2	3,3
Néphroblastome	10,1
Néphronoptise autosomique dominante	0,11
Néphronoptise autosomique récessive	1,05
Néphronoptise de l'adulte, forme familiale - quadriparésie spastique	2 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Néphropathie avec goutte précoce, forme familiale	57 familles
Néphrose - surdité - anomalies des voies urinaires et des doigts	5 cas
Néphrose - surdité - anomalies des voies urinaires et des doigts	5 cas
Néphrotique, syndrome, cortico-sensible	18
Netherton, syndrome de	1,35
Neu-Laxova, syndrome de	50-60 cas
Neuroblastome	10
Neurocytome central	>100 cas
Neurodégénératif syndrome, lié à l'X, type Hamel	10 cas
Neurodégénératif, syndrome, lié à l'X, type Bertini	7 cas
Neurodégénérative progressive, maladie - hyperlaxité articulaire - cataracte	2 cas
Neurodégénérescence due à une déficience en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	4 cas
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	2 cas
Neuroectodermique endocrine, syndrome	4 cas
Neurofibromatose type 1	25
Neurofibromatose type 2	0,5
Neurométabolique, maladie, par déficit en sérine	<30 cas
Neuro-musculo-squelettique, syndrome, type chypriote	1 famille
Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial	4 cas
Neuropathie à axones géants	> 20 familles
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	9
Neuropathie motrice multifocale avec bloc de conduction	1,5
Neuropathie sensitive et autonome type 2	35 cas
Neuropathie viscérale - anomalies cérébrales - dysmorphie - retard du développement	2 cas
Neutropénie congénitale sévère	0,33**
Neutropénie sévère congénitale liée à l'X	7 cas
Nevo, syndrome de	10 cas
Niemann-Pick, maladie de	2,5**
Niemann-Pick, maladie de, type A	0,25**
Niemann-Pick, maladie de, type B	0,75**
Niemann-Pick, maladie de, type C	0,85
Nijmegen breakage, syndrome de	130 cas
Norrie, maladie de	300 cas
Obésité - colite - hypothyroïdisme - hypertrophie cardiaque - retard de développement	2 cas
Obésité par déficience congénitale en leptine	<30 cas
Obésité par déficit en prohormone convertase-1	2 cas
Obésité par déficit en pro-opiomélanocortine	7 cas
Ochoa, syndrome de	>100 cas
Oculo-cérébro-cutané syndrome	36 cas
Oculo-cérébro-facial, syndrome, type Kaufman	9 cas
Oculo-dentaire, syndrome, type Rutherford	1 famille

Oculo-dento-osseuse, dysplasie, autosomique dominante	243 cas
Oculo-dento-osseuse, dysplasie, autosomique récessive	5 cas
Oculo-digito-oesophago-duodéal, syndrome	<50 cas
Oculo-ostéo-cutané, syndrome	3 cas
Oculo-palato-cérébral, syndrome	5 cas
Oculo-tricho-dysplasie	2 cas
Odontodysplasie régionale	139 cas
Odonto-onycho-dermique, dysplasie	<15 cas
Odonto-tricho-mélique, syndrome	4 cas
Odonto-tricho-unguéo-digito-palmar syndrome	21 cas
Œdème angioneurotique	1
Œsophage, carcinome de l'	8
Okamoto, syndrome de	2 cas
Oligoarthritis juvénile	20,5
Oligocône trichromatie	14 cas
Oligodontie - taurodontie - cheveux rares	<15 cas
Olmsted, syndrome d'	32 cas
Omodysplasie	30 cas
Omphalocèle	12
Omphalocèle-fente palatine, léthal, syndrome	3 cas
Ondine, syndrome d'	2,25
Onycho-tricho-dysplasie - neutropénie	5 cas
Opacités cornéennes - myopathie - néphropathie	1 cas
Ophthalmie sympathique	0,6
Ophthalmo-acromélique, syndrome	30 cas
Opitz BBB/G, syndrome d'	3
Opsismodysplasie	25 cas
Oro-facio-digital syndrome, type 3	3 cas
Oro-facio-digital syndrome, type 1	1,2
Oro-facio-digital syndrome, type 4	16 cas
Oro-facio-digital syndrome, type 6	29 cas
Oro-facio-digital type 10, syndrome	1 cas
Oro-facio-digital type 5, syndrome	4 cas
Oro-facio-digital type 8, syndrome	1 ou 2 familles
Ossification, anomalies de l' - retard psychomoteur	2 cas
Osteochondrite disséquante	35
Ostéochondrodysplasie - hypertrichose	18 cas
Osteochondrodysplasie - thrombocytopénie - hydrocéphalie	1 cas
Ostéochondromatose carpo-tarsienne	<10 cas
Ostéo-cranio-sténose	12 cas
Ostéodysplasie polykystique lipomembraneuse - leucoencéphalopathie sclérosante	0,15
Ostéodysplasie type Melnick-Needles	>50 cas
Ostéodystrophie héréditaire d'Albright	0,72
Ostéogenèse imparfaite	6,5
Osteogenèse imparfaite - microcéphalie - cataracte	3 cas
Ostéogenèse imparfaite - rétinopathie - épilepsie - déficit intellectuel	2 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Ostéolyse carpotarsienne autosomique récessive	<10 cas
Ostéolyse talo-patello-scaphoïde	2 cas
Ostéomyélite multifocale chronique récidivante juvénile	>260 cas
Ostéopathie striée - sclérose crânienne	100 cas
Ostéopétrose autosomique dominante, type 1	33 cas
Ostéopétrose de gravité intermédiaire	50 cas
Ostéopétrose létale	2 cas
Ostéopétrose maligne autosomique récessive	0,75**
Ostéopoïkilose - petite taille - déficit intellectuel	4 cas
Ostéoporose - hypopigmentation oculo-cutanée	3 cas
Ostéoporose - pseudogliome	0,05
Ostéosarcome	5
Ostéosclérose - ichtyose - insuffisance ovarienne précoce	3 cas
Oto-dentaire, syndrome	9 familles
Oto-palato-digital syndrome	30 cas
P2Y12, déficit en	5 cas
Pachydermopériostose	204 cas
Pachyonychie congénitale	230 cas
Paget, maladie de, forme juvénile	50 cas
Pallister-Hall, syndrome de	100 cas
Palmoplantar keratoderma - XX sex reversal - prédisposition to squamous cell carcinoma	5 cas
Pancréas, agénésie du	8 cas
Pancréatite chronique, forme familiale	0,125
Pancréatoblastome	60 cas
Panencéphalite rubéoleuse	>20 cas
Papillon-Lefèvre, syndrome de	0,25
Papulose atrophiante maligne	>200 cas
Paralysie bulbaire progressive de l'enfant	<40 cas
Paralysie périodique hyperkaliémique	0,75
Paralysie périodique hypokaliémique	1
Paralysie périodique thyrotoxique	2
Paralysie supranucléaire progressive	5
Paraplégie - brachydactylie - épiphyses en cône	5 cas
Paraplégie - retard mental - hyperkératose	4 cas
Paraplégie spastique - néphropathie - surdité	4 cas
Paraplégie spastique, forme familiale	5
PARC, syndrome	2 cas
Parkinson, maladie de, forme familiale	15
Parkinsoniens, syndromes, de l'adulte jeune	37,5
Parsonage-Turner, syndrome de	3,3
Pearson, syndrome de	60 cas
Peau ridée, syndrome de la	<30 cas
Pelade totale	10,5
Pelizeaus-Merzbacher, maladie de	0,25
PELVIS, syndrome	11 cas
Pemphigoïde bulleuse	2,5
Pemphigus paranéoplasique	>60 cas
Pemphigus superficiel	1,2

Pemphigus vulgaire	3,8
Pendred, syndrome de	5,5
Périartérite noueuse	3,07
Perlman, syndrome de	<20 cas
Péroné en serpent - rein polykystique	6 cas
Peters plus, syndrome de	50 cas
Petite taille - anomalies hypophysaires et cérébelleuses - selle turcique anormale	1 famille
Petite taille - cou palmé court - cardiopathie congénitale	4 cas
Petite taille type Bruxelles	2 cas
Petits vaisseaux cérébraux, maladie des, non liée à NOTCH3	2 cas
Peutz-Jeghers, syndrome de	2,2
Pfeiffer, syndrome de	0,38
Pfeiffer-Singer-Zschesche, syndrome de	<10 cas
PHACE, syndrome	100 cas
Phénylcétonurie	4
Phéochromocytome et paragangliome sécrétants	10
Phosphoénolpyruvate carboxykinase, déficit en	<10 cas
Phosphoglucose isomérase, déficit en	50 cas
Phosphoglycérate kinase, déficit en	23 cas
Phosphoribosylpyrophosphate synthétase, suractivité de	<30 familles
Photosensibilité cutanée - colite létale	3 cas
Phytostérolémie	40 cas
PIBIDS, syndrome	20 cas
Pièbaldisme	0,25
Pierre Robin, syndrome de	8,75
Pili torti - onychodysplasie	1 famille
Pilo-dentaire, dysplasie	2 cas
Pityriasis rubra pilaire	48 cas
Plagiocéphalie - retard mental, lié à l'X	2 cas
Plaquettaire, syndrome, forme familiale	<20 familles
Plaquettes grises, syndrome des	20 cas
Plummer-Vinson, syndrome de	25 cas
Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë	>100 cas
Pneumopathie interstitielle aiguë	3,8
Podder-Tolmie, syndrome de	1 cas
Poïkilodermie de Kindler	100 cas
Poland, syndrome de	2
Pollitt, syndrome de	10 cas
Polyangéite microscopique	7,5
Polyarthrite avec facteur rhumatoïde	4,2
Polyarthrite sans facteur rhumatoïde	8
Polychondrite atrophiante	3,5
Polydactylie post-axiale	50
Polydactylie pré-axiale	25
Polyendocrinopathie auto-immune type 1	4
Polyglobulie de Vaquez	25
Polykystose ovarienne - dysfonctionnement du sphincter urétral	33 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Polykystose rénale autosomique récessive	6,5
Polymyosite	14,8
Polypose adénomateuse familiale, autosomique dominante	5,25
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	4,4
Polysyndactylie - malformation cardiaque	6 cas
Porencéphalie, forme familiale	10 familles
Porokératose palmoplantaire de Mantoux	>10 cas
Potocki-Shaffer, syndrome de	23 cas
Pouce long - brachydactylie	4 cas
Pouce triphalangé - brachyectrodactylie	4 familles
Pouces absents - petite taille - déficit immunitaire	3 cas
Pouces en adduction - arthrogrypose type Christian	3 familles
Pouces en adduction - arthrogrypose, type Dunder	5 cas
Poumon, cancer du, à petites cellules	5
Prader-Willi, syndrome de	10,7
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes	0,059
Proctite radique	35
Progeria	0,25**
Progeria - petite taille - naevi pigmentés	<10 cas
Prolidase, déficit en	50 cas
Protée, syndrome de	100-200
Protéinose alvéolaire pulmonaire	0,1
Protéinose lipoïde	>280 cas
Pseudarthrose congénitale de la clavicule	>200 cas
Pseudoachondroplasie	3
Pseudo-Antley-Bixler, syndrome de - ambiguïté génitale - troubles de la stéroïdogenèse	16 cas
Pseudo-Gaucher, maladie de	<10 cas
Pseudo-hypoadostéronisme type 1	70 cas
Pseudo-progeria	2 cas
Pseudotumeur inflammatoire du foie	143 cas
Pseudoxanthome élastique	2,5
Pseudo-Zellweger, syndrome	<10 cas
Pterygium antécubital, syndrome du	11 cas
Pterygium colli - déficit intellectuel - anomalies des doigts	2 cas
Pterygiums multiples, syndrome des, autosomique dominant	4 cas
Pterygiums multiples, syndrome des, forme létale	200 cas
Pterygiums poplités, syndrome des, autosomique dominant	0,3
Ptosis - colobome de l'iris - déficit intellectuel	10 cas
Ptosis - strabisme - diastasis des grands droits	2 cas
Ptosis - strabisme - pupilles ectopiques	1 famille
Purpura rhumatoïde	8,5
Purpura thrombopénique auto-immun	10
Pyruvate kinase, déficit en	0,4
Qazi-Markouizos, syndrome de	3 cas

QT long, syndrome du, forme familiale	25
Quadriparésie - retard mental - rétinite pigmentaire	2 cas
Rambaud-Gallian-Touchard, syndrome de	3 cas
RAPADILINO syndrome	<20 cas
Rapp-Hodgkin, syndrome de	72 cas
Refsum, maladie de	0,1
Refsum, maladie de, forme infantile	0,005
Rein intrathoracique - fusion des vertèbres	1 cas
Render-Osler, maladie de	3,5
Renpenning, syndrome de	10 familles
Résistance à l'insuline - cinquièmes métacarpiens courts	1 famille
Retard de croissance - microcéphalie - anomalie des doigts - hypospadias	4 cas
Retard du développement - ostéopénie - anomalies ectodermiques	3 cas
Retard du développement par déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase	<30 cas
Retard mental - dysmorphie - hypogonadisme - diabète sucré	4 cas
Retard mental - hypotrichie - brachydactylie	6 cas
Retard mental - microcéphalie - anomalies phalangiennes et faciales	6 cas
Retard mental - nevi multiples	1 cas
Retard mental - paraplégie spastique progressive, lié à l'X	1 famille
Retard mental lié à l'X - acromégalie - hyperactivité	2 cas
Retard mental lié à l'X - choréo-athétose - comportement anormal	5 cas
Retard mental lié à l'X - convulsions - petite taille - hypoplasie de l'étage moyen de la face	17 cas
Retard mental lié à l'X - cubitus valgus - dysmorphie	5 cas
Retard mental lié à l'X - déficit isolé en hormone de croissance	3 familles
Retard mental lié à l'X - dysmorphie - atrophie cérébrale	8 cas
Retard mental lié à l'X - épilepsie - contracture progressive des articulations - faciès typique	2 cas
Retard mental lié à l'X - épilepsie - psoriasis	4 cas
Retard mental lié à l'X - hypogammaglobulinémie - détérioration neurologique progressive	3 cas
Retard mental lié à l'X - hypogonadisme - ichtyose - obésité - petite taille	4 cas
Retard mental lié à l'X - hypotonie - dysmorphie faciale - comportement agressif	10 cas
Retard mental lié à l'X - macrocéphalie - macroorchidisme	12 cas
Retard mental lié à l'X - malformation de Dandy-Walker - anomalies des ganglions de la base - convulsions	16 cas
Retard mental lié à l'X - paraplégie spastique avec dépôts de fer	1 famille
Retard mental lié à l'X - psychose - macroorchidisme	6 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Retard mental lié à l'X - puberté précoce - obésité	3 cas
Retard mental lié à l'X, syndromique type 7	10 cas
Retard mental lié à l'X, syndromique, lié à une mutation de JARID1C	<10 familles
Retard mental lié à l'X, type Abidi	8 cas
Retard mental lié à l'X, type Afrique du Sud	16 cas
Retard mental lié à l'X, type Armfield	6 cas
Retard mental lié à l'X, type Cabezas	1 famille
Retard mental lié à l'X, type Cantagrel	2 cas
Retard mental lié à l'X, type Lubs	5 cas
Retard mental lié à l'X, type Miles-Carpenter	4 cas
Retard mental lié à l'X, type Pai	1 famille
Retard mental lié à l'X, type Reish	2 cas
Retard mental lié à l'X, type Schimke	4 cas
Retard mental lié à l'X, type Seemanova	4 cas
Retard mental lié à l'X, type Shashi	9 cas
Retard mental lié à l'X, type Shrimpton	3 cas
Retard mental lié à l'X, type Siderius	4 cas
Retard mental lié à l'X, type Snyder	11 cas
Retard mental lié à l'X, type Stevenson	4 cas
Retard mental lié à l'X, type Stocco Dos Santos	4 cas
Retard mental lié à l'X, type Stoll	4 cas
Retard mental lié à l'X, type Vitale	8 cas
Retard mental lié à l'X, type Wilson	3 cas
Retard mental lié à l'X, type Wittwer	3 cas
Retard mental lié à l'X, type Zorick	6 cas
Retard mental récessif lié à l'X - macrocéphalie - dysfonction ciliaire	1 famille
Retard mental sévère lié à l'X, type Gustavson	7 cas
Retard psychomoteur due à une déficience en S-adénosylthocystéine hydrolase	3 cas
Rétention des chylomicrons, maladie de	40 cas
Rétinite pigmentaire	27,5
Rétinite pigmentaire - surdité - hypogénitalisme	2 familles
Rétinite pigmentaire retard mental	<15 cas
Rétinoblastome	5,4
Rétino-hépatocytologique, syndrome	7 cas
Rétinopathie vasculaire héréditaire	1 famille
Rétinopathie vasculaire héréditaire	1 famille
Rétinoschisis lié à l'X	4,5
Rett, syndrome de	8,2
Rhombencéphalosynapsis	50 cas
Rhumatisme articulaire aigu	5
Richieri -Costa -Colletto-Otto, syndrome de	1 cas
Rieger, syndrome de	0,5
Roberts, syndrome de	100 cas
Robinow syndrome, forme recessive	70 cas
Robinow, syndrome de, autosomique dominant	100 cas
Robinow-like, syndrome	2 cas
Rothmund-Thomson, syndrome de	300 cas
Rubéole congénitale, syndrome de	1**

Rubinstein-Taybi, syndrome de	1
Rubinstein-Taybi-like, syndrome de	8 cas
Rudiger, syndrome de	2 cas
Saethre-Chotzen, syndrome de	3
Sakati-Nyhan, syndrome de	<5 cas
Sandhoff, maladie de	0,75
Sarcoïdose	15
Sarcome de Kaposi	1,7
Sarcosinémie	2
Say-Barber-Miller, syndrome de	2 cas
SCARF, syndrome	2 cas
Schinzel, syndrome de	<10 familles
Schinzel-Giedion, syndrome de	34 cas
Schizencéphalie	1,54
Schizophrénie - retard mental - surdité - rétinite	1 famille
Schnitzler, syndrome de	50 cas
Schopf-Schulz-Passarge, syndrome de	19 cas
Schwartz-Jampel, syndrome de	100 cas
Sclérodémie	42
Sclérose - dysplasie osseuse - retard mental	1 cas
Sclérose en plaques - ichtyose - déficit en facteur VIII	2 cas
Sclérose latérale amyotrophique	6
Sclérose latérale primitive	1,5
Sclérose tubéreuse de Bourneville	8,8
Sebastian, syndrome de	<10 familles
Seckel, syndrome de	100 cas
Sécrétion inappropriée d'hormone anti-diurétique, syndrome de	2 cas
Senior-Loken, syndrome de	0,1
Sézary, syndrome de	0,18
SHORT syndrome	30 cas
Shprintzen-Goldberg, syndrome de	<50 cas
Shwachman-Diamond, syndrome de	200 cas
Sialidose type 1	0,02**
Sialidose type 2	0,02**
Siegler-Brewer-Carey, syndrome de	2 cas
Sillence, syndrome de	5 cas
Silver-Russell, syndrome de	400 cas
Simpson-Golabi-Behmel, syndrome de	>100 cas
Simpson-Golabi-Behmel, syndrome de, type 2	4 cas
Singleton-Merten, dysplasie de	<10 cas
Sinus silencieux, syndrome du	98 cas
Sirenomélie	1**
Sjögren-Larsson, syndrome de	0,4
Smith-Lemli-Opitz, syndrome de	6,5
Smith-Magenis, syndrome de	4
Sotos, syndrome de	7**
Sourcils, duplication des - syndactylie	3 cas
Spastic paraplegia - glaucome - intellectuel deficit	2 familles

\*\* Prévalence à la naissance

Spasticité - retard mental - épilepsie, lié à l'X	6 cas
Sphérocytose héréditaire	20
Splénomégalie myéloïde	10
Spondylocarpotarsienne, synostose	>20 cas
Squelettiques, anomalies - déficit intellectuel	1-2 familles
Stargardt, maladie de	11,25
Sténose valvulaire pulmonaire congénitale	7,2
Stern-Lubinsky-Durrie, syndrome de	7 cas
Stéroïde deshydrogénase, déficit en - anomalies dentaires	1 famille
Stickler, syndrome de	13,5
Still de l'adulte, maladie de	1,23
Stimmler, syndrome de	2 cas
Stoll-Alembik-Finck, syndrome de	1 cas
Stomatocytose avec hématies hyperhydratées, forme familiale	> 20 familles
Succinyl-CoA acétoacétate transférase, déficit en	10 cas
Summitt, syndrome de	3 cas
Surdité - acidose tubulaire - anémie	2 cas
Surdité - atrophie optique - démence	3 cas
Surdité - cécité - hypopigmentation	2 cas
Surdité - dysplasie squelettique - lèvre anormale	8 cas
Surdité - hypoplasie de l'émail - anomalie des ongles	6 cas
Surdité - lymphoedème - leucémie	<10 cas
Surdité - neuropathie périphérique - artériopathie	4 cas
Surdité - vitiligo - achalasia	2 cas
Surdité branchiogénique	5 cas
Surdité de perception non syndromique liée à l'X, type DFN	0,6
Surdité de perception non syndromique, autosomique dominante, type DFNA	8
Surdité de perception non syndromique, autosomique récessive, type DFNB	44
Surdité neurosensorielle - grisonnement précoce - tremblement essentiel	3 cas
Surdité-infertilité, syndrome de	3 familles
Surdité-retard mental, Martin-Probst type	3 cas
Surdité-retard mental, type Martin-Probst	3 cas
Susac, syndrome de	<100 cas
Symphalangie - anomalies multiples mains et pieds	6 cas
Symphalangisme - petite taille	1 cas
Symphalangisme - petite taille - testicule accessoire	1 cas
Symphalangisme distal	<5 familles
Synostose radio-ulnaire - thrombocytopenie amégakaryocytaire	<20 cas
Synostoses, multiples - brachydactylie	20 familles
Synspondylisme congénital	24 cas
Syringomyélie	8,4
Tachyarythmie atriale avec intervalle PR court	12 cas
Tachycardie atriale chaotique	100 cas

Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholergique	10
Takayasu, artérite de	0,45
Tangier, maladie de	>70 cas
Tay-Sachs, maladie de	0,3**
Tératome - malformation de Dandy-Walker - hernie diaphragmatique	1 cas
Tetra-amélie - hypoplasie pulmonaire	5 familles
Tétralogie de Fallot	45
Thalassémie alpha- retard mental, liée à l'X	168 cas
Thrombocytémie essentielle	27,5
Thymus-rein-anus-poumon, dysplasie	3 cas
Thyro-cérébro-renal, syndrome	2 cas
Tietz, syndrome de	1 famille
Toriello-Carey, syndrome de	60 cas
Toriello-Lacassie-Droste, syndrome de	10 cas
Torticolis - chéloïdes - cryptorchidisme	7 cas
Torticolis paroxystique bénin de l'enfant	50 cas
Tortuosité des artères de la rétine	100 cas
Townes-Brocks, syndrome de	0,42
Trachéobronchomégalie	<40 cas
Trachéo-bronchomégalie	<100 cas
Transposition des gros vaisseaux (TGV)	32,5
Treacher-Collins, syndrome de	6
Treft-Sanborn-Carey, syndrome de	23 cas
Trichinellose	6500 cas
Tricho-dental, syndrome	<5 familles
Tricho-dento-osseux, syndrome	>30 cas
Trichodysplasie - amélogénèse imparfaite	1 famille
Trichomégalie - rétine dégénérante - retard de croissance	11 cas
Tricho-oculo-dermo-vertebral syndrome	1 cas
Tricho-odonto-onychiale, dysplasie	4 cas
Tricho-rétino-dento-digital, syndrome	9 cas
Tricho-rhino-phalangien syndrome, type1	>100 cas
Tricho-rhino-phalangien, syndrome, types 1 et 3	>100 cas
Trigonocéphalie - anomalies des extrémités	2 cas
Trigonocéphalie - nez bifide - anomalies des extrémités	2 cas
Trigonocéphalie - petite taille - retard de croissance	3 cas
Trigonocéphalie - ptosis - colobome	8 cas
Triose phosphate-isomérase, déficit en	30 cas
Triple A syndrome	100 cas
Triple H, syndrome	50 cas
Triplo X, syndrome	42,5
Trisomie 13	13**
Trisomie 18	9**
Tritanopie	4,8
Trouble du rythme - cardiomyopathie dilatée - brachydactylie	10 cas
Troubles hémorragiques par déficience en récepteurs plaquettaires du collagène	<20 cas

\*\* Prévalence à la naissance

Trsionomie non distale 10p	60 cas
Tuberculose	20
Tumeur neuroendocrine	1
Tumeur stromale gastro-intestinale	1,8
Tumeurs des os	10
Tumeurs des parties molles	13
Tunnel aorto-ventriculaire	130 cas
Turner, syndrome de	20
Tyrosinémie type 1	0,05
Tyrosinémie type 2	<100 cas
Tyrosinémie type 3	2 cas
Uhl, anomalie d'	84 cas
Ulbright-Hodes, syndrome d'	3 cas
Ulcération du cordon ombilical - atrésie intestinale	15 cas
Ullrich, dystrophie musculaire congénitale de	<100 cas
Unverricht-Lundborg, maladie de	0,2
Upington, maladie d'	1 famille
Urticaire au froid, forme familiale	0,1
Usher, syndrome d'	3,5
Utérus double - hémivagin - agénésie rénale	<60 cas
VACTERL - hydrocéphalie	<10 familles
Valve mitrale, anomalie de la - surdit� - squelette, anomalie du	3 cas
Van der Bosch, syndrome de	1 famille
Van Der Woude, syndrome de	2
Vasculrite urticarienne hypocompl�ment�mique de Mac Duffie	<100 cas
Vascularites syst�miques	6,3
Vasculopathie c�rebro-r�tinienne	3 familles
VATER association	23
Veino-occlusive h�patique, maladie	11
Veino-occlusive h�patique, maladie - immunod�ficiency	<25 cas
Ventricule gauche � double issue	32 cas
Voies biliaires anormales - insuffisance r�nale	6 cas
Von Hippel-Lindau, maladie de	0,2
Vo�te cranienne, l�sions en anneau de la - fragilit� osseuse	20 cas
Vulvo-vaginal-gingival, syndrome	127 cas
W syndrome	6 cas
Waardenburg type 1, syndrome de	3,75
Waardenburg, syndrome de	2,4
Waardenburg-Shah, syndrome de	50 cas
Waldenstr�m, macroglobulin�mie de	2,6
Walker-Warburg, syndrome de	1,65**
Weaver, syndrome de	30 cas
Weaver-Williams, syndrome de	2 cas
Wegener, maladie de	6,6
Weill-Marchesani, syndrome de	128 cas
Wells, syndrome de	80 cas
Werner, syndrome de	0,45
West, syndrome de	3,7**

WHIM syndrome	40 cas
Whipple, maladie de	1000 cas
Wieacker-Wolff, syndrome de	6 cas
Wiedemann-Rautenstrauch, syndrome de	25 cas
Willebrand, maladie de	12,5
Williams, syndrome de	13,3
Wilson, maladie de	5,84
Wilson-Turner, syndrome de	>14 cas
Winchester, maladie de	12 cas
Wiskott-Aldrich, syndrome de	0,15
Wolcott-Rallison, syndrome de	17 cas
Wolf-Hirschhorn, syndrome de	2**
Wolfram, syndrome de	0,57
Wolman, maladie de	0,28**
X fragile, syndrome de l'	14,25
Xanthinurie	150 cas
Xanthomatose c�r�brotendineuse	0,13
Xeroderma pigmentosum	0,5
X�rodermie - pieds bots - �mail anormal	2 cas
Xk aprosencephalie	<10 cas
Zellweger, syndrome de	1,1
Zellweger-like, syndrome de, sans anomalies p�roxysonales	2 cas
Zollinger-Ellison, syndrome de	5,3
Zunich-Kaye, syndrome de	6 cas

\*\* Pr valence   la naissance

## Classement des maladies par prévalence

### *Maladies dont la prévalence est disponible*

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)
Polydactylie post-axiale	50
Gélineau, maladie de	49
Guillain-Barré, syndrome de	47,5
Mélanome malin cutané, forme familiale	46,8
Carcinome spinocellulaire de la tête et du cou	46
Autisme	45
Tétralogie de Fallot	45
Surdité de perception non syndromique, autosomique récessive, type DFNB	44
Dysplasie ventriculaire droite arythmogène	43,5
Ménière, maladie de	42,5
Triplo X, syndrome	42,5
Délétion de l'Y	42
Sclérodermie	42
Arthrite juvénile idiopathique	41,8
Malformations veineuses familiales	40
Embryopathie à cytomégalovirus	40
Achalasie primaire	37,5
Elliptocytose, forme familiale	37,5
Parkinsoniens, syndromes, de l'adulte jeune	37,5
Lymphome folliculaire	36
Lymphome malin non Hodgkinien	36
Osteochondrite disséquante	35
Proctite radique	35
Adactylie unilatérale	34
Cryptosporidiose	34
Hyperthermie maligne	33
Charcot-Marie-Tooth, maladie de (terme générique)	32,5
Transposition des gros vaisseaux (TGV)	32,5
Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	32
Détresse respiratoire aiguë de l'adulte, syndrome de	30
Arthrogrypose multiple congénitale	30
Marfan, syndrome de	30
Hypothyroïdie congénitale	29
Rétinite pigmentaire	27,5
Thrombocytémie essentielle	27,5
Fibrose pulmonaire idiopathique	27
Lymphoproliférative post-tranplantation, maladie	26,2
Adysplasie rénale	26
QT long, syndrome du, forme familiale	25
Myélodysplasiques, syndromes	25
Neurofibromatose type 1	25

Atrésie de l'œsophage	25
Polyglobulie de Vaquez	25
Polydactylie pré-axiale	25
Malformation ano-rectale	24
Legg-Calve-Perthes, maladie de	23
VATER association	23
Oligoarthritis juvénile	20,5
Dermatite herpétiforme	20,2
Alpha-1 antitrypsine, déficit en	20
Atrésie du grêle	20
Canal atrioventriculaire partiel	20
Cancer gastrique	20
Hirschsprung, maladie de	20
Monosomie 22q11	20
Sphérocytose héréditaire	20
Tuberculose	20
Turner, syndrome de	20
Corps calleux, agénésie du - neuropathie	19
Néphrotique, syndrome, cortico-sensible	18
Cardiomyopathie dilatée, forme familiale	17,5
Fièvre boutonneuse	17
Cancer du sein, forme familiale	17
Ichtyose liée à l'X	16,6
MELAS, syndrome	16
Leucinose	15,6
Acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne, déficit en	15
Hernie diaphragmatique congénitale	15
Lennox-Gastaut, syndrome de	15
Microtie	15
Parkinson, maladie de, forme familiale	15
Sarcoïdose	15
Dermatomyosite	14,8
Polymyosite	14,8
X fragile, syndrome de l'	14,25
Myélomes multiples	14,25
Anophtalmie/microphtalmie, isolées	14
Cystinurie	14
Cirrhose biliaire primitive	13,5
Stickler, syndrome de	13,5
Williams, syndrome de	13,3
Insensibilité aux androgènes, syndrome d'	13
Broncho-pulmonaire, dysplasie	13
Tumeurs des parties molles	13
Trisomie 13	13**

\*\* Prévalence à la naissance

Buerger, maladie de	12,5
Ehlers-Danlos, syndrome de, type 3	12,5
Willebrand, maladie de	12,5
Mucoviscidose	12
Laparoschisis	12
Dysgénésie ovarienne hypergonadotrophique	12
Omphalocèle	12
Dystonie focale	11,7
MURCS association	11,25
Stargardt, maladie de	11,25
Glioblastome	11
Veino-occlusive hépatique, maladie	11
Néoplasie endocrinienne multiple type 1	11
Drépanocytose	11
Prader-Willi, syndrome de	10,7
Pelade totale	10,5
Colite collagène	10,5
Lymphome de Hodgkin	10,5
Néphroblastome	10,1
Hyperplasie congénitale des surrénales	10
Tumeurs des os	10
Cholangiocarcinome	10
Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	10
Myopathie distale type Welander	10
Duane, syndrome de	10
Facteur II, déficit congénital en	10
Hyperéosinophilique idiopathique syndrome	10
Lymphome lymphoblastique	10
Splénomégalie myéloïde	10
Phéochromocytome et paragangliome sécrétants	10
Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholergique	10
Purpura thrombopénique auto-immun	10
Kératoconjonctivite vernale	10
Neuroblastome	10
Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, syndrome de	9
Mitochondriale d'origine nucléaire, maladie	9
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	9
Trisomie 18	9**
Artérite à cellules géantes	8,9
Lymphoedème congénital	8,8
Sclérose tubéreuse de Bourneville	8,8
Pierre Robin, syndrome de	8,75
Atrésie duodénale	8,55
Myasthénie acquise	8,5
NARP, syndrome	8,5
Purpura rhumatoïde	8,5
Syringomyélie	8,4
Lymphome cutané	8,3
Retts, syndrome de	8,2
Leucémie aiguë promyélocytaire	8

Surdité de perception non syndromique, autosomique dominante, type DFNA	8
Œsophage, carcinome de l'	8
Polyarthrite sans facteur rhumatoïde	8
Cataracte congénitale	7,9
Hyperlipoprotéïnémie type 3	7,8
Hémophilie	7,7
Leucémie aiguë lymphoblastique	7,5
Déficit immunitaire commun variable	7,5
Polyangéite microscopique	7,5
Beckwith-Wiedemann, syndrome de	7,3
Sténose valvulaire pulmonaire congénitale	7,2
Albinisme oculo-cutané	7,15
Leucémie aiguë non lymphoblastique	7
Ataxie cérébelleuse, autosomique récessive	7
Cystathioninurie	7
Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale	7
Holoprosencéphalie	7
Cholangite sclérosante primitive	7
Cancer médullaire de la thyroïde	7
Fryns, syndrome de	7**
Sotos, syndrome de	7**
Iminoglycinurie	6,68
Griffes du chat, maladie des	6,6
Galactosémie	6,6
Wegener, maladie de	6,6
Angelman, syndrome d'	6,5
Carcinome de la vésicule biliaire	6,5
Migraine hémiplégique familiale	6,5
Leber, neuropathie optique héréditaire de	6,5
Ostéogenèse imparfaite	6,5
Polykystose rénale autosomique récessive	6,5
Smith-Lemli-Opitz, syndrome de	6,5
Ectopie du cristallin, forme familiale	6,4
Arthrite idiopathique juvénile systémique	6,3
Vascularites systémiques	6,3
Huntington, maladie de	6,2
Sclérose latérale amyotrophique	6
Fistule artério-veineuse cérébrale	6
Dysmorphie digito-astragaliennne	6
Leucémie myéloïde chronique	6
Atrophie optique	6
Dystrophie musculaire tibiale	6
Treacher-Collins, syndrome de	6
Wilson, maladie de	5,84
Arthrite avec enthésite	5,7
Atrésie des voies biliaires	5,6
Pendred, syndrome de	5,5
Rétinoblastome	5,4
Alzheimer, maladie d', forme familiale	5,3
Zollinger-Ellison, syndrome de	5,3

\*\* Prévalence à la naissance

Cornelia de Lange, syndrome de	5,25
Polypose adénomateuse familiale, autosomique dominante	5,25
Acromégalie	5
Dysplasie épiphysaire multiple	5
Fructose, intolérance au	5
Poumon, cancer du, à petites cellules	5
Dystrophies musculaires de Duchenne et Becker	5
Ostéosarcome	5
Foramen pariétal	5
Dyskinésie ciliaire primitive	5
Rhumatisme articulaire aigu	5
Paraplégie spastique, forme familiale	5
Paralysie supranucléaire progressive	5
Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	5
Atrésie tricuspide	5
Hydrolethalus	5**
Tritanopie	4,8
Acro-céphalo-syndactylie	4,6
Monosomie 5p	4,6
Atrophie multisystématisée	4,6
Achondroplasie	4,5
Emphysème lobaire congénital	4,5
Rétinoschisis lié à l'X	4,5
Dystrophie myotonique de Steinert	4,5
Best, maladie de	4,4
Cataracte polaire antérieure	4,4
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	4,4
Polyarthrite avec facteur rhumatoïde	4,2
Arthrite psoriasique juvénile	4,2
Hémimélie	4,15
Hypoplasie congénitale des surrénales liée à l'X	4
Polyendocrinopathie auto-immune type 1	4
Céroïde-lipofuscinose neuronale	4
Dégénérescence cortico-basale	4
Exostoses multiples, maladie des	4
Hartnup, syndrome de	4
Histidinémie	4
Hypersomnie idiopathique	4
Phénylcétonurie	4
Smith-Magenis, syndrome de	4
Brides amniotiques, maladie des	4**
Meckel, syndrome de	4**
Lymphome à cellules du manteau	3,9
Pneumopathie interstitielle aiguë	3,8
Anisakiose	3,8
Calpaïnopathie	3,8
Pemphigus vulgaire	3,8
Acidémie propionique	3,75
Waardenburg type 1, syndrome de	3,75

West, syndrome de	3,7**
Adrénoleucodystrophie liée à l'X	3,5
Nanisme diastrophique	3,5
Ehlers-Danlos, syndrome de, type classique	3,5
Goldenhar, syndrome de	3,5
MASA, syndrome	3,5
Polychondrite atrophiante	3,5
Render-Osler, maladie de	3,5
Usher, syndrome d'	3,5
Nanisme thanatophore	3,5**
Greffon contre l'hôte, maladie du	3,4
Choroïde, dystrophie de la, centrale aréolaire	3,33
Hypochondroplasie	3,3
Néoplasie endocrinienne multiple type 2	3,3
Parsonage-Turner, syndrome de	3,3
Mastocytose systémique	3,3
Anencéphalie	3,2**
Moya-Moya, maladie de	3,16
Acatalasémie	3,1
Périartérite noueuse	3,07
Choc toxique bactérien, syndrome du	3
Démence fronto-temporale	3
Hyperplasie nodulaire régénérative du foie	3
Opitz BBB/G, syndrome d'	3
Amyotrophie spinale proximale	3
Pseudoachondroplasie	3
Saethre-Chatzen, syndrome de	3
Kennedy, maladie de	2,8
Leigh, maladie de	2,75**
Amyotrophie spinale proximale type 2	2,6
Amyotrophie spinale proximale type 3	2,6
Waldenström, macroglobulinémie de	2,6
Achromatopsie	2,5
Amaurose congénitale de Leber	2,5
Behçet, maladie de	2,5
BOR, syndrome	2,5
Pemphigoïde bulleuse	2,5
Dystrophie des cônes et des bâtonnets	2,5
Kératodermie palmoplantaire diffuse autosomique dominante, type Norrbotten	2,5
Epidermolyse bulleuse épidermolytique	2,5
Ataxie de Friedreich	2,5
Fructose-1,6 diphosphatase, déficit en	2,5
Hétérotaxie	2,5
Kartagener, syndrome de	2,5
Pseudoxanthome élastique	2,5
Cardiomyopathie restrictive, familiale ou idiopathique	2,5
Niemann-Pick, maladie de	2,5**
Aspiration méconiale, syndrome d'	2,44
Waardenburg, syndrome de	2,4

\*\* Prévalence à la naissance

3-méthylcrotonyl glycinurie	2,25
Ondine, syndrome d'	2,25
Peutz-Jeghers, syndrome de	2,2
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	2,15
GRACILE, syndrome	2,12**
Alport, syndrome d'	2
Choroïdémie	2
Coats, maladie de	2
Crouzon, maladie de	2
Naevus géant	2
Klippel-Feil, syndrome de	2
Histiocytose langerhansienne	2
Nail-patella, syndrome	2
Albinisme oculaire lié à l'X, récessif	2
Hyperinsulinisme congénital de l'enfant	2
Poland, syndrome de	2
Sarcosinémie	2
Paralysie périodique thyrotoxique	2
Van Der Woude, syndrome de	2
Fente sternale	<2
Wolf-Hirschhorn, syndrome de	2**
Laparoschisis latéral - anomalies des membres	2**
Gamma-sarcoglycanopathie	1,96
Tumeur stromale gastro-intestinale	1,8
Amibiase à amibes libres	1,75
Aniridie	1,75
Fabry, maladie de	1,75
2,8 dihydroxy-adénine urolithiase	1,7
Sarcome de Kaposi	1,7
Walker-Warburg, syndrome de	1,65**
Charcot-Marie-Tooth, maladie de, liée à l'X	1,6
Schizencéphalie	1,54
Antisynthétases, syndrome des	1,5
Budd-Chiari, syndrome de	1,5
Darier, maladie de	1,5
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	1,5
FFU complexe	1,5
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	1,5
Neuropathie motrice multifocale avec bloc de conduction	1,5
Sclérose latérale primitive	1,5
Hypertension artérielle pulmonaire primitive	1,5
Déficit immunitaire combiné sévère T- B+ lié à l'X	1,5
CDG syndrome	1,5**
Alagille, syndrome d'	1,4
Cat-eye, syndrome du	1,35
Netherton, syndrome de	1,35
Cryoglobulinémie	1,33*
Mucopolysaccharidose type 1	1,3
Apert, syndrome d'	1,25
Hyperphénylalaninémie maternelle	1,25

Still de l'adulte, maladie de	1,23
Oro-facio-digital syndrome, type 1	1,2
Pemphigus superficiel	1,2
Kabuki, syndrome de	1,16
Glycogénose type 2	1,1
Mucopolysaccharidose type 3	1,1
Mains et pieds fendus	1,1
Zellweger, syndrome de	1,1
Néphronoptise autosomique récessive	1,05
Cutis verticis gyrata - retard mental	1,02
3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue, déficit en	1
Kératite à Acanthamoeba	1
Corticosurrénales	1
Albers-Schonberg, maladie d'	1
Œdème angioneurotique	1
Ataxie télangiectasie	1
Monochromatisme à cônes bleus	1
Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique	1
Hoquet chronique	1
Churg-Strauss, syndrome de	1
Clouston, syndrome de	1
Colobome oculaire	1
Anémie dysérythropoïétique congénitale	1
Ehlers-Danlos, syndrome de, type 4	1
Anémie de Fanconi	1
Gaucher, maladie de	1
Gorlin, syndrome de	1
Ataxie de Harding	1
Holt-Oram, syndrome de	1
Paralysie périodique hypokaliémique	1
Acidémie isovalérique	1
Lambert-Eaton, syndrome myasthénique de	1
Myofasciite à macrophages	1
Myopathie némaline	1
Tumeur neuroendocrine	1
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	1
Rubinstein-Taybi, syndrome de	1
Rubéole congénitale, syndrome de	1**
Sirenomélie	1**
Agénésie de la trachée	1**
Acranie	<1**
Gaucher, maladie de, type 1	0,94
Lewis-Sumner, syndrome de	0,9
MERRF, syndrome	0,9
Joubert, syndrome de	0,85
Niemann-Pick, maladie de, type C	0,85
Bardet-Biedl, syndrome de	0,8
Coeur croisé	0,8
Dystrophie musculaire des ceintures	0,8
Myasthéniques congénitaux, syndromes	0,75

\*\* Prévalence à la naissance

Mastocytose cutanée	0,75
Ebstein, anomalie d'	0,75
Paralysie périodique hyperkaliémique	0,75
Sandhoff, maladie de	0,75
Niemann-Pick, maladie de, type B	0,75**
Ostéopétrose maligne autosomique récessive	0,75**
Krabbe, maladie de	0,75**
Ostéodystrophie héréditaire d'Albright	0,72
Carbamoyl-phosphate synthétase, déficit en	0,7
Menkes, syndrome de	0,7
Désordre du développement sexuel 46,XY du à déficit en 17-β-hydroxystéroïde déshydrogénase	0,68
Kallmann, syndrome de	0,66
Hépatite chronique auto-immune	0,65
Goodpasture, syndrome de	0,64
Surdité de perception non syndromique liée à l'X, type DFN	0,6
Glycogénose type 4	0,6
Hyperlipoprotéïnémie type 1	0,6
Mucopolysaccharidose type 2	0,6
Ophthalmie sympathique	0,6
Alpha-sarcoglycanopathie	0,57
Bêta-sarcoglycanopathie	0,57
Delta-sarcoglycanopathie	0,57
Wolfram, syndrome de	0,57
Cantrell, pentalogie de	0,55**
Coffin-Lowry, syndrome de	0,55
Hémoglobininurie paroxystique nocturne	0,55
Dystrophie musculaire type Fukuyama	0,54
Carcinome neuroendocrine cutané	0,5
Cystinose	0,5
Diabète insipide néphrogénique	0,5
Neurofibromatose type 2	0,5
Rieger, syndrome de	0,5
Xeroderma pigmentosum	0,5
Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	0,5
Myosite à inclusions	0,49
Agammaglobulinémie liée à l'X	0,45
Cowden, syndrome de	0,45
Takayasu, artérite de	0,45
Werner, syndrome de	0,45
Townes-Brocks, syndrome de	0,42
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme bulleuse	0,4
Dystonie de torsion	0,4
Glutaryl-CoA déshydrogénase, déficit en	0,4
Homocystinurie par déficit en cystathionine β-synthase	0,4
Mucopolysaccharidose type 4	0,4
Pyruvate kinase, déficit en	0,4
Sjögren-Larsson, syndrome de	0,4
Lesch-Nyhan, syndrome de	0,38

Pfeiffer, syndrome de	0,38
Christ-Siemens-Touraine, syndrome de	0,35
Déficit immunitaire combiné sévère T- B-	0,35
Dysplasie campomélique	0,35
Dysplasie spondylo-métaphysaire	0,34
Neutropénie congénitale sévère	0,33**
Sialidose type 1	>0,33
Blackfan-Diamond, maladie de	0,32
Amyotrophie spinale proximale type 4	0,32
Alcaptonurie	0,3
Dystonie dopa-sensible	0,3
Lissencéphalie type 1, due aux anomalies de LIS 1	0,3
Dystrophie musculaire congénitale par déficit en mérosine	0,3
Pterygiums poplités, syndrome des, autosomique dominant	0,3
Insuffisance autonome pure	0,3
Encéphalopathies spongiformes transmissibles	0,3
Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	<0,3
Tay-Sachs, maladie de	0,3**
Wolman, maladie de	0,28**
Epidermolyse bulleuse dystrophique	0,27
Amyotrophie spinale proximale type 1	0,26
Facteur VII, déficit congénital en	0,25
Lipodystrophie type Berardinelli	0,25
Papillon-Lefèvre, syndrome de	0,25
Pelizaeus-Merzbacher, maladie de	0,25
Piébaldisme	0,25
Niemann-Pick, maladie de, type A	0,25**
Progeria	0,25**
Leptospirose	0,24
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	0,22
Von Hippel-Lindau, maladie de	0,2
Acrodermatite entéropathique avec déficit en zinc	0,2
Diabète néonatal	0,2
Granulomatose chronique	0,2
Hyperglycémie non cétosique	0,2
Hyperoxalurie	0,2
Incontinentia pigmenti	0,2
Jeune, syndrome de	0,2
Nanisme par résistance à l'hormone de croissance	0,2
Unverricht-Lundborg, maladie de	0,2
Lowe, syndrome de	0,19
Sézary, syndrome de	0,18
Coarctation de l'aorte, forme atypique	0,17**
Leucodystrophie métachromatique	0,16
Mucopolysaccharidose type 6	0,16**
Epilepsie pyridoxino-dépendante	0,15
Fibrinogène, déficit congénital en	0,15
Dystrophie musculaire congénitale, sans déficit en mérosine	0,15

\*\* Prévalence à la naissance

Ostéodysplasie polykystique lipomembraneuse - leucoencéphalopathie sclérosante	0,15
Wiskott-Aldrich, syndrome de	0,15
Mucopolidose type 2	0,15**
CHARGE, association	0,14
Cancer anaplasique de la thyroïde	0,13
Xanthomatose cérébrotendineuse	0,13
Pancréatite chronique, forme familiale	0,125
Bartter, syndrome de	0,12
Lissencéphalie type 2	0,12
Néphronophtise autosomique dominante	0,11
Alpha-mannosidose	0,1
Creutzfeldt-Jakob, maladie de	0,1
Alport, syndrome d' - léiomyomatose diffuse	0,1
Myopathie distale type Nonaka	0,1
Dyskératose congénitale	0,1
Evans, syndrome d'	0,1
Ewing, sarcome d'	0,1
Facteur V, déficit congénital en	0,1
Urticaire au froid, forme familiale	0,1
Hémophilie acquise	0,1
Lymphangioliéiomyomatose	0,1
Protéinose alvéolaire pulmonaire	0,1
Refsum, maladie de	0,1
Senior-Loken, syndrome de	0,1

Lymphoproliférative, maladie, liée à l'X	0,1
Lepréchaunisme	0,1**
Fibrodysplasie ossifiante progressive	0,08
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle	0,06
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes	0,059
Acéroléo-plasminémie	0,05
Botulisme	0,05
Chordome	0,05
Cranio-faciale dysynostose	0,05
Gaucher, maladie de, type 3	0,05
Ostéoporose - pseudogliome	0,05
Tyrosinémie type 1	0,05
Hyper-IgM syndrome, autosomique récessif	0,05**
Facteur XIII, déficit congénital en	0,04
Naegeli-Franceschetti-Jadassohn, syndrome de	0,035
Dystrophie musculaire congénitale par déficit en intégrine	0,03
Alpers, syndrome d'	0,025
Encéphalite à herpès simplex	0,021*
Sialidose type 1	0,02**
Sialidose type 2	0,02**
Gaucher, maladie de, forme périnatale létale	0,01
Gaucher, maladie de, type 2	0,01
Refsum, maladie de, forme infantile	0,005

\*\* Prévalence à la naissance

## Classement des maladies par nombre de cas publiés

*Maladies dont la prévalence n'est pas disponible. Indication du nombre de cas publiés*

Nom de la Maladie	Nombre de cas ou familles publiés		
Trichinellose	6500 cas	Oculo-dento-osseuse, dysplasie, autosomique dominante	243 cas
Embryopathie à la thalidomide	5000 cas	Pachyonychie congénitale	230 cas
Angio-ostéohypertrophique, syndrome	1000 cas	Kearns-Sayre, syndrome de	223 cas
Whipple, maladie de	1000 cas	Lhermitte-Duclos, maladie de	220 cas
Echinococcose alvéolaire	<1000 cas	Muir-Torre, syndrome de	205 cas
Esthésioneuroblastome	<1000 cas	Pachydermopériostose	204 cas
Fièvre vésiculeuse	>800 cas	Aarskog-Scott, syndrome de	>200 cas
Embryopathie au méthyl-mercure	800 cas	Angiomatose cutanée et digestive	>200 cas
Dysautonomie familiale	550 cas	Erythrokératodermie variable de Mendes da Costa	>200 cas
Encéphalite équine de l'ouest	>600 cas	Monosomie 22q13	>200 cas
Enchondromatose	> 600 cas	Papulose atrophiante maligne	>200 cas
Adamantinome	513 cas	Pseudarthrose congénitale de la clavicule	>200 cas
Hermaphroditisme vrai	>500 cas	Angiome en touffes	>200 cas
Aicardi, syndrome d'	500 cas	Adénosine monophosphate désaminase, déficit en	200 cas
CADASIL, syndrome	500 cas	Camurati-Engelmann, syndrome de	200 cas
Malakoplasié	500 cas	Cockayne, syndrome de	200 cas
Naevus épidermique, syndrome du	>400 cas	Cogan, syndrome de	200 cas
Castleman, maladie de	400 cas	Costello, syndrome de	200 cas
Silver-Russell, syndrome de	400 cas	Crigler-Najjar, syndrome de	200 cas
Acidurie 4-hydroxybutyrique	350 cas	Fasciite à éosinophiles	200 cas
Adhésion leucocytaire, déficience d'	<350 cas	Glucose-galactose, malabsorption du	200 cas
CDG, syndrome, type Ia	> 300 cas	Gorham-Stout, maladie de	200 cas
Alexander, maladie d'	300 cas	Kimura, maladie de	200 cas
Alström, syndrome d'	300 cas	Ptérygiums multiples, syndrome des, forme létale	200 cas
Cutis marmorata telangiectatica congenita	300 cas	Shwachman-Diamond, syndrome de	200 cas
Gräsbeck-Imerslund, maladie de	300 cas	Dermatose pustuleuse sous-cornée	200 cas
Mélorhéostose	300 cas	Délétion 18p	<200 cas
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie	300 cas	Canaux de Müller, syndrome de persistance des	<200 cas
Moebius, syndrome de	300 cas	Fièvre récurrente avec hyper-IgD	180 cas
Norrie, maladie de	300 cas	Erdheim-Chester, maladie d'	178 cas
Rothmund-Thomson, syndrome de	300 cas	Kasabach-Merritt, syndrome de	>175 cas
Protéinose lipoïde	>280 cas	Epilepsie - calcifications occipitales - maladie coeliaque	170 cas
Ostéomyélite multifocale chronique récidivante juvénile	>260 cas	Thalassémie alpha- retard mental, liée à l'X	168 cas
Caroli, maladie de	<250 cas	Carney, complexe de	160 cas
Hypoplasie dermique en aires	200-300 cas	McCune-Albright, syndrome de	158 cas
Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan	200-300 cas	Dystrophie neuro-axonale infantile	>150 cas
Gastro-entérite éosinophilique	280 cas	Crâne en trèfle	150 cas
Job, syndrome de	250 cas	Denys-Drash, syndrome de	150 cas
Lipodystrophie partielle acquise	250 cas	Dubowitz, syndrome de	150 cas
Hémosidérose pulmonaire primitive	250 cas	Ellis-Van Creveld, syndrome d'	150 cas
6-pyruvoyl-tétrahydroptéridine synthase, déficit en	248 cas	Fraser, syndrome de	150 cas
		Jacobsen, syndrome de	150 cas
		Xanthinurie	150 cas
		Arthrogrypose - insuffisance rénale - cholestase	<150 cas

Pseudotumeur inflammatoire du foie	143 cas
Odontodysplasie régionale	139 cas
Dihydroptéridine réductase, déficit en	134 cas
Tunnel aorto-ventriculaire	130 cas
Nijmegen breakage, syndrome de	130 cas
Weill-Marchesani, syndrome de	128 cas
Vulvo-vaginal-gingival, syndrome	127 cas
Marinesco-Sjogren, syndrome de	100-200 cas
Protée, syndrome de	100-200
Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë	>100 cas
Achondrogenèse	>100 cas
Bloom, syndrome de	>100 cas
Carnitine palmitoyltransférase II, déficit en	>100 cas
Neurocytome central	>100 cas
Cutis laxa	>100 cas
Embryopathie au virus de la varicelle	>100 cas
KID, syndrome	>100 cas
Homocystinurie par déficit en méthylène-tétrahydrofolate réductase	>100 cas
Mucopolidose type 4	>100 cas
Ochoa, syndrome de	>100 cas
Simpson-Golabi-Behmel, syndrome de	>100 cas
Tricho-rhino-phalangien syndrome, type1	>100 cas
Tricho-rhino-phalangien, syndrome, types 1 et 3	>100 cas
Lymphangiectasie pulmonaire congénitale	>100 cas
Encéphalite focale de Rasmussen	>100 cas
Dégénérescence choriorétinienne péripapillaire hélicoïdale	100 cas
Lymphoprolifératif, syndrome, auto-immun	100 cas
Bernard-Soulier, syndrome de	100 cas
Myopathie type Bethlem	100 cas
Tachycardie atriale chaotique	100 cas
CINCA, syndrome	100 cas
Cohen, syndrome de	100 cas
Cataracte congénitale - dysmorphie faciale - neuropathie	100 cas
Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2	100 cas
Epidermolyse bulleuse acquise	100 cas
Freeman-Sheldon, syndrome de	100 cas
Fucosidose	100 cas
Greig, syndrome de	100 cas
Immunodéficiência par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide	100 cas
Agénésie de la carotide interne	100 cas
Larsen, syndrome de	100 cas
Hémochromatose néonatale	100 cas
Ostéopathie striée - sclérose crânienne	100 cas
Pallister-Hall, syndrome de	100 cas
Léiomyomatose péritonéale disséminée	100 cas
PHACE, syndrome	100 cas
Poikilodermie de Kindler	100 cas
Tortuosité des artères de la rétine	100 cas
Roberts, syndrome de	100 cas

Robinow, syndrome de, autosomique dominant	100 cas
Schwartz-Jampel, syndrome de	100 cas
Seckel, syndrome de	100 cas
Triple A syndrome	100 cas
Cataracte congénitale de Volkmann	<100 cas
Hallermann-Streiff-Francois, syndrome de	<100 cas
Hypertrichose lanugineuse congénitale	<100 cas
Vascularite urticarienne hypocomplémentémique de Mac Duffie	<100 cas
Ichtyose congénitale type foetus Arlequin	<100 cas
Mowat-Wilson, syndrome de	<100 cas
Susac, syndrome de	<100 cas
Trachéo-bronchomégalie	<100 cas
Tyrosinémie type 2	<100 cas
Ullrich, dystrophie musculaire congénitale de	<100 cas
Sinus silencieux, syndrome du	98 cas
Dysostose acrofaciale type Nager	90 cas
Hypopéristaltisme intestinal - microcôlon - hydronéphrose	89 cas
Encéphalopathie épileptique infantile précoce	88 cas
Uhl, anomalie d'	84 cas
Lipodystrophie généralisée acquise	80 cas
LCAT, déficit en	80 cas
Wells, syndrome de	80 cas
Rapp-Hodgkin, syndrome de	72 cas
LEOPARD syndrome	>70 cas
Tangier, maladie de	>70 cas
Lupus érythémateux vésiculo-bulleux	70 cas
Dysplasie cranio-métaphysaire	70 cas
Fente médiane de la lèvre inférieure	70 cas
Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	70 cas
Pseudo-hypoadostéronisme type 1	70 cas
Robinow syndrome, forme recessive	70 cas
Hemangiomatose neonatale diffuse	<70 cas
Glutathion synthétase, déficit en	65 cas
Cataracte - hyperferritinémie	>64 cas
Griscelli, maladie de	60 cas
Pemphigus paranéoplasique	>60 cas
Cérébro-costomandibulaire, syndrome	60 cas
Dyggve-Melchior-Clausen, syndrome de	60 cas
Hypertrichose lanugineuse acquise	60 cas
Neu-Laxova, syndrome de	50-60 cas
Acidocétose par déficit en bêta-cétothiolase	60 cas
Nanisme métatropique	60 cas
Trisomie non distale 10p	60 cas
Pancréatoblastome	60 cas
Pearson, syndrome de	60 cas
Toriello-Carey, syndrome de	60 cas
Utérus double - hémivagin - agénésie rénale	<60 cas
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive, type Beauce	57 cas
Fuite capillaire, syndrome de	57 cas

Hennekam, syndrome de	>50 cas
Ostéodysplasie type Melnick-Needles	>50 cas
Chromosome 20 en anneau	>50 cas
Dysplasie acromésomélique type Maroteaux	50 cas
Acro-ostéolyse autosomique dominante	50 cas
Adénylosuccinate lyase, déficit en	50 cas
Ascher, syndrome d'	50 cas
Torticolis paroxystique bénin de l'enfant	50 cas
Myosite focale	50 cas
Démence fronto-temporale et parkinsonisme liée au chromosome 17	50 cas
Glucocorticoïdes, déficit isolé en, forme familiale	50 cas
Phosphoglucose isomérase, déficit en	50 cas
ICF, syndrome	50 cas
Mucosulfatidose	50 cas
Apraxie oculo-motrice, type Cogan	50 cas
Ostéopétrose de gravité intermédiaire	50 cas
Paget, maladie de, forme juvénile	50 cas
Peters plus, syndrome de	50 cas
Prolidase, déficit en	50 cas
Rhombencéphalosynapsis	50 cas
Chromosome 14 en anneau	50 cas
Schnitzler, syndrome de	50 cas
Acidémie succinique	50 cas
Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase	50 cas
Triple H, syndrome	50 cas
Waardenburg-Shah, syndrome de	50 cas
Agénésie testiculaire XY	50 cas
Ehrlchiose	<50 cas
Aglossie - adactylie	<50 cas
Blépharo-cheilo-odontique, syndrome	<50 cas
Branchio-oculo-facial, syndrome	<50 cas
Esters du cholestérol, maladie de stockage en	<50 cas
DOOR, syndrome	<50 cas
Aplasia du péroné - ectrodactylie	<50 cas
Goldmann-Favre, syndrome de	<50 cas
Granulome chalazodermique	<50 cas
Midas syndrome	<50 cas
Oculo-digito-oesophago-duodénaal, syndrome	<50 cas
Shprintzen-Goldberg, syndrome de	<50 cas
Cholestase - lymphoedème	20-50 cas
Abcès aseptique cortico-sensible	49 cas
Pityriasis rubra pilaire	48 cas
Coxo-podo-patellaire, syndrome	47 cas
Mohr-Tranebjaerg, syndrome de	46 cas
Lipomatose encéphalo-cranio-cutanée	45 cas
KBG, syndrome	45 cas
Bowen-Conradi, syndrome de	44 cas
Microtie - anomalies squelettique - petite taille	42 cas
Fibromatose hyaline juvénile	40-50 cas
Desbuquois, syndrome de	>40 cas

Nanisme 3M	40 cas
Babésiose	40 cas
Carpenter, syndrome de	40 cas
Rétention des chylomicrons, maladie de	40 cas
Coffin-Siris, syndrome de	40 cas
Dysplasie ectodermique hypohidrotique, autosomique dominante	40 cas
Galloway-Mowat, syndrome de	40 cas
Macrocéphalie - cutis marmorata télangiectatica congenita	40 cas
Embryofœtopathie au méthimazole	40 cas
Phytostérolémie	40 cas
WHIM syndrome	40 cas
Mucopolysaccharidose type 7	<40cas
Dysplasie acromicrique	<40 cas
Paralysie bulbaire progressive de l'enfant	<40 cas
Trachéobronchomégalie	<40 cas
Hypotrichose simple	38 cas
Dysplasie mandibulo-acrale	37 cas
Oculo-cérébro-cutané syndrome	36 cas
Dysplasie spondylo-enchondrale	36 cas
Carnitine palmitoyltransférase I, déficit en	35 cas
Cobb, syndrome de	35 cas
Neuropathie sensitive et autonome type 2	35 cas
Acro-calleux, syndrome, type Schinzel	34 cas
Antley-Bixler, syndrome d'	34 cas
Arthrite purulente - pyoderma gangrenosum - acné	34 cas
Schinzel-Giedion, syndrome de	34 cas
Björnstadt, syndrome de	33 cas
Marshall-Smith, syndrome de	33 cas
Ostéopétrose autosomique dominante, type 1	33 cas
Polykystose ovarienne - dysfonctionnement du sphincter urétral	33 cas
Ventricule gauche à double issue	32 cas
Olmsted, syndrome d'	32 cas
Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire	32 cas
Argininémie	31 cas
Duplication 8q	>30 cas
Tricho-dento-osseux, syndrome	>30 cas
CDG, syndrome, type Ic	>30 cas
Agnathie - holoprosencephalie - situs inversus	30 cas
Aicardi-Goutières, syndrome d'	30 cas
Anophtalmie - insuffisance hypothalamo-hypophysaire	30 cas
Camptodactylie - petite taille - scoliose - déficience auditive	30 cas
Carnitine-acylcarnitine translocase, déficit en	30 cas
Carnosinémie	30 cas
Cataracte - cardiomyopathie	30 cas
CHILD, syndrome	30 cas
Dermopathie restrictive létale	30 cas
Encéphalopathie myoclonique précoce	30 cas
Elejalde, syndrome d'	30 cas

Gérodémie ostéodysplastique	30 cas
Glycogénose par déficit en LAMP-2	30 cas
Marden-Walker, syndrome de	30 cas
Fièvre périodique type Marshall	30 cas
Acidurie mévalonique	30 cas
Omodysplasie	30 cas
Ophtho-acromélique, syndrome	30 cas
Oto-palato-digital syndrome	30 cas
Cuir chevelu-oreilles-mamelons, anomalies du	30 cas
SHORT syndrome	30 cas
Triose phosphate-isomérase, déficit en	30 cas
Weaver, syndrome de	30 cas
Dysplasie acro-pectoro-vertébrale	<30 cas
Dysgénésie cérébrale congénitale par déficit en glutamine synthétase	<30 cas
Retard du développement par déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase	<30 cas
Encéphalopathie par hydroxykynuréninurie	<30 cas
Dysplasie fronto-métaphysaire	<30 cas
Glycogénose type 7	<30 cas
Johnson-McMillin, syndrome de	<30 cas
Lipomes naso-palpébraux - colobome - télécanthus	<30 cas
Neurométabolique, maladie, par déficit en sérine	<30 cas
Obésité par déficience congénitale en leptine	<30 cas
Hypoplasie pontocérébelleuse type 2	<30 cas
Hypothermie périodique spontanée	<30 cas
Peau ridée, syndrome de la	<30 cas
Basan, syndrome de	<30 cas
Dystrophie des cônes et des bâtonnets - amélogenèse imparfaite	29 cas
Epilepsie avec crises partielles migrantes du nourrisson	29 cas
Aneuploïdie en mosaïque, syndrome d'	29 cas
Oro-facio-digital syndrome, type 6	29 cas
Calcifications thalamiques symétriques	29 cas
Hypertrichose cubitale - petite taille	28 cas
Catel-Manzke, syndrome de	27 cas
GAPO syndrome	27 cas
Nanisme gélophysique	27 cas
Insomnie fatale familiale	27 cas
Anomalies des membres - anomalies mammaires	27 cas
3C, syndrome	25 cas
Atélostéogenèse type 2	25 cas
Book, syndrome de	25 cas
Erythrokratodermie - ataxie	25 cas
Hyperkératose palmoplantaire - spasticité	25 cas
Opsismodysplasie	25 cas
Plummer-Vinson, syndrome de	25 cas
Wiedemann-Rautenstrauch, syndrome de	25 cas
Veino-occlusive hépatique, maladie - immunodéficience	<25 cas
Bartsocas-Papas, syndrome de	24 cas
Myopathie distale avec atteinte respiratoire précoce	24 cas

Synspondylisme congénital	24 cas
Fistule broncho-biliaire congénitale	23 cas
Délétion 2q24	23 cas
Johanson-Blizzard, syndrome de	23 cas
Phosphoglycérate kinase, déficit en	23 cas
Potocki-Shaffer, syndrome de	23 cas
Treft-Sanborn-Carey, syndrome de	23 cas
Acro-pectoral, syndrome	22 cas
Dilatation aortique - hypermobilité articulaire - tortuosité artérielle	22 cas
Microcorie - néphrose congénitale	22 cas
Mains et pieds fendus - surdité	22 cas
Dysplasie cranio-lenticulo-suturale	21 cas
Déhydratase, déficit en	21 cas
Odonto-tricho-unguéo-digito-palmaire syndrome	21 cas
Ataxie spinocérébelleuse infantile	21 cas
Cranio-diaphysaire, dysplasie	>20 cas
Acidurie fumarique	>20 cas
Panencéphalite rubéoleuse	>20 cas
Spondylocarpotarsienne, synostose	>20 cas
Indifférence congénitale à la douleur	> 20 cas
Acidurie 3-méthylglutaconique type 1	20 cas
Acro-rénal, syndrome	20 cas
Arhinie	20 cas
Voûte crânienne, lésions en anneau de la - fragilité osseuse	20 cas
Cranio-fronto-nasal, syndrome, type Teebi	20 cas
Monosomie distale 8p	20 cas
Plaquettes grises, syndrome des	20 cas
Artérite temporale juvénile	20 cas
Lacrimo-auriculo-dento-digital syndrome	20 cas
Lipoamide déshydrogénase, déficit en	20 cas
PIBIDS, syndrome	20 cas
CDG, syndrome, type Ib	20 cas
Acromégaloïde, faciès, syndrome de	<20 cas
Hypertrichose - faciès acromégaloïde	<20 cas
Bronchopneumopathie chronique par déficit en TAP	<20 cas
Carey-Fineman-Ziter, syndrome de	<20 cas
Epidermolyse bulleuse - dystrophie musculaire	<20 cas
Troubles hémorragiques par déficience en récepteurs plaquettaires du collagène	<20 cas
Ichtyose bulleuse de Siemens	<20 cas
IMAGE syndrome	<20 cas
Dermatite granulomateuse interstitielle - arthrite	<20 cas
Larynx, paralysie du - retard mental	<20 cas
Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling	<20 cas
Anadysplasie métaphysaire	<20 cas
Acidurie orotique héréditaire	<20 cas
Perlman, syndrome de	<20 cas
Synostose radio-ulnaire - thrombocytopénie amégakaryocytaire	<20 cas
RAPADILINO syndrome	<20 cas

Chromosome 10 en anneau	<20 cas
Cheveux laineux - kératodermie palmoplantaire - cardiomyopathie dilatée	<20 cas
Dysplasie ectodermique type cheveux-ongles «pur»	<20 cas
Kératose palmoplantaire - clinodactylie	<20
Craniosynostose type Boston	19 cas
Myopathie à inclusions - contractures articulaires - ophthalmoplégie	19 cas
Schopf-Schulz-Passarge, syndrome de	19 cas
Crisponi, syndrome de	18 cas
Ostéocondrodysplasie - hypertrichose	18 cas
Dysplasie osseuse terminale - défauts de pigmentation	18 cas
Embryofœtopathie à l'aminoptérine	17 cas
Erythrodermie congénitale létale	17 cas
Malabsorption de l'acide folique, forme héréditaire	17 cas
GTP cyclohydrolase I, déficit en	17 cas
Hypokératose palmo-plantaire localisée	17 cas
Acidurie malonique	17 cas
Retard mental lié à l'X - convulsions - petite taille - hypoplasie de l'étage moyen de la face	17 cas
Wolcott-Rallison, syndrome de	17 cas
Acromégalie - cutis gyrata - leucome cornéen	16 cas
Pseudo-Antley-Bixler, syndrome de - ambiguïté génitale - troubles de la stéroïdogénèse	16 cas
Glycogénose type 0	16 cas
Retard mental lié à l'X - malformation de Dandy-Walker - anomalies des ganglions de la base - convulsions	16 cas
Retard mental lié à l'X, type Afrique du Sud	16 cas
Chondrodysplasie métaphysaire type Jansen	16 cas
Microgastrie - anomalie des membres	16 cas
Léiomyome orbitaire	16 cas
Oro-facio-digital syndrome, type 4	16 cas
Ablépharie - macrostomie	15 cas
Dysplasie phalango-épiphysaire en «ailes d'anges»	15 cas
Cranioectodermique, dysplasie	15 cas
IBIDS, syndrome	15 cas
Myhre, syndrome de	15 cas
Ulcération du cordon ombilical - atresie intestinale	15 cas
Anosmie congénitale isolée	<15 cas
Immunodéficience par déficit en interleukin-1 receptor-associated kinase-4	<15 cas
Odonto-onycho-dermique, dysplasie	<15 cas
Retinite pigmentaire retard mental	<15 cas
Oligodontie - taurodontie - cheveux rares	<15 cas
Wilson-Turner, syndrome de	>14 cas
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive, type 2G	14 cas
ADULT, syndrome	14 cas
Anophtalmie/microphtalmie - atresie de l'oesophage	14 cas
Atkin-Flaitz, syndrome d'	14 cas
Bêta-mannosidose	14 cas
DEND, syndrome	14 cas

Dermo-odonto, dysplasie	14 cas
Dermatoglyphes, absence - syndactylie miliaire	14 cas
Oligocône trichromatie	14 cas
Atrophie optique - cataracte, autosomique dominante	14 cas
Chromosome 17 en anneau	14 cas
Aromatase, déficit en	13 cas
Chondrodysplasie type Blomstrand	13 cas
Hernie diaphragmatique - omphalocèle - agénésie du corps calleux	13 cas
Hypotelorisme - fente palatine - hypospadias	13 cas
Ataxie du cordon postérieur - rétinite pigmentaire	13 cas
Anémie hémolytique due à une déficience en adénylate kinase	12 cas
Acro-pectoro-rénal, syndrome	12 cas
Alopécie- épilepsie - pyorrhée - retard mental	12 cas
Ataxie - surdité - atrophie optique, létal	12 cas
Atélostéogénèse type 1	12 cas
Atélostéogénèse type 3	12 cas
Tachyrythmie atriale avec intervalle PR court	12 cas
Colobome maculaire - brachydactylie type B	12 cas
Colobome - fente labiopalatine - retard mental	12 cas
Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales	12 cas
Myopathie distale - atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des membres supérieurs	12 cas
Dopamine bêta-hydroxylase, déficit en	12 cas
Hypoparathyroïdisme - surdité - néphropathie	12 cas
Retard mental lié à l'X - macrocéphalie - macroorchidisme	12 cas
Alpha-N-acétyl-galactosaminidase, déficit en	12 cas
Ostéo-cranio-sténose	12 cas
Winchester, maladie de	12 cas
Glycogénose de Bickel-Fanconi	112 cas
Anonychie - phalanges distales hypoplasiques	11 cas
Communication interauriculaire - trouble de conduction	11 cas
Corps calleux, agénésie du, récessive liée à l'X	11 cas
Fibrochondrogénèse	11 cas
Dimélie fibulaire - diplopodie	11 cas
Hypoplasie fovéale - cataracte pré-sénile	11 cas
Furhmann, syndrome de	11 cas
Lopez-Hernandez, syndrome de	11 cas
Retard mental lié à l'X, type Snyder	11 cas
Encéphalopathie nécrosante, aiguë, autosomal dominante	11 cas
PELVIS, syndrome	11 cas
Pterygium antécubital, syndrome du	11 cas
Trichomégalie - rétine dégénérante - retard de croissance	11 cas
CHAND, syndrome	>10 cas
Porokératose palmoplantaire de Mantoux	>10 cas
Chediak-Higashi, syndrome de	>10 cas

Fente médiane de la lèvre supérieure - lipome du corps calleux - polypes cutanés	>10 cas
Kératodermie palmoplantaire diffuse - acrocyanose	10 cas
Dysplasie acromésomélique type Hunter-Thompson	10 cas
Albright like, syndrome d'	10 cas
Ambras, syndrome d'	10 cas
Arthrogrypose multiple congénitale - face de siffleur	10 cas
Dysgénésie du tronc cérébral d'Athaskan	10 cas
Barber-Say, syndrome de	10 cas
Dysplasie en boomerang	10 cas
Trouble du rythme - cardiomyopathie dilatée - brachydactylie	10 cas
Cataracte - retard mental - hypogonadisme	10 cas
Cérébro-oculo-nasal, syndrome	10 cas
Char, syndrome de	10 cas
Calcifications du plexus choroïde, forme infantile	10 cas
Colobome - microphthalmie - cardiopathie - surdité	10 cas
Monosomie distale 5q	10 cas
Dysplasie ectodermique - fragilité cutanée	10 cas
Flynn-Aird, syndrome de	10 cas
Goldberg-Shprintzen, syndrome de	10 cas
Hyperkératose - hyperpigmentation	10 cas
Ichtyose folliculaire - atrichie photophobie, syndrome	10 cas
Ptosis - colobome de l'iris - déficit intellectuel	10 cas
Juberg-Hayward, syndrome de	10 cas
Lipodystrophie partielle familiale associée à des mutations de PPARG	10 cas
Retard mental lié à l'X - hypotonie - dysmorphie faciale - comportement agressif	10 cas
Retard mental lié à l'X, syndromique type 7	10 cas
Atrophie musculaire - ataxie - rétinite pigmentaire - diabète	10 cas
Nevo, syndrome de	10 cas
Pollitt, syndrome de	10 cas
Fusion des vertèbres, progressive, non infectieuse, forme syndromique	10 cas
Dysplasie pseudodiastrophique	10 cas
Dysplasie réno-hépatopancréatique - kystes de Dandy-Walker	10 cas
Succinyl-CoA acétoacétate transférase, déficit en	10 cas
Toriello-Lacassie-Droste, syndrome de	10 cas
Neurodégénératif syndrome, lié à l'X, type Hamel	10 cas
Aase-Smith, syndrome de	<10 cas
Dysostose acrofaciale type Rodriguez	<10 cas
Acromélanose	<10 cas
Dysplasie type Astley-Kendall	<10 cas
Ostéochondromatose carpo-tarsienne	<10 cas
Ostéolyse carpotarsienne autosomique récessive	<10 cas
Gigantisme cérébral - kystes maxillaires	<10 cas
Cornéenne, dystrophie - surdité	<10 cas
Surdité - lymphoedème - leucémie	<10 cas
Diaphano-spondyloïde, dysostose	<10 cas
Digito-réno-cérébral syndrome	<10 cas

Glomérulopathie - hypotrichie - télangiectasies	<10 cas
Dysplasie squelettique létale type Greenberg	<10 cas
Hypopituitarisme - microphthalmie	<10 cas
Myoclonie - atrophie musculaire distale	<10 cas
Dysplasie de Pacman	<10 cas
Hypoplasie pancréatique - diabète - cardiopathie	<10 cas
Pfeiffer-Singer-Zschesche, syndrome de	<10 cas
Phosphoénolpyruvate carboxykinase, déficit en	<10 cas
Progeria - petite taille - naevi pigmentés	<10 cas
Pseudo-Gaucher, maladie de	<10 cas
Pseudo-Zellweger, syndrome	<10 cas
Singleton-Merten, dysplasie de	<10 cas
Xk aprosencephalie	<10 cas
Atransferrinémie	9 cas
Bosley-Salih-Alorainy, syndrome de	9 cas
Brachymorphisme - onchodysplasie - dysphalangisme	9 cas
Cardiomyopathie - cataracte - anomalies spondylo-pelviennes	9 cas
Gamma-glutamylcystéine synthétase, déficit en	9 cas
Guanidinoacétate méthyltransférase, déficit en	9 cas
Macrostomie - anomalies préauriculaires - ophtalmoplégie externe	9 cas
Retard mental lié à l'X, type Shashi	9 cas
Microdontie - microtie, type I - surdité	9 cas
Oculo-cérébro-facial, syndrome, type Kaufman	9 cas
Tricho-rétino-dento-digital, syndrome	9 cas
Ataxie - apraxie - retard mental lié à l'X	9 cas
5-oxoprolinase, déficit en	8 cas
Ackerman, syndrome d'	8 cas
Hyperostose vertébrale ankylosante - tylose	8 cas
Campomélie type Cumming	8 cas
Camptodactylie de Guadalajara type 1	8 cas
COACH, syndrome	8 cas
Corps calleux, agénésie du - cataracte - immunodéficience	8 cas
Surdité - dysplasie squelettique - lèvre anormale	8 cas
Hématurie autosomique dominante - anomalies vasculaires rétinienne - contractures	8 cas
Hydrocéphalie - dysplasie costovertebrale - anomalie de Sprengel	8 cas
Hypomyélinisation - cataracte congénitale	8 cas
Retard mental lié à l'X - dysmorphie - atrophie cérébrale	8 cas
Retard mental lié à l'X, type Abidi	8 cas
Retard mental lié à l'X, type Vitale	8 cas
Micro, syndrome	8 cas
Pancréas, agénésie du	8 cas
Dysplasie spondylométaphysaire - dystrophie cône-batonnet	8 cas
Trigonocéphalie - ptosis - colobome	8 cas
Rubinstein-Taybi-like, syndrome de	8 cas
Acro-réno-mandibulaire, syndrome	7 cas
Albinisme oculaire - surdité sensorielle tardive	7 cas

Cardio-genital syndrome	7 cas
CDG, syndrome, type Ie	7 cas
CEDNIK, syndrome	7 cas
Fente palatine - synéchies laterales	7 cas
Dihydropyrimidinurie	7 cas
Ehlers-Danlos, syndrome de, type 7C	7 cas
Gamma-glutamyl transpeptidase, déficit en	7 cas
Génito-patellaire, syndrome	7 cas
Nanisme type Lenz-Majewski	7 cas
MEHMO, syndrome de	7 cas
Retard mental sévère lié à l'X, type Gustavson	7 cas
Michels, syndrome de	7 cas
Fibrofolliculomes multiples, forme familiale	7 cas
Myopathie mitochondriale - anémie sidérolastique	7 cas
Neutropénie sévère congénitale liée à l'X	7 cas
Obésité par déficit en pro-opiomélanocortine	7 cas
Dégénérescence rétinienne - microphthalmie - glaucome	7 cas
Rétino-hépto-endocrinologique, syndrome	7 cas
Stern-Lubinsky-Durrie, syndrome de	7 cas
Torticolis - chéloïdes - cryptorchidisme	7 cas
MEHMO, syndrome de	7 cas
Neurodégénératif, syndrome, lié à l'X, type Bertini	7 cas
Retard mental - microcéphalie - anomalies phalangiennes et faciales	6 cas
3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase, déficit en	6 cas
Dysostose acrofaciale type Catane	6 cas
Agonadisme - dextrocardie - hernie diaphragmatique	6 cas
Aplasia cutanée congénitale des membres, forme récessive	6 cas
Voies biliaires anormales - insuffisance rénale	6 cas
Blepharophimosis - ptosis - esotropie - syndactylie - petite taille	6 cas
CDG, syndrome, type Ig	6 cas
Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosynostose	6 cas
Surdité - hypoplasie de l'émail - anomalie des ongles	6 cas
Eiken, syndrome d'	6 cas
Epilepsie - télangiectasie	6 cas
Fanconi - ichtyose - dysmorphie	6 cas
Grange, syndrome de	6 cas
Dysplasie ectodermique hidrotique type Christianson-Fourie	6 cas
Hypopituitarisme - polydactylie post-axiale	6 cas
Isotretinoïne-like syndrome	6 cas
Kératose folliculaire - nanisme - atrophie cérébrale	6 cas
Mégalencéphalie - polymicrogyrie - polydactylie postaxiale - hydrocéphalie	6 cas
Retard mental - hypotrichie - brachydactylie	6 cas
Retard mental lié à l'X - psychose - macroorchidisme	6 cas
Retard mental lié à l'X, type Armfield	6 cas
Retard mental lié à l'X, type Zorick	6 cas
Moore-Federman, syndrome de	6 cas

Polysyndactylie - malformation cardiaque	6 cas
Péroné en serpent - rein polykystique	6 cas
Spasticité - retard mental - épilepsie, lié à l'X	6 cas
Symphalangie - anomalies multiples mains et pieds	6 cas
Ankylose des pouces - brachydactylie - retard mental	6 cas
W syndrome	6 cas
Wieacker-Wolff, syndrome de	6 cas
Zunich-Kaye, syndrome de	6 cas
Arc branchial lié à l'X, syndrome d'	5 à 7 cas
Fente palatine - cardiopathie - anomalies génitales - ectrodactylie	5 cas
Lissencéphalie type 3 - séquence d'akinésie foetale, forme familiale	5 cas
Lymphoedème - anomalie cérébrale artérioveineuse	5 cas
Achalasie - microcéphalie	5 cas
Dysostose acro-fronto-facio-nasale	5 cas
Pouces en adduction - arthrogrypose, type Dunder	5 cas
Alopécie - contractures - nanisme - retard mental	5 cas
Anonychie - microcéphalie	5 cas
Arachnodactylie - ossification anormale - retard mental	5 cas
Auro-céphalo-syndactylie	5 cas
Bamforth, syndrome de	5 cas
Bêta-urédopropionase, déficit en	5 cas
Bradyopsie	5 cas
Surdité branchiogénique	5 cas
CAMOS, syndrome	5 cas
CDG, syndrome, type Ih	5 cas
Atrésie des choanes - surdité - cardiopathie	5 cas
Craniosynostose - brachydactylie	5 cas
Curry-Jones, syndrome de	5 cas
Cutis verticis gyrata - thyroïde aplasie - retard mental	5 cas
Dacryocystite osteopoikilose	5 cas
Dépigmentation aiguë bilatérale des iris	5 cas
Dermato-osteolyse type Kirghize	5 cas
Ectrodactylie dysplasie ectodermique	5 cas
Fine-Lubinsky, syndrome	5 cas
German, syndrome de	5 cas
Glaucome - pause respiratoire	5 cas
Hypogonadisme congénital - ichtyose	5 cas
Matthew-Wood, syndrome de	5 cas
Retard mental lié à l'X - cubitus valgus - dysmorphie	5 cas
Retard mental lié à l'X - choréo-athétose - comportement anormal	5 cas
Mort néonatale - déficit immunitaire	5 cas
Néphrose - surdité - anomalies des voies urinaires et des doigts	5 cas
Néphrose - surdité - anomalies des voies urinaires et des doigts	5 cas
Oculo-dento-osseuse, dysplasie, autosomique récessive	5 cas
Oculo-palato-cérébral, syndrome	5 cas
Dysplasie ectodermique odonto-micronychiale	5 cas

Onycho-tricho-dysplasie - neutropénie	5 cas
P2Y12, déficit en	5 cas
Palmoplantar keratoderma - XX sex reversal - prédisposition to squamous cell carcinoma	5 cas
Paraplégie - brachydactylie - épiphyses en cône	5 cas
Hémangiomes sacrés - anomalies congénitales multiples	5 cas
Sillence, syndrome de	5 cas
Ataxie spinocérébelleuse, liée à l'X, type 3	5 cas
CDG, syndrome, type Id	5 cas
Kératodermie - épithéliome - anomalies dentaires - hypogonadisme	5 cas
Retard mental lié à l'X, type Lubs	5 cas
Hamartomatose kystique poumon-rein	<5 cas
Lathostérolose	<5 cas
Sakati-Nyhan, syndrome de	<5 cas
Kératodermie palmoplantaire - amyotrophie	4 cas
Cheveux spiralés - kératodermie palmoplantaire	4 cas
Abruzzo-Erickson, syndrome de	4 cas
Dysostose acrofaciale type Palagonia	4 cas
Anophtalmie plus, syndrome d'	4 cas
Aorte - face anomalies - retard mental	4 cas
Aplasia cutanée - myopie	4 cas
Arhinie - atrésie des choanes - microphthalmie	4 cas
Dissection artérielle - lentiginose	4 cas
Exophtalmie bénigne, syndrome d'	4 cas
Dysplasie osseuse létale type Holmgren-Forsell	4 cas
Fragilité osseuse - craniosynostose - proptose - hydrocéphalie	4 cas
Bonnemann-Meinecke-Reich, syndrome de	4 cas
Pouce long - brachydactylie	4 cas
Dysgénésie caudale, forme familiale	4 cas
CDG, syndrome, type If	4 cas
Cholestase - rétinopathie pigmentaire - fente palatine	4 cas
Chondrodysplasie létale, autosomique récessive	4 cas
Choroïdémie - obésité - surdité	4 cas
Fente labiopalatine - malrotation - cardiopathie	4 cas
Coxo-auriculaire syndrome	4 cas
Cranio-facio-cardio squelettique, syndrome	4 cas
Cranio-osteoarthropathie	4 cas
Craniosynostose - Dandy Walker hydrocéphalie	4 cas
Surdité - neuropathie périphérique - artériopathie	4 cas
Hernie diaphragmatique - anomalies des membres	4 cas
Duker-Weiss-Siber, syndrome de	4 cas
Dysplasie ectodermique type Berlin	4 cas
Ectopie du cristallin - dystrophie chorio-rétinienne - myopie	4 cas
Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial	4 cas
Gaucher - ichtyose - dermatopathie restrictive	4 cas
Gombo syndrome	4 cas
Gorlin-Chaudhry-Moss, syndrome de	4 cas

Développement, retard du - déficit intellectuel - dysostose mandibulofaciale - microcéphalie - fente palatine	4 cas
Retard de croissance - microcéphalie - anomalie des doigts - hypospadias	4 cas
Dysplasie ectodermique hidrotique type Halal	4 cas
Homocarnosinose	4 cas
Hypogammaglobulinémie par déficit en CD19	4 cas
Dysostose facio-cranienne hypomandibulaire	4 cas
Hypomyélination - hypogonadisme hypogonadotrope - hypodontie	4 cas
Hypomyélinisation - hypogonadisme hypogonadotrophique - hypodontie	4 cas
Hypotrichose - lymphoedème - télangiectases	4 cas
Ichtyose - alopecie - ectropion - retard mental	4 cas
Immunodéficience primitive avec déficit en cellules NK	4 cas
Leucodystrophie - oligodontie	4 cas
Leucoencéphalopathie - chondrodysplasie métaphysaire	4 cas
Leucoencéphalopathie - kératose palmoplantaire	4 cas
Hépatopathie - rétinite pigmentaire - polyneuropathie - épilepsie	4 cas
Macrogryrie - paralysie pseudobulbaire	4 cas
Hyperthermie maligne - arthrogrypose - torticollis	4 cas
Retard mental - dysmorphie - hypogonadisme - diabète sucré	4 cas
Retard mental lié à l'X - épilepsie - psoriasis	4 cas
Retard mental lié à l'X, type Miles-Carpenter	4 cas
Retard mental lié à l'X, type Schimke	4 cas
Retard mental lié à l'X, type Seemanova	4 cas
Retard mental lié à l'X, type Siderius	4 cas
Retard mental lié à l'X, type Stevenson	4 cas
Retard mental lié à l'X, type Stocco Dos Santos	4 cas
Retard mental lié à l'X, type Stoll	4 cas
Acro-scapho-dysplasie métaphysaire	4 cas
Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique, type Saul-Wilson	4 cas
Microcéphalie - micropenis - convulsions	4 cas
Pterygiums multiples, syndrome des, autosomique dominant	4 cas
Myoclonie - ataxie cérébelleuse - surdité	4 cas
Myopathie due à une surcharge en calséquestrine et SERCA1	4 cas
Neurodégénérescence due à une déficience en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	4 cas
Dysplasie oculo-oto-faciale	4 cas
Odonto-tricho-mélique, syndrome	4 cas
Oro-facio-digital type 5, syndrome	4 cas
Ostéopoiikilose - petite taille - déficit intellectuel	4 cas
Agénésie du cervelet et du pancréas	4 cas
Paraplégie - retard mental - hyperkératose	4 cas
Infection récurrentes - petite taille - hypopigmentation - faciès atypique	4 cas
Achondroplasie sévère - retard de développement - acanthosis nigricans	4 cas

Petite taille - cou palmé court - cardiopathie congénitale	4 cas
Simpson-Golabi-Behmel, syndrome de, type 2	4 cas
Cheveux épars - petite taille - anomalies cutanées	4 cas
Paraplégie spastique - néphropathie - surdité	4 cas
Dysplasie spondylo-métaphysaire - déficit immunitaire combiné	4 cas
Tricho-odonto-onychiale, dysplasie	4 cas
CDG, syndrome, type IIa	4 cas
CDG, syndrome, type Ik	4 cas
Retard mental lié à l'X - hypogonadisme - ichtyose - obésité - petite taille	4 cas
Neuroectodermique endocrine, syndrome	4 cas
Cranio-digital, syndrome - retard mental	4 cas
Arachnodactylie - retard mental - dysmorphie	3 cas
Lymphoedème - défaut du septum atrial - dysmorphie	3 cas
Dysplasie acromésomélique type Brahimi Bacha	3 cas
Agammaglobulinémie - microcéphalie - craniosténose - dermatite sévère	3 cas
Amélie, autosomique récessive	3 cas
Aniridie - rotule, absence	3 cas
Aniridie - ptosis - retard mental - obésité	3 cas
Anonychie - anomalies de la pigmentation des plis de flexion	3 cas
Anophtalmie - mégalocornée - cardiopathie - anomalies du squelette	3 cas
Aphalangie - hémivertèbre - dysgénésie uro-génito-intestinale	3 cas
Aplasie cutanée congénitale - lymphangiectasie intestinale	3 cas
Aredyld, syndrome d'	3 cas
Anomalie d'Axenfeld-Rieger - hydrocéphalie - squelette anormal	3 cas
Blepharoptosis - myopie - ectopie du cristallin	3 cas
Dysplasie osseuse - ichtyose - insuffisance ovarienne prématurée	3 cas
Branchio-squeletto-génital, syndrome	3 cas
Buttiens-Fryns, syndrome de	3 cas
Cataracte - surdité - hypogonadisme	3 cas
Hypertrichose cervicale - neuropathie périphérique	3 cas
Diarrhée malabsorptive congénitale par diminution des cellules endocriniennes entérales	3 cas
Cécité corticale - retard mental - polydactylie	3 cas
Dysmorphie craniofaciale - colobome - agénésie du corps calleux	3 cas
Craniofacial-surdité-main, syndrome	3 cas
Cranio-fronto-nasale dysplasie - poland anomalie	3 cas
Craniosynostose - calcifications intracrâniennes	3 cas
Albinisme cutané, phénotype hermine	3 cas
Photosensibilité cutanée - colite létale	3 cas
Surdité - atrophie optique - démence	3 cas
Surdité-retard mental, type Martin-Probst	3 cas
Surdité-retard mental, Martin-Probst type	3 cas
Anomalie du développement sexuel - retard mental	3 cas

Dysplasie ectodermique - hypohidrose - hypothyroïdisme - dyskinésie ciliaire	3 cas
Dysplasie ectodermique - hypothyroïdisme - fente	3 cas
Sourcils, duplication des - syndactylie	3 cas
Facial dysmorphisme - macrocéphalie - myopie - Dandy Walker	3 cas
Facio-cardio-mélique, dysplasie, létale	3 cas
Gardner-Morrison-Abbott, syndrome de	3 cas
Gemss syndrome	3 cas
Retard du développement - ostéopénie - anomalies ectodermiques	3 cas
Goodman, syndrome de	3 cas
Anémie hémolytique due à un déficit en glutathione réductase	3 cas
Cheveux anomalies - photosensibilité - retard mental	3 cas
Hirschsprung, maladie de - hypoplasie des ongles - dysmorphie	3 cas
Hypogonadisme - rétinite pigmentaire	3 cas
Lewis-Pashayan, syndrome de	3 cas
Lipodystrophie - retard mental - surdité	3 cas
Fusions des vertèbres lombosacrées - blepharoptosis	3 cas
Corps calleux, agénésie du - microcéphalie - petite taille	3 cas
Retard mental lié à l'X - puberté précoce - obésité	3 cas
Retard mental lié à l'X, type Shrimpton	3 cas
Retard mental lié à l'X, type Wilson	3 cas
Microcéphalie - cardiomyopathie	3 cas
Microcéphalie - fente palatine	3 cas
Anémie microcytaire - surcharge hépatique en fer - hypoferritinémie	3 cas
Microphthalmie - atrophie cérébrale	3 cas
Valve mitrale, anomalie de la - surdité - squelette, anomalie du	3 cas
Dérivés mullériens - lymphangiectasies - polydactylie	3 cas
N, syndrome	3 cas
Nail patella-like - maladie rénale	3 cas
Nanisme par anomalie qualitative de l'hormone de croissance	3 cas
Dystrophie neuroaxonale - acidose tubulaire	3 cas
Oculo-ostéo-cutané, syndrome	3 cas
Omphalocèle-fente palatine, létal, syndrome	3 cas
Oro-facio-digital syndrome, type 3	3 cas
Osteogenèse imparfaite - microcéphalie - cataracte	3 cas
Ostéoporose - hypopigmentation oculo-cutanée	3 cas
Ostéosclérose - ichtyose - insuffisance ovarienne précoce	3 cas
Retard psychomoteur due à une déficience en S- adénosylthiocystéine hydrolase	3 cas
Qazi-Markouizos, syndrome de	3 cas
Rambaud-Gallian-Touchard, syndrome de	3 cas
Dysplasie rénale multikystique	3 cas
Convulsions - déficit intellectuel par hydroxylysineurie	3 cas
Surdité neurosensorielle - grisonnement précoce - tremblement essentiel	3 cas

Nanisme - retard mental - anomalies oculaires - fente labio-palatine	3 cas
Main fendue - uropathie - spina bifida - diaphragme anomalie	3 cas
Summitt, syndrome de	3 cas
Pouces absents - petite taille - déficit immunitaire	3 cas
Thymus-rein-anus-poumon, dysplasie	3 cas
Trigonocephalie - petite taille - retard de croissance	3 cas
Ulbright-Hodes, syndrome d'	3 cas
Retard mental lié à l'X, type Wittwer	3 cas
Retard mental lié à l'X - hypogammaglobulinémie - détérioration neurologique progressive	3 cas
Camptodactylie - dysplasie osseuse	3 cas
Lissencéphalie type 3 - dysplasie métacarpienne	2 cas
Désordre du développement sexuel, 46,XX - anomalies squelettiques	2 cas
Dysostose acro-cranio-faciale	2 cas
Dysostose acrofaciale autosomique récessive	2 cas
Agénésie du corps calleux - retard mental - colobome - micrognathie	2 cas
Fente narinaire - colobome - télécanthus	2 cas
Alopécie - hypogonadisme - syndrome extrapyramidal	2 cas
Amaurose - hypertrichose	2 cas
Aniridie - agénésie rénale - retard psychomoteur	2 cas
Aniridie - retard mental, syndrome d'	2 cas
Arthrogrypose - hyperkératose, forme létale	2 cas
Athérosclérose - surdité - épilepsie - diabète - néphropathie	2 cas
Aughton, syndrome d'	2 cas
Anomalies auriculaires - fente labiale ou labio-palatine - anomalies oculaires	2 cas
Auriculo-ophthalmologiques, anomalies - fente labiale	2 cas
Bangstad, syndrome de	2 cas
Beemer-Ertbruggen, syndrome de	2 cas
Blepharo-facio-squelettique, syndrome	2 cas
Bouwes-Bavinck, syndrome de	2 cas
Brachytéléphalangie - dysmorphie - syndrome de Kallman	2 cas
Braddock, syndrome de	2 cas
Cérébrales, malformations - cardiopathie congénitale - polydactylie postaxiale	2 cas
Camptodactylie de Guadalajara type 2	2 cas
Cardiomyopathie - anomalies rénales	2 cas
Cataracte - ataxie - surdité	2 cas
Cataracte - microphtalmie - cardiopathie	2 cas
Cataracte - néphropathie - encéphalopathie	2 cas
Chondrodysplasie - désordre du développement sexuel	2 cas
Choroïde, atrophie - alopécie	2 cas
Fente labiale - rétinopathie	2 cas
Fente labiopalatine - opacité cornéenne - retard mental	2 cas
Fente palatine - petite taille - vertèbres anormales	2 cas
Fente palatine - carpotarsales, anomalies - oligodontie	2 cas

Cleido rhizomélique, syndrome	2 cas
Ichtyose congénitale - microcéphalie - quadriplégie	2 cas
Contractures - dysplasie ectodermique - fente labiopalatine	2 cas
Cooper-Jabs, syndrome de	2 cas
Anesthésie cornéenne - anomalies rétiniennes - surdité	2 cas
Cornée-cervelet, syndrome	2 cas
Craniosynostose - aplasie du péroné	2 cas
Craniosynostose - aplasie radiale, type Imaizumi	2 cas
Cranio-tubulaire syndrome	2 cas
Cryptomicrotie - brachydactylie - dermatoglyphes anomalies	2 cas
Hygroma cervical létal - fente palatine	2 cas
Dahlberg-Borer-Newcomer, syndrome de	2 cas
Dandy Walker - macrocéphalie	2 cas
Dandy Walker - polydactylie postaxiale	2 cas
Surdité - cécité - hypopigmentation	2 cas
Surdité - acidose tubulaire - anémie	2 cas
Surdité - vitiligo - achalasie	2 cas
Dentinogenèse imparfaite - petite taille - surdité - retard mental	2 cas
Dermato-cardio-squelettique, syndrome, type Borrone	2 cas
Dermatoleucodystrophie	2 cas
Desmostérolose	2 cas
Développement, anomalies du - surdité - dystonie	2 cas
Diabète néonatal- hypothyroïdie congénitale - glaucome congénital - fibrose hépatique - polykystose rénale	2 cas
Dincsoy-Salih-Patel, syndrome de	2 cas
Anomalie de Duane - myopathie - scoliose	2 cas
Dysmorphie - petite taille - surdité - pseudohermaphrodisme	2 cas
Dysplasie ectodermique - cécité	2 cas
Dysplasie ectodermique anhidrotique - immunodéficience - ostéopétrose - lymphoedème	2 cas
Eng-Strom, syndrome d'	2 cas
Epilepsie - microcéphalie - dysplasie squelettique	2 cas
Fuqua-Berkovitz, syndrome de	2 cas
Gamma-aminobutyrique acide transaminase, déficit en	2 cas
Dysgénésie gonadique - anomalies multiples	2 cas
Hec, syndrome	2 cas
Anémie hémolytique létale - anomalies génitales	2 cas
Hennekam-Beemer, syndrome de	2 cas
Hersh-Podruch-Weisskopf, syndrome de	2 cas
Hirschsprung, maladie de - polydactylie - surdité	2 cas
Hydrocéphalie - grande taille - hyperlaxité	2 cas
Hypercoagulabilité, syndrome d', par déficit héréditaire en glycosyl phosphatidyl inositol	2 cas
Hypomagnésémie - normocalciurie	2 cas
Ichtyose - hépatosplénomégalie - dégénérescence cérébelleuse	2 cas
Ichtyose - doigts fusiformes - sillon labial médian	2 cas
Ichtyose - atresie biliaire	2 cas

Sécrétion inappropriée d'hormone anti-diurétique, syndrome de	2 cas
Déficit intellectuel sévère - épilepsie - anomalies anales - hypoplasie des phalanges	2 cas
Dysplasie irienne - hypertélorisme - surdité	2 cas
Kaler-Garrity-Stern, syndrome de	2 cas
Kapur-Toriello, syndrome de	2 cas
Kniest-like, dysplasie, létale	2 cas
Kudo-Tamura-Fuse, syndrome de	2 cas
Lichtenstein, syndrome de	2 cas
Nanisme - dysgammaglobulinémie	2 cas
Macrocéphalie - déficit immunitaire - anémie	2 cas
Macrocéphalie - petite taille - paraplégie	2 cas
Retard mental lié à l'X - acromégalie - hyperactivité	2 cas
Retard mental lié à l'X - épilepsie - contracture progressive des articulations - faciès typique	2 cas
Retard mental lié à l'X, type Cantagrel	2 cas
Retard mental lié à l'X, type Reish	2 cas
Dysplasie mésomélique - fossettes cutanées	2 cas
Acidurie méthylmalonique - microcéphalie - cataracte	2 cas
Microbrachycéphalie - ptosis - fente labiale	2 cas
Houlston-Iraggori-Murday, syndrome de	2 cas
Microcéphalie - épilepsie - retard mental - cardiopathie	2 cas
Microlissencéphalie - micromélie	2 cas
Encephalomyopathie mitochondriale - aminoacidopathie	2 cas
Monosomie 9q22.3	2 cas
Sclérose en plaques - ichtyose - déficit en facteur VIII	2 cas
Néphronophtise de l'adulte, forme familiale - quadriparésie spastique	2 cas
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	2 cas
Obésité - colite - hypothyroïdisme - hypertrophie cardiaque - retard de développement	2 cas
Obésité par déficit en prohormone convertase-1	2 cas
Oculo-tricho-dysplasie	2 cas
Okamoto, syndrome de	2 cas
Ossification, anomalies de l' - retard psychomoteur	2 cas
Ostéogenèse imparfaite - rétinopathie - épilepsie - déficit intellectuel	2 cas
Ostéopétrose létale	2 cas
PARC, syndrome	2 cas
Pilo-dentaire, dysplasie	2 cas
Plagiocéphalie - retard mental, lié à l'X	2 cas
Neurodégénérative progressive, maladie - hyperlaxité articulaire - cataracte	2 cas
Pseudo-progeria	2 cas
Pterygium colli - déficit intellectuel - anomalies des doigts	2 cas
Ptosis - strabisme - diastasis des grands droits	2 cas
Robinow-like, syndrome	2 cas
Rudiger, syndrome de	2 cas
Say-Barber-Miller, syndrome de	2 cas

Alopécie circonscrite - polydactylie	2 cas
SCARF, syndrome	2 cas
Petite taille type Bruxelles	2 cas
Siegler-Brewer-Carey, syndrome de	2 cas
Petits vaisseaux cérébraux, maladie des, non liée à NOTCH3	2 cas
Quadriparésie - retard mental - rétinite pigmentaire	2 cas
Amyotrophie spinale - malformation de Dandy-Walker - cataracte	2 cas
Stimmler, syndrome de	2 cas
Ostéolyse talo-patello-scaphoïde	2 cas
Thyro-cérébro-renal, syndrome	2 cas
Trigonocéphalie - nez bifide - anomalies des extrémités	2 cas
Trigonocéphalie - anomalies des extrémités	2 cas
Insuffisance rénale tubulaire - cardiomyopathie	2 cas
Tyrosinémie type 3	2 cas
Neuropathie viscérale - anomalies cérébrales - dysmorphie - retard du développement	2 cas
Weaver-Williams, syndrome de	2 cas
Xérodémie - pieds bots - émail anormal	2 cas
Zellweger-like, syndrome de, sans anomalies péroxysomales	2 cas
CDG, syndrome, type IIe	2 cas
CDG, syndrome, type IL	2 cas
Cardiopathie congénitale - membres courts	2 cas
Kératodémie - hypotrichose - leukonychie	2 cas
Hypotrichose - retard mental, type lopes	1 cas
2,4-diényl-CoA réductase, déficit en	1 cas
Dysgénésie gonadique - dermoïde épibulbaire	1 cas
Dysostose acrofaciale post-axiale atypique	1 cas
Dysostose acrofaciale type Preis	1 cas
Anophtalmie - petite taille - obésité	1 cas
Arthrogrypose - dystrophie thoracique	1 cas
Blaichman, syndrome de	1 cas
Dysplasie osseuse type Azouz	1 cas
Cataracte - hypertrichose - retard mental	1 cas
Chondrodysplasie - situs inversus - anus imperforé - polydactylie	1 cas
Opacités cornéennes - myopathie - néphropathie	1 cas
Cristaux cornéens - myopathie - neuropathie	1 cas
Dystrophie cornéenne - ichtyose - microcéphalie - retard mental	1 cas
Dysplasie ectodermique - alopécie - polydactylie préaxiale	1 cas
Dysplasie ectodermique - arthrogrypose - diabète	1 cas
Dysplasie ectodermique - retard mental - syndactylie	1 cas
Hypoplasie de l'émail - cataracte - hydrocéphalie	1 cas
Fente faciale - corps calleux, agénésie du	1 cas
Ankylose glossopalatine - cataract - anomalies digitales	1 cas
Hyaluronidase, déficit en	1 cas
Hydrops - ectrodactylie - syndactylie	1 cas

Hypertrichose - brachydactylie - obésité - retard mental	1 cas
Hypothyroïdie - kystes dermoïdes épibulaires - fente palatine	1 cas
Ichtyose - surdit� - retard mental - anomalies du squelette	1 cas
Rein intrathoracique - fusion des vert�bres	1 cas
Lissancephalie - immunod�ficiency	1 cas
Dysplasie macro�piphysaire, type Macalister	1 cas
Martinez-Monasterio-Pinheiro, syndrome de	1 cas
Nanisme m�ga�piphysaire	1 cas
Retard mental - nevi multiples	1 cas
Dysplasie des m�taphyses - hypert�lorisme - hypospadias	1 cas
Microcephalie - syndactylie - brachym�sophalangie	1 cas
Molarisation des dents -surdit�	1 cas
Dislocations multiples des tendons - dysplasie m�taphysaire	1 cas
T�ratome - malformation de Dandy-Walker - hernie diaphragmatique	1 cas
Naevus d'Ota - r�tinite pigmentaire	1 cas
Dysplasie odonto-onycho-hypohidrotique - anomalies du cuir chevelu	1 cas
Oro-facio-digital type 10, syndrome	1 cas
Osteochondrodysplasie - thrombocytopenie - hydroc�phalie	1 cas
Lipomatose pancr�atique - st�nose duod�nale	1 cas
Hypoplasie -malformations du squelette	1 cas
Podder-Tolmie, syndrome de	1 cas
Fistules pr�auriculaires - n�phropathie	1 cas
Richieri -Costa -Colletto-Otto, syndrome de	1 cas
Masque rigide - surdit� - polydactylie	1 cas
Dysplasie osseuse scl�rosante - retard mental	1 cas
Scl�rose - dysplasie osseuse - retard mental	1 cas
Dysostose spondylo-costale type Dandy-Walker	1 cas
Stoll-Alembik-Finck, syndrome de	1 cas
Symphalangisme - petite taille	1 cas
Symphalangisme - petite taille - testicule accessoire	1 cas
Tricho-oculo-dermo-vertebral syndrome	1 cas
Dysplasie ectodermique tricho-onycho-hypohidrotique	1 cas
Dysplasie squelettique - corps calleux, ag�n�sie du	1 cas
CDG, syndrome, type Ii	1 cas
CDG, syndrome, type IIB	1 cas
CDG, syndrome, type IID	1 cas
CDG, syndrome, type Ij	1 cas
Li-Fraumeni, syndrome de	400 familles
Birt-Hogg-Dub�, syndrome de	>60 familles
N�phropathie avec goutte pr�coce, forme familiale	57 familles
Nance-Horan, syndrome de	50 familles
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique r�cessive, type 2I	>40 familles
Arthrite granulomateuse de l'enfant	40 familles
An�mie m�galoblastique thiamine-sensible	30 familles

Erythralgie primaire	30 familles
Phosphoribosylpyrophosphate synth�tase, suractivit� de	<30 familles
Neuropathie � axones g�ants	> 20 familles
Stomatocytose avec h�maties hyperhydrat�es, forme familiale	> 20 familles
Synostoses, multiples - brachydactylie	20 familles
Fahr, syndrome de	<20 familles
Acro-r�no-oculaire, syndrome	<20 familles
Plaquettaire, syndrome, forme familiale	<20 familles
An�mie h�molytique, nonsp�rocytique, due � un d�ficit en hexokinase	17 familles
Ichtyose-pr�maturit�, syndrome de	16 familles
Myopathie avec autophagie excessive, li�e � l'X	15 familles
Anomalies plaquettaires familiales - pr�disposition � la leuc�mie my�lo�ide	13 familles
Hypotrichose cong�nitale de Marie Unna	12 familles
Aniridie - ataxie c�r�belleuse - retard mental	>10 familles
Brachydactylie - hypertension art�rielle	>10 familles
Loeys-Dietz, syndrome de	10 familles
Porenc�phalie, forme familiale	10 familles
Renpenning, syndrome de	10 familles
Acheiropodie	<10 familles
Angiomatose neurocutan�e h�r�ditaire	<10 familles
Dysplasie dermique faciale focale	<10 familles
Hypoparathyro�idisme familial isol�	<10 familles
Hyperk�ratose palmoplantaire - surdit�	<10 familles
Retard mental li�e � l'X, syndromique, li�e � une mutation de JARID1C	<10 familles
Schinzel, syndrome de	<10 familles
Sebastian, syndrome de	<10 familles
VACTERL - hydroc�phalie	<10 familles
Oto-dentaire, syndrome	9 familles
Ankylobl�pharon - anomalies ectodermiques - fente labiopalatine	8 familles
Cataracte - microcorn�e	8 familles
Dysplasie osseuse ost�oscl�rotique l�tale	8 familles
D�g�n�rescence maculaire juv�nile - hypotrichie	7 familles
EEM, syndrome	7 familles
D�r�glement immunitaire - polyendocrinopathie - ent�ropathie, li�e � l'X	7 familles
Maculaire cysto�ide, dystrophie	6 familles
Dysphasie cong�nitale, forme familiale	6 familles
Hypoplasie pontoc�r�belleuse type 1	6 familles
Enc�phalopathie avec corps d'inclusion de neuroserpine, forme familiale	>5 familles
An�mie sid�roblastique li�e � l'X - ataxie	5 familles
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante, type 1D	5 familles
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante, type 1E	5 familles
Tetra-am�lie - hypoplasie pulmonaire	5 familles
Symphalangisme distal	<5 familles

Tricho-dental, syndrome	<5 familles
Camptodactylie - taurinurie	4 familles
Douleur rectale familiale	4 familles
IVIC, syndrome	4 familles
Pouce triphalangé - brachyectrodactylie	4 familles
Pouces en adduction - arthrogrypose type Christian	3 familles
CAMFAK, syndrome	3 familles
Cataracte - glaucome	3 familles
Vasculopathie cérébro-rétinienne	3 familles
Surdité-infertilité, syndrome de	3 familles
HERNS syndrome	3 familles
Hypomagnésémie - hypocalciurie	3 familles
Retard mental lié à l'X - déficit isolé en hormone de croissance	3 familles
Ataxie cérébelleuse - aréflexie - pieds creux - atrophie optique - surdité neurosensorielle	1-2 familles
Squelettiques, anomalies - déficit intellectuel	1-2 familles
Dystonies mixtes	3 familles
Dystonie - parkinsonisme, de début rapide	3 familles
Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord	2 familles
Ankyloblepharon filiforme - imperforation anale	2 familles
Bence, syndrome de	2 familles
Blépharo-naso-facial, syndrome	2 familles
Dystrophie bulleuse hereditaire type maculaire	2 familles
Choriorétinienne, atrophie bifocale progressive	2 familles
Lobe de l'oreille épais - surdité de conduction	2 familles
Ehlers-Danlos, syndrome de, type 5	2 familles
Ataxie épisodique type 4	2 familles
Fibromatose gingivale - surdité	2 familles
Hypoparathyroïdie liée à l'X	2 familles
Jackson-Weiss, syndrome de	2 familles
Spastic paraplegia - glaucome - intellectuel deficit	2 familles
Rétinite pigmentaire - surdité - hypogénitalisme	2 familles
Oro-facio-digital type 8, syndrome	1 ou 2 familles
Albinisme - surdité	1 famille
Alopécie - hyperkératose palmoplantaire	1 famille
Aphalangie - syndactylie - microcéphalie	1 famille
Banki, syndrome de	1 famille
Camptobrachydactylie	1 famille
Cataracte type hutterite	1 famille
Alopécie congénitale liée à l'X	1 famille
Artères coronaires, maladies des - hyperlipidémie - hypertension - diabète - ostéoporose	1 famille
Ligament costocoracoïde, raccourcissement du, congenital	1 famille

Conodysplasie craniofaciale	1 famille
Craniosynostose type Philadelphie	1 famille
Neuro-musculo-squelettique, syndrome, type chyriote	1 famille
Dyschondrostéose - néphropathie	1 famille
Ehlers-Danlos, syndrome de, type 10	1 famille
Ataxie épisodique type 3	1 famille
Rétinopathie vasculaire héréditaire	1 famille
Rétinopathie vasculaire héréditaire	1 famille
Hydrocephalie - sclérotique bleue - néphropathie	1 famille
Dysplasie rénale autosomique dominante - sténose infundibulo-pelvienne	1 famille
Résistance à l'insuline - cinquièmes métacarpiens courts	1 famille
Lipodystrophie partielle familiale due à des mutations d'AKT2	1 famille
Retard mental - paraplégie spastique progressive, lié à l'X	1 famille
Retard mental récessif lié à l'X - macrocéphalie - dysfonction ciliaire	1 famille
Retard mental lié à l'X, type Cabezas	1 famille
Retard mental lié à l'X, type Pai	1 famille
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante, type 1F	1 famille
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante, type 1G	1 famille
Oculo-dentaire, syndrome, type Rutherford	1 famille
Dystrophie musculaire oculo-gastro-intestinale	1 famille
Pili torti - onychodysplasie	1 famille
Ptosis - strabisme - pupilles ectopiques	1 famille
Schizophrénie - retard mental - surdité - rétinite	1 famille
Petite taille - anomalies hypophysaires et cérébelleuses - selle turcique anormale	1 famille
Stéroïde deshydrogénase, déficit en - anomalies dentaires	1 famille
Tietz, syndrome de	1 famille
Trichodysplasie - amélogenèse imparfaite	1 famille
Hypoplasie du péroné et du cubitus - brachydactylie	1 famille
Upington, maladie d'	1 famille
Van der Bosch, syndrome de	1 famille
Cheveux crépus - hypotrichose - lèvres éversées - oreilles décollées	1 famille
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante, type 1A	1 famille
Fried, syndrome de	1 famille
Retard mental lié à l'X - paraplégie spastique avec dépôts de fer	1 famille