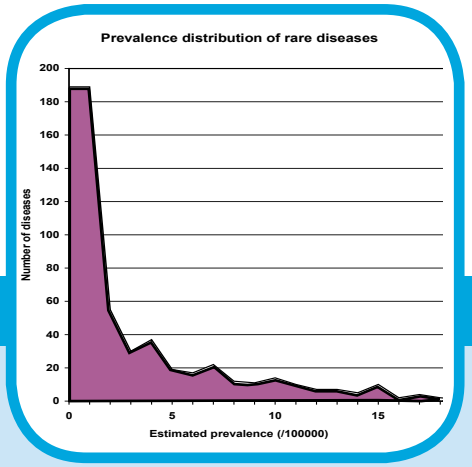

Les Cahiers d'Orphanet

série Maladies Rares

Mai 2010 | Numéro 1

Prévalence des maladies rares : Données bibliographiques

Classement par ordre alphabétique des maladies

www.orphanet.fr

Instituts thématiques Inserm
Institut national de la santé et de la recherche médicale

Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE
MINISTÈRE DE LA SANTÉ, DE LA JEUNESSE ET DES SPORTS

20091215

Méthodologie

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

Stratégie de recherche

Plusieurs sources d'informations sont utilisées :

- Serveurs d'informations sur Internet : Orphanet, e-medecine, Geneclinics, EMA et OMIM ;

- Interrogation de Medline selon l'équation :

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

OU Prévalence[titre/résumé] OU Epidémiologie[titre/résumé] ;

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

Données collectées

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

- pour les maladies qui n'apparaissent qu'à la naissance : 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.

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

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

Mise à jour des données

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

Limites de l'étude

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

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

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

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
2,8 dihydroxy-adénine urolithiase	1,7	
3-méthylcrotonyl glycinurie	2,25	
Abcès aseptique cortico-sensible		49 cas
Ablépharie - macrostomie		15 cas
Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	50	
Absence de dermatoglyphes - miliaire congénital		14 cas
Acatalasémie	3,1	
Acéruléoplasminémie	0,1	
Achalasie - microcéphalie		5 cas
Achalasie primaire	10	
Acheiropodie		< 10 familles
Achondrogenèse		> 100 cas
Achondroplasie	4,5	
Achondroplasie sévère - retard de développement - acanthosis nigricans		4 cas
Achromatopsie	3,33	
Acidémie isovalérique	1	
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie		300 cas
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl C		300 cas
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl D		5 cas
Acidémie méthylmalonique - homocystinurie type cbl F		9 cas
Acidémie méthylmalonique isolée sensible à la vitamine B12, type cbl A		60 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 3-méthylglutaconique type 3	10	
Acidurie 4-hydroxybutyrique		350 cas
Acidurie fumarique		> 20 cas
Acidurie malonique		17 cas
Acidurie méthylmalonique - microcéphalie - cataracte		2 cas
Acidurie mévalonique		30 cas
Acidurie orotique héréditaire		< 20 cas
Acranie	< 1**	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Acro-céphalo-syndactylie	4,6	
Acrodermatite entéropathique avec déficit en zinc	0,2	
Acromégalie	5	
Acromégalie - cutis gyrata - leucome cornéen		16 cas
Acromélanose		< 10 cas
Acro-ostéolyse autosomique dominante		50 cas
Acro-scypho-dysplasie métaphysaire		4 cas
Adactylie unilatérale	34	
Adamantinome		513 cas
Adrénoleucodystrophie liée à l'X	5	
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 corps calleux - déficit intellectuel - colobome - micrognathie		2 cas
Agénésie du corps calleux - microcéphalie - petite taille		3 cas
Agénesie du corps calleux - neuropathie	19	
Agénésie du corps calleux récessive liée à l'X		11 cas
Agénésie partielle du pancréas		8 cas
Agénésie rénale bilatérale	17	
Agnathie - holoprosencéphalie - situs inversus		30 cas
Agonadisme - dextrocardie - hernie diaphragmatique		6 cas
Albinisme - surdité		1 famille
Albinisme oculaire - surdité sensorielle tardive		7 cas
Albinisme oculaire récessif lié à l'X	2	
Albinisme oculo-cutané	7,15	
Alcaptonurie	0,3	
Alopécie - contractures - nanisme - déficit intellectuel		5 cas
Alopécie - hyperkératose palmoplantaire		1 famille
Alopécie circonscrite - polydactylie		2 cas
Alopécie- épilepsie - pyorrhée - déficit intellectuel		12 cas
Alpha-mannosidose	0,1	

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Amaurose - hypertrichose		2 cas
Amaurose congénitale de Leber	10	
Amélie autosomique récessive		3 cas
Amibiase à amibes libres	1,75	
Amylose	30	
Amylose secondaire	17	
Amyotrophie spinale - malformation de Dandy-Walker - cataracte		2 cas
Amyotrophie spinale proximale	3	
Amyotrophie spinale proximale type 1	1,25	
Amyotrophie spinale proximale type 2	1,42	
Amyotrophie spinale proximale type 3	0,26	
Amyotrophie spinale proximale type 4	0,32	
Anadysplasie métaphysaire		< 20 cas
Analbuminémie congénitale		< 50 cas
Anémie de Fanconi	1	
Anémie de Fanconi - ichtyose - dysmorphie		6 cas
Anémie dysérythropoïétique congénitale	1	
Anémie hémolytique due à un déficit en adénylate kinase		12 cas
Anémie hémolytique due à un déficit en glutathion réductase		3 cas
Anémie hémolytique due à un déficit en pyruvate kinase du globule rouge	5,1	
Anémie hémolytique due au déficit en phosphoglucose isomérase		50 cas
Anémie hémolytique létale - anomalies génitales		2 cas
Anémie hémolytique non-sphérocytique due à un déficit en hexokinase		17 familles
Anémie mégaloblastique - diabète sucré thiamine-sensibles - surdité de perception		30 familles
Anémie microcytaire avec surcharge hépatique en fer		3 cas
Anémie sidéroblastique liée à l'X		< 200 cas
Anémie sidéroblastique liée à l'X - ataxie		5 familles
Anencéphalie	3,2**	
Anesthésie cornéenne - anomalies rétiniennes - surdité		2 cas
Angéite leucocytoclasique hypocomplémentémique		< 100 cas
Angiomatose cutanée et digestive		> 200 cas
Angiomatose neurocutanée héréditaire		< 10 familles
Angiome en touffes		> 200 cas
Aniridie	1,75	
Aniridie - agénésie rénale - retard psychomoteur		2 cas
Aniridie - ataxie cérébelleuse - déficit intellectuel		> 10 familles
Aniridie - déficit intellectuel		2 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Aniridie - ptosis - déficit intellectuel - obésité		3 cas
Aniridie - rotule absente		3 cas
Anisakiose	3,8	
Ankyloblépharon - anomalies ectodermiques - fente labiopalatine		8 familles
Ankyloblépharon filiforme - imperforation anale		2 familles
Ankylose de l'étrier avec pouces et orteils larges		6 familles
Ankylose des pouces - brachydactylie - déficit intellectuel		6 cas
Ankylose glossopalatine		30 cas
Anomalie d'Axenfeld-Rieger - hydrocéphalie - squelette anormal		3 cas
Anomalie de Duane - myopathie - scoliose		2 cas
Anomalie de la synthèse des acides biliaires	0,6	
Anomalie de la valve mitrale - surdité - anomalie du squelette		3 cas
Anomalie des cheveux - photosensibilité - déficit intellectuel		3 cas
Anomalie du développement sexuel - déficit intellectuel		3 cas
Anomalie du développement sexuel 46,XX - anomalies squelettiques		2 cas
Anomalie du développement sexuel 46,XY - insuffisance surrénalienne		2 cas
Anomalie d'Uhl		84 cas
Anomalies auriculaires - fente labiale ou labio-palatine - anomalies oculaires		2 cas
Anomalies auriculo-ophtalmologiques - fente labiale		2 cas
Anomalies cardiaques - hétérotaxie		9 cas
Anomalies cardiaques - hétérotaxie		9 cas
Anomalies craniofaciales - surdité - anomalie de la main		3 cas
Anomalies de l'ossification - retard psychomoteur		2 cas
Anomalies du développement - surdité - dystonie		2 cas
Anomalies plaquettaires familiales - prédisposition à la leucémie myéloïde		< 20 familles
Anomalies plaquettaires familiales - prédisposition à la leucémie myéloïde		13 familles
Anomalies squelettiques - déficit intellectuel		2 familles
Anonychie - anomalies de la pigmentation des plis de flexion		3 cas
Anonychie - microcéphalie		5 cas
Anonychie - phalanges distales hypoplasiques		11 cas

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Anophtalmie - insuffisance hypothalamo-hypophysaire		30 cas
Anophtalmie - mégalocornée - cardiopathie - anomalies squelettiques		3 cas
Anophtalmie - Microphtalmie isolée	14	
Anophtalmie/microphtalmie - atrésie de l'oesophage		14 cas
Anorchidie bilatérale	2,5	
Anosmie congénitale isolée		< 15 cas
Aphalangie - hémivertèbre - dysgénésie uro-génito-intestinale		3 cas
Aphalangie - syndactylie - microcéphalie		1 famille
Aplasie cutanée - myopie		4 cas
Aplasie cutanée congénitale - lymphangiectasie intestinale		3 cas
Aplasie cutanée congénitale des membres autosomique récessive		6 cas
Aplasie du péroné - ectrodactylie		< 50 cas
Aplasie médullaire idiopathique	0,4	
Apnée du prématuré	8,5	
Apraxie oculo-motrice type Cogan		50 cas
Arachnodactylie - déficit intellectuel - dysmorphie		3 cas
Arachnodactylie - ossification anormale - déficit intellectuel		5 cas
Arc aortique anormal - dysmorphie - déficit intellectuel		4 cas
Argininémie		31 cas
Arhinie		20 cas
Arhinie - atrésie des choanes - microphtalmie		4 cas
Artérite à cellules géantes	8,9	
Artérite de Takayasu	0,45	
Artérite temporale juvénile		20 cas
Arthrite avec enthésite	5,7	
Arthrite granulomateuse de l'enfant		40 familles
Arthrite idiopathique juvénile systémique	6,3	
Arthrite psoriasique juvénile	4,2	
Arthrite purulente - pyoderma gangrenosum - acné		34 cas
Arthrogrypose - insuffisance rénale - cholestase		< 100 cas
Arthrogrypose de la main - surdité		1 famille
Arthrogrypose multiple congénitale	30	
Arthrogrypose multiple congénitale - face de siffleur		10 cas
Arthrogrypose-hyperkératose létale		2 cas
Association MURCS	11,25	
Association VATER	23	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Ataxie - apraxie - déficit intellectuel lié à l'X		9 cas
Ataxie - surdité - atrophie optique - létalité		12 cas
Ataxie - surdité - déficit intellectuel		8 cas
Ataxie cérébelleuse - aréflexie - pieds creux - atrophie optique - surdité neurosensorielle		2 familles
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	2,15	
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive	7	
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive - cécité - surdité		3 familles
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive - saccade oculaire		1 famille
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce		57 cas
Ataxie de Friedreich	2,5	
Ataxie de Harding	1	
Ataxie du cordon postérieur - rétinite pigmentaire		13 cas
Ataxie épisodique type 3		1 famille
Ataxie épisodique type 4		2 familles
Ataxie spinocérébelleuse infantile		24 cas
Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 3		5 cas
Ataxie-télangiectasie	1	
Atélostéogenèse type 1		12 cas
Atélostéogenèse type 2		25 cas
Atélostéogenèse type 3		12 cas
Athérosclérose - surdité - épilepsie - diabète - néphropathie		2 cas
Atransferrinémie		9 cas
Atrésie choanale	8,2	
Atrésie de l'oesophage	25	
Atrésie des choanes - surdité - cardiopathie		5 cas
Atrésie des voies biliaires	5,6	
Atrésie du grêle	20	
Atrésie duodénale	8,55	
Atrésie tricuspide	5	
Atrophie bifocale choriorétinienne progressive		2 familles
Atrophie choroïde - alopécie		2 cas
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

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Atrophodermie linéaire de Moulin		< 30 cas
Auriculo-ostéodysplasie		2 familles
Autisme	45	
Autisme - angiome facial		4 cas
Babésiose		40 cas
Bêta-mannosidose		14 cas
Bêta-thalassémie	0,5	
Blépharophimosis - ptosis - ésotropie - syndactylie - petite taille		6 cas
Blépharoptosis - myopie - ectopie du cristallin		3 cas
Botulisme	0,05	
Brachycéphalie isolée	5	
Brachydactylie - hypertension artérielle		> 10 familles
Brachydactylie - nystagmus - ataxie cérébelleuse		1 famille
Brachydactylie préaxiale - hallux varus		8 cas
Brachydactylie type A5		2 familles
Brachydactylie type A7		1 famille
Brachymorphisme - onychodysplasie - dysphalangisme		9 cas
Brachytéléphalangie - dysmorphie - syndrome de Kallman		2 cas
Bradyopsie		5 cas
Bronchopneumopathie chronique par déficit en TAP		< 20 cas
Calcifications du plexus choroïde, forme infantile		10 cas
Calcifications thalamiques symétriques		29 cas
Calcinose striopallidodentée bilatérale		< 200 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
Canal atrioventriculaire complet	15**	
Canal atrioventriculaire partiel	20	
Cancer anaplasique de la thyroïde	0,13	
Cancer du poumon à petites cellules	10	
Cancer gastrique	20	
Cancer médullaire de la thyroïde	7	
Carcinome de la vésicule biliaire	6,5	
Carcinome de l'oesophage	8	
Carcinome hépatocellulaire	9	
Carcinome neuroendocrine cutané	0,5	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Carcinome spinocellulaire de la tête et du cou	46	
Cardiomyopathie - anomalies rénales		2 cas
Cardiomyopathie - cataracte - anomalies spondylo-pelviennes		9 cas
Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	17,5	
Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	2,5	
Cardiomyopathie-intolérance à l'exercice due à un déficit en glycogène cardiaque et musculaire		3 cas
Cardiopathie congénitale - membres courts		2 cas
Carnosinémie		30 cas
Cataracte - ataxie - surdité		2 cas
Cataracte - cardiomyopathie		30 cas
Cataracte - déficit intellectuel - hypogonadisme		10 cas
Cataracte - glaucome		3 familles
Cataracte - hyperferritinémie		> 64 cas
Cataracte - microcornée		8 familles
Cataracte - néphropathie - encéphalopathie		2 cas
Cataracte - surdité - hypogonadisme		3 cas
Cataracte congénitale - dysmorphie faciale - neuropathie		100 cas
Cécité - scoliose - arachnodactylie		4 cas
Cécité corticale - déficit intellectuel - polydactylie		3 cas
Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive	1,3	
Céroïde-lipofuscinose neuronale juvénile	0,46	
Chalazodermie granulomateuse		< 50 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
Cholangiocarcinome	10	
Cholangite sclérosante primitive	11	
Cholestase - lymphoedème		50 cas
Cholestase - rétinopathie pigmentaire - fente palatine		5 cas
Chondrodysplasie - désordre du développement sexuel		2 cas
Chondrodysplasie létale autosomique récessive		4 cas
Chondrodysplasie métaphysaire - rétinite pigmentaire		2 cas
Chondrodysplasie métaphysaire type Jansen		16 cas

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Chondrodysplasie métaphysaire type Kaitila		2 cas
Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	0,5	
Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique	1	
Chondrodysplasie type Blomstrand		13 cas
Chordome	0,05	
Choroïdérémie	2	
Choroïdérémie - obésité - surdité		4 cas
Chromosome 1 en anneau		34 cas
Chromosome 10 en anneau		< 20 cas
Chromosome 14 en anneau		50 cas
Chromosome 17 en anneau		14 cas
Chromosome 18 en anneau		70 cas
Chromosome 20 en anneau		> 50 cas
Cirrhose biliaire primitive	13,5	
Coarctation aortique atypique	0,17**	
Coeur croisé	0,8	
Colite collagène	10,5	
Colite épithélio-exfoliative - surdité		2 cas
Colobome - fente labiopalatine - déficit intellectuel		12 cas
Colobome - microphtalmie - cardiopathie - surdité		10 cas
Colobome maculaire - brachydactylie type B		12 cas
Colobome oculaire	1	
Communication interauriculaire - trouble de conduction		11 cas
Complexe de Carney		160 cas
Complexe fémoro-péronéo-cubital	1,5	
Conjonctivite ligneuse	1,1	
Conodysplasie craniofaciale		1 famille
Contractures dysplasie ectodermique fente labiopalatine		2 cas
Convulsions - déficit intellectuel par hydroxylysinurie		3 cas
Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales		10 familles
Corticosurrénalome	1	
Crâne en trèfle isolé		150 cas
Cranio-ostéo-arthropathie		4 cas
Craniopharyngiome	2	
Craniorachischisis	5	
Craniorhinie		3 familles
Craniosynostose - aplasie du péroné		2 cas
Craniosynostose - aplasie radiale, type Imaizumi		2 cas
Craniosynostose - brachydactylie		5 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Craniosynostose - calcifications intracrâniennes		3 cas
Craniosynostose - Dandy-Walker - hydrocéphalie		4 cas
Craniosynostose type Boston		19 cas
Craniosynostose type Philadelphie		1 famille
Croissance excessive - troubles de l'apprentissage - dysmorphie faciale		6 familles
Cryohydrocytose héréditaire avec réduction de stomatine		2 cas
Cryptomicrotie - brachydactylie - anomalies des dermatoglyphes		2 cas
Cryptosporidiose	34	
Cutis gyrata - acanthosis nigricans - craniosynostose		6 cas
Cutis laxa		> 100 cas
Cutis marmorata telangiectatica congenita		300 cas
Cutis verticis gyrata - déficit intellectuel	1,02	
Cystathioninurie	7	
Cystinose	0,5	
Cystinurie	14	
Dacryocystite - ostéopoïkilose		5 cas
Dandy-Walker - polydactylie postaxiale		2 cas
Déficit combiné en facteurs V et VIII	0,5	
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4		4 cas
Déficit congénital en facteur II	0,05	
Déficit congénital en facteur V	0,1	
Déficit congénital en facteur VII	0,25	
Déficit congénital en facteur X	0,2	
Déficit congénital en facteur XI	0,1	
Déficit congénital en facteur XIII	0,5	
Déficit congénital en fibrinogène	0,15	
Déficit d'adhésion leucocytaire		< 350 cas
Déficit d'adhésion leucocytaire type II		< 10 cas
Déficit d'adhésion leucocytaire type III		17 cas
Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2		100 cas
Déficit en 3-hydroxy 3-méthylglutaryl-CoA synthétase		6 cas
Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	1	
Déficit en 5-oxoprolinase		8 cas
Déficit en 6-pyruvoyl-tétrahydroptérine synthase		248 cas
Déficit en aconitase		19 cas
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	15	

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Déficit en adénosine monophosphate désaminase		200 cas
Déficit en adénylosuccinate lyase		50 cas
Déficit en alpha-1 antitrypsine	25	
Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase		12 cas
Déficit en aromatase		13 cas
Déficit en bêta-uréidopropionase		5 cas
Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase	0,7	
Déficit en carnitine palmitoyltransférase 2		> 100 cas
Déficit en carnitine palmitoyltransférase I		35 cas
Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase		30 cas
Déficit en déhydratase		21 cas
Déficit en dihydroptéridine réductase		134 cas
Déficit en dopamine bêta-hydroxylase		12 cas
Déficit en fructose-1,6 diphosphatase	2,5	
Déficit en gamma aminobutyrique acide transaminase		2 cas
Déficit en gamma-glutamyl transpeptidase		7 cas
Déficit en gamma-glutamylcystéine synthétase		9 cas
Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	0,4	
Déficit en glutathion synthétase		65 cas
Déficit en GTP cyclohydrolase I		17 cas
Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase		9 cas
Déficit en héparane sulfate de l'entérocyte congénital		3 cas
Déficit en LCAT		30 familles
Déficit en lipoamide déshydrogénase		20 cas
Déficit en méthyl-cobalamine type cbl E		27 cas
Déficit en méthyl-cobalamine type cbl G		33 cas
Déficit en ornithine carbamyl transférase	1	
Déficit en P2Y12		5 cas
Déficit en phosphoénolpyruvate carboxykinase		< 10 cas
Déficit en phosphoglycérate kinase		23 cas
Déficit en prolidase		50 cas
Déficit en stéroïde deshydrogénase - anomalies dentaires		1 famille
Déficit en succinyl-CoA acétoacétate transférase		10 cas
Déficit en sucrase-isomaltase congénitale	20	
Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X		17 cas
Déficit en triose phosphate-isomérase		30 cas
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	0,22	
Déficit immunitaire commun variable	7,5	
Déficit intellectuel - cataracte - cyphose		3 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Déficit intellectuel - dysmorphie - hypogonadisme - diabète sucré		4 cas
Déficit intellectuel - hypotrichie - brachydactylie		6 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - acromégalie - hyperactivité		2 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - choréo-athétose - comportement anormal		5 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - cubitus valgus - dysmorphie		5 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - dysmorphie - atrophie cérébrale		8 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - épilepsie - contracture progressive des articulations - dysmorphie		2 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - épilepsie - psoriasis		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - hypogammaglobulinémie - détérioration neurologique progressive		3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - hypogonadisme - ichtyose - obésité - petite taille		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - hypotonie - dysmorphie faciale - comportement agressif		10 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - macrocéphalie - macroorchidisme		12 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - malformation de Dandy-Walker - anomalies des ganglions de la base - convulsions		16 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - plagiocéphalie		2 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - psychose - macroorchidisme		6 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - puberté précoce - obésité		3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - quadriparésie spastique		9 cas
Déficit intellectuel lié à l'X - syndrome cranio-facio-squelettique		7 cas
Déficit intellectuel lié à l'X syndromique lié à une mutation de JARID1C		< 10 familles
Déficit intellectuel lié à l'X syndromique type 7		10 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Abidi		8 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Afrique du Sud		16 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Armfield		6 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Cantagrel		2 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Chassaing		10 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Cilliers		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Kroes		3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Miles-Carpenter		4 cas

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Déficit intellectuel lié à l'X type Najm		5 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Pai		1 famille
Déficit intellectuel lié à l'X type Reish		2 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Schimke		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Seemanova		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Shashi		9 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Shrimpton		3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Siderius		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Snyder		11 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Stevenson		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Stocco Dos Santos		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Stoll		4 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Van Esch		3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Vitale		8 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Wei		5 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Wilson		3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Wittwer		3 cas
Déficit intellectuel lié à l'X type Zorick		6 cas
Déficit intellectuel récessif lié à l'X - macrocéphalie - dysfonction ciliaire		1 famille
Déficit intellectuel sévère - épilepsie - anomalies anales - hypoplasie des phalanges		2 cas
Déficit intellectuel sévère lié à l'X type Gustavson		7 cas
Déficit intellectuel type Birk-Barel		1 famille
Déficit intellectuel type Kahrizi		3 cas
Déficit isolé familial en glucocorticoïdes		50 cas
Dégénérescence choriorétinienne péripapillaire hélicoïdale		100 cas
Dégénérescence cortico-basale	4	
Dégénérescence maculaire juvénile - hypotrichie		7 familles
Dégénérescence rétinienne - microphtalmie - glaucome		7 cas
Délétion 2p21		7 cas
Délétion 2q24		23 cas
Délétion 2q37		10 cas
Délétion 6q terminale		19 cas
Délétion partielle de l'Y	42	
Démence fronto-temporale	3	
Démence fronto-temporale et parkinsonisme liée au chromosome 17		50 cas
Démence parkinsonienne familiale	41	
Démyélinisation du cerveau due à un déficit en méthionine adénosyltransférase		2 cas
Dentinogenèse imparfaite - petite taille - surdité - déficit intellectuel		2 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
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	
Dermatite séborrhéïque-like avec des éléments psoriasiques		44 cas
Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	10	
Dermatoleucodystrophie		2 cas
Dermatomyosite	14,8	
Dermato-ostéolyse type Kirghize		5 cas
Dermatose pustuleuse sous-cornée		200 cas
Dermoïde annulaire limbique		< 30 cas
Dermopathie restrictive létale		30 cas
Desmostérolose		2 cas
Diabète insipide néphrogénique	0,5	
Diabète néonatal	0,2	
Diabète néonatal - hypothyroïdie congénitale - glaucome congénital - fibrose hépatique - polykystose rénale		2 cas
Diabète sucré néonatal permanent - agénésie du cervelet et du pancréas		4 cas
Diabète-surdité de transmission maternelle	0,1	
Diarrhée intraitable - atrésie choanale - anomalie des yeux		3 cas
Diarrhée malabsorptive congénitale par diminution des cellules endocriniennes entérales		3 cas
Dihydropyrimidinurie		7 cas
Dilatation aortique - hypermobilité articulaire - tortuosité artérielle		22 cas
Dimélie fibulaire - diplopodie		11 cas
Dirofilariose		25 cas
Dissection artérielle - lentiginose		4 cas
DOOR syndrome		< 50 cas
Drépanocytose	11	
Duplication des sourcils - syndactylie		3 cas
Dysautonomie familiale		550 cas
Dyschondrostéose - néphropathie		1 famille
Dysgénésie caudale familiale		4 cas
Dysgénésie cérébrale congénitale par déficit en glutamine synthétase		2 cas
Dysgénésie du tronc cérébral d'Athabaskan		10 cas
Dysgénésie gonadique - anomalies multiples		2 cas
Dysgénésie gonadique 46, XX	12	

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Dysgénésie gonadique 46,XY - neuropathie motrice et sensitive		6 cas
Dyskératose congénitale	0,1	
Dyskinésie ciliaire primitive	5	
Dysmorphie - macrocéphalie - myopie - malformation de Dandy-Walker		3 cas
Dysmorphie - petite taille - surdité - anomalie du développement sexuel		2 cas
Dysmorphie digito-astragalienne	6	
Dysostose acro-cranio-faciale		2 cas
Dysostose acrofaciale autosomique récessive		2 cas
Dysostose acrofaciale post-axiale		< 30 cas
Dysostose acrofaciale type Catane		6 cas
Dysostose acrofaciale type Nager		90 cas
Dysostose acrofaciale type Palagonia		4 cas
Dysostose acrofaciale type Rodriguez		< 10 cas
Dysostose acro-fronto-facio-nasale		5 cas
Dysostose diaphano-spondylaire		< 10 cas
Dysostose facio-crânienne hypomandibulaire		4 cas
Dysostose huméro-spinale		5 cas
Dysostose mandibulo-faciale liée à l'X		7 cas
Dysphasie congénitale familiale		6 familles
Dysplasie acromésomélique type Brahimi-Bacha		3 cas
Dysplasie acromésomélique type Hunter-Thompson		10 cas
Dysplasie acromésomélique type Maroteaux		50 cas
Dysplasie acromicrique		< 40 cas
Dysplasie acro-pectoro-vertébrale		< 30 cas
Dysplasie broncho-pulmonaire	13	
Dysplasie campomélique	0,35	
Dysplasie cranio-diaphysaire		> 20 cas
Dysplasie cranio-diaphysaire autosomique dominante		2 cas
Dysplasie cranio-fronto-nasale - anomalie de Poland		3 cas
Dysplasie cranio-fronto-nasale type Teebi		20 cas
Dysplasie cranio-lenticulo-suturale		28 cas
Dysplasie cranio-métaphysaire		70 cas
Dysplasie de Pacman		< 10 cas
Dysplasie de Singleton-Merten		< 10 cas
Dysplasie dermique faciale focale		< 10 familles
Dysplasie dermo-dentaire		14 cas
Dysplasie ectodermique - cécité		2 cas
Dysplasie ectodermique - fragilité cutanée		10 cas
Dysplasie ectodermique - hypohidrose - hypothyroïdie - dyskinésie ciliaire		3 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Dysplasie ectodermique anhidrotique - immunodéficience - ostéopétrose - lymphoedème		2 cas
Dysplasie ectodermique hidrotique type Christianson-Fourie		6 cas
Dysplasie ectodermique hidrotique type Halal		4 cas
Dysplasie ectodermique odonto-micronychiale		5 cas
Dysplasie ectodermique type Berlin		4 cas
'Dysplasie ectodermique type cheveux-ongles "pur"'		< 20 cas
Dysplasie en boomerang		10 cas
Dysplasie épiphysaire multiple	5	
Dysplasie facio-cardio-mélique létale		3 cas
Dysplasie fibreuse des os	< 0,05	
Dysplasie fronto-métaphysaire		< 30 cas
Dysplasie immuno-osseuse de Schimke		50 cas
Dysplasie irienne - hypertélorisme - surdité		2 cas
Dysplasie létale Kniest-like		2 cas
Dysplasie mandibulo-acrale		37 cas
Dysplasie mésomélique - fossettes cutanées		2 cas
Dysplasie oculo-dento-digitale		243 cas
Dysplasie oculo-oto-faciale		4 cas
Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire		32 cas
Dysplasie odonto-onycho-dermique		< 15 cas
Dysplasie osseuse létale type Holmgren-Forsell		4 cas
Dysplasie osseuse ostéosclérotique létale		8 familles
Dysplasie osseuse terminale - défauts de pigmentation		18 cas
Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique type Saul-Wilson		4 cas
Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire		< 30 cas
Dysplasie pelviscapulaire		4 cas
Dysplasie phalango-épiphysaire en "ailes d'anges"		15 cas
Dysplasie pilo-dentaire		2 cas
Dysplasie pseudodiastrophique		10 cas
Dysplasie réno-hépato-pancréatique - kystes de Dandy-Walker		10 cas
Dysplasie spondylo-enchondrale		36 cas
Dysplasie spondyloépimétaphysaire type aggrecane		3 cas
Dysplasie spondyloépimethaphysaire - dentition anormale		2 cas
Dysplasie spondyloépimethaphysaire type Bieganski		3 cas
Dysplasie spondyloépimethaphysaire type Geneviève		2 cas

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive type Kohn		3 cas
Dysplasie spondylo-épiphysaire type Byers		4 cas
Dysplasie spondylo-épiphysaire type Cantu		4 cas
Dysplasie spondylo-épiphysaire type MacDermot		4 cas
Dysplasie spondylo-épiphysaire type Nishimura		4 cas
Dysplasie spondylo-épiphysaire type Reardon		1 famille
Dysplasie spondylo-métaphysaire	1	
Dysplasie spondylométaphysaire - avant-bras incurvé - dysmorphie faciale		2 cas
Dysplasie spondylo-métaphysaire - déficit immunitaire combiné		4 cas
Dysplasie spondylo-métaphysaire - dystrophie des cônes et des batonnets		8 cas
Dysplasie spondylométaphysaire - hypotrichose		5 cas
Dysplasie spondylométaphysaire axiale		3 cas
Dysplasie spondylométaphysaire de type Golden		3 cas
Dysplasie spondylométaphysaire type A4		2 cas
Dysplasie squelettique létale type Greenberg		< 10 cas
Dysplasie Tchèque type métatarsique		< 20 cas
Dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne		< 10 cas
Dysplasie thymus-rein-anus-poumon		3 cas
Dysplasie tricho-odonto-onychiale		4 cas
Dysplasie type Astley-Kendall		5 cas
Dysplasie ventriculaire droite arythmogène	43,5	
Dyssynostose cranio-faciale	0,05	
Dystonie de torsion	0,4	
Dystonie dopa-sensible	0,3	
Dystonie focale	11,7	
Dystonie mixte		3 familles
Dystonie-parkinsonisme à début rapide		3 familles
Dystrophie bulleuse héréditaire type maculaire		2 familles
Dystrophie cornéenne - surdité de perception		< 10 cas
Dystrophie de la choroïde centrale aréolaire	3,33	
Dystrophie des cônes et des bâtonnets	2,5	
Dystrophie maculaire cystoïde		6 familles
Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord		2 familles
Dystrophie musculaire congénitale	5	
Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en lamine A/C		15 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich		< 100 cas
Dystrophie musculaire congénitale par déficit en intégrine	0,03	
Dystrophie musculaire congénitale type 1A	0,3	
Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	5	
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	0,3	
Dystrophie musculaire des ceintures	0,8	
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A		2 familles
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 2A	3,8	
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récéssive type 2C	1,96	
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2D	0,57	
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2E	0,57	
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2F	0,57	
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2G		14 cas
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2I		> 40 familles
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
Echinococcose alvéolaire		< 1000 cas
Ectodermie dysplasique hypohidrotique autosomique dominante		40 cas
Ectopie du cristallin - dystrophie chorio-rétinienne - myopie		4 cas
Ectopie du cristallin familiale	6,4	
Ectrodactylie - dysplasie ectodermique sans fente labiopalatine		5 cas
Ehrlichiose		< 50 cas
Elliptocytose familiale	35	

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Embryofoetopathie à l'aminoptérine		17 cas
Embryofoetopathie au méthimazole		40 cas
Embryopathie à cytomégalovirus	40	
Embryopathie à la thalidomide		5000 cas
Embryopathie au méthyl-mercure		800 cas
Embryopathie au virus de la varicelle		> 100 cas
Emphysème lobaire congénital	4,5	
Encéphalite équine de l'ouest		> 600 cas
Encéphalite focale de Rasmussen		> 100 cas
Encéphalomyopathie mitochondriale - aminoacidopathie		2 cas
Encéphalomyopathie mitochondriale type Ghezzi-Zeviani		2 cas
Encéphalopathie due à un déficit en prosaposine		< 10 cas
Encéphalopathie épileptique infantile précoce		88 cas
Encéphalopathie éthylmalonique		< 40 cas
Encéphalopathie familiale avec corps d'inclusion de neuroserpine		> 5 familles
Encéphalopathie myoclonique précoce		30 cas
Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale		87 cas
Encéphalopathie nécrosante aiguë autosomique dominante		11 cas
Encéphalopathie par déficit en GLUT1		84 cas
Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase		50 cas
Encéphalopathie par hydroxykynuréninurie		< 30 cas
Encéphalopathies spongiformes transmissibles	0,3	
Enchondromatose		600 cas
Epidermolyse bulleuse - dystrophie musculaire des ceintures		< 20 cas
Epidermolyse bulleuse acquise		100 cas
Epidermolyse bulleuse dystrophique	5	
Epidermolyse bulleuse dystrophique	0,27	
Epidermolyse bulleuse épidermolytique	2,5	
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle	0,06	
Epilepsie - calcifications occipitales - maladie coeliaque		170 cas
Epilepsie - microcéphalie - dysplasie squelettique		2 cas
Epilepsie - télangiectasie		6 cas
Epilepsie avec crises partielles migrantes du nourrisson		29 cas
Epilepsie myoclonique de l'enfance		106 cas
Epilepsie pyridoxino-dépendante	0,15	
Erythermalgie primaire		30 familles

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme bulleuse	0,4	
Erythrodermie congénitale létale		17 cas
Erythrokératodermie - ataxie		25 cas
Erythrokératodermie variable de Mendes da Costa		> 200 cas
Esthésioneuroblastome		< 1000 cas
Ewing, sarcome d'	0,1	
Fasciite à éosinophiles		200 cas
Fémur bifide - ectrodactylie monodactyle		200 cas
Fente labiale - rétinopathie		2 cas
Fente labiopalatine - malrotation - cardiopathie		4 cas
Fente labiopalatine - opacités cornéennes - déficit intellectuel		2 cas
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	1,5	
Fente médiane de la lèvre supérieure - lipome du corps calleux - polypes cutanés		> 10 cas
Fente médiane labio-mandibulaire		70 cas
Fente narinaire - colobome - télécanthus		2 cas
Fente palatine - anomalies carpotarsales - oligodontie		2 cas
Fente palatine - cardiopathie - anomalies génitales - ectrodactylie		5 cas
Fente palatine - petite taille - vertèbres anormales		2 cas
Fente palatine - synéchies latérales		7 cas
Fente sternale	< 2	
Fente vélo-palatine	50	
Fibrochondrogenèse		11 cas
Fibrodysplasie ossifiante progressive	0,08	
Fibrofolliculomes multiples familiale		7 cas
Fibromatose gingivale - anomalies de l'émail		4 cas
Fibromatose gingivale - surdité		2 familles
Fibromatose hyaline juvénile		50 cas
Fibrose pulmonaire - déficit immunitaire - dysgénésie gonadique		2 cas
Fibrose pulmonaire idiopathique	27	
Fièvre boutonneuse	17	
Fièvre périodique type Marshall		30 cas
Fièvre récurrente avec hyper-IgD		180 cas
Fièvre vésiculeuse		> 800 cas
Fistule artério-veineuse cérébrale	6	
Fistule bronchobiliaire congénitale		23 cas
Foramen pariétal	5	
Fucosidose		100 cas
Fusion des vertèbres progressive non infectieuse syndromique		10 cas

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Fusions des vertèbres lombosacrées - blépharoptosis		3 cas
Galactosémie	6,6	
GAPO syndrome		27 cas
Gastro-entérite éosinophilique		280 cas
Gérodermie ostéodysplastique		30 cas
Gigantisme cérébral - kystes maxillaires		< 10 cas
Glaucome - apnée du sommeil		5 cas
Glaucome - ectopie - sphérophaquie - raideur articulaire - petite taille		3 cas
Glaucome néovasculaire	24,4	
Glioblastome	11	
Glomérulopathie - hypotrichie - télangiectasies		< 10 cas
Glycogénose de Bickel-Fanconi		112 cas
Glycogénose par déficit en LAMP-2		84 cas
Glycogénose type 0		16 cas
Glycogénose type 2	1,1	
Glycogénose type 4	0,6	
Glycogénose type 7		< 30 cas
Granulomatose chronique	0,2	
Hamartomatose kystique du poumon et du rein		< 5 cas
Hémangiomatose néonatale diffuse		< 70 cas
Hématurie autosomique dominante - tortuosités rétiniennes - crampes musculaires		8 cas
Hémicranie paroxystique	2	
Hémimélie	4,15	
Hémimélie tibiale	0,1	
Hémochromatose néonatale		100 cas
Hémoglobinurie paroxystique nocturne	0,55	
Hémophilie	7,7	
Hémophilie A	6	
Hémophilie acquise	0,1	
Hémophilie B	1,3	
Hémosidérose pulmonaire primitive		250 cas
Hépatite chronique auto-immune	0,75	
Hermaphrodisme vrai		> 500 cas
Hernie diaphragmatique - anomalies des membres		4 cas
Hernie diaphragmatique congénitale	15	
HERNS syndrome		3 familles
Hétérotaxie	2,5	
Hirschsprung - brachydactylie type D		4 cas
Histidinémie	4	
Histiocytose bleu de mer		60 cas
Histiocytose langerhansienne	2	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Histiocytose progressive mucineuse héréditaire		13 cas
Histiocytose sinusale avec lymphadénopathie massive		500 cas
Holoprosencéphalie	7	
Homocarnosinose		4 cas
Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase	0,4	
Homocystinurie sans acidurie méthylmalonique		60 cas
Hoquet chronique	1	
Hydrocéphalie - dysplasie costovertébrale - anomalie de Sprengel		8 cas
Hydrocéphalie - grande taille - hyperlaxité		2 cas
Hydrocéphalie - sclérotiques bleues - néphropathie		1 famille
Hydrolethalus	5**	
Hygroma cervical létal - fente palatine		2 cas
Hyper IgE syndrome autosomique dominant		250 cas
Hyperandrogénie due à un déficit en cortisone réductase		11 cas
Hyperexplexie - épilepsie		2 cas
Hyperglycinémie non cétosique	0,2	
Hyperinsulinisme congénital de l'enfant	2	
Hyperkératose - hyperpigmentation		10 cas
Hyperkératose palmoplantaire - carcinome de l'oesophage		< 10 familles
Hyperkératose palmoplantaire - spasticité		25 cas
Hyperkératose palmoplantaire - surdité		< 10 familles
Hyperlipoprotéinémie type 1	0,6	
Hyperlipoprotéinémie type 3	7,8	
Hyperostose vertébrale ankylosante avec tylose		8 cas
Hyperoxalurie	0,2	
Hyperphénylalaninémie maternelle	1,25	
Hyperplasie congénitale des surrénales	10	
Hyperplasie nodulaire régénérative du foie	3	
Hypersomnie idiopathique	4	
Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique et/ou familiale	1,5	
Hyperthermie maligne	33	
Hyperthermie maligne - arthrogrypose - torticolis		4 cas
Hypertrichose - faciès acromégaloïde		< 20 cas
Hypertrichose cervicale - neuropathie périphérique		3 cas
Hypertrichose cervicale antérieure isolée		< 20 cas
Hypertrichose congénitale lanugineuse		< 100 cas
Hypertrichose cubitale - petite taille		28 cas

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Hypertrichose lanugineuse acquise		60 cas
Hypochondroplasie	3,3	
Hypoglossie - hypodactylie		< 50 cas
Hypogonadisme hypogonadotrope - rétinite pigmentaire		3 cas
Hypokératose palmoplantaire circonscrite		17 cas
Hypomagnésémie - normocalciurie		2 cas
Hypomagnésémie isolée autosomique dominante		3 familles
Hypomyélination avec atrophie du ganglion basal et du cervelet		19 cas
Hypomyélinisation - cataracte congénitale		10 cas
Hypomyélinisation - hypogonadisme hypogonadotrophique - hypodontie		4 cas
Hypomyélinisation - hypogonadisme hypogonadotrophique - hypodontie		4 cas
Hypoparathyroïdie - surdité - dysplasie rénale		12 cas
Hypoparathyroïdie isolée familiale		< 10 familles
Hypoparathyroïdie isolée familiale due à l'agénésie de la glande parathyroïde		2 familles
Hypopéristaltisme intestinal - microcôlon - hydronéphrose		89 cas
Hypopituitarisme - microphtalmie		< 10 cas
Hypopituitarisme - polydactylie post-axiale		6 cas
Hypoplasie dermique en aires		300 cas
Hypoplasie du péroné et du cubitus - brachydactylie		1 famille
Hypoplasie fovéale - cataracte pré-sénile		11 cas
Hypoplasie pancréatique - diabète - cardiopathie		< 10 cas
Hypoplasie pontocérébelleuse type 1		6 familles
Hypoplasie pontocérébelleuse type 2		< 30 cas
Hypoplasie pontocérébelleuse type 4		3 cas
Hypoplasie pontocérébelleuse type 5		3 cas
Hypoplasie pontocérébelleuse type 6		3 cas
Hypospadia-hypertélorisme-colobome et surdité		2 cas
Hypotélorisme - fente palatine - hypospadias		13 cas
Hypotension orthostatique idiopathique	1	
Hypothermie périodique spontanée		< 30 cas
Hypothyroïdie congénitale	29	
Hypotonie avec acidose lactique et hyperammonémie		3 cas
Hypotrichose - lymphoedème - télangiectasie		4 cas
Hypotrichose congénitale de Marie Unna		12 familles
Hypotrichose simple		38 cas
Hypotrichose-déficit intellectuel, type Lopes		2 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Ichtyose - alopécie - ectropion - déficit intellectuel		4 cas
Ichtyose - atrésie biliaire		2 cas
Ichtyose - doigts fusiformes - sillon labial médian		2 cas
Ichtyose - hépatosplénomégalie - dégénérescence cérébelleuse		2 cas
Ichtyose bulleuse de Siemens		< 20 cas
Ichtyose congénitale - microcéphalie - quadriplégie		2 cas
Ichtyose congénitale type foetus Arlequin		< 100 cas
Ichtyose folliculaire - atrichie - photophobie		10 cas
Ichtyose lamellaire	> 0,33	
Ichtyose liée à l'X	16,6	
Ichtyose néonatale - cholangite sclérosante		< 10 cas
Iminoglycinurie	6,68	
Immunodéficience par déficit en IRAK4 (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
Immunodéfience due à un déficit en CD25		2 cas
Incontinentia pigmenti	0,2	
Infections récurrentes - petite taille - hypopigmentation - faciès atypique		4 cas
Insensibilité congénitale à la douleur		20 cas
Insomnie fatale familiale		27 cas
Insuffisance rénale tubulaire - cardiomyopathie		2 cas
Interruption de la crosse aortique	0,3**	
Intolérance au fructose	5	
Kératite à Acanthamoeba	1	
Kératite stromale	16	
Kératite stromale	16	
Kératoconjonctivite atopique	15,1	
Kératoconjonctivite vernale	21	
Kératodermie - hypotrichose - leukonychie		2 cas
Kératodermie palmoplantaire - ambiguïté sexuelle XX - prédisposition au carcinome spinocellulaire		5 cas
Kératodermie palmoplantaire - amyotrophie		4 cas
Kératodermie palmoplantaire diffuse - acrocyanose		10 cas
Kératodermie palmoplantaire diffuse autosomique dominante type Norrbotten	2,5	
Kératose folliculaire - nanisme - atrophie cérébrale		6 cas

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Kératose palmoplantaire - clinodactylie		< 20 cas
Kératose type Nagashima		20 cas
Laminopathie type Decaudain-Vigouroux		9 cas
Laparoschisis	12	
Laparoschisis latéral - anomalies des membres	2**	
Lathostérolose		< 5 cas
Léiomyomatose péritonéale disséminée		100 cas
Léiomyome orbitaire		16 cas
Lepréchaunisme	0,1**	
Leptospirose	0,24	
Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale	10	
Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale	9	
Lésions en anneau de la voûte cranienne - fragilité osseuse		20 cas
Leucémie à tricholeucocytes	10	
Leucémie aiguë myéloïde	12,1	
Leucémie aiguë myéloïde	11,8	
Leucémie aiguë promyélocytaire	8	
Leucémie lymphoblastique aiguë	6,5	
Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	32	
Leucémie myéloïde chronique	6	
Leucémie myélomonocytaire juvénile	0,1	
Leucinose	15,6	
Leucodystrophie métachromatique	0,16	
Leucoencéphalopathie - ataxie - hypodontie - hypomyélination		8 cas
Leucoencéphalopathie - chondrodysplasie métaphysaire		4 cas
Leucoencéphalopathie - dystonie - neuropathie motrice		2 cas
Leucoencéphalopathie - kératose palmoplantaire		4 cas
Leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébrale et de la moëlle épinière - lactate élevé		39 cas
Leucoencéphalopathie avec kystes bilateraux de la partie antérieure du lobe temporal		29 cas
Leucoencéphalopathie cavitaire progressive		19 cas
Leukodystrophie - paraplégie spastique - dystonie		9 cas
Lipodystrophie - déficit intellectuel - surdité		3 cas
Lipodystrophie congénitale de Berardinelli-Seip	0,25	
Lipodystrophie généralisée acquise		80 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Lipodystrophie partielle acquise		250 cas
Lipodystrophie partielle familiale associée à des mutations de PPARG		10 cas
Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan		300 cas
Lipodystrophie partielle familiale due à des mutations d'AKT2		1 famille
Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling		< 20 cas
Lipomatose encéphalo-cranio-cutanée		45 cas
Lipomes naso-palpébraux - colobome		< 30 cas
Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1		< 15 cas
Lissencéphalie type 2	0,12	
Lissencéphalie type 3 - dysplasie métacarpienne		2 cas
Lissencéphalie type 3 - séquence d'akinésie foetale familiale		5 cas
Lobe de l'oreille épais - surdité de conduction		2 familles
Lupus érythémateux cutané	50	
Lupus érythémateux vésiculo-bulleux		70 cas
Lymphangiectasie pulmonaire congénitale		> 100 cas
Lymphangioléiomyomatose	0,1	
Lymphoedème - anomalie cérébrale artérioveineuse		5 cas
Lymphoedème - communication inter-auriculaire - dysmorphie		3 cas
Lymphoedème congénital	8,8	
Lymphome à cellules du manteau	3,9	
Lymphome anaplasique à grandes cellules	2	
Lymphome cutané	8,3	
Lymphome de Hodgkin	10	
Lymphome de Hodgkin classique	10,5	
Lymphome diffus à grandes cellules B	20	
Lymphome folliculaire	36	
Lymphome malin non-hodgkinien	36	
Lymphome T cutané	14,9	
Macrocéphalie - Cutis marmorata telangiectatica congenita		40 cas
Macrocéphalie - déficit immunitaire - anémie		2 cas
Macrocéphalie - petite taille - paraplégie		2 cas
Macroglobulinémie de Waldenström	2,6	
Macrogyrie - paralysie pseudobulbaire		4 cas
Macrostomie - anomalies préauriculaires - ophtalmoplégie externe		9 cas
Macrothrombocytopénie avec formation de plaquette anormale autosomique dominant		5 cas
Main fendue - uropathie - spina bifida - diaphragme anormal		3 cas

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Mains et pieds fendus	1,1	
Mains et pieds fendus - surdité		22 cas
Malabsorption de l'acide folique héréditaire		17 cas
Malabsorption du glucose-galactose		200 cas
Maladie d'Alexander		300 cas
Maladie d'Alzheimer précoce autosomique dominante	5,3	
Maladie de Behçet	2,5	
Maladie de Best	4,4	
Maladie de Blackfan-Diamond	0,32	
Maladie de Buerger	12,5	
Maladie de Caroli		< 250 cas
Maladie de Castleman		400 cas
Maladie de Charcot-Marie-Tooth	32,5	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth - néphropathie		10 cas
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F		1 famille
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2G		1 famille
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K		3 familles
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L		1 famille
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X	1,6	
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2		1 famille
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H		13 cas
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1		11 familles
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H		10 cas
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J		5 cas
Maladie de Coats	2	
Maladie de Creutzfeldt-Jakob	0,1	
Maladie de Crouzon	2	
Maladie de Cushing	4	
Maladie de Darier	1,5	
Maladie de Fabry	1,75	
Maladie de Gaucher	2	
Maladie de Gaucher - ophtalmoplégie - calcification cardiovasculaire		< 10 cas
Maladie de Gaucher périnatale létale	0,01	
Maladie de Gaucher type 1	0,94	
Maladie de Gaucher type 2	0,01	
Maladie de Gaucher type 3	0,05	
Maladie de Gorham-Stout		200 cas
Maladie de Gräsbeck-Imerslund		300 cas
Maladie de Griscelli		60 cas
Maladie de Hirschsprung	20	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Maladie de Hirschsprung - hypoplasie des ongles - dysmorphie		3 cas
Maladie de Hirschsprung - polydactylie - surdité		2 cas
Maladie de Huntington	6,2	
Maladie de Kennedy	2,8	
Maladie de Kimura		200 cas
Maladie de Krabbe	0,75**	
Maladie de Lafora	< 0,1	
Maladie de Legg-Calve-Perthes	23	
Maladie de Lhermitte-Duclos		220 cas
Maladie de Menière	42,5	
Maladie de Menkes	0,7	
Maladie de Moyamoya	3,16	
Maladie de Niemann-Pick	2,5**	
Maladie de Niemann-Pick type A	0,25**	
Maladie de Niemann-Pick type B	0,4**	
Maladie de Niemann-Pick type B	0,4	
Maladie de Niemann-Pick type C	0,85	
Maladie de Norrie		300 cas
Maladie de Paget juvénile		50 cas
Maladie de Parkinson génétique familiale	15	
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	0,25	
Maladie de Pyle		< 30 cas
Maladie de Refsum	0,1	
Maladie de Refsum infantile	0,005	
Maladie de Rendu-Osler	3,5	
Maladie de rétention des chylomicrons		40 cas
Maladie de Sandhoff	0,75	
Maladie de Sanfilippo type A	0,3	
Maladie de Stargardt	11,25	
Maladie de Still de l'adulte	1,23	
Maladie de stockage en esters du cholestérol		< 50 cas
Maladie de Tangier		> 70 cas
Maladie de Tay-Sachs	0,3**	
Maladie de Unverricht-Lundborg	0,2	
Maladie de Von Hippel-Lindau	1,9	
Maladie de Von Willebrand	12,5	
Maladie de Wegener	6,6	
Maladie de Whipple		1000 cas
Maladie de Wilson	5,84	
Maladie de Wolman	0,28**	
Maladie d'Elejalde		30 cas
Maladie d'Erdheim-Chester		178 cas
Maladie des brides amniotiques	4**	
Maladie des exostoses multiples	2	

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Maladie des griffes du chat	6,6	
Maladie des petits vaisseaux cérébraux, non liée à NOTCH3		2 cas
Maladie du greffon contre l'hôte	3,4	
Maladie du motoneurone type Madras		154 cas
Maladie du noeud sinusal		11 cas
Maladie d'Upington		1 famille
Maladie kystique de la médullaire autosomique dominante, avec ou sans hyperuricémie	0,11	
Maladie kystique de la médullaire autosomique récessive	1,05	
Maladie lymphoproliférative liée à l'X	0,1	
Maladie lymphoproliférative post-tranplantation	26,2	
Maladie mitochondriale d'origine nucléaire	9	
Maladie mitochondriale fatale due à un déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 3		2 cas
Maladie neurodégénérative progressive - hyperlaxité articulaire - cataracte		2 cas
Maladie neurométabolique par déficit en sérine		< 30 cas
Maladie veino-occlusive hépatique	11	
Maladie veino-occlusive hépatique - immunodéficience		< 25 cas
Maladies des artères coronaires - hyperlipidémie - hypertension - diabète - ostéoporose		1 famille
Malakoplasie		500 cas
Malformation anorectale isolée	24	
Malformation d'Ebstein	1,25	
Malformations cérébrales - cardiopathie congénitale - polydactylie postaxiale		2 cas
Mastocytose cutanée	0,75	
Mastocytose systémique	3,3	
Mégacalicose congénitale		> 50 cas
Mégalencéphalie - polymicrogyrie - polydactylie postaxiale - hydrocéphalie		6 cas
Mélanome malin familial	46,8	
Mélorhéostose		300 cas
Méningite à méningocoques	10	
Mésothéliome	2,7	
Métachondromatose		25 cas
Méthémoglobinémie héréditaire autosomique récessive type 2		< 100 cas
Microbrachycéphalie - ptosis - fente labiale		2 cas
Microcéphalie - anomalies digitales - déficit intellectuel		2 cas
Microcéphalie - brachydactylie - déficit intellectuel		3 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Microcéphalie - cardiomyopathie		3 cas
Microcéphalie - déficit intellectuel - anomalies neurologiques et des phalanges		3 cas
Microcéphalie - épilepsie - déficit intellectuel - cardiopathie		2 cas
Microcéphalie - fente palatine		3 cas
Microcéphalie - micropénis - convulsions		4 cas
Microcéphalie - polymicrogyrie - agénésie du corps calleux		4 cas
Microdontie - microtie type 1 - surdité		9 cas
Microgastrie - anomalie des membres		16 cas
Microlissencéphalie - micromélie		2 cas
Microphtalmie - atrophie cérébrale		3 cas
Microtie	15	
Microtie - anomalies squelettiques - petite taille		42 cas
Microtie - colobome oculaire - imperforation du canal lacrymonasal		1 famille
Microtie bilatérale - surdité - fente palatine		4 cas
Migraine hémiplégique familiale ou sporadique	10	
Monosomie 18p		< 200 cas
Monosomie 22q11	20	
Monosomie 22q13		> 200 cas
Monosomie 5p	4,6	
Monosomie 9q22.3		2 cas
Monosomie distale 10q		40 cas
Monosomie distale 5q		10 cas
Monosomie distale 8p		20 cas
Mort subite du nourrisson - dysgénésie des testicules		21 cas
Mucolipidose type 2	0,15**	
Mucolipidose type 4		> 100 cas
Mucopolysaccharidose type 1	1,3	
Mucopolysaccharidose type 2	0,6	
Mucopolysaccharidose type 3	1,1	
Mucopolysaccharidose type 4	0,4	
Mucopolysaccharidose type 6	0,16**	
Mucopolysaccharidose type 7		< 40 cas
Mucosulfatidose		50 cas
Mucoviscidose	12	
Myasthénie auto-immune	20	
Myélome multiple	14,25	
Myoclonie - ataxie cérébelleuse - surdité		4 cas
Myoclonie - atrophie musculaire distale		< 10 cas
Myoclonie périorale avec absence		< 10 cas
Myofasciite à macrophages	1	
Myopathie à casquette		< 10 cas

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Myopathie à corps réducteurs		4 familles
Myopathie à inclusions - contractures articulaires - ophtalmoplégie		19 cas
Myopathie à némaline	1	
Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X		15 familles
Myopathie de Bethlem		100 cas
Myopathie distale avec atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des membres supérieurs		12 cas
Myopathie distale avec atteinte respiratoire précoce		24 cas
Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales		12 cas
Myopathie distale inflammatoire assymétrique des membres supérieurs		10 cas
Myopathie distale type Nonaka	0,1	
Myopathie distale type Welander	10	
Myopathie due à une surcharge en calséquestrine et SERCA1		4 cas
Myopathie mitochondriale avec anémie sidéroblastique		7 cas
Myopathie musculaire facio-scapulo-humérale	7	
Myopathie myotonique proximale	1	
Myosite focale		50 cas
Myosite sporadique à inclusions	0,49	
Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	5	
Nail-patella-like - maladie rénale		3 cas
Nanisme - déficit intellectuel - anomalies oculaires - fente labiopalatine		3 cas
Nanisme - dysgammaglobulinémie		2 cas
Nanisme diastrophique	1,2	
Nanisme géléophysique		27 cas
Nanisme métatropique		80 cas
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types 1 et 3		< 30 cas
Nanisme MULIBREY		115 cas
Nanisme ostéochondrodysplasique - surdité - rétinopathie pigmentaire		2 cas
Nanisme par anomalie qualitative de l'hormone de croissance		3 cas
Nanisme thanatophore	3,5**	
Nanisme type Lenz-Majewski		7 cas
Narcolepsie-Cataplexie	26	
Néoplasie endocrinienne multiple type 1	11	
Néoplasie endocrinienne multiple type 2	3,3	
Néphroblastome	10,1	
Néphronophtise familiale de l'adulte - quadriparésie spastique		2 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Néphropathie - surdité - hyperparathyroïdie		5 cas
Néphrose - surdité - anomalies des voies urinaires et des doigts		5 cas
Neurocytome central		> 100 cas
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase		4 cas
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase		2 cas
Neurofibromatose type 1	25	
Neurofibromatose type 2	0,5	
Neuromyélite optique	1,5	
Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial		4 cas
Neuropathie à axones géants		20 familles
Neuropathie avec trouble de l'audition		1 famille
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	9	
Neuropathie motrice multifocale avec bloc de conduction	1,5	
Neuropathie optique héréditaire de Leber	6,5	
Neuropathie périphérique type Fiskerstrand		3 cas
Neuropathie sensitive et autonomique héréditaire avec surdité et retard de développement		4 cas
Neuropathie sensitive et autonomique héréditaire liée à l'X avec surdité		1 famille
Neuropathie sensitive et autonomique type 2		35 cas
Neuropathie viscérale - anomalies cérébrales - dysmorphie - retard du développement		2 cas
Neutropénie congénitale sévère	0,4	
Neutropénie congénitale sévère autosomique dominante	0,4**	
Neutropénie cyclique	0,1	
Neutropénie sévère congénitale liée à l'X		7 cas
Névus éccrin porokératotique		25 cas
Nevus géant	2	
Obésité - colite - hypothyroïdie - hypertrophie cardiaque - retard de développement		2 cas
Obésité par déficit congénital en leptine		< 30 cas
Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4	50	
Obésité par déficit en prohormone convertase-1		2 cas
Obésité par déficit en pro-opiomélanocortine		7 cas
Oculo-tricho-dysplasie		2 cas
Odontodysplasie régionale		139 cas
Odonto-leucodystrophie		4 cas

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Oligoarthrite juvénile	20,5	
Oligocône trichromatie		14 cas
Oligodontie - taurodontie - cheveux rares		< 15 cas
Omodysplasie		30 cas
Omphalocèle	12	
Onycho-tricho-dysplasie - neutropénie		5 cas
Opsismodysplasie		25 cas
Ostéochondrite disséquante	35	
Ostéochondrodysplasie - hypertrichose		18 cas
Ostéochondromatose carpo-tarsienne		< 10 cas
Ostéo-craniosténose		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	
Ostéogenèse imparfaite - microcéphalie - cataracte		3 cas
Ostéogenèse imparfaite - rétinopathie - épilepsie - déficit intellectuel		2 cas
Ostéolyse talo-patello-scaphoïde		2 cas
Ostéomyélite multifocale chronique récurrente juvénile		> 260 cas
Ostéopathie striée - sclérose crânienne		100 cas
Ostéopétrose autosomique dominante type 1		33 cas
Ostéopétrose avec acidose rénale tubulaire		50 cas
Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	1	
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
Pachydermopériostose		204 cas
Pachyonychie congénitale		230 cas
Paludisme	3	
Pancréatite aiguë récurrente	10	
Pancréatite chronique héréditaire	0,125	
Pancréatoblastome		60 cas
Panencéphalite rubéoleuse		> 20 cas
Panniculite histiocytaire cytophagique		< 100 cas
Papulose atrophiante maligne		> 200 cas
Paralysie bulbaire progressive de l'enfant		< 40 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Paralysie du larynx - déficit intellectuel		< 20 cas
Paralysie périodique hyperkaliémique	0,75	
Paralysie périodique hypokaliémique	1	
Paralysie périodique thyrotoxique		139 cas
Paralysie supranucléaire progressive	3,7	
Paraplégie - brachydactylie - épiphyses en cône		5 cas
Paraplégie - déficit intellectuel - hyperkératose		4 cas
Paraplégie spastique - glaucome - déficit intellectuel		2 familles
Paraplégie spastique - néphropathie - surdité		4 cas
Paraplégie spastique autosomique dominante type 10		< 10 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 12		< 10 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 13		< 10 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 17		< 20 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 29		1 famille
Paraplégie spastique autosomique dominante type 37		13 cas
Paraplégie spastique autosomique dominante type 38		1 famille
Paraplégie spastique autosomique dominante type 6		10 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 8		< 10 familles
Paraplégie spastique autosomique dominante type 9		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 14		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 15		< 10 familles
Paraplégie spastique autosomique récessive type 23		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 24		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 25		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 26		2 familles
Paraplégie spastique autosomique récessive type 27		2 familles
Paraplégie spastique autosomique récessive type 28		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 30		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 32		1 famille

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Paraplégie spastique autosomique récessive type 35		1 famille
Paraplégie spastique autosomique récessive type 39		2 familles
Paraplégie spastique familiale	5	
Paraplégie spastique liée à l'X type 16		1 famille
Paraplégie spastique liée à l'X type 2		< 100 cas
Paraplégie spastique liée à l'X type 34		24 cas
Parésie spastique - puberté précoce		2 cas
Pelade totale	10,5	
Pelade universelle	25	
Pemphigoïde bulleuse	2,5	
Pemphigus paranéoplasique		> 60 cas
Pemphigus superficiel	1,2	
Pemphigus vulgaire	3,8	
Pentalogie de Cantrell	0,55**	
Périartérite noueuse	3,07	
Péricardite - arthrite - camptodactylie		< 30 familles
Péroné en serpentin - rein polykystique		6 cas
Persistance du canal artériel	50	
Petite taille - anomalies hypophysaires et cérébelleuses - selle turcique anormale		1 famille
Petite taille - brachydactylie - dysmorphie		2 familles
Petite taille - cou palmé court - cardiopathie congénitale		4 cas
Petite taille type Bruxelles		2 cas
Phénotype hermine		3 cas
Phénylcétonurie	4	
Phéochromocytome et paragangliome sécrétant	10	
Photosensibilité cutanée - colite létale		3 cas
Phytostérolémie		40 cas
Piébaldisme	0,25	
Pili torti - onychodysplasie		1 famille
Pityriasis rubra pilaire		48 cas
Plagiocéphalie isolée	10	
Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë		> 100 cas
Pneumopathie interstitielle aiguë	3,8	
Poïkilodermie de Kindler		100 cas
Polyangéite microscopique	7,5	
Polyarthrite juvénile avec facteur rhumatoïde	4,2	
Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde	8	
Polychondrite atrophiante	0,35	
Polydactylie pré-axiale	25	
Polyglobulie de Vaquez	25	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Polykystose ovarienne - dysfonctionnement du sphincter uréthral		33 cas
Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse		30 cas
Polykystose rénale autosomique récessive	6,5	
Polymyosite	14,8	
Polyneuropathie amyloïde familiale	1,1	
Polypose "capé"		20 cas
Polypose adénomateuse familiale	5,25	
Polypose hyperplasique	50	
Polypose juvénile infantile		11 cas
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	4,4	
Polysyndactylie - malformation cardiaque		6 cas
Porokératose palmoplantaire de Mantoux		< 10 cas
Porphyrie aiguë intermittente	10,1	
Porphyrie aiguë intermittente	10	
Porphyrie érythropoïétique congénitale		> 200 cas
Porphyrie hépatique chronique	1,5	
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 Dundar		5 cas
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes	0,059	
Proctite radique	35	
Progeria	0,25**	
Progeria - petite taille - naevi pigmentés		< 10 cas
Protéinose alvéolaire pulmonaire	0,1	
Protéinose lipoïde		> 280 cas
Protoporphyrie érythropoïétique	0,9	
Pseudarthrose congénitale de la clavicule		> 200 cas
Pseudoachondroplasie	1,6	
Pseudohypoaldostéronisme type 1		70 cas
Pseudoprogeria		2 cas
Pseudotumeur inflammatoire du foie		143 cas
Pseudoxanthome élastique	2,5	
Pterygium colli - déficit intellectuel - anomalies des doigts		2 cas
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	

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Purpura thrombopénique immunologique	25	
Purpura thrombotique thrombocytopénique	24,6	
Pycnoachondrogénèse		5 cas
Quadriparésie - déficit intellectuel - rétinite pigmentaire		2 cas
Raccourcissement congénital du ligament costocoracoïde		1 famille
Résistance à l'insuline - cinquièmes métacarpiens courts		1 famille
Retard de croissance - microcéphalie - anomalie des doigts - hypospadias		4 cas
Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline de type 1		4 cas
Retard de développement - surdité, type Hildebrand		1 famille
Retard du développement - déficit intellectuel - dysostose mandibulofaciale - microcéphalie - fente palatine		4 cas
Retard du développement - ostéopénie - anomalies ectodermiques		3 cas
Retard du développement par déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase		< 30 cas
Retard psychomoteur due à un déficit en S-adénosylhocystéine hydrolase		3 cas
Réticulohistiocytose multicentrique		< 200 cas
Rétinite pigmentaire	27,5	
Rétinite pigmentaire - déficit intellectual - surdité - hypogénitalisme		2 familles
Rétinoblastome	5,4	
Rétinopathie vasculaire héréditaire		1 famille
Rétinopathie vasculaire héréditaire		1 famille
Rétinoschisis lié à l'X	4,5	
Rhombencéphalosynapsis		50 cas
Rhumatisme articulaire aigu	5	
Sarcoïdose	15	
Sarcome de Kaposi	1,7	
Sarcosinémie	2	
Scaphocéphalie familiale type McGillivray		11 cas
Scaphocéphalie isolée	20	
Schizencéphalie	1,54	
Schizophrénie - déficit intellectuel - surdité - rétinite		1 famille
Sclérodermie	42	
Sclérodermie systémique	16,2	
Sclérose en plaques - ichtyose - déficit en facteur VIII		2 cas
Sclérose endostéale - hypoplasie cérébelleuse		4 cas
Sclérose latérale amyotrophique	5,2	
Sclérose latérale primitive	1,5	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Sclérose tubéreuse de Bourneville	8,8	
Sialidose type 1	0,02**	
Sialidose type 2	0,02**	
Sirenomélie	1**	
Spasticité - déficit intellectuel - épilepsie, lié à l'X		6 cas
Sphérocytose héréditaire	20	
Spina bifida	50	
Splénomégalie myéloïde	10	
Sporotrichose		55 cas
Sténose supravalvulaire aortique	12,5	
Sténose valvulaire pulmonaire congénitale	7,2	
Stomatocytose avec hématies hyperhydratées familiale		20 familles
Suractivité de phosphoribosylpyrophosphate synthétase		< 30 familles
Surdité - acidose tubulaire - anémie		2 cas
Surdité - anomalies génitales - synostoses métacarpiennes et métatarsiennes		2 cas
Surdité - atrophie optique - démence		3 cas
Surdité - cécité - hypopigmentation		2 cas
Surdité - 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 - achalasie		2 cas
Surdité branchiogénique		5 cas
Surdité neurosensorielle - grisonnement précoce - tremblement essentiel		3 cas
Surdité-déficit intellectuel type Martin-Probst		3 cas
Surdité-déficit intellectuel type Martin-Probst		3 cas
Symphalangie - anomalies multiples mains et pieds		6 cas
Symphalangisme distal		< 5 familles
Syndactylie - télécanthus - malformations rénale et anogénitale		6 cas
Syndactylie de Cenani-Lenz		< 30 cas
Syndactylie méso-axiale synostosique avec réduction phalangienne		2 familles
Syndactylie type 1	25	
Syndactylie type 4		4 cas
Syndrome 3C		25 cas
Syndrome 3M		40 cas
Syndrome Acro-calleux type Schinzel		34 cas
Syndrome acro-pectoral		22 cas

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Syndrome acro-pectoro-rénal		12 cas
Syndrome acro-rénal		20 cas
Syndrome acro-réno-mandibulaire		7 cas
Syndrome acro-réno-oculaire		< 20 familles
Syndrome ADULT		14 cas
Syndrome amélo-cérébro-hypohidrotique		19 cas
Syndrome ANE		5 cas
Syndrome angio-ostéohypertrophique		1000 cas
Syndrome anophtalmie-plus		4 cas
Syndrome AREDYLD		3 cas
Syndrome blépharo-cheilo-odontique		< 50 cas
Syndrome blépharo-facio-squelettique		2 cas
Syndrome blépharo-naso-facial		2 familles
Syndrome BOR	2,5	
Syndrome branchio-oculo-facial		< 50 cas
Syndrome branchio-squeletto-génital		3 cas
Syndrome CACH		148 cas
Syndrome CADASIL		500 cas
Syndrome CAMOS		5 cas
Syndrome cardio-crânien type Pfeiffer		< 10 cas
Syndrome cardiomélique type slovène		10 cas
Syndrome Carey-Fineman-Ziter		< 20 cas
Syndrome CDG	1,5**	
Syndrome CDG type Ia		300 cas
Syndrome CDG type Ib		20 cas
Syndrome CDG type Ic		> 30 cas
Syndrome CDG type Id		5 cas
Syndrome CDG type Ie		7 cas
Syndrome CDG type If		4 cas
Syndrome CDG type Ig		6 cas
Syndrome CDG type Ih		5 cas
Syndrome CDG type IIa		4 cas
Syndrome CDG type IIe		2 cas
Syndrome CDG type IIh		2 cas
Syndrome CDG type Ik		4 cas
Syndrome CDG type IL		2 cas
Syndrome CEDNIK		7 cas
Syndrome cérébro-costo-mandibulaire		60 cas
Syndrome cérébro-oculo-nasal		10 cas
Syndrome CHAND		> 10 cas
Syndrome CHARGE	0,14	
Syndrome CHILD		30 cas
Syndrome CINCA		100 cas
Syndrome CLAPO		6 cas
Syndrome cleido-rhizomélique		2 cas
Syndrome COACH		8 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Syndrome CODAS		3 cas
Syndrome COFS		< 20 cas
Syndrome congénital d'infection-like intra-utérine		> 30 cas
Syndrome cornée-cervelet		2 cas
Syndrome coxo-auriculaire		4 cas
Syndrome coxo-podo-patellaire		47 cas
Syndrome cranio-digital - déficit intellectuel		5 cas
Syndrome d'Abruzzo-Erickson		4 cas
Syndrome d'Ackerman		8 cas
Syndrome d'Aicardi		200 cas
Syndrome d'Aicardi-Goutières		120 cas
Syndrome d'Alagille	1,4	
Syndrome d'Al-Gazali-Dattani		3 cas
Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley		89 cas
Syndrome d'Alpers	0,025	
Syndrome d'Alport	2	
Syndrome d'Alport lié à l'X - léiomyomatose diffuse	0,1	
Syndrome d'Alström		300 cas
Syndrome d'Ambras		40 cas
Syndrome d'aneuploïdie en mosaïque		29 cas
Syndrome d'Angelman	6,5	
Syndrome d'Antley-Bixler		34 cas
Syndrome d'Apert	1,25	
Syndrome d'Ascher		50 cas
Syndrome d'aspiration méconiale	2,44	
Syndrome de Aarskog-Scott		> 200 cas
Syndrome de Aase-Smith		< 10 cas
Syndrome de Atkin-Flaitz		14 cas
Syndrome de Bakrania-Ragge		2 familles
Syndrome de Ballard		12 cas
Syndrome de Bamforth		5 cas
Syndrome de Bangstad		2 cas
Syndrome de Banki		1 famille
Syndrome de Barber-Say		10 cas
Syndrome de Bardet-Biedl	0,8	
Syndrome de Bartsocas-Papas		24 cas
Syndrome de Bartter	0,12	
Syndrome de Basan		< 30 cas
Syndrome de Bazex		145 cas
Syndrome de Bazex-Dupré-Christol		143 cas
Syndrome de Beckwith-Wiedemann	7,3	
Syndrome de Beemer-Ertbruggen		2 cas
Syndrome de Bencze		2 familles
Syndrome de Berant		1 famille

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Syndrome de Bernard-Soulier		100 cas
Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	0,5	
Syndrome de Björnstad		33 cas
Syndrome de Bloom		> 100 cas
Syndrome de Bonnemann-Meinecke-Reich		4 cas
Syndrome de Book		25 cas
Syndrome de Bosley-Salih-Alorainy		9 cas
Syndrome de Bowen-Conradi		44 cas
Syndrome de Braddock		2 cas
Syndrome de Brown-Vialetto-van Laere		< 100 cas
Syndrome de Bruck		< 40 cas
Syndrome de Brugada	20	
Syndrome de Budd-Chiari	1,5	
Syndrome de Buschke-Ollendorff	5	
Syndrome de Buttiens-Fryns		3 cas
Syndrome de Cabezas		1 famille
Syndrome de Camurati-Engelmann		200 cas
Syndrome de Cantu		23 cas
Syndrome de Capra-DeMarco		4 cas
Syndrome de Carpenter		40 cas
Syndrome de Catel-Manzke		27 cas
Syndrome de Char		10 cas
Syndrome de Chediak-Higashi		> 10 cas
Syndrome de Christ-Siemens-Touraine	0,35	
Syndrome de Churg-Strauss	1	
Syndrome de Clouston	1	
Syndrome de Cobb		35 cas
Syndrome de Cockayne		200 cas
Syndrome de Coffin-Lowry	0,55	
Syndrome de Coffin-Siris		40 cas
Syndrome de Cogan		200 cas
Syndrome de Cohen		100 cas
Syndrome de Cole-Carpenter		4 cas
Syndrome de Cooper-Jabs		2 cas
Syndrome de Cornelia de Lange	1,9	
Syndrome de Costello		200 cas
Syndrome de Cowden	0,45	
Syndrome de Crigler-Najjar	1	
Syndrome de Crisponi		< 30 cas
Syndrome de Cronkhite-Canada		500 cas
Syndrome de Curry-Jones		5 cas
Syndrome de Cushing	5,9	
Syndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer		2 cas
Syndrome de délétion 6q16		7 cas
Syndrome de Denys-Drash		150 cas
Syndrome de Desbuquois		> 40 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'adulte	30	
Syndrome de d'ichtyose-prématurité		16 familles
Syndrome de Dincsoy-Salih-Patel		2 cas
Syndrome de Donnai-Barrow		13 cas
Syndrome de douleur extrême paroxystique		4 familles
Syndrome de Duane	10	
Syndrome de Dubowitz		150 cas
Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen		60 cas
Syndrome de Fanconi associé à la chaine légère des Ig monoclonales		100 cas
Syndrome de Filippi		< 25 cas
Syndrome de Fine-Lubinsky		5 cas
Syndrome de Floating-Harbor		< 50 cas
Syndrome de Flynn-Aird		10 cas
Syndrome de Frank-Ter Haar		5 cas
Syndrome de Fraser		150 cas
Syndrome de Freeman-Sheldon		100 cas
Syndrome de Fried		1 famille
Syndrome de Fryns	7**	
Syndrome de fuite capillaire		57 cas
Syndrome de Fuqua-Berkovitz		2 cas
Syndrome de Furhmann		11 cas
Syndrome de Galloway-Mowat		40 cas
Syndrome de Gardner-Morrison-Abbott		3 cas
Syndrome de German		5 cas
Syndrome de Gitelman	2,5	
Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon		10 cas
Syndrome de Goldenhar	3,5	
Syndrome de Goldmann-Favre		< 50 cas
Syndrome de Goodman		3 cas
Syndrome de Goodpasture	0,64	
Syndrome de Gorlin	1	
Syndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss		4 cas
Syndrome de Grange		6 cas
Syndrome de Greig		100 cas
Syndrome de Guillain-Barré	3,45	
Syndrome de Haim-Munk		< 100 cas
Syndrome de Hallermann-Streiff-François		< 100 cas
Syndrome de Hartnup	4	
Syndrome de Hartsfield-Bixler-Demyer		6 cas
Syndrome de Hennekam		> 50 cas
Syndrome de Hennekam-Beemer		2 cas
Syndrome de Hermansky-Pudlak	0,15	
Syndrome de Holt-Oram	1	
Syndrome de Houlston-Iraggori-Murday		2 cas

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Syndrome de Hurler	1	
Syndrome de Hurler-Scheie	1	
Syndrome de Hurler-Scheie	0,23	
Syndrome de Jackson-Weiss		2 familles
Syndrome de Jacobsen		150 cas
Syndrome de Jalili		29 cas
Syndrome de Jeune	0,2	
Syndrome de Johanson-Blizzard		23 cas
Syndrome de Joubert	1	
Syndrome de Juberg-Hayward		10 cas
Syndrome de Kabuki	1,16	
Syndrome de Kaler-Garrity-Stern		2 cas
Syndrome de Kallmann	7,7	
Syndrome de Kallmann - cardiopathie		8 cas
Syndrome de Kapur-Toriello		2 cas
Syndrome de Kasabach-Merritt		> 175 cas
Syndrome de Kearns-Sayre	2	
Syndrome de Klippel-Feil isolé	2	
Syndrome de Kozlowski-Brown-Hardwick		2 cas
Syndrome de Kudo-Tamura-Fuse		2 cas
Syndrome de Kumar-Levick		1 famille
Syndrome de l' X fragile	14,25	
Syndrome de la peau ridée		< 30 cas
Syndrome de la transpiration induite par le froid		6 cas
Syndrome de Laron	0,2	
Syndrome de Larsen		100 cas
Syndrome de Leigh	2,75**	
Syndrome de Lelis		8 cas
Syndrome de Lemierre	0,1	
Syndrome de Lennox-Gastaut	15	
Syndrome de Lesch-Nyhan	0,38	
Syndrome de Lewis-Pashayan		3 cas
Syndrome de Lewis-Sumner	0,9	
Syndrome de l'homme raide	0,1	
Syndrome de Lichtenstein		2 cas
Syndrome de Li-Fraumeni		400 familles
Syndrome de l'intestin court	3,4	
Syndrome de Loeys-Dietz		10 familles
Syndrome de Lopez-Hernandez		11 cas
Syndrome de Lowe	0,19	
Syndrome de Lowry-Wood		< 10 cas
Syndrome de Maffucci		250 cas
Syndrome de Marden-Walker		30 cas
Syndrome de Marfan	30	
Syndrome de Marinesco-Sjögren		200 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Syndrome de Marshall-Smith		33 cas
Syndrome de Martinez-Frias		11 cas
Syndrome de Matthew-Wood		5 cas
Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	9	
Syndrome de Mazabraud		54 cas
Syndrome de McLeod		150 cas
Syndrome de Meacham		< 15 cas
Syndrome de Meckel	4**	
Syndrome de MEHMO		7 cas
Syndrome de Michels		7 cas
Syndrome de Miller-Dieker	0,3	
Syndrome de Moebius		300 cas
Syndrome de Mohr-Tranebjaerg		46 cas
Syndrome de Mononen-Karnes-Senac		5 cas
Syndrome de Moore-Federman		6 cas
Syndrome de Mowat-Wilson		< 200 cas
Syndrome de Muenke	1,8**	
Syndrome de Muir-Torre		205 cas
Syndrome de Myhre		16 cas
Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale		17 cas
Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	0,035	
Syndrome de Nance-Horan		50 familles
Syndrome de Netherton	1,35	
Syndrome de Neu-Laxova		60 cas
Syndrome de Nevo		10 cas
Syndrome de Nijmegen	1**	
Syndrome de Noonan	50	
Syndrome de Pallister-Hall		100 cas
Syndrome de Papillon-Lefèvre	0,25	
Syndrome de Parsonage-Turner	3,3	
Syndrome de Partington		2 familles
Syndrome de Pearson		60 cas
Syndrome de Pendred	5,5	
Syndrome de Perlman		30 cas
Syndrome de Perrault		34 cas
Syndrome de Peters plus		50 cas
Syndrome de Peutz-Jeghers	2,2	
Syndrome de Pfeiffer	1	
Syndrome de Pierre Robin - anomalie facio-digitale		2 cas
Syndrome de Pierre Robin isolée	8,75	
Syndrome de Pierson		22 cas
Syndrome de Pitt-Hopkins		150 cas
Syndrome de Plummer-Vinson		25 cas

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Syndrome de Poland	2	
Syndrome de Pollitt		10 cas
Syndrome de Potocki-Shaffer		23 cas
Syndrome de Prader-Willi	10,7	
Syndrome de Protée		200 cas
Syndrome de pseudo-Antley-Bixler - ambiguïté génitale - troubles de la stéroïdogenèse		< 50 cas
Syndrome de Qazi-Markouizos		3 cas
Syndrome de Rambaud-Gallian-Touchard		3 cas
Syndrome de Rapp-Hodgkin		72 cas
Syndrome de Renpenning		10 familles
Syndrome de résistance à la thyréolibérine		2 cas
Syndrome de Rett	4,15	
Syndrome de Rett atypique	2,22	
Syndrome de Rieger	0,5	
Syndrome de Roberts/phocomélie SC		< 150 cas
Syndrome de Robinow		> 120 cas
Syndrome de Rothmund-Thomson		300 cas
Syndrome de rubéole congénitale	1**	
Syndrome de Rubinstein-Taybi	1	
Syndrome de Rudiger		2 cas
Syndrome de Saethre-Chotzen	3	
Syndrome de Sakati-Nyhan		< 5 cas
Syndrome de Say-Barber-Miller		2 cas
Syndrome de Scheie	0,2	
Syndrome de Scheie	0,2	
Syndrome de Schinzel		< 10 familles
Syndrome de Schinzel-Giedion		34 cas
Syndrome de Schnitzler		50 cas
Syndrome de Schopf-Schulz-Passarge		19 cas
Syndrome de Schwartz-Jampel		100 cas
Syndrome de Sebastian		< 10 familles
Syndrome de Seckel		100 cas
Syndrome de sécrétion inappropriée d'hormone anti-diurétique		2 cas
Syndrome de Senior-Loken	0,1	
Syndrome de Sensenbrenner		15 cas
Syndrome de Sézary	0,18	
Syndrome de Shprintzen-Goldberg		< 50 cas
Syndrome de Shwachman-Diamond		200 cas
Syndrome de Siegler-Brewer-Carey		2 cas
Syndrome de Sillence		5 cas
Syndrome de Silver-Russell		400 cas
Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel		> 100 cas
Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel type 2		4 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Syndrome de Sjögren-Larsson	0,4	
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	3,3	
Syndrome de Smith-Magenis	4	
Syndrome de Sotos	7**	
Syndrome de Stern-Lubinsky-Durrie		7 cas
Syndrome de Stickler	13,5	
Syndrome de Stimmler		2 cas
Syndrome de Stoll-Alembik-Finck		2 cas
Syndrome de Stormorken-Sjaastad-Langslet		6 cas
Syndrome de Suarez-Stickler		3 cas
Syndrome de Summitt		3 cas
Syndrome de surdité-infertilité		3 familles
Syndrome de Susac		< 100 cas
Syndrome de Teebi-Shaltout		2 cas
Syndrome de Temtamy		3 cas
Syndrome de Tietz		1 famille
Syndrome de Tomé-Brunet-Fardeau		4 cas
Syndrome de Toriello-Carey		60 cas
Syndrome de Toriello-Lacassie-Droste		10 cas
Syndrome de tortuosité artérielle		< 80 cas
Syndrome de Townes-Brocks	0,42	
Syndrome de Treacher-Collins	6	
Syndrome de Treft-Sanborn-Carey		23 cas
Syndrome de Turner	20	
Syndrome de Van der Bosch		1 famille
Syndrome de Van Der Woude	2	
Syndrome de Vici		8 cas
Syndrome de Von Willebrand acquis		300 cas
Syndrome de Waardenburg	2,4	
Syndrome de Waardenburg-Shah		50 cas
Syndrome de Walker-Warburg	1,65**	
Syndrome de Weaver		30 cas
Syndrome de Weaver-Williams		2 cas
Syndrome de Weill-Marchesani		128 cas
Syndrome de Wells		80 cas
Syndrome de Werner	0,45	
Syndrome de West	3,7**	
Syndrome de Wieacker-Wolff		6 cas
Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch		25 cas
Syndrome de Williams	13,3	
Syndrome de Wilson-Turner		> 14 cas
Syndrome de Wiskott-Aldrich	0,15	
Syndrome de Wolcott-Rallison		< 60 cas
Syndrome de Wolf-Hirschhorn	2**	
Syndrome de Wolfram	0,57	
Syndrome de Worster-Drought	3,7	

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Syndrome de Young-Simpson		5 cas
Syndrome de Zellweger	1,1	
Syndrome de Zellweger-like sans anomalies péroxisomales		2 cas
Syndrome de Zollinger-Ellison	5,3	
Syndrome de Zunich-Kaye		6 cas
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	3,5	
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 10		1 famille
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 3	12,5	
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 4	1	
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 5		2 familles
Syndrome d'Ehlers-Danlos type 7C		7 cas
Syndrome d'Ehlers-Danlos type spondylocheiro dysplasique		6 cas
Syndrome d'Eiken		6 cas
Syndrome d'Ellis-Van Creveld		150 cas
Syndrome DEND		14 cas
Syndrome d'Eng-Strom		2 cas
Syndrome dermato-cardio-squelettique type Borrone		2 cas
Syndrome des antisynthétases	1,5	
Syndrome des plaquettes grises		20 cas
Syndrome des pterygiums multiples autosomique dominant		4 cas
Syndrome des pterygiums poplités autosomique dominant	0,3	
Syndrome désintégratif de l'enfance	2	
Syndrome deTorg-Winchester		12 cas
Syndrome d'Evans	0,1	
Syndrome d'exophtalmie bénigne		4 cas
Syndrome d'hypercoagulabilité par déficit héréditaire en glycosyl phosphatidyl inositol		2 cas
Syndrome digito-réno-cérébral		< 10 cas
Syndrome d'Ochoa		> 100 cas
Syndrome d'Okamoto		2 cas
Syndrome d'Olmsted		32 cas
Syndrome d'Ondine	2,25	
Syndrome d'Opitz BBB/G	3	
Syndrome du Cat-eye	1,35	
Syndrome du choc toxique bactérien	3	
Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons		30 cas
Syndrome du faciès acromégaloïde		< 20 cas
Syndrome du nevus épidermique		> 400 cas
Syndrome du pterygium antécubital		11 cas
Syndrome du QT long familial	25	
Syndrome du sinus silencieux		98 cas
Syndrome d'Ulbright-Hodes		3 cas

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Syndrome d'Usher	3,5	
Syndrome EEM		7 familles
Syndrome génito-patellaire		7 cas
Syndrome GRACILE	2,12**	
Syndrome H		17 cas
Syndrome HEC		2 cas
Syndrome hémolytique et urémique atypique	1	
Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	25	
Syndrome hyperéosinophilique idiopathique	10	
Syndrome IBIDS		15 cas
Syndrome ICF		50 cas
Syndrome IMAGe		< 20 cas
Syndrome immuno-neurologique lié à l'X		5 cas
Syndrome isotretinoïne-like		6 cas
Syndrome IVIC		4 familles
Syndrome KBG		45 cas
Syndrome KID		> 100 cas
Syndrome lacrimo-auriculo-dento-digital		20 cas
Syndrome LEOPARD		200 cas
Syndrome létal de Larsen-like		< 10 cas
Syndrome létal de ptérygiums multiples		200 cas
Syndrome létal d'omphalocèle-fente palatine		3 cas
Syndrome limb-mammary		27 cas
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun		100 cas
Syndrome MASA	3,5	
Syndrome MEDNIK		4 familles
Syndrome MELAS	16	
Syndrome MERRF	0,9	
Syndrome micro		8 cas
Syndrome MIDAS		< 50 cas
Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	1	
Syndrome N		3 cas
Syndrome Nail-patella	2	
Syndrome NARP/MILS	8,5	
Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible	18	
Syndrome neurocutané type Bicknell		4 cas
Syndrome neurodégénératif lié à l'X type Bertini		7 cas
Syndrome neurodégénératif lié à l'X type Hamel		10 cas
Syndrome neuroectodermique de Johnson		< 30 cas
Syndrome neuroectodermique endocrine		4 cas
Syndrome neuro-musculo-squelettique type chypriote		1 famille

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Syndrome oculo-cérébro-cutané		36 cas
Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman		9 cas
Syndrome oculo-dentaire de Rutherfurd		1 famille
Syndrome oculo-digito-oesophago-duodénal		< 50 cas
Syndrome oculo-ostéo-cutané		3 cas
Syndrome oculo-palato-cérébral		5 cas
Syndrome odontotrichomélique		4 cas
Syndrome odonto-tricho-unguéo-digito-palmaire		21 cas
Syndrome ophtalmo-acromélique		30 cas
Syndrome orofaciodigital type 1	1,2	
Syndrome orofaciodigital type 3		3 cas
Syndrome orofaciodigital type 4		16 cas
Syndrome orofaciodigital type 5		4 cas
Syndrome orofaciodigital type 6		29 cas
Syndrome orofaciodigital type 8		2 familles
Syndrome oto-dentaire		9 familles
Syndrome otopalatodigital		30 cas
Syndrome PARC		2 cas
Syndrome PELVIS		11 cas
Syndrome PHACE		100 cas
Syndrome PIBIDS		20 cas
Syndrome pseudo-Zellweger		< 10 cas
Syndrome RAPADILINO		< 20 cas
Syndrome rétino-hépato-endocrinologique		7 cas
Syndrome Robinow-like		2 cas
Syndrome SCARF		2 cas
Syndrome SERKAL		3 cas
Syndrome SHORT		30 cas
Syndrome thyro-cérébro-renal		2 cas
Syndrome tricho-dentaire		< 5 familles
Syndrome tricho-dento-osseux		> 30 cas
Syndrome tricho-rétino-dento-digital		9 cas
Syndrome tricho-rhino-phalangien types 1 et 3		> 100 cas
Syndrome triple A		100 cas
Syndrome triple H		50 cas
Syndrome Triplo X	42,5	
Syndrome vulvo-vaginal-gingival		127 cas
Syndrome W		6 cas
Syndrome WHIM		40 cas
Syndromes hyperéosinophiliques	1,5	
Syndromes myasthéniques congénitaux	0,75	
Syndromes myélodysplasiques	25	
Syndromes parkinsoniens de l'adulte jeune	37,5	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Syngnathie - anomalies multiples		2 cas
Synostose huméro-cubitale		5 cas
Synostose huméro-radiale isolée		150 cas
Synostose huméro-radio-cubitale		30 cas
Synostose radio-ulnaire - thrombocytopénie amégakaryocytique		< 20 cas
Synostoses multiples		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 catécholinergique	10	
Tétralogie de Fallot	45	
Thalassémie alpha-déficit intellectuel lié à l'X		168 cas
Thrombocytémie essentielle	24	
Thrombocytopénie - syndrome de Pierre Robin		2 cas
Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en protéine C	0,2	
Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en protéine S	0,2	
Tibia aplasique - ectrodactylie	0,1	
Torticolis - chéloïdes - cryptorchidisme		7 cas
Torticolis paroxystique bénin de l'enfant		50 cas
Tortuosité des artères de la rétine		100 cas
Toxoplasmose congénitale	50	
Trachéobronchomégalie		< 100 cas
Triade de Carney		100 cas
Trichodysplasie - amélogenèse imparfaite		1 famille
Trichomégalie - cataracte - sphérocytose		2 cas
Trichomégalie - rétine dégénérescente - retard de croissance		11 cas
Trigonocéphalie - anomalies des extrémités		2 cas
Trigonocéphalie - nez bifide - anomalies des extrémités		2 cas
Trigonocéphalie - petite taille - retard de croissance		3 cas
Trigonocéphalie isolée	6,7	
Trisomie 13	13**	
Trisomie 18	9**	
Trisomie 21	50	
Trisomie distale 10q		40 cas
Trisomie distale 6p		40 cas
Trisomie non distale 10p		60 cas
Trisomie non distale 8q		> 30 cas
Trisomy non distale 12p	2**	

** Prévalence à la naissance

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Tritanopie	4,8	
Trouble du rythme - cardiomyopathie dilatée - brachydactylie		10 cas
Troubles hémorragiques par déficit en glycoprotéine VI ou en intégrine alpha2-béta1		< 20 cas
Tuberculose	20	
Tumeur à cellules T ou cellules NK	30	
Tumeur des parties molles	13	
Tumeur endocrine	1	
Tumeur endocrine entéropancréatique	14	
Tumeur rhabdoïde		500 cas
Tumeur stromale gastro-intestinale	13	
Tumeurs des os	10	
Tunnel aorto-ventriculaire		130 cas
Tyrosinémie type 1	0,05	
Tyrosinémie type 2		< 100 cas
Ulcération du cordon ombilical - atrésie intestinale		15 cas
Urticaire familial au froid	0,1	
Urticaire solaire	3,6	

Nom de la Maladie	Prévalence estimée (/100 000)	nombre de cas ou familles publiés
Utérus double - hémivagin - agénésie rénale		< 60 cas
VACTERL - hydrocéphalie		< 10 familles
Vasculite	6,3	
Vasculopathie cérébro-rétinienne		3 familles
Ventricule gauche à double issue		32 cas
Voies biliaires anormales - insuffisance rénale		6 cas
Xanthinurie		150 cas
Xanthomatose cérébrotendineuse	0,13	
Xeroderma pigmentosum	0,5	
Xérodermie - pieds bots - émail anormal		2 cas
XK aprosencéphalie		< 10 cas

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

Rédacteur en chef : Ségolène Aymé ● Rédacteur du cahier : Annie Olry ● Conception visuelle : Céline Angin

Le format approprié pour citer ce document est le suivant :

« Prévalence des maladies rares : Données bibliographiques », Les cahiers d'Orphanet, Série *Maladies Rares*, Mai 2010, Numéro 1 : Classement par ordre alphabétique des maladies
http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Prevalence_des_maladies_rares_par_ordre_alphabetique.pdf

** Prévalence à la naissance