



## Prévalence des maladies rares : Données bibliographiques

Classement par prévalence ou incidence décroissante  
ou par nombre publié de cas

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

[www.orphadata.com](http://www.orphadata.com)

# Méthodologie

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

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

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

## Recueil de données

Plusieurs sources d'information sont utilisées :

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

## Nature des données

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

Si plusieurs données nationales sont disponibles, une moyenne est réalisée pour estimer la prévalence ou l'incidence à l'échelle mondiale ou européenne. Lorsque plusieurs sources d'information sont disponibles, les données les plus récentes et répondant à certains critères de qualité sont privilégiées (registres, méta-analyses, études en population, grandes cohortes).

Pour les maladies qui n'apparaissent qu'à la naissance (congénitales), la prévalence est estimée selon la formule suivante :  
Prévalence = prévalence à la naissance x (espérance de vie des malades/espérance de vie de la population générale considérée).

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

Prévalence = incidence x durée moyenne de la maladie

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

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

### Limites de l'étude

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

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

### Présentation des données

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

Veillez noter qu'il s'agit d'une sélection provenant de la base de données épidémiologiques d'Orphanet. Actuellement, 4363 maladies y sont indexées avec une donnée de prévalence ou d'incidence. Vous pouvez accéder aux données épidémiologiques complètes sur le site Orphadata : [www.orphadata.com](http://www.orphadata.com).

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

## Classement des maladies par prévalence décroissante

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
870	Trisomie 21**	Pathologie	95.0 BP
870	Trisomie 21**	Pathologie	57.0 *
870	Trisomie 21**	Pathologie	101.0 BP*
199306	Fente labio-palatine	Pathologie	80.0 BP
853	Thrombopénie materno-foetale et néonatale allo-immune	Pathologie	39.6307
2965	Prolactinome	Pathologie	50.7 *
93100	Agénésie rénale unilatérale	Sous-type d'une pathologie	50.0 BP
90066	Pneumonie due à une infection à Pseudomonas aeruginosa	Pathologie	50.0 *
8	Syndrome 47,XXY	Pathologie	50.0 BP*
63259	Iniencéphalie	Pathologie	50.0 BP*
48	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	Pathologie	50.0 *
289390	Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif	Pathologie	48.99 *
67038	Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	Pathologie	48.0 *
2185	Hydrocéphalie congénitale	Pathologie	46.5 BP*
391673	Entérocolite nécrosante	Pathologie	45.0
275555	Pré-éclampsie	Pathologie	45.0 *
137686	Syndrome d'Asherman	Pathologie	44.0 *
536	Lupus érythémateux systémique	Pathologie	43.7
93108	Dysplasie rénale	Pathologie	43.5 BP*
3375	Trisomie X	Pathologie	42.5 *
363999	Anasarque foetoplacentaire non immunologique	Sous-type d'une pathologie	42.0 BP
97292	Choc cardiogénique	Pathologie	40.0 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
90059	Perte auditive neurosensorielle brutale	Pathologie	40.0 *
402823	Hépatite delta	Pathologie	40.0 *
294	Embryopathie à cytomégalovirus	Pathologie	40.0 *
101016	Syndrome de Romano-Ward	Pathologie	40.0 *
853	Thrombopénie materno-foetale et néonatale allo-immune	Pathologie	66.6667 BP
730	Polykystose rénale autosomique dominante	Pathologie	39.6 *
90056	Lésion traumatique modérée ou sévère du cerveau	Pathologie	37.8 *
567	Syndrome de délétion 22q11.2	Pathologie	9.6 BP*
545	Lymphome folliculaire	Pathologie	37.0 *
340	Syndrome de fièvre hémorragique-syndrome rénal	Pathologie	37.0 *
209989	Carcinome non papillaire de la vessie à cellules transitionnelles	Pathologie	37.0 *
231080	Dysplasie de haut grade chez les patients présentant un oesophage de Barrett	Pathologie	36.0 *
1457	Coarctation de l'aorte	Pathologie	35.6 BP*
94059	Prurit urémique	Pathologie	35.0 *
70475	Proctite radique	Pathologie	35.0 *
2764	Ostéochondrite disséquante	Pathologie	35.0 *
1048	Anencéphalie/exencéphalie isolée	Pathologie	35.0 BP*
3303	Tétralogie de Fallot	Pathologie	34.0 BP
636	Neurofibromatose type 1	Pathologie	21.3 *
858	Toxoplasmose congénitale	Pathologie	33.0 BP*
439167	Insuffisance placentaire	Pathologie	33.0
908	Syndrome de l'X fragile	Pathologie	32.5
908	Syndrome de l'X fragile	Pathologie	2.4 BP*
90058	Lésion de la moelle épinière	Pathologie	32.0 *

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
90051	Sepsis chez le nouveau-né prématuré	Pathologie	32.0 *
70476	Kératoconjonctivite vernale	Pathologie	32.0 *
791	Rétinite pigmentaire	Pathologie	30.0 *
729	Polyglobulie de Vaquez	Pathologie	30.0 *
563	Myocardiopathie gravidique primitive	Pathologie	30.0 BP
33208	Hypersomnie idiopathique	Pathologie	30.0 *
314701	Amylose primitive systémique	Sous-type d'une pathologie	30.0 *
2140	Hernie de coupole diaphragmatique	Pathologie	30.0 BP
2073	Narcolepsie de type 1	Pathologie	30.0 *
1330	Canal atrioventriculaire partiel	Pathologie	20.0 BP*
577	Mucopolysaccharidose type III	Pathologie	29.55 *
3303	Tétralogie de Fallot	Pathologie	29.3 BP*
411527	Occlusion de la veine centrale rétinienne	Pathologie	28.0 *
582	Mucopolysaccharidose type 4	Pathologie	0.45 BP*
582	Mucopolysaccharidose type 4	Pathologie	0.07 BP
1656	Dermatite herpétiforme	Pathologie	27.0 *
791	Rétinite pigmentaire	Pathologie	26.7
70568	Maladie lymphoproliférative post-tranplantation	Pathologie	26.2 *
137698	Infection à cytomégalovirus chez des patients à risque avec une immunodépression cellulaire	Pathologie	25.5 *
95719	Hémiagénésie de la thyroïde	Pathologie	25.0
93402	Syndactylie type 1	Pathologie	25.0 BP*
703	Pemphigoïde bulleuse	Pathologie	25.0 *
701	Pelade universelle	Pathologie	25.0 *
3002	Thrombopénie immune	Pathologie	25.0 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
186	Cholangite biliaire primitive	Pathologie	21.05
140286	Hypoparathyroïdie secondaire due à un défaut de sécrétion de parathormone	Pathologie	24.75 *
94058	Glaucome néovasculaire	Pathologie	24.4 *
1199	Atrésie de l'oesophage	Pathologie	24.3 BP*
860	Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux	Pathologie	24.25 BP*
2137	Hépatite auto-immune	Pathologie	23.5
1851	Dysplasie rénale multikystique	Pathologie	23.26 BP
97363	Dysplasie rénale multikystique unilatérale	Sous-type d'une pathologie	23.2 BP
90080	Cicatrisation post-chirurgicale du glaucome	Pathologie	22.0 *
217080	Prévention des infections fongiques pulmonaires chez les patients à risque	Pathologie	22.0 *
217067	Pochite	Pathologie	22.0 *
636	Neurofibromatose type 1	Pathologie	33.3 BP
2140	Hernie de coupole diaphragmatique	Pathologie	21.2 BP*
186	Cholangite biliaire primitive	Pathologie	25.0 *
1646	Microdélétion du chromosome Y	Pathologie	20.8
85410	Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire	Pathologie	20.5 *
908	Syndrome de l'X fragile	Pathologie	20.0 *
90081	Etat de cachexie lié au sida	Pathologie	20.0 *
90062	Insuffisance hépatique aiguë	Pathologie	20.0 *
797	Sarcoïdose	Pathologie	20.0 *
70	Amyotrophie spinale proximale	Pathologie	20.0 BP*
66627	Tumeur ténosynoviale à cellules géantes	Pathologie	20.0 *
60	Déficit en alpha-1-antitrypsine	Pathologie	20.0 *
589	Myasthénie auto-immune	Pathologie	20.0 *

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
558	Syndrome de Marfan	Pathologie	15.0
35122	Déficit congénital en saccharase-isomaltase	Pathologie	20.0 *
261197	Syndrome de microdélétion 16p11.2 proximale	Pathologie	20.0 *
171673	Déficit en cellules souches limbiques	Pathologie	20.0 *
1646	Microdélétion du chromosome Y	Pathologie	20.0 *
137583	Néoplasie intraépithéliale de la vulve	Pathologie	20.0 *
1330	Canal atrioventriculaire partiel	Pathologie	30.0 *
1329	Canal atrioventriculaire complet	Pathologie	20.0 BP*
130	Syndrome de Brugada	Pathologie	20.0 *
586	Mucoviscidose	Pathologie	19.3912 BP*
95706	Hypospadias postérieur non syndromique	Pathologie	19.25 BP*
30391	Atrésie des voies biliaires isolée	Pathologie	2.9 BP*
228113	Fistule anale	Pathologie	18.3 *
91127	Infection par l'adénovirus chez des patients immunodéprimés	Pathologie	18.0 *
704	Pemphigus vulgaire	Pathologie	18.0 *
2248	Hypoplasie du coeur gauche	Pathologie	18.0 BP
154	Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	Pathologie	17.5 *
2368	Laparoschisis	Pathologie	16.9 BP*
3380	Trisomie 18	Pathologie	16.7 BP
461	Ichtyose récessive liée à l'X	Pathologie	16.6 *
2032	Fibrose pulmonaire idiopathique	Pathologie	16.125
90064	Occlusion artérielle périphérique aiguë	Pathologie	16.0 *
774	Télangiectasie hémorragique héréditaire	Pathologie	16.0 *
54370	Glomérulonéphrite membranoproliférative primaire	Pathologie	16.0 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
36258	Maladie de Buerger	Pathologie	16.0
83463	Microtie	Pathologie	13.0 BP*
90291	Sclérodémie systémique	Pathologie	15.4 *
2248	Hypoplasie du coeur gauche	Pathologie	15.1 BP*
558	Syndrome de Marfan	Pathologie	20.0 *
388	Maladie de Hirschsprung	Pathologie	13.2 BP*
388	Maladie de Hirschsprung	Pathologie	15.0
388	Maladie de Hirschsprung	Pathologie	13.2 *
309297	Mucopolysaccharidose type 4A	Sous-type d'une pathologie	15.0 *
2828	Maladie de Parkinson à début précoce	Pathologie	15.0 *
2382	Syndrome de Lennox-Gastaut	Pathologie	15.0 *
221061	Cavernomatose cérébrale familiale	Pathologie	15.0
163934	Kératoconjonctivite atopique	Pathologie	15.0 *
97363	Dysplasie rénale multikystique unilatérale	Sous-type d'une pathologie	14.8 BP*
166260	Dentinogénèse imparfaite type 2	Sous-type d'une pathologie	14.6 *
49042	Dentinogénèse imparfaite	Pathologie	14.5 *
95712	Ectopie thyroïdienne	Pathologie	14.3 *
683	Paralysie supranucléaire progressive	Pathologie	5.26
238624	Hypertension intracrânienne idiopathique	Pathologie	14.0 *
214	Cystinurie	Pathologie	14.0
2162	Holoprosencéphalie	Pathologie	13.4 BP*
3193	Sténose aortique supra-avalvulaire	Pathologie	4.0 BP*
388	Maladie de Hirschsprung	Pathologie	15.0 BP
83463	Microtie	Pathologie	15.5 BP

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
827	Maladie de Stargardt	Pathologie	13.0 *
70589	Dysplasie broncho-pulmonaire	Pathologie	13.0 *
449266	Empyème pleural	Pathologie	13.0 *
44890	Tumeur stromale gastro-intestinale	Pathologie	13.0 *
423461	Mucopolysaccharidose type III alpha/bêta	Sous-type d'une pathologie	13.0
3376	Triploïdie	Pathologie	12.6 BP*
85138	Maladie d'Addison	Pathologie	12.5 *
285	Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile	Pathologie	12.5 *
273	Dystrophie myotonique de Steinert	Pathologie	5.0 *
828	Syndrome de Stickler	Pathologie	1.0 BP*
86870	Tumeur à cellules plasmacytoïdes dendritiques blastiques	Pathologie	12.0 *
70573	Cancer du poumon à petites cellules	Pathologie	12.0 *
42	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	Pathologie	12.0 BP*
399	Maladie de Huntington	Pathologie	2.7
29073	Myélome multiple	Pathologie	11.9 *
660	Omphalocèle	Pathologie	11.7 BP*
716	Phénylcétonurie	Pathologie	11.4 BP*
716	Phénylcétonurie	Pathologie	4.1366
716	Phénylcétonurie	Pathologie	11.5079 *
98878	Hémophilie A	Pathologie	4.85
98878	Hémophilie A	Pathologie	8.0 *
586	Mucoviscidose	Pathologie	11.1319 *
635	Neuroblastome	Pathologie	11.0 *
3109	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	Pathologie	11.0 BP

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
700	Pelade totale	Pathologie	10.5 *
3380	Trisomie 18	Pathologie	10.4 BP*
3366	Craniosynostose métopique non syndromique	Pathologie	6.7 BP*
903	Maladie de von Willebrand	Pathologie	10.0
90076	Brûlure profonde du deuxième degré et brûlure du troisième degré	Pathologie	10.0 *
90065	Hémorragie subarachnoïdienne par rupture d'anévrisme intracrânien, forme acquise	Pathologie	10.0 *
778	Syndrome de Rett	Pathologie	5.0 BP*
654	Néphroblastome	Pathologie	10.0 BP*
569	Migraine hémiplegique familiale ou sporadique	Pathologie	10.0 *
51	Syndrome d'Aicardi-Goutières	Pathologie	10.0 *
412	Dysbétalipoprotéïnémie	Pathologie	7.8 *
36258	Maladie de Buerger	Pathologie	10.0 *
3286	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	Pathologie	10.0 *
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	Pathologie	10.0 BP*
31112	Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	Pathologie	10.0 *
233	Syndrome de Duane	Pathologie	10.0 *
232	Drépanocytose	Pathologie	10.0 *
1114	Aplasia cutis congenita	Pathologie	10.0 BP
98896	Dystrophie musculaire de Duchenne	Pathologie	9.9 BP
567	Syndrome de délétion 22q11.2	Pathologie	37.5 BP
79665	Syndrome de Gardner	Sous-type d'une pathologie	9.1 BP
99125	Anomalie congénitale totale du retour veineux pulmonaire	Pathologie	9.0 BP
99125	Anomalie congénitale totale du retour veineux pulmonaire	Pathologie	9.0
900	Granulomatose avec polyangéite	Pathologie	9.0 *

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
306644	Complication après transplantation d'organe	Pathologie	9.0 *
138	Syndrome CHARGE	Pathologie	6.5 BP
1203	Atrésie du duodénum	Pathologie	9.0 BP*
1203	Atrésie du duodénum	Pathologie	9.0 *
1201	Atrésie de l'intestin grêle	Pathologie	9.0 BP*
137914	Atrésie des choanes	Pathologie	8.6 BP*
99981	Apnée du prématuré	Pathologie	8.5 *
2444	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires	Pathologie	8.2 BP*
171	Cholangite sclérosante primitive	Pathologie	7.84 *
666	Ostéogénèse imparfaite	Pathologie	8.06
98878	Hémophilie A	Pathologie	11.25 BP
95702	Hypoplasie congénitale des surrénales liée à l'X	Pathologie	8.0
95702	Hypoplasie congénitale des surrénales liée à l'X	Pathologie	8.0 BP
930	Achalasie oesophagienne idiopathique	Pathologie	8.0
85408	Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire sans facteur rhumatoïde	Pathologie	8.0 *
5	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	Pathologie	1.0 BP*
171	Cholangite sclérosante primitive	Pathologie	8.1
412	Dysbêtalipoprotéïnémie	Pathologie	10.0
589	Myasthénie auto-immune	Pathologie	7.77
247234	Ataxie sporadique tardive d'étiologie indéterminée	Pathologie	7.6 *
221	Dermatomyosite	Pathologie	7.5312
72	Syndrome d'Angelman	Pathologie	7.5
315306	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique avec perte de sel	Sous-type d'une pathologie	7.5 BP*
315306	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique avec perte de sel	Sous-type d'une pathologie	7.5 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
2004	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	Pathologie	7.5 BP*
1464	Coeur univentriculaire	Pathologie	7.5 BP
821	Syndrome de Sotos	Pathologie	7.1 BP
732	Polymyosite	Pathologie	7.1 *
90794	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	Pathologie	7.0 *
90794	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	Pathologie	7.0 BP
90052	Manifestations hépatiques récurrentes causées par le virus de l'hépatite C chez les transplantés hépatiques	Pathologie	7.0 *
705	Syndrome de Pendred	Pathologie	7.0 *
261236	Syndrome de microdélétion 16p13.11	Pathologie	7.0 BP
2059	Syndrome de Fryns	Pathologie	7.0 BP*
42	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	Pathologie	6.85
57145	Céphalée névralgique unilatérale brève avec injection conjonctivale	Pathologie	6.7 *
3366	Craniosynostose métopique non syndromique	Pathologie	10.2979 *
238468	Dysplasie ectodermique hypohidrotique	Pathologie	6.7 *
42062	Iminoglycinurie	Pathologie	6.67 BP*
42062	Iminoglycinurie	Pathologie	6.68 *
324	Maladie de Fabry	Pathologie	6.66 BP
50839	Maladie des griffes du chat	Pathologie	6.6 *
138	Syndrome CHARGE	Pathologie	9.0 *
716	Phénylcétonurie	Pathologie	6.4 BP
79254	Phénylcétonurie classique	Sous-type d'une pathologie	6.0
79254	Phénylcétonurie classique	Sous-type d'une pathologie	6.0 BP
79254	Phénylcétonurie classique	Sous-type d'une pathologie	6.34 *
887	Association VACTERL/VATER	Pathologie	6.25 BP*

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
905	Maladie de Wilson	Pathologie	2.25 BP
905	Maladie de Wilson	Pathologie	2.02
79254	Phénylcétonurie classique	Sous-type d'une pathologie	6.34 BP*
790	Rétinoblastome	Pathologie	6.0 BP
733	Polypose adénomateuse familiale	Pathologie	6.0 *
609	Dystrophie musculaire tibiale	Pathologie	6.0 *
521	Leucémie myéloïde chronique	Pathologie	6.0 *
46724	Malformation artérioveineuse cérébrale	Pathologie	6.0 *
411703	Infection pulmonaire à mycobactéries atypiques	Pathologie	6.0 *
3451	Syndrome des spasmes infantiles	Pathologie	6.0 *
3451	Syndrome des spasmes infantiles	Pathologie	3.7 BP
252164	Schwannome bénin	Pathologie	6.0 *
635	Neuroblastome	Pathologie	5.8 BP*
85438	Arthrite juvénile idiopathique associée aux enthésopathies	Pathologie	5.7 *
1209	Atrésie tricuspide	Pathologie	5.5625 BP*
85443	Amylose AL	Pathologie	5.127
93372	Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 1	Sous-type d'une pathologie	5.5
881	Syndrome de Turner	Pathologie	5.5 BP*
2440	Malformation des mains et pieds fendus isolée	Pathologie	5.4 BP*
819	Syndrome de Smith-Magenis	Pathologie	4.0
683	Paralysie supranucléaire progressive	Pathologie	14.0 *
803	Sclérose latérale amyotrophique	Pathologie	5.2 *
85443	Amylose AL	Pathologie	5.5311 *
98838	Lymphome B médiastinal primitif à grandes cellules	Pathologie	5.0 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
79271	Maladie de Sanfilippo type C	Sous-type d'une pathologie	5.0 *
792	Rétinoschisis lié à l'X	Pathologie	5.0
778	Syndrome de Rett	Pathologie	10.0 *
766	Anémie hémolytique par déficit en pyruvate kinase du globule rouge	Pathologie	5.0 *
718	Syndrome de Pierre Robin isolé	Pathologie	5.0 BP*
53	Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	Pathologie	1.0
469	Intolérance au fructose héréditaire	Pathologie	5.0 *
39812	Maladie du greffon contre l'hôte	Pathologie	5.0 *
287	Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	Pathologie	5.0
273	Dystrophie myotonique de Steinert	Pathologie	12.5
244	Dyskinésie ciliaire primitive	Pathologie	5.0 BP*
214	Cystinurie	Pathologie	5.0 *
1332	Cancer médullaire de la thyroïde	Pathologie	5.0 *
1198	Atrésie du côlon	Pathologie	5.0 BP
88629	Tritanopie	Pathologie	4.8 *
3384	Tronc artériel commun	Pathologie	4.3 BP
15	Achondroplasie	Pathologie	4.73 BP
60041	Bloc cardiaque congénital	Pathologie	4.54 BP
85446	Amylose ABeta2M wild type	Pathologie	4.5 *
792	Rétinoschisis lié à l'X	Pathologie	4.5 *
269	Dystrophie facio-scapulo-humérale	Pathologie	4.5 *
60015	Lacunes pariétales	Pathologie	4.3 *
3384	Tronc artériel commun	Pathologie	4.8 BP*
1143	Arthrogrypose congénitale multiple neurogénique	Pathologie	4.3 BP*

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	Pathologie	4.3
727	Polyangéite microscopique	Pathologie	4.2843
137599	Kératite stromale à herpes simplex	Pathologie	4.2091
85435	Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire avec facteur rhumatoïde	Pathologie	4.2 *
2116	Maladie de Hartnup	Pathologie	4.2
137596	Kératopathie neurotrophique	Pathologie	4.2 *
391655	Périodes off de la maladie de Parkinson ne répondant pas aux traitements par voie orale	Pathologie	4.15 *
93110	Valve de l'urètre postérieur	Pathologie	2.0 *
2300	Atrésies multiples de l'intestin	Pathologie	4.05 BP
96253	Maladie de Cushing	Pathologie	4.0 *
95716	Hypothyroïdie familiale par anomalie de l'hormonosynthèse thyroïdienne	Pathologie	4.0 *
884	Tétrасomie 12p	Pathologie	4.0 BP*
819	Syndrome de Smith-Magenis	Pathologie	5.35 *
79140	Carcinome neuroendocrine cutané	Pathologie	4.0 *
564	Syndrome de Meckel	Pathologie	4.0 BP
52417	Lymphome MALT	Pathologie	4.0 *
3193	Sténose aortique supra-avalvulaire	Pathologie	13.3 *
1928	Emphysème lobaire congénital	Pathologie	4.0 BP
178029	Déficit en arginine vasopressine	Pathologie	4.0 *
101330	Porphyrie cutanée tardive	Pathologie	4.0 *
803	Sclérose latérale amyotrophique	Pathologie	3.85
79126	Pneumopathie interstitielle aiguë	Pathologie	3.8 *
481	Maladie de Kennedy	Pathologie	3.8 *
478	Syndrome de Kallmann	Sous-type d'une pathologie	3.75 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
818	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	Pathologie	3.7 BP*
60015	Lacunes pariétales	Pathologie	3.7
3465	Syndrome de Worster-Drought	Pathologie	3.7 *
3451	Syndrome des spasmes infantiles	Pathologie	3.5 BP*
3378	Trisomie 13	Pathologie	3.7 BP*
2932	Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	Pathologie	3.7 *
102	Atrophie multisystématisée	Pathologie	3.7 *
15	Achondroplasie	Pathologie	3.62 BP*
95720	Hypoplasie de la thyroïde	Pathologie	3.5
95713	Athyroïse	Pathologie	3.5 *
81	Syndrome des antisynthétases	Pathologie	3.5
640	Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	Pathologie	3.5 *
52416	Lymphome à cellules du manteau	Pathologie	3.5 *
3205	Syndrome de Sturge-Weber	Pathologie	3.5 BP*
2655	Dysplasie thanatophore	Pathologie	3.5 BP*
1880	Malformation d'Ebstein de la valve tricuspide	Pathologie	1.25 *
116	Syndrome de Beckwith-Wiedemann	Pathologie	3.5 BP*
102	Atrophie multisystématisée	Pathologie	3.5
218	Maladie de Darier	Pathologie	3.4 *
53271	Syndrome de Muenke	Pathologie	3.33 BP
3306	Syndrome de duplication inversée du chromosome 15	Pathologie	3.33 BP
750	Pseudoachondroplasie	Pathologie	3.3
652	Néoplasie endocrinienne multiple type 1	Pathologie	3.3 *
33069	Syndrome de Dravet	Pathologie	3.3 BP*

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
926	Acatalasémie	Pathologie	3.2 *
158	Déficit systémique primaire en carnitine	Pathologie	3.2 BP*
100075	Tumeur neuroendocrine de l'estomac	Pathologie	3.2 *
767	Périartérite noueuse	Pathologie	3.16 *
98916	Polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë	Pathologie	3.1 *
85414	Arthrite juvénile idiopathique systémique	Pathologie	3.1
739	Syndrome de Prader-Willi	Pathologie	3.1 BP*
50251	Mésothéliome pleural	Pathologie	3.1 *
2322	Syndrome Kabuki	Pathologie	3.1 *
93930	Exstrophie de la vessie	Sous-type d'une pathologie	3.05 BP
429	Hypochondroplasie	Pathologie	3.0303 BP
429	Hypochondroplasie	Pathologie	3.0303
98879	Hémophilie B	Pathologie	3.0 *
86875	Leucémie/lymphome T de l'adulte	Pathologie	3.0 *
824	Myélofibrose primaire	Pathologie	3.0 *
794	Syndrome de Saethre-Chotzen	Pathologie	3.0 BP*
673	Paludisme	Pathologie	3.0 *
565782	Toxicité au méthotrexate	Pathologie	3.0 *
365	Glycogénose par déficit en maltase acide	Pathologie	0.8 BP*
36234	Syndrome du choc toxique bactérien	Pathologie	3.0
321	Maladie des exostoses multiples	Pathologie	3.0 *
238621	Incontinence fécale liée à une anastomose iléo-anale avec poche	Pathologie	3.0 *
216694	Transposition congénitalement corrigée des gros vaisseaux	Pathologie	3.0 BP
136	Artériopathie cérébrale autosomique dominant-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie	Pathologie	3.0 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	Pathologie	2.9 *
30391	Atrésie des voies biliaires isolée	Pathologie	18.5 BP
98896	Dystrophie musculaire de Duchenne	Pathologie	2.8
506	Syndrome de Leigh	Pathologie	2.8 BP*
169802	Hémophilie A sévère	Sous-type d'une pathologie	2.8 *
626	Naevus pigmentaire congénital grand/géant	Pathologie	2.75 *
49382	Achromatopsie	Pathologie	2.7
399	Maladie de Huntington	Pathologie	12.0 *
747	Protéinose alvéolaire pulmonaire auto-immune	Pathologie	2.66
6	Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase	Pathologie	2.65 BP*
564	Syndrome de Meckel	Pathologie	2.6 BP*
79432	Albinisme oculocutané type 2	Pathologie	2.55
93321	Hémimélie radiale isolée	Pathologie	2.5 BP
758	Pseudoxanthome élastique	Pathologie	2.5 *
65	Amaurose congénitale de Leber	Pathologie	2.5 BP
65	Amaurose congénitale de Leber	Pathologie	2.5
393	Différence testiculaire du développement sexuel 46,XX	Pathologie	2.5
358	Syndrome de Gitelman	Pathologie	2.5 *
352731	Albinisme oculocutané type 1	Pathologie	2.5
315311	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique virilisante	Sous-type d'une pathologie	2.5 *
2337	Kératodermie palmoplantaire diffuse type Botnien	Pathologie	2.5 *
2138	Différence ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX	Pathologie	2.5 BP
1872	Dystrophie des cônes et des bâtonnets	Pathologie	2.5 *
1600	Monosomie 18q	Pathologie	2.5 BP

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
107	Syndrome BOR	Pathologie	2.5
100070	Aphasie primaire progressive non fluente	Pathologie	2.5 *
70588	Syndrome d'aspiration méconiale	Pathologie	2.44 *
98933	Atrophie multisystématisée type parkinsonien	Sous-type d'une pathologie	2.4 *
93928	Epispadias isolé	Sous-type d'une pathologie	2.4 BP*
247525	Citrullinémie type I	Pathologie	2.4 *
330015	Intoxication au plomb	Pathologie	2.3 *
104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	Pathologie	2.3 *
905	Maladie de Wilson	Pathologie	6.0 *
98976	Glaucome congénital	Pathologie	2.2 BP*
98895	Dystrophie musculaire de Becker	Pathologie	2.0 *
98895	Dystrophie musculaire de Becker	Pathologie	1.53
454750	Fistule trachéo-oesophagienne isolée	Pathologie	2.2 BP
454750	Fistule trachéo-oesophagienne isolée	Pathologie	2.2
2869	Syndrome de Peutz-Jeghers	Pathologie	2.2 BP
137605	Syndrome de Legius	Pathologie	2.2 BP
89936	Hypophosphatémie liée à l'X	Pathologie	1.66 *
70567	Cholangiocarcinome	Pathologie	2.1
217	Malformation de Dandy-Walker isolée	Pathologie	1.0 BP*
71211	Neuromyéélite optique	Pathologie	2.071
280921	Panuvéite idiopathique	Pathologie	2.0194 *
98895	Dystrophie musculaire de Becker	Pathologie	2.2 BP*
98841	Lymphome anaplasique à grandes cellules	Pathologie	2.0 *
98673	Atrophie optique autosomique dominante classique	Pathologie	2.0

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
95	Ataxie de Friedreich	Pathologie	2.0 *
93110	Valve de l'urètre postérieur	Pathologie	4.125 BP*
90073	Réinfection par l'hépatite B après transplantation hépatique	Pathologie	2.0 *
861	Syndrome de Treacher-Collins	Pathologie	2.0 BP*
83418	Amyotrophie spinale proximale type 2	Sous-type d'une pathologie	2.0 BP*
54595	Craniopharyngiome	Pathologie	2.0 *
506	Syndrome de Leigh	Pathologie	2.0 *
480	Syndrome de Kearns-Sayre	Pathologie	2.0 *
447	Hémoglobinurie paroxystique nocturne	Pathologie	2.0 *
377	Syndrome de Gorlin	Pathologie	2.0 *
3392	Tularémie	Pathologie	2.0 *
3346	Agénésie de la trachée	Pathologie	2.0 BP*
3129	Sarcosinémie	Pathologie	2.0 BP
280	Syndrome de Wolf-Hirschhorn	Pathologie	2.0 BP*
275761	Déficit en lipase acide lysosomale	Pathologie	2.0 *
26790	Maladie gélatineuse du péritoine	Pathologie	2.0 *
2345	Syndrome de Klippel-Feil isolé	Pathologie	2.0 *
217064	Intoxication au 5-fluorouracile	Pathologie	2.0 *
2017	Fente sternale	Pathologie	2.0 BP*
185	Syndrome du cimenterre	Pathologie	2.0 BP*
180	Choroïdémie	Pathologie	2.0 *
1699	Trisomie 12p	Pathologie	2.0 BP
168782	Syndrome désintégratif de l'enfance	Pathologie	2.0 *
166119	Ostéopocilie isolée	Pathologie	2.0

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
1598	Monosomie 18p	Pathologie	2.0 BP*
150	Carcinome nasopharyngé	Pathologie	2.0 *
10	Syndrome 48,XXYY	Pathologie	1.9 BP*
140	Dysplasie campomélique	Pathologie	0.0003
363958	Syndrome de microdélétion 17q21.31	Sous-type d'une pathologie	1.82 *
675	Pancréas annulaire	Pathologie	1.8 BP*
664	Déficit en ornithine transcarbamylase	Pathologie	1.0 *
420429	Glycogénose par déficit en maltase acide à début tardif	Sous-type d'une pathologie	1.75 BP
330001	Amylose ATTR wild type	Pathologie	1.72
251076	Syndrome de duplication 8p23.1	Pathologie	1.72
637	Schwannomatose liée à NF2 germinale	Pathologie	1.7 *
623615	Encéphalite limbique auto-immune	Pathologie	1.7 *
2182	Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius	Sous-type d'une pathologie	1.7 BP
2182	Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius	Sous-type d'une pathologie	1.7
2152	Syndrome de Mowat-Wilson	Pathologie	1.7 BP*
1848	Agénésie rénale bilatérale	Sous-type d'une pathologie	1.7 BP*
141077	Tératome épignathe	Sous-type d'une pathologie	0.0017
475	Syndrome de Joubert	Pathologie	1.6666 BP
98879	Hémophilie B	Pathologie	1.665 BP
89936	Hypophosphatémie liée à l'X	Pathologie	2.14
899	Syndrome de Walker-Warburg	Pathologie	1.65 BP*
394	Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase	Pathologie	0.3 BP
79241	Déficit en biotinidase	Pathologie	1.6 BP
79241	Déficit en biotinidase	Pathologie	1.6 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
1915	Syndrome d'alcoolisation foetale	Pathologie	1.6 BP*
183	Granulomatose éosinophile avec polyangéite	Pathologie	1.56 *
633228	Déficience fémorale focale proximale isolée	Pathologie	1.55
633228	Déficience fémorale focale proximale isolée	Pathologie	1.55 BP
98757	Ataxie spinocérébelleuse type 3	Pathologie	1.5
98756	Ataxie spinocérébelleuse type 2	Pathologie	1.5
98755	Ataxie spinocérébelleuse type 1	Pathologie	1.5
641	Neuropathie motrice multifocale	Pathologie	1.5
45453	Tachycardie ventriculaire incessante du nouveau-né	Pathologie	1.5 BP*
45452	Flutter auriculaire idiopathique du nouveau-né	Pathologie	1.5 BP*
389	Histiocytose langerhansienne	Pathologie	1.5 *
35689	Sclérose latérale primitive	Pathologie	1.5 *
2911	Syndrome de Poland	Pathologie	1.5 BP*
213	Cystinose	Pathologie	0.75 BP
213	Cystinose	Pathologie	1.5 *
2019	Complexe fémoro-péronéo-cubital	Pathologie	1.5 BP*
192	Syndrome de Coffin-Lowry	Pathologie	1.5
192	Syndrome de Coffin-Lowry	Pathologie	1.5 *
183	Granulomatose éosinophile avec polyangéite	Pathologie	1.5
131	Syndrome de Budd-Chiari	Pathologie	1.5 *
512	Leucodystrophie métachromatique	Pathologie	1.47 BP*
79269	Maladie de Sanfilippo type A	Sous-type d'une pathologie	0.32 *
474	Syndrome de Jeune	Pathologie	1.4 BP*
195	Syndrome du cat-eye	Pathologie	1.35 BP*

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
3287	Artérite de Takayasu	Pathologie	1.34 *
79434	Albinisme oculocutané type 1B	Sous-type d'une pathologie	1.3
79431	Albinisme oculocutané type 1A	Sous-type d'une pathologie	1.3
79408	Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme sévère	Pathologie	1.3 BP*
72	Syndrome d'Angelman	Pathologie	1.3 BP*
499009	Syphilis congénitale	Pathologie	1.3 *
499009	Syphilis congénitale	Pathologie	1.3 BP*
355	Maladie de Gaucher	Pathologie	1.0 *
281090	Ichtyose liée à l'X syndromique	Pathologie	1.3 *
2481	Mélanocytose neurocutanée	Pathologie	1.25 *
1880	Malformation d'Ebstein de la valve tricuspide	Pathologie	3.5 BP*
199	Syndrome de Cornelia de Lange	Pathologie	1.24 BP*
628	Nanisme diastrophique	Pathologie	1.2 *
464	Incontinentia pigmenti	Pathologie	1.2 BP*
2750	Syndrome oro-facio-digital type 1	Pathologie	1.2 BP*
263432	Naevus d'Ito	Pathologie	1.17 *
1896	Syndrome EEC	Pathologie	1.11 BP*
93323	Hémimélie fibulaire isolée	Pathologie	1.1033 BP
93323	Hémimélie fibulaire isolée	Pathologie	1.1033
377	Syndrome de Gorlin	Pathologie	1.1
289	Syndrome d'Ellis-Van Creveld	Pathologie	0.4 BP*
275766	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique	Sous-type d'une pathologie	1.1 *
131	Syndrome de Budd-Chiari	Pathologie	1.1
1906	Embryofetopathie au valproate	Pathologie	1.02 BP*

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
99789	Dysplasie de la dentine type 1	Sous-type d'une pathologie	1.0 *
98863	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X	Sous-type d'une pathologie	1.0 BP
98863	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X	Sous-type d'une pathologie	1.0
96263	Syndrome 48,XXXYY	Pathologie	1.0 BP*
95715	Hypothyroïdie congénitale par passage transplacentaire d'anticorps anti-récepteur de la TSH	Pathologie	1.0 *
94068	Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale	Pathologie	1.0 BP*
90068	Intoxication à la cocaïne	Pathologie	1.0 *
90060	Hémorragie alvéolaire diffuse	Pathologie	1.0 *
87503	Mal de Meleda	Pathologie	1.0
86867	Lymphome nodulaire à cellules B de la zone marginale	Pathologie	1.0 *
828	Syndrome de Stickler	Pathologie	12.2 BP
79435	Albinisme oculocutané type 4	Pathologie	1.0
79258	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ia	Sous-type d'une pathologie	1.0 BP*
79086	Lipodystrophie généralisée acquise	Pathologie	1.0 *
77259	Maladie de Gaucher type 1	Sous-type d'une pathologie	1.0 *
746	Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale	Pathologie	1.0 *
710	Syndrome de Pfeiffer	Pathologie	1.0 BP*
681	Paralysie périodique hypokaliémique	Pathologie	1.0 *
67043	Kératite amibienne	Pathologie	1.0 *
664	Déficit en ornithine transcarbamylase	Pathologie	1.77 BP
647	Syndrome de Nijmegen	Pathologie	1.0 BP
646	Maladie de Niemann-Pick type C	Pathologie	1.0 *
616	Médulloblastome	Pathologie	1.0 *
614	Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	Pathologie	1.0

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
606	Myopathie myotonique proximale	Pathologie	1.0 *
602	Myopathie liée à GNE	Pathologie	1.0
579	Mucopolysaccharidose type 1	Pathologie	1.0 BP*
579	Mucopolysaccharidose type 1	Pathologie	0.82 BP
531	Syndrome de Miller-Dieker	Pathologie	1.0 BP*
53	Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	Pathologie	5.0 *
5	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	Pathologie	8.0 *
487	Maladie de Krabbe	Pathologie	1.0 *
487	Maladie de Krabbe	Pathologie	1.0 BP*
487	Maladie de Krabbe	Pathologie	0.7 BP
43393	Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	Pathologie	1.0 *
422	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique/familiale	Pathologie	1.0 *
396	Hoquet chronique	Pathologie	1.0 *
364	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase	Pathologie	1.0 BP
360	Glioblastome	Pathologie	1.0
355	Maladie de Gaucher	Pathologie	1.3 BP
3449	Syndrome de Weill-Marchesani	Pathologie	1.0
3403	Anomalie d'Uhl	Pathologie	1.0 BP
331206	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit complet en RAG1/2	Pathologie	1.0 *
33	Acidémie isovalérique	Pathologie	1.0 *
296	Maladie d'Ollier	Pathologie	1.0 *
2924	Polykystose hépatique isolée	Pathologie	1.0 *
286	Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire	Pathologie	1.0
267	Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 R1	Pathologie	1.0 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
264580	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique	Pathologie	1.0 BP*
2578	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 2	Sous-type d'une pathologie	1.0 BP*
25	Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	Pathologie	1.0 BP
23	Acidurie argininosuccinique	Pathologie	1.0 *
217	Malformation de Dandy-Walker isolée	Pathologie	2.1 *
2134	Syndrome hémolytique et urémique atypique	Pathologie	1.0 *
205	Syndrome de Crigler-Najjar	Pathologie	0.1 BP*
1900	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique par déficit en lysyl hydroxylase 1	Sous-type d'une pathologie	1.0 BP
189	Dysplasie ectodermique hidrotique	Pathologie	1.0 *
180242	Tumeur maligne des trompes	Pathologie	1.0 *
16	Monochromatisme à cônes bleus	Pathologie	1.0 BP
16	Monochromatisme à cônes bleus	Pathologie	1.0
157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	Pathologie	1.0 *
141	Maladie de Canavan	Pathologie	1.0 BP
3169	Sirénomélie	Pathologie	0.98 BP
3169	Sirénomélie	Pathologie	0.71 BP*
444490	Syndrome de chylomicronémie familiale	Pathologie	0.97 *
79408	Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme sévère	Pathologie	0.963 *
623626	Dégénérescence cérébelleuse paranéoplasique	Pathologie	0.9553 *
79278	Protoporphyrine érythropoïétique autosomique	Pathologie	0.92 *
882	Tyrosinémie type 1	Pathologie	0.9 BP
48162	Syndrome de Lewis-Sumner	Sous-type d'une pathologie	0.9 *
207	Syndrome de Crouzon	Pathologie	0.9 BP*
581	Mucopolysaccharidose type 3	Pathologie	0.87 BP*

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
99429	Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes	Pathologie	0.83
579	Mucopolysaccharidose type 1	Pathologie	0.5 *
52	Syndrome d'Alagille	Pathologie	0.8 BP*
365	Glycogénose par déficit en maltase acide	Pathologie	3.0 *
169793	Hémophilie B sévère	Sous-type d'une pathologie	0.8 *
1461	Coeur croisé	Pathologie	0.8 BP*
3312	Embryopathie à la thalidomide	Pathologie	0.77
95699	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase	Pathologie	0.75 BP*
93929	Séquence d'omphalocèle-exstrophie cloacale-anus imperforé-anomalie spinale	Sous-type d'une pathologie	0.75 BP*
90795	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11-bêta-hydroxylase	Pathologie	0.75 BP*
667	Ostéopétrose maligne autosomique récessive	Pathologie	0.75 BP*
354	Gangliosidose à GM1	Pathologie	0.75 BP*
213	Cystinose	Pathologie	0.5 BP*
181	Dysplasie ectodermique hypohidrotique liée à l'X	Sous-type d'une pathologie	0.75 BP*
1501	Corticosurrénalome	Pathologie	0.75 *
3169	Sirénomélie	Pathologie	0.01
93473	Syndrome de Hurler	Sous-type d'une pathologie	0.5 *
813	Syndrome de Silver-Russell	Pathologie	0.7 BP*
783	Syndrome de Rubinstein-Taybi	Pathologie	0.7 BP*
726	Syndrome d'Alpers-Huttenlocher	Pathologie	0.7 BP*
580	Mucopolysaccharidose type 2	Pathologie	0.7 BP*
580	Mucopolysaccharidose type 2	Pathologie	0.68 BP
392	Syndrome de Holt-Oram	Pathologie	0.7 BP*
177	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique	Pathologie	0.7 BP*

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
528	Lipodystrophie généralisée congénitale	Pathologie	0.5 *
580	Mucopolysaccharidose type 2	Pathologie	0.2 *
796	Maladie de Sandhoff	Pathologie	0.67 BP*
511	Maladie des urines sirop d'érable	Pathologie	0.67 BP
448270	Ectopie cardiaque	Pathologie	0.67 BP
3282	Tachycardie atriale multifocale	Pathologie	0.67 BP
2591	Myofibromatose infantile	Pathologie	0.67 BP*
1335	Pentalogie de Cantrell	Pathologie	0.55 BP*
124	Anémie de Blackfan-Diamond	Pathologie	0.67 BP*
90053	Complications après transplantation de cellules souches hématopoïétiques	Pathologie	0.65 *
84	Maladie de Fanconi	Pathologie	0.3 *
3463	Syndrome de Wolfram	Pathologie	0.13
294975	Absence isolée du bras et de l'avant-bras avec main conservée	Pathologie	0.62 BP
994	Séquence d'akinésie foetale	Pathologie	0.6 BP*
98809	Dyskinésie paroxystique kinésigénique	Pathologie	0.6
79098	Ophthalmie sympathique	Pathologie	0.6 *
550	MELAS	Pathologie	0.6 *
248111	Maladie de Huntington juvénile	Pathologie	0.6 *
240103	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-syndrome corticobasal	Sous-type d'une pathologie	0.6 *
2345	Syndrome de Klippel-Feil isolé	Pathologie	0.6 BP*
169799	Hémophilie B mineure	Sous-type d'une pathologie	0.6 *
169796	Hémophilie B modérée	Sous-type d'une pathologie	0.6 *
54	Albinisme oculaire récessif lié à l'X	Pathologie	0.58 BP*
96264	Syndrome 49,XXXXY	Pathologie	0.55 BP*

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
562	Syndrome de McCune-Albright	Pathologie	0.55 *
1335	Pentalogie de Cantrell	Pathologie	0.67 BP
93929	Séquence d'omphalocèle-exstrophie cloacale-anus imperforé-anomalie spinale	Sous-type d'une pathologie	0.54 BP
79276	Porphyrie aiguë intermittente	Pathologie	0.54 *
71277	Syndrome de déficit en transporteur du glucose de type 1, forme classique	Pathologie	0.538
93473	Syndrome de Hurler	Sous-type d'une pathologie	0.7 BP*
92050	Entéropathie congénitale en touffes	Pathologie	0.5 BP*
915	Syndrome d'Aarskog-Scott	Pathologie	0.5 BP*
902	Syndrome de Werner	Pathologie	0.5 *
86854	Lymphome splénique de la zone marginale	Pathologie	0.5 *
821	Syndrome de Sotos	Pathologie	0.5 BP*
811	Syndrome de Shwachman-Diamond	Pathologie	0.5 BP
79242	Déficit en holocarboxylase synthétase	Pathologie	0.5 BP*
782	Syndrome d'Axenfeld-Rieger	Pathologie	0.5 *
682	Paralysie périodique hyperkaliémique	Pathologie	0.5 *
64742	Blastome pleuropulmonaire	Pathologie	0.5 BP*
634	Syndrome de Netherton	Pathologie	0.5 BP*
634	Syndrome de Netherton	Pathologie	0.5 *
611	Myosite à inclusions	Pathologie	0.5 *
528	Lipodystrophie généralisée congénitale	Pathologie	0.6812
379	Granulomatose chronique	Pathologie	0.46 BP
35909	Déficit combiné en facteurs V et VIII	Pathologie	0.5 *
35858	Syndrome d'Imerslund-Gräsbeck	Pathologie	0.5 *
3427	Ventricule gauche à double issue	Pathologie	0.5 BP

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
3320	Syndrome de thrombocytopénie-aplasie radiale	Pathologie	0.5 BP*
122	Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	Pathologie	0.5 *
1215	Atrophie optique autosomique dominante plus	Pathologie	0.5 *
110	Syndrome de Bardet-Biedl	Pathologie	0.5 BP*
100	Ataxie-télangiectasie	Pathologie	0.49 *
90795	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11-bêta-hydroxylase	Pathologie	0.47 *
379	Granulomatose chronique	Pathologie	0.5 BP*
582	Mucopolysaccharidose type 4	Pathologie	27.6 *
676	Pancréatite chronique héréditaire	Pathologie	0.43 *
88	Aplasia médullaire idiopathique	Pathologie	0.4 *
77293	Déficit en sphingomyélinase acide, forme viscérale chronique	Pathologie	0.4 BP*
503	Syndrome de Larsen	Pathologie	0.4 BP*
3008	Déficit en pyruvate carboxylase	Pathologie	0.4 BP*
289	Syndrome d'Ellis-Van Creveld	Pathologie	1.1 BP
2869	Syndrome de Peutz-Jeghers	Pathologie	0.4 *
256	Dystonie généralisée à début précoce par les membres	Pathologie	0.4 *
2315	Syndrome de Johanson-Blizzard	Pathologie	0.4 BP*
217085	Mucopolysaccharidose type 2, forme sévère	Sous-type d'une pathologie	0.4 BP*
1452	Dysostose cléidocrânienne	Pathologie	0.1
99885	Diabète néonatal permanent isolé	Pathologie	0.38 BP*
3440	Syndrome de Waardenburg	Pathologie	0.37 BP*
43393	Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	Pathologie	0.35
290	Syndrome de rubéole congénitale	Pathologie	0.35 BP*
179	Choriorétinopathie type birdshot	Pathologie	0.35

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
576	Mucopolipidose type II	Pathologie	0.34 BP*
510	Syndrome de Lesch-Nyhan	Pathologie	0.34 BP*
96	Ataxie par déficit en vitamine E	Pathologie	0.33 *
565	Maladie de Menkes	Pathologie	0.33 BP*
327	Déficit congénital en facteur VII	Pathologie	0.33 *
79473	Porphyrie variegata	Pathologie	0.32 *
79269	Maladie de Sanfilippo type A	Sous-type d'une pathologie	1.4 BP
391665	Hypercholestérolémie familiale homozygote	Pathologie	0.3194
845	Maladie de Tay-Sachs	Pathologie	0.31 BP*
99886	Diabète néonatal transitoire	Pathologie	0.3 BP*
90647	Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen	Pathologie	0.3
84	Maladie de Fanconi	Pathologie	0.62 BP*
79394	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme	Pathologie	0.3 *
633	Syndrome de Laron	Pathologie	0.3 *
628	Nanisme diastrophique	Pathologie	0.3 BP*
590	Syndrome myasthénique congénital	Pathologie	0.3 *
581	Mucopolysaccharidose type 3	Pathologie	0.3 *
394	Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase	Pathologie	1.65 *
324964	Ostéomyélite chronique non-bactérienne/Ostéomyélite multifocale chronique récurrente	Pathologie	0.3
3004	Syndrome de polydactylie en miroir-segmentation vertébrale-anomalies des membres	Pathologie	0.3 *
277	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	Pathologie	0.3 BP*
261	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	Pathologie	0.3 *
258	Dystrophie musculaire congénitale liée à la sous-unité alpha 2 de la laminine	Pathologie	0.3 *
2299	Interruption de la crosse aortique	Pathologie	0.3 BP*

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
229717	Agammaglobulinémie isolée	Pathologie	0.3
219	Dystrophie musculaire des ceintures liée au delta-sarcoglycane R6	Pathologie	0.3 *
182050	Syndrome MYH9	Pathologie	0.3 *
845	Maladie de Tay-Sachs	Pathologie	0.28 BP
811	Syndrome de Shwachman-Diamond	Pathologie	0.28
93571	Maladie de dépôt dense	Sous-type d'une pathologie	0.25
77292	Déficit en sphingomyélinase acide, forme neuroviscérale infantile	Pathologie	0.25 BP*
702	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	Pathologie	0.25 *
678	Syndrome de Papillon-Lefèvre	Pathologie	0.25
538	Lymphangioliéomyomatose	Pathologie	0.15
35173	Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	Pathologie	0.25 BP*
910	Xeroderma pigmentosum	Pathologie	0.23 BP*
271861	Amylose ATTR héréditaire	Pathologie	0.2222
47	Agammaglobulinémie liée à l'X	Sous-type d'une pathologie	0.1 *
111	Syndrome de Barth	Pathologie	0.22 *
98813	Dysplasie ectodermique hypohidrotique avec déficit immunitaire	Pathologie	0.2 BP*
893	Syndrome WAGR	Pathologie	0.2 BP
808	Syndrome de Seckel	Pathologie	0.2 BP*
79270	Maladie de Sanfilippo type B	Sous-type d'une pathologie	0.2 *
596	Myopathie centronucléaire liée à l'X	Pathologie	0.2 *
585	Déficit multiple en sulfatases	Pathologie	0.2
534	Syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe	Pathologie	0.2
534	Syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe	Pathologie	0.2 *
375	Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire	Pathologie	0.2 *

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
353	Dystrophie musculaire des ceintures liée au gamma-sarcoglycane R5	Pathologie	0.2 *
35	Acidémie propionique	Pathologie	0.2 *
3006	Epilepsie pyridoxino-dépendante	Pathologie	0.2 BP*
277	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	Pathologie	0.2 *
2635	Dysplasie métatropique	Pathologie	0.2 BP*
2614	Syndrome nail-patella	Pathologie	0.2 BP*
238583	Hyperphénylalaninémie par déficit en tétrahydrobioptérine	Pathologie	0.2
235	Syndrome de Dubowitz	Pathologie	0.2 BP*
209916	Chondrosarcome myxoïde extrasquelettique	Pathologie	0.2 *
2052	Syndrome de Fraser	Pathologie	0.2 BP*
191	Syndrome de Cockayne	Pathologie	0.2 BP*
178478	Botulisme infantile	Sous-type d'une pathologie	0.2 BP*
1361	Déficit en carnosinase	Pathologie	0.2 BP
166096	Maladie de von Willebrand type 3	Sous-type d'une pathologie	0.1865
52427	Rétinite ponctuée albescente	Pathologie	0.125
79404	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée sévère	Pathologie	0.17 BP
407	Encéphalopathie glycinique	Pathologie	0.17 *
280219	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme classique	Sous-type d'une pathologie	0.17 *
1456	Coarctation atypique de l'aorte	Pathologie	0.17 BP*
745	Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine C	Pathologie	0.16 BP
722	Déficit congénital en plasminogène	Pathologie	0.16 *
583	Mucopolysaccharidose type 6	Pathologie	0.16 BP*
583	Mucopolysaccharidose type 6	Pathologie	0.16 *
79430	Syndrome de Hermansky-Pudlak	Pathologie	0.15

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
538	Lymphangioliéomyomatose	Pathologie	0.25 *
335	Déficit congénital en fibrinogène	Pathologie	0.15 *
223	Résistance à l'arginine vasopressine	Pathologie	0.15 *
169154	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en IL-7Ralpha	Pathologie	0.15 BP
157850	Neurodégénérescence par déficit en pantothénate kinase	Pathologie	0.15 *
118	Bêta-mannosidose	Pathologie	0.14 BP*
763	Pycnodysostose	Pathologie	0.13
3463	Syndrome de Wolfram	Pathologie	0.62 *
52427	Rétinite ponctuée albescente	Pathologie	0.175 *
33364	Trichothiodystrophie	Pathologie	0.12 BP*
623789	Dysphorie de l'intégrité corporelle	Pathologie	0.11
1308	Syndrome C	Pathologie	0.11 *
620102	Craniosynostose coronale unilatérale non syndromique	Pathologie	0.1049
99842	Déficit d'adhésion leucocytaire type I	Sous-type d'une pathologie	0.1 *
98810	Dyskinésie non kinésigénique paroxystique	Pathologie	0.1
93322	Hémimélie tibiale isolée	Pathologie	0.1 BP*
93322	Hémimélie tibiale isolée	Pathologie	0.1 *
93262	Syndrome de Crozon-acanthosis nigricans	Pathologie	0.1 BP
90793	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 17-alpha-hydroxylase	Pathologie	0.1 *
906	Syndrome de Wiskott-Aldrich	Pathologie	0.1 *
86834	Leucémie myélomonocytaire juvénile	Pathologie	0.1 *
773	Maladie de Refsum	Pathologie	0.1 *
61	Alpha-mannosidose	Pathologie	0.1 *
512	Leucodystrophie métachromatique	Pathologie	0.1 *

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
507	Leishmaniose	Pathologie	0.1 *
47	Agammaglobulinémie liée à l'X	Sous-type d'une pathologie	0.22
367	Glycogénose par déficit en enzyme branchante	Pathologie	0.1 BP
3329	Syndrome de tibia aplasique-ectrodactylie	Pathologie	0.1 *
32960	Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale	Pathologie	0.1 *
329	Déficit congénital en facteur XI	Pathologie	0.1 *
326	Déficit congénital en facteur V	Pathologie	0.1 *
31824	Intoxication par la colchicine	Pathologie	0.1 *
298	Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	Pathologie	0.1 *
289560	Neurodégénérescence associée à la protéine de membrane mitochondriale	Pathologie	0.1
2686	Neutropénie cyclique	Pathologie	0.1 *
209335	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'adulte	Pathologie	0.1 *
205	Syndrome de Crigler-Najjar	Pathologie	1.0 *
1959	Syndrome d'Evans	Pathologie	0.1 *
1775	Dyskératose congénitale	Pathologie	0.1 *
1452	Dysostose cléidocrânienne	Pathologie	0.4 BP*
142	Cancer anaplasique de la thyroïde	Pathologie	0.1 *
119	Dystrophie musculaire des ceintures liée au bêta-sarcoglycane R4	Pathologie	0.1 *
48818	Acéculéoplasminémie	Pathologie	0.09
2485	Mélorhéostose	Pathologie	0.09 *
204	Maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique	Pathologie	0.088
275777	Hypertension artérielle pulmonaire héréditaire	Sous-type d'une pathologie	0.08 *
189427	Syndrome de Cushing dû à une maladie macronodulaire bilatérale des surrénales	Pathologie	0.08 *
337	Fibrodysplasie ossifiante progressive	Pathologie	0.05

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
726	Syndrome d'Alpers-Huttenlocher	Pathologie	0.07 *
217563	Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en SP-B	Pathologie	0.067 BP
77261	Maladie de Gaucher type 3	Sous-type d'une pathologie	0.05 *
633124	Infection invasive à scopolariopsis	Pathologie	0.05 *
337	Fibrodysplasie ossifiante progressive	Pathologie	0.078 *
331	Déficit congénital en facteur XIII	Pathologie	0.05 *
325	Déficit congénital en facteur II	Pathologie	0.05 *
2788	Syndrome d'ostéoporose-pseudogliome	Pathologie	0.05 *
620113	Craniosynostose lambdoïde unilatérale non syndromique	Pathologie	0.0442
99718	Maladie de Leber plus	Pathologie	0.04 *
69087	Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	Pathologie	0.035 *
34520	Dystrophie musculaire congénitale par déficit en intégrine alpha-7	Pathologie	0.03 *
280224	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme transitoire	Sous-type d'une pathologie	0.03 *
280210	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme néonatale	Sous-type d'une pathologie	0.03 *
93976	Anotie	Pathologie	0.028 BP*
740	Progéria	Pathologie	0.025 BP
227	Diphallie	Pathologie	0.02 BP
620139	Craniosynostose frontosphénoïdale unilatérale non syndromique	Pathologie	0.0136
77260	Maladie de Gaucher type 2	Sous-type d'une pathologie	0.01 *
584	Mucopolysaccharidose type 7	Pathologie	0.01 *
3169	Sirénomélie	Pathologie	0.009 *
90308	Syndrome de Klippel-Trénaunay	Pathologie	0.007 *
740	Progéria	Pathologie	0.005
141077	Tératome épignathe	Sous-type d'une pathologie	1.68 BP

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Prévalence estimée (/100 000)
140	Dysplasie campomélique	Pathologie	1.875 BP

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

## Classement des maladies par incidence décroissante

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Incidence estimée (/100 000)
99828	Dengue	Pathologie	714.0
91546	Maladie de Lyme	Pathologie	177.5 *
673	Paludisme	Pathologie	73.0
558	Syndrome de Marfan	Pathologie	25.0 *
507	Leishmaniose	Pathologie	25.0
178320	Agression pulmonaire aiguë	Pathologie	25.0 *
91546	Maladie de Lyme	Pathologie	21.9
813	Syndrome de Silver-Russell	Pathologie	15.5 *
461	Ichtyose récessive liée à l'X	Pathologie	15.0 *
268316	Complication de l'hémodialyse	Pathologie	13.0 *
641350	Hypophysite induite par l'immunothérapie	Pathologie	12.8074 *
1546	Cryptococcose	Pathologie	11.0 *
848	Bêta-thalassémie	Pathologie	1.0
2209	Phénylcétonurie maternelle	Pathologie	10.0 *
137839	Syndrome de Lemierre	Pathologie	10.0 *
3467	Xanthinurie héréditaire	Pathologie	9.05 *
1489	Coqueluche	Pathologie	8.9 *
1941	Epilepsie-absence juvénile	Pathologie	7.5 *
289390	Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif	Pathologie	6.92
3002	Thrombopénie immune	Pathologie	6.75 *
29073	Myélome multiple	Pathologie	6.0
213504	Adénocarcinome de l'ovaire	Pathologie	5.97 *
2032	Fibrose pulmonaire idiopathique	Pathologie	5.55
146	Cancer différencié de la thyroïde	Pathologie	5.25
99977	Carcinome épidermoïde de l'oesophage	Pathologie	3.357 *
536	Lupus érythémateux systémique	Pathologie	5.14
3099	Rhumatisme articulaire aigu	Pathologie	5.0 *
139417	Myélite transverse aiguë	Pathologie	4.72
494550	Carcinome épidermoïde du larynx	Pathologie	4.61 *
89936	Hypophosphatémie liée à l'X	Pathologie	4.5
213767	Carcinome épidermoïde du col de l'utérus	Pathologie	4.28 *
70591	Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique	Pathologie	4.2 *
70567	Cholangiocarcinome	Pathologie	4.2
70567	Cholangiocarcinome	Pathologie	4.0 *
585867	Leucémie myéloïde aiguë associée à t(9;22)(q34.1;q11.2)	Pathologie	4.0
2929	Syndrome de polypose juvénile	Pathologie	3.85 *
548	Lèpre	Pathologie	3.7
213528	Adénocarcinome rare du sein	Pathologie	3.55 *
502363	Carcinome épidermoïde de la cavité orale	Pathologie	3.51 *
99977	Carcinome épidermoïde de l'oesophage	Pathologie	5.2
99976	Adénocarcinome de l'oesophage	Pathologie	3.264 *
210159	Carcinome hépatocellulaire de l'adulte	Pathologie	3.22 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Incidence estimée (/100 000)
500478	Carcinome épidermoïde de l'oropharynx	Pathologie	3.12 *
99745	Typhoïde	Pathologie	3.0 *
99429	Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes	Pathologie	3.0 *
360	Glioblastome	Pathologie	3.0
186	Cholangite biliaire primitive	Pathologie	2.57 *
154	Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	Pathologie	2.91 *
454821	Adénome pléomorphe de la glande salivaire	Sous-type d'une pathologie	2.725
95716	Hypothyroïdie familiale par anomalie de l'hormonosynthèse thyroïdienne	Pathologie	2.67
424991	Adénocarcinome de la vésicule biliaire et des voies biliaires extrahépatiques	Pathologie	2.62 *
70	Amyotrophie spinale proximale	Pathologie	2.6 *
186	Cholangite biliaire primitive	Pathologie	3.0
91349	Adénome hypophysaire non fonctionnel	Pathologie	1.05
360	Glioblastome	Pathologie	2.52 *
324964	Ostéomyélite chronique non-bactérienne/Ostéomyélite multifocale chronique récurrente	Pathologie	2.5
2038	Malformation artérioveineuse pulmonaire	Pathologie	2.5
391	Lymphome de Hodgkin classique	Pathologie	2.463 *
29073	Myélome multiple	Pathologie	2.4 *
803	Sclérose latérale amyotrophique	Pathologie	2.2 *
707	Peste	Pathologie	2.2 *
545	Lymphome folliculaire	Pathologie	2.192 *
79239	Galactosémie classique	Pathologie	2.1 *
166119	Ostéopocilie isolée	Pathologie	2.0
146	Cancer différencié de la thyroïde	Pathologie	2.0 *
319276	Carcinome rénal à cellules claires	Pathologie	1.99 *
729	Polyglobulie de Vaquez	Pathologie	1.9 *
50251	Mésothéliome pleural	Pathologie	1.9 *
102	Atrophie multisystématisée	Pathologie	1.8
854	Thrombose portale non- maligne and non- cirrhotique	Pathologie	1.72 *
842	Tumeur testiculaire germinale séminomateuse	Pathologie	1.71 *
589	Myasthénie auto-immune	Pathologie	1.7 *
355	Maladie de Gaucher	Pathologie	1.7 *
810	Shigellose	Pathologie	1.68 *
583861	Thrombose isolée de la veine mésentérique	Pathologie	1.6 *
618	Mélanome malin familial	Pathologie	1.5 *
598216	Cancer urothélial des voies supérieures	Pathologie	1.5
35	Acidémie propionique	Pathologie	1.5
26106	Cancer gastrique diffus héréditaire	Pathologie	1.5 *
549	Maladie du légionnaire	Pathologie	1.4 *
803	Sclérose latérale amyotrophique	Pathologie	1.35
250923	Aniridie isolée	Pathologie	1.31 *
98843	Lymphome de Hodgkin classique type sclérosant nodulaire	Sous-type d'une pathologie	1.28 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Incidence estimée (/100 000)
494547	Carcinome épidermoïde de l'hypopharynx	Pathologie	1.27 *
635	Neuroblastome	Pathologie	1.26
521	Leucémie myéloïde chronique	Pathologie	1.25 *
363494	Tumeur germinale non séminomateuse des testicules	Pathologie	1.21 *
673	Paludisme	Pathologie	1.2 *
313920	Carcinome gastrique associé au virus Epstein-Barr	Pathologie	1.2
2137	Hépatite auto-immune	Pathologie	1.2
85443	Amylose AL	Pathologie	1.044
91349	Adénome hypophysaire non fonctionnel	Pathologie	2.55 *
85443	Amylose AL	Pathologie	1.1177 *
502366	Carcinome épidermoïde de la lèvre	Pathologie	1.02
213772	Adénocarcinome du col de l'utérus	Pathologie	1.01 *
848	Bêta-thalassémie	Pathologie	10.0 *
824	Myélofibrose primaire	Pathologie	1.0 *
727	Polyangéite microscopique	Pathologie	1.0 *
69078	Liposarcome	Pathologie	1.0 *
54595	Craniopharyngiome	Pathologie	1.0
44890	Tumeur stromale gastro-intestinale	Pathologie	1.0 *
44890	Tumeur stromale gastro-intestinale	Pathologie	1.0
400	Echinococcose kystique	Pathologie	1.0 *
3148	Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques	Pathologie	1.0
209964	Syndrome de l'ulcère solitaire du rectum	Pathologie	1.0 *
157798	Syndrome de polypose dentelée	Pathologie	1.0
577	Mucopolidose type III	Pathologie	0.985 *
221	Dermatomyosite	Pathologie	0.9704
97560	Glomérulonéphrite extra membraneuse primitive	Pathologie	0.8103
2023	Sarcome pléomorphe indifférencié	Pathologie	0.9 *
900	Granulomatose avec polyangéite	Pathologie	0.85 *
398961	Adénocarcinome mucineux de l'ovaire	Pathologie	0.85 *
97560	Glomérulonéphrite extra membraneuse primitive	Pathologie	0.9194 *
454723	Adénocarcinome endométrioïde de l'ovaire	Pathologie	0.81 *
424019	Carcinome épidermoïde du canal anal	Pathologie	0.81 *
33226	Macroglobulinémie de Waldenström	Pathologie	0.81 *
930	Achalasie oesophagienne idiopathique	Pathologie	0.77
171	Cholangite sclérosante primitive	Pathologie	0.77 *
2137	Hépatite auto-immune	Pathologie	0.75 *
48104	Pyoderma gangrenosum	Pathologie	0.74
340	Syndrome de fièvre hémorragique-syndrome rénal	Pathologie	0.74 *
276145	Tumeur épithéliale maligne des glandes salivaires	Pathologie	0.73 *
99976	Adénocarcinome de l'oesophage	Pathologie	0.7
100070	Aphasie primaire progressive non fluente	Pathologie	0.7 *
98823	Leucémie myélomonocytaire chronique	Pathologie	0.68
289596	Angiofibrome nasopharyngé juvénile	Pathologie	0.6666
79139	Encéphalite japonaise	Pathologie	0.65 *
683	Paralysie supranucléaire progressive	Pathologie	0.65
171	Cholangite sclérosante primitive	Pathologie	0.65

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Incidence estimée (/100 000)
85414	Arthrite juvénile idiopathique systémique	Pathologie	0.6
83597	Encéphalomyélite aiguë disséminée	Pathologie	0.6 *
101330	Porphyrie cutanée tardive	Pathologie	0.6 *
780	Rhabdomyosarcome	Pathologie	0.59 *
104075	Adénocarcinome de l'intestin grêle	Pathologie	0.588 *
732	Polymyosite	Pathologie	0.585 *
398058	Carcinome épidermoïde de la verge	Pathologie	0.57 *
86830	Maladie myéloproliférative chronique non classifiée	Pathologie	0.53 *
589	Myasthénie auto-immune	Pathologie	0.53
99971	Liposarcome bien différencié	Sous-type d'une pathologie	0.51 *
180275	Maladie de Paget du mamelon	Pathologie	0.51 *
280921	Panuvéite idiopathique	Pathologie	0.5051 *
99828	Dengue	Pathologie	0.5 *
980	Absence de l'artère pulmonaire	Pathologie	0.5 *
39044	Mélanome uvéal	Pathologie	0.5 *
2584	Mycosis fongoïde classique	Pathologie	0.5 *
191	Syndrome de Cockayne	Pathologie	0.5 *
3318	Thrombocytémie essentielle	Pathologie	0.48 *
963	Acromégalie	Pathologie	0.47
533	Listériose	Pathologie	0.43 *
98844	Lymphome de Hodgkin classique à cellularité mixte	Sous-type d'une pathologie	0.42 *
424943	Adénocarcinome du foie et des voies biliaires intrahépatiques	Pathologie	0.412 *
86872	Leucémie à grands lymphocytes granuleux T	Pathologie	0.4 *
820	Syndrome de Sneddon	Pathologie	0.4 *
570422	Déficit en galactose mutarotase	Pathologie	0.4
83484	Encéphalite de St. Louis	Pathologie	0.38 *
399	Maladie de Huntington	Pathologie	0.38
36426	Syndrome de Stevens-Johnson	Sous-type d'une pathologie	0.36 *
150	Carcinome nasopharyngé	Pathologie	0.36 *
728	Polychondrite atrophiante	Pathologie	0.35
54057	Purpura thrombotique thrombocytopénique	Pathologie	0.35
500464	Carcinome épidermoïde des fosses nasales et des sinus paranasaux	Pathologie	0.35
49041	Fibrose rétropéritonéale associée à IgG4	Sous-type d'une pathologie	0.35 *
33276	Sarcome de Kaposi	Pathologie	0.34 *
533	Listériose	Pathologie	0.337
398971	Adénocarcinome à cellules claires de l'ovaire	Pathologie	0.32 *
1070	Anisakiase	Pathologie	0.32
873	Tumeur desmoïde	Pathologie	0.3 *
52417	Lymphome MALT	Pathologie	0.3 *
293173	Pustulose exanthématique aiguë généralisée	Pathologie	0.3
29072	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	Pathologie	0.3

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Incidence estimée (/100 000)
1930	Encéphalite à herpes simplex	Pathologie	0.3
178478	Botulisme infantile	Sous-type d'une pathologie	0.3 *
93672	Dermatomyosite juvénile	Pathologie	0.295
58017	Leucémie à tricholeucocytes classique	Pathologie	0.29 *
99970	Liposarcome dédifférencié	Sous-type d'une pathologie	0.27 *
79140	Carcinome neuroendocrine cutané	Pathologie	0.27
83330	Amyotrophie spinale proximale type 1	Sous-type d'une pathologie	0.26 *
168999	Mélanome malin muqueux	Pathologie	0.26 *
567548	Syndrome néphrotique corticorésistant idiopathique	Pathologie	0.2582
424016	Adénocarcinome du canal anal	Pathologie	0.253 *
97279	Insulinome	Pathologie	0.25
623615	Encéphalite limbique auto-immune	Pathologie	0.25 *
329977	Tumeur neuroendocrine classique de l'appendice	Sous-type d'une pathologie	0.25
251627	Oligodendrogliome	Pathologie	0.25 *
139423	Myélite transverse aiguë idiopathique	Sous-type d'une pathologie	0.25 *
55880	Chondrosarcome	Pathologie	0.24 *
668	Ostéosarcome	Pathologie	0.23 *
623626	Dégénérescence cérébelleuse paranéoplasique	Pathologie	0.2225 *
1332	Cancer médullaire de la thyroïde	Pathologie	0.22 *
423786	Carcinome indifférencié de l'estomac	Pathologie	0.211 *
96253	Maladie de Cushing	Pathologie	0.2 *
3392	Tularémie	Pathologie	0.2 *
100085	Carcinome neuroendocrine hépatique primaire	Pathologie	0.2
95455	Spectre syndrome de Stevens-Johnson/nécrolyse épidermique toxique	Pathologie	0.19
71211	Neuromyérite optique	Pathologie	0.1877
183	Granulomatose éosinophilique avec polyangéite	Pathologie	0.18 *
543	Lymphome de Burkitt	Pathologie	0.17 *
517	Leucémie aiguë myélomonocytaire	Pathologie	0.17 *
142	Cancer anaplasique de la thyroïde	Pathologie	0.17 *
781	Fièvre Q	Pathologie	0.16 *
284	Echinococcose alvéolaire	Pathologie	0.16 *
251636	Ependymome	Pathologie	0.16 *
599480	Hémophilie acquise A	Pathologie	0.1505 *
913	Syndrome de Zollinger-Ellison	Pathologie	0.15 *
86839	Tumeur myélodysplasique avec augmentation des blastes	Pathologie	0.15 *
33402	Hépatocarcinome de l'enfant	Pathologie	0.15 *
329918	Glomérulopathie à dépôts de C3	Sous-type d'une pathologie	0.15 *
363976	Tumeur osseuse à cellules géantes	Pathologie	0.1404
99867	Thymome	Pathologie	0.14 *
654	Néphroblastome	Pathologie	0.14 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Incidence estimée (/100 000)
319298	Carcinome rénal papillaire	Pathologie	0.14 *
79140	Carcinome neuroendocrine cutané	Pathologie	0.13 *
514	Leucémie aiguë monoblastique/monocytaire	Pathologie	0.13 *
319	Sarcome d'Ewing squelettique	Pathologie	0.13 *
913	Syndrome de Zollinger-Ellison	Pathologie	0.125
99915	Tumeur maligne de la granulosa de l'ovaire	Pathologie	0.12 *
86893	Lymphome de Hodgkin nodulaire à prédominance lymphocytaire	Pathologie	0.12
509	Leptospirose	Pathologie	0.12 *
324625	Chikungunya	Pathologie	0.12 *
213716	Carcinome épidermoïde du corps de l'utérus	Pathologie	0.12 *
213512	Tumeur maligne mixte müllérienne de l'ovaire	Pathologie	0.12 *
2086	Gliome des voies optiques	Pathologie	0.12
204	Maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique	Pathologie	0.118
418959	Carcinome épidermoïde de l'estomac	Pathologie	0.115 *
424002	Carcinome épidermoïde du rectum	Pathologie	0.113 *
616	Médulloblastome	Pathologie	0.11 *
520	Leucémie aiguë promyélocytaire	Pathologie	0.11 *
99967	Liposarcome myxoïde/à cellules rondes	Sous-type d'une pathologie	0.1 *
98919	Syndrome de Miller Fisher	Pathologie	0.1 *
98845	Lymphome de Hodgkin classique riche en lymphocytes	Sous-type d'une pathologie	0.1 *
53035	Maladie de Caroli	Pathologie	0.1
37553	Syndrome d'Andersen-Tawil	Pathologie	0.1 *
26790	Maladie gélatineuse du péritoine	Pathologie	0.1
2382	Syndrome de Lennox-Gastaut	Pathologie	0.1 *
2314	Syndrome hyper-IgE autosomique dominant par déficit en STAT3	Pathologie	0.1 *
228371	Botulisme alimentaire	Sous-type d'une pathologie	0.1 *
1822	Dysplasie épiphysaire hémimélique	Pathologie	0.1
178475	Botulisme par blessure	Sous-type d'une pathologie	0.1 *
131	Syndrome de Budd-Chiari	Pathologie	0.1
112	Syndrome de Bartter	Pathologie	0.1 *
86893	Lymphome de Hodgkin nodulaire à prédominance lymphocytaire	Pathologie	0.095 *
75564	Anémie sidéroblastique idiopathique acquise	Pathologie	0.09 *
251630	Oligodendrogliome anaplasique	Pathologie	0.09 *
1304	Brucellose	Pathologie	0.09 *
3287	Artérite de Takayasu	Pathologie	0.084 *
375	Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire	Pathologie	0.08 *
398987	Téatome malin de l'ovaire	Pathologie	0.07 *
79277	Porphyrie érythropoïétique congénitale	Pathologie	0.065 *
86843	Panmyélose aiguë avec myélofibrose	Pathologie	0.06 *
863	Trichinellose	Pathologie	0.06 *
213531	Carcinome métablasique du sein	Pathologie	0.06 *
99969	Liposarcome pléiomorphe	Sous-type d'une	0.05 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Incidence estimée (/100 000)
		pathologie	
86852	Leucémie polyléucocytaire à cellules B	Pathologie	0.05 *
790	Rétinoblastome	Pathologie	0.05 *
213557	Cancer du sein type glande salivaire	Pathologie	0.05 *
418951	Carcinome indifférencié de l'oesophage	Pathologie	0.044 *
99931	Hémorragie pulmonaire idiopathique	Pathologie	0.0425 *
99912	Dysgerminome de l'ovaire	Pathologie	0.04 *
98846	Lymphome de Hodgkin classique pauvre en lymphocytes	Sous-type d'une pathologie	0.04 *
454714	Leucémie à plasmocytes	Pathologie	0.04 *
331	Déficit congénital en facteur XIII	Pathologie	0.04 *
300385	Carcinome hypophysaire	Pathologie	0.04 *
248111	Maladie de Huntington juvénile	Pathologie	0.04 *
168960	Anémie réfractaire avec excès de blastes en transformation	Pathologie	0.04 *
357034	Rétinoblastome non héréditaire	Sous-type d'une pathologie	0.038 *
83476	Encéphalite West-Nile	Pathologie	0.036 *
2573	Maladie de Moyamoya	Pathologie	0.035 *
424996	Carcinome épidermoïde de la vésicule biliaire et des voies biliaires extra-hépatiques	Pathologie	0.032 *
99865	Séminome spermatocytaire	Pathologie	0.03 *
46487	Epidermolysis bullosa acquise	Pathologie	0.03 *
33355	Dysgénésie réticulaire	Pathologie	0.03 *
290	Syndrome de rubéole congénitale	Pathologie	0.03 *
251576	Gliosarcome	Sous-type d'une pathologie	0.03 *
1501	Corticosurrénalome	Pathologie	0.03 *
424046	Carcinome à cellules acineuses du pancréas	Pathologie	0.029 *
423994	Carcinome épidermoïde du côlon	Pathologie	0.026 *
401920	Carcinome hépatocellulaire fibrolamellaire	Pathologie	0.025 *
329984	Carcinome à cellules caliciformes	Sous-type d'une pathologie	0.025
3299	Tétanos	Pathologie	0.024 *
424039	Carcinome épidermoïde du pancréas	Pathologie	0.023 *
1267	Botulisme	Pathologie	0.022 *
99928	Tumeur du site d'implantation	Pathologie	0.02 *
98834	Leucémie myéloblastique aiguë avec maturation	Pathologie	0.02 *
86850	Sarcome myéloïde	Pathologie	0.02 *
518	Leucémie aiguë mégacaryoblastique	Pathologie	0.02 *
449	Hépatoblastome	Pathologie	0.02 *
363489	Tumeur testiculaire des cordons sexuels et du stroma	Pathologie	0.02 *
251909	Pinéoblastome	Pathologie	0.02 *
251679	Astroblastome	Pathologie	0.02 *
251579	Glioblastome à cellules géantes	Sous-type d'une pathologie	0.02 *
1957	Esthésioneuroblastome	Pathologie	0.02 *
143	Carcinome parathyroïdien	Pathologie	0.02 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Incidence estimée (/100 000)
1183	Syndrome d'opsoclonie-myoclonie	Pathologie	0.02 *
424970	Carcinome indifférencié du foie et des voies biliaires intrahépatiques	Pathologie	0.015 *
31837	Maladie veino-occlusive pulmonaire	Pathologie	0.015 *
538	Lymphangioliéomyomatose	Pathologie	0.0135
79276	Porphyrie aiguë intermittente	Pathologie	0.013 *
79278	Protoporphyrine érythropoïétique autosomique	Pathologie	0.012 *
424058	Carcinome intracanalair papillaire mucineux du pancréas	Pathologie	0.011 *
98833	Leucémie myéloblastique aiguë sans maturation	Pathologie	0.01 *
98832	Leucémie aiguë myéloblastique avec différenciation minimale	Pathologie	0.01 *
55881	Adamantinome	Pathologie	0.01 *
424053	Cystadénocarcinome mucineux du pancréas	Pathologie	0.01 *
319303	Carcinome rénal chromophile	Pathologie	0.01 *
251899	Carcinome des plexus choroïdes	Pathologie	0.01 *
251863	Médulloblastome desmoplasique/nodulaire	Sous-type d'une pathologie	0.01 *
251607	Xanthoastrocytome pléomorphe	Pathologie	0.01 *
251598	Astrocytome protoplasmique	Sous-type d'une pathologie	0.01 *
251582	Gliomatose cérébrale	Pathologie	0.01 *
2030	Fibrosarcome	Pathologie	0.01 *
180234	Tumeur germinale maligne mixte	Pathologie	0.01 *
180226	Carcinome embryonnaire	Pathologie	0.01 *
168966	Lymphome composite	Pathologie	0.01 *
424975	Carcinome épidermoïde du foie et des voies biliaires intrahépatiques	Pathologie	0.009 *
79473	Porphyrie variegata	Pathologie	0.008 *
423968	Carcinome épidermoïde de l'intestin grêle	Pathologie	0.008 *
284343	Syndrome DICER1 de prédisposition aux tumeurs	Pathologie	0.007
356	Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	Pathologie	0.0055
97280	Glucagonome	Pathologie	0.005 *
418945	Carcinome de l'oesophage type glande salivaire	Pathologie	0.004 *
424065	Carcinome pseudo-papillaire et solide du pancréas	Pathologie	0.003 *
97283	Somatostatine	Pathologie	0.0025 *
424982	Cystadénocarcinome biliaire	Pathologie	0.002 *
424080	Carcinome indifférencié à cellules géantes de type ostéoclastique du pancréas	Pathologie	0.001 *

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

# Classement des maladies par nombre publié de cas ou de familles

## Nombre publié de cas

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
319218	Fièvre hémorragique à virus Ebola	Pathologie	28220 Cas
227972	Syndrome de l'huile toxique	Pathologie	20000 Cas
454745	Kuru	Pathologie	2700 Cas
50918	Maladie de Kikuchi-Fujimoto	Pathologie	1052 Cas
2309	Pachyonychie congénitale	Pathologie	1000 Cas
158014	Maladie de Rosaï-Dorfman	Pathologie	1000 Cas
64	Syndrome d'Alström	Pathologie	950 Cas
454836	Grippe aviaire	Pathologie	826 Cas
83312	Fièvre vésiculeuse	Pathologie	800 Cas
1359	Complexe de Carney	Pathologie	750 Cas
840	Syringocystadénome papillifère	Pathologie	730 Cas
71276	Syndrome du sinus silencieux	Pathologie	558 Cas
99825	Maladie à virus Nipah	Pathologie	556 Cas
99826	Fièvre hémorragique de Marburg	Pathologie	500 Cas
79282	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cb1C	Sous-type d'une pathologie	500 Cas
73256	Neurocytome central	Pathologie	500 Cas
69077	Tumeur rhabdoïde	Pathologie	500 Cas
530	Protéinose lipoïde	Pathologie	500 Cas
42642	Syndrome PFAPA	Pathologie	500 Cas
35687	Maladie d'Erdheim-Chester	Pathologie	500 Cas
3261	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun	Pathologie	500 Cas
2930	Syndrome de Cronkhite-Canada	Pathologie	500 Cas
26	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie	Pathologie	500 Cas
2138	Différence ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX	Pathologie	500 Cas
167	Syndrome de Chédiak-Higashi	Pathologie	500 Cas
85448	Amylose AGel	Pathologie	475 Cas
79312	Acidémie méthylmalonique isolée résistante à la vitamine B12 type mut-	Sous-type d'une pathologie	450 Cas
22	Déficit en succinate-semi-aldéhyde déshydrogénase	Pathologie	450 Cas
79501	Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 1	Pathologie	437 Cas
411593	Syndrome hypoglycémique auto-immun	Pathologie	404 Cas
662	Syndrome des ongles jaunes	Pathologie	400 Cas
649	Maladie de Norrie	Pathologie	400 Cas
352540	Ostéomalacie oncogénique	Pathologie	400 Cas
35125	Syndrome du naevus épidermique	Pathologie	400 Cas
3348	Trachéobronchopathie chondro-ostéoplastique	Pathologie	400 Cas
2909	Syndrome de Rothmund-Thomson	Pathologie	400 Cas
100025	Maladie des chaînes lourdes alpha	Sous-type d'une pathologie	400 Cas
974	Syndrome d'Adams-Oliver	Pathologie	398 Cas
238606	Tremblement orthostatique primaire	Pathologie	390 Cas
83453	Syndrome vulvo-vaginal-gingival	Pathologie	380 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
96170	Syndrome d'Emanuel	Pathologie	350 Cas
85458	Angiopathie amyloïde cérébrale	Pathologie	350 Cas
64741	Blastome pulmonaire	Pathologie	350 Cas
3269	Synostose radio-ulnaire isolée	Pathologie	350 Cas
2968	Déficit d'adhésion leucocytaire	Pathologie	350 Cas
59	Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	Pathologie	320 Cas
838	Syndrome de Susac	Pathologie	304 Cas
99147	Syndrome de von Willebrand acquis	Pathologie	300 Cas
83469	Tumeur desmoplastique à petites cellules	Pathologie	300 Cas
73	Maladie de Gorham-Stout	Pathologie	300 Cas
570	Syndrome de Moebius	Pathologie	300 Cas
525	Lichen plan pilaire	Pathologie	300 Cas
51608	Calcification artérielle généralisée infantile	Pathologie	300 Cas
501	Maladie de Lafora	Pathologie	300 Cas
482	Maladie de Kimura	Pathologie	300 Cas
42775	Syndrome PHACE	Pathologie	300 Cas
41	Dyschromatose symétrique des extrémités	Pathologie	300 Cas
3347	Syndrome de Mounier-Kühn	Pathologie	300 Cas
309025	Déficit en mévalonate kinase	Pathologie	300 Cas
3071	Syndrome de Costello	Pathologie	300 Cas
247245	Sidérose superficielle	Pathologie	300 Cas
237	Duplication de l'urètre	Pathologie	300 Cas
2330	Phénomène de Kasabach-Merritt	Pathologie	300 Cas
228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme myopathique	Sous-type d'une pathologie	300 Cas
220	Syndrome de Denys-Drash	Pathologie	300 Cas
2092	Hypoplasie dermique en aires	Pathologie	300 Cas
206569	Myopathie nécrosante à médiation auto-immune	Pathologie	300 Cas
184	Chérubisme	Pathologie	300 Cas
157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	Pathologie	300 Cas
1556	Cutis marmorata telangiectatica congenita	Pathologie	300 Cas
1467	Syndrome de Cogan	Pathologie	300 Cas
1340	Syndrome cardio-facio-cutané	Pathologie	300 Cas
1328	Maladie de Camurati-Engelmann	Pathologie	300 Cas
125	Syndrome de Bloom	Pathologie	300 Cas
500	Syndrome de Noonan avec lentigines multiples	Pathologie	296 Cas
363549	Encéphalopathie aiguë du lobe frontal liée à la fièvre	Pathologie	283 Cas
599373	Encéphalopathie liée à STXBP1	Pathologie	282 Cas
2070	Gastro-entérite à éosinophiles	Pathologie	280 Cas
566943	Syndrome de Mueller-Weiss	Pathologie	277 Cas
137667	Malformation capillaire-malformation artérioveineuse	Pathologie	261 Cas
98954	Dystrophie cornéenne de Meesmann	Pathologie	250 Cas
90283	Lupus tumidus	Pathologie	250 Cas
77258	Syndrome trichorhinophalangien type 1	Pathologie	250 Cas
397596	Syndrome de PI3K-delta activé	Pathologie	250 Cas
373	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel	Pathologie	250 Cas
2908	Epidermolyse bulleuse de Kindler	Pathologie	250 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
221074	Maladie de Marchiafava-Bignami	Pathologie	250 Cas
167635	Scléromyxœdème	Pathologie	250 Cas
163634	Syndrome de Maffucci	Pathologie	250 Cas
100006	Amylose ABeta, type néerlandais	Sous-type d'une pathologie	250 Cas
199318	Syndrome de microdélétion 15q13.3	Pathologie	246 Cas
2710	Dysplasie oculo-dento-digitale	Pathologie	243 Cas
464453	Méthémoglobinémie acquise	Pathologie	242 Cas
169105	Syndrome de Good	Pathologie	241 Cas
99642	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Handigodu	Pathologie	234 Cas
2241	Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie	Pathologie	230 Cas
1708	Trisomie 16 en mosaïque	Pathologie	226 Cas
65285	Maladie de Lhermitte-Duclos	Pathologie	220 Cas
1727	Syndrome de duplication 22q11.2	Pathologie	216 Cas
2796	Pachydermopériostose	Pathologie	204 Cas
2510	Syndrome micro	Pathologie	203 Cas
33364	Trichothiodystrophie	Pathologie	201 Cas
99050	Artère pulmonaire gauche ou droite d'origine aortique	Pathologie	200 Cas
97360	Syndrome de Robinow	Pathologie	200 Cas
901	Syndrome de Wells	Pathologie	200 Cas
847	Alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X	Pathologie	200 Cas
79277	Porphyrie érythroïdétique congénitale	Pathologie	200 Cas
79255	Gangliosidose à GM1 type 1	Sous-type d'une pathologie	200 Cas
75563	Anémie sidéroblastique liée à l'X	Pathologie	200 Cas
679	Papulose atrophiante maligne	Sous-type d'une pathologie	200 Cas
66630	Pseudoarthrose congénitale de la clavicule	Pathologie	200 Cas
599490	Déficit acquis du facteur V	Pathologie	200 Cas
575	Syndrome de Muckle-Wells	Pathologie	200 Cas
565612	Cardiomyovasculopathie primaire à surcharge lipidique	Pathologie	200 Cas
559	Syndrome de Marinesco-Sjögren	Pathologie	200 Cas
523	Léiomyomatose familiale et cancer du rein	Pathologie	200 Cas
48686	Lymphome primitif des séreuses	Pathologie	200 Cas
48652	Syndrome de Phelan-McDermid	Pathologie	200 Cas
48377	Dermatose pustuleuse sous-cornée	Pathologie	200 Cas
457	Ichtyose harlequin	Pathologie	200 Cas
414	Atrophie gyrée chorioretinienne	Pathologie	200 Cas
343	Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D	Sous-type d'une pathologie	200 Cas
317	Erythrokratodermie variable	Pathologie	200 Cas
306516	Hypomagnésémie primaire avec hypercalciurie et néphrocalcinose	Pathologie	200 Cas
302	Epidermodysplasie verruciforme héréditaire	Pathologie	200 Cas
289494	Leucodystrophie 4H	Pathologie	200 Cas
2616	Syndrome 3M	Pathologie	200 Cas
261183	Syndrome de microdélétion 15q11.2	Pathologie	200 Cas
221016	Syndrome de Rothmund-Thomson type 2	Sous-type d'une	200 Cas

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
		pathologie	
220407	Sclérose systémique limitée	Sous-type d'une pathologie	200 Cas
2088	Syndrome de Fanconi-Bickel	Pathologie	200 Cas
199267	Fibromatose digitale infantile	Pathologie	200 Cas
1986	Complexe de Gollop-Wolfgang	Pathologie	200 Cas
1980	Calcinose striopallidodentée bilatérale	Pathologie	200 Cas
193	Syndrome de Cohen	Pathologie	200 Cas
1540	Syndrome de Jackson-Weiss	Pathologie	200 Cas
139436	Réticulohistiocytose multicentrique	Pathologie	200 Cas
137867	Maladie du motoneurone type Madras	Pathologie	200 Cas
1300	Syndrome des ptérygiums poplités autosomique dominant	Pathologie	200 Cas
1063	Angiome en touffes	Pathologie	200 Cas
1059	Angiomatose cutanée et digestive	Pathologie	200 Cas
627	Syndrome de Nance-Horan	Pathologie	196 Cas
402035	Colite à éosinophiles	Pathologie	196 Cas
37042	Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X	Pathologie	195 Cas
699	Syndrome de Pearson	Pathologie	194 Cas
28	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12	Pathologie	192 Cas
1465	Syndrome de Coffin-Siris	Pathologie	190 Cas
293381	Dystrophie par érosions épithéliales récurrentes	Pathologie	186 Cas
31150	Maladie de Tangier	Pathologie	185 Cas
757	Pseudohypoaldostéronisme type 2	Pathologie	180 Cas
319552	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12RB1	Pathologie	180 Cas
254509	Botulisme iatrogène	Sous-type d'une pathologie	180 Cas
2237	Syndrome d'hypoparathyroïdie-surdité neurosensorielle-dysplasie rénale	Pathologie	180 Cas
1475	Syndrome rein-colobome	Pathologie	180 Cas
572	Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe II	Pathologie	179 Cas
98960	Dystrophie cornéenne de Thiel-Behnke	Pathologie	173 Cas
576278	Syndrome associé à SATB2	Pathologie	171 Cas
97685	Syndrome de microdélétion 17q11	Sous-type d'une pathologie	170 Cas
60040	Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie	Pathologie	170 Cas
48431	Syndrome de cataracte congénitale-dysmorphie faciale-neuropathie	Pathologie	170 Cas
324636	Syndrome de sensibilisation aux érythrocytes	Pathologie	170 Cas
252212	Tumeur triton maligne	Sous-type d'une pathologie	170 Cas
1713	Syndrome de microduplication 17p11.2	Pathologie	170 Cas
1459	Syndrome de maladie coeliaque-calcifications cérébrales-épilepsie	Pathologie	170 Cas
2332	Syndrome KBG	Pathologie	164 Cas
96121	Syndrome de microduplication 7q11.23	Pathologie	163 Cas
261243	Syndrome de microduplication 16p13.11	Pathologie	162 Cas
349	Fucosidose	Pathologie	161 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
589618	Dystonie 28	Pathologie	160 Cas
1522	Dysplasie cranio-métaphysaire	Pathologie	160 Cas
2065	Syndrome de Galloway-Mowat	Pathologie	159 Cas
585	Déficit multiple en sulfatases	Pathologie	154 Cas
300324	Lymphocytose B polyclonale persistante	Pathologie	154 Cas
93164	Pseudohypoaldostéronisme transitoire	Pathologie	152 Cas
84142	Syndrome d'Isaacs	Pathologie	150 Cas
79259	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ib	Sous-type d'une pathologie	150 Cas
71518	Torticolis paroxystique bénin de l'enfant	Pathologie	150 Cas
71274	Léiomyomatose péritonéale disséminée	Pathologie	150 Cas
52503	Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X	Pathologie	150 Cas
498474	Fibromatose hyaline	Pathologie	150 Cas
381	Syndrome de Griscelli	Pathologie	150 Cas
37748	Syndrome de Schnitzler	Pathologie	150 Cas
35069	Dystrophie neuroaxonale infantile	Pathologie	150 Cas
347	Syndrome de Frasier	Pathologie	150 Cas
3467	Xanthinurie héréditaire	Pathologie	150 Cas
329481	Glomérulopathie lipoprotéinique	Pathologie	150 Cas
3265	Synostose huméro-radiale isolée	Pathologie	150 Cas
3197	Hyperexplexie héréditaire	Pathologie	150 Cas
314777	Adénome pituitaire isolé familial	Pathologie	150 Cas
3103	Syndrome de Roberts	Pathologie	150 Cas
284454	Rétinopathie occulte externe zonale aiguë	Pathologie	150 Cas
28378	Tyrosinémie type 2	Pathologie	150 Cas
2637	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II	Pathologie	150 Cas
2576	Nanisme Mulibrey	Pathologie	150 Cas
236	Trisomie 9p	Pathologie	150 Cas
226	Déficit en dihydroptéridine réductase	Sous-type d'une pathologie	150 Cas
2108	Syndrome de Hallermann-Streiff	Pathologie	150 Cas
2048	Syndrome de Foix-Chavany-Marie	Pathologie	150 Cas
188	Syndrome de fuite capillaire systémique	Pathologie	150 Cas
168816	Kyste d'inclusion péritonéale	Pathologie	150 Cas
1590	Délétion distale 13q	Pathologie	150 Cas
140944	Syndrome CLOVES	Pathologie	150 Cas
139411	Triade de Carney	Pathologie	150 Cas
1297	Syndrome branchio-oculo-facial	Pathologie	150 Cas
135	Syndrome CACH	Pathologie	148 Cas
398166	Dysplasie dermique faciale focale	Pathologie	147 Cas
457083	Fusion splénonogonadique isolée	Pathologie	145 Cas
166113	Syndrome de Bazex	Pathologie	145 Cas
113	Syndrome de Bazex-Dupré-Christol	Pathologie	143 Cas
90003	Pseudotumeur inflammatoire du foie	Pathologie	140 Cas
83450	Odontodysplasie régionale	Pathologie	140 Cas
79314	Acidurie L-2-hydroxyglutarique	Pathologie	140 Cas
35708	Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques	Pathologie	140 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
2290	Maladie des inclusions microvillositaires	Pathologie	137 Cas
1830	Dysplasie immuno-osseuse de Schimke	Pathologie	133 Cas
834	Maladie de surcharge en acide sialique libre	Pathologie	130 Cas
3400	Tunnel aorto-ventriculaire	Pathologie	130 Cas
291	Syndrome de varicelle congénitale	Pathologie	130 Cas
178307	Acropigmentation réticulée de Kitamura	Pathologie	130 Cas
800	Syndrome de Schwartz-Jampel	Pathologie	129 Cas
98920	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1	Pathologie	128 Cas
3138	Syndrome cubito-mammaire	Pathologie	128 Cas
137898	Syndrome de leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière-élévation des lactates	Pathologie	127 Cas
650	Déficit en LCAT	Pathologie	125 Cas
2855	Syndrome de Perrault	Pathologie	124 Cas
93583	Purpura thrombotique thrombocytopenique congénital	Sous-type d'une pathologie	123 Cas
1305	Syndrome de Feingold	Pathologie	123 Cas
597746	Syndrome de chevauchement des syndromes blépharophimosis-déficiences intellectuelle/génito-patellaire	Pathologie	122 Cas
3047	Syndrome de blépharophimosis-déficiences intellectuelle type SBBYS	Pathologie	122 Cas
90117	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Okinawa	Pathologie	120 Cas
440727	Hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine	Pathologie	120 Cas
391641	Syndrome de Feingold type 1	Sous-type d'une pathologie	120 Cas
163	Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire	Pathologie	120 Cas
100026	Maladie des chaînes lourdes gamma	Sous-type d'une pathologie	120 Cas
1571	Syndrome de Knobloch	Pathologie	119 Cas
261272	Syndrome de microduplication 17q12	Pathologie	118 Cas
84064	Diarrhée syndromique	Pathologie	116 Cas
98967	Dystrophie cornéenne de Schnyder	Pathologie	115 Cas
48918	Myosite focale	Pathologie	115 Cas
1001	Syndrome de microdélétion 2q37	Pathologie	115 Cas
293181	Épilepsie du nourrisson avec crises focales migrantes	Pathologie	114 Cas
261494	Syndrome de Kleefstra	Pathologie	114 Cas
420584	Syndrome de polydactylie postaxiale-anomalies antéhypophysaires-dysmorphie faciale	Pathologie	112 Cas
415	Syndrome d'hyperornithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie	Pathologie	111 Cas
31043	Hypomagnésémie primaire avec hypercalciurie et néphrocalcinose sans atteinte oculaire sévère	Sous-type d'une pathologie	110 Cas
97229	Déficit en transporteur de la riboflavine	Pathologie	109 Cas
46627	Syndrome de Char	Pathologie	109 Cas
79113	Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie	Pathologie	107 Cas
86909	Epilepsie myoclonique de l'enfance	Pathologie	106 Cas
537072	Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal lié à PLG	Sous-type d'une pathologie	105 Cas
261265	Syndrome de microdélétion 17q12	Pathologie	103 Cas
79477	Syndrome de Griscelli type 2	Sous-type d'une	102 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
		pathologie	
3342	Syndrome de tortuosité artérielle	Pathologie	102 Cas
488239	Neurorétinopathie aiguë maculaire	Pathologie	101 Cas
99880	Syndrome d'hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire	Pathologie	100 Cas
99063	Complexe de Shone	Pathologie	100 Cas
99015	Paraplégie spastique type 2	Pathologie	100 Cas
981	Absence de la carotide interne	Pathologie	100 Cas
96095	Syndrome de microduplication 3q26	Pathologie	100 Cas
955	Syndrome de Hajdu-Cheney	Pathologie	100 Cas
94087	Panniculite histiocytaire cytophagique	Pathologie	100 Cas
91136	Syndrome de Fanconi acquis associé à la chaîne légère des Ig monoclonales	Pathologie	100 Cas
89937	Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant	Pathologie	100 Cas
898	Maladie de Wagner	Pathologie	100 Cas
897	Syndrome de Waardenburg-Shah	Pathologie	100 Cas
869	Syndrome triple A	Pathologie	100 Cas
86813	Dégénérescence chorioretinienne péripapillaire hélicoïdale	Pathologie	100 Cas
833	Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase	Pathologie	100 Cas
79493	Syndrome de Brooke-Spiegler	Pathologie	100 Cas
79409	Epidermolyse bulleuse dystrophique inversée autosomique récessive	Pathologie	100 Cas
79403	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle avec atrésie pylorique	Pathologie	100 Cas
75326	Tortuosité artériolaire rétinienne familiale isolée	Pathologie	100 Cas
746	Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale	Pathologie	100 Cas
724	Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë	Pathologie	100 Cas
71517	Dystonie-parkinsonisme à début rapide	Pathologie	100 Cas
71279	Syndrome CANOMAD	Pathologie	100 Cas
709	Syndrome de Peters plus	Pathologie	100 Cas
672	Syndrome de Pallister-Hall	Pathologie	100 Cas
65748	Epithéliome squameux multiple spontanément curable	Pathologie	100 Cas
617916	Hyperplasie neuroendocrine pulmonaire diffuse idiopathique	Pathologie	100 Cas
604680	Forme symptomatique de la myopathie centronucléaire liée à l'X de la femme porteuse	Pathologie	100 Cas
59315	Rhombencéphalosynapsis	Pathologie	100 Cas
59306	Syndrome de McLeod	Pathologie	100 Cas
538934	Maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en XIAP	Pathologie	100 Cas
538931	Maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en SAP	Pathologie	100 Cas
504476	Syndrome d'ataxie cérébelleuse avec neuropathie et aréflexie vestibulaire bilatérale	Pathologie	100 Cas
502	Syndrome trichorhinophalangien type 2	Pathologie	100 Cas
477	Syndrome KID	Pathologie	100 Cas
45	Déficit en adénosine monophosphate désaminase	Pathologie	100 Cas
371	Glycogénose par déficit en phosphofruktokinase musculaire	Pathologie	100 Cas
352723	Syndrome de Chédiak-Higashi atténué	Pathologie	100 Cas
351	Galactosialidose	Pathologie	100 Cas
3344	Syndrome de Weismann-Netter-Stuhl	Pathologie	100 Cas
332	Déficit congénital en facteur intrinsèque	Pathologie	100 Cas

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
3319	Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale	Pathologie	100 Cas
33110	Agammaglobulinémie autosomique	Sous-type d'une pathologie	100 Cas
3107	Syndrome de Robinow autosomique dominant	Sous-type d'une pathologie	100 Cas
30924	Hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire	Pathologie	100 Cas
306741	Syndrome d'hémidystonie-hémiatrophie	Pathologie	100 Cas
2882	Sitostérolémie	Pathologie	100 Cas
279934	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale par déficit en DGUOK	Pathologie	100 Cas
2785	Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale	Pathologie	100 Cas
2780	Syndrome d'ostéopathie striée-sclérose crânienne	Pathologie	100 Cas
274	Syndrome de Bernard-Soulier	Pathologie	100 Cas
2704	Syndrome urofacial	Pathologie	100 Cas
2697	Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	Pathologie	100 Cas
2632	Dysplasie mésomélique type Langer	Pathologie	100 Cas
261476	Syndrome de délétion Xp21	Pathologie	100 Cas
254478	Lichen plan pemphigöide	Pathologie	100 Cas
251295	Atrophie rétino-choroïdienne paraveineuse pigmentée	Pathologie	100 Cas
2478	Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux	Pathologie	100 Cas
245	Syndrome de Nager	Pathologie	100 Cas
2414	Lymphangiectasie pulmonaire congénitale	Pathologie	100 Cas
239	Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	Pathologie	100 Cas
238769	Syndrome de microdélétion 1q44	Pathologie	100 Cas
2363	Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital	Pathologie	100 Cas
2342	Syndrome de Haim-Munk	Pathologie	100 Cas
2222	Hypertrichose congénitale lanugineuse	Pathologie	100 Cas
221008	Syndrome de Rothmund-Thomson type 1	Sous-type d'une pathologie	100 Cas
209905	Syndrome cerveau-poumon-thyroïde	Pathologie	100 Cas
2053	Syndrome de Freeman-Sheldon	Pathologie	100 Cas
199282	Syndrome de Harlequin	Pathologie	100 Cas
199241	Hémangiomatose capillaire pulmonaire	Pathologie	100 Cas
1929	Encéphalite focale de Rasmussen	Pathologie	100 Cas
1826	Dysplasie fronto-métaphysaire	Pathologie	100 Cas
168569	Syndrome H	Pathologie	100 Cas
166305	Convulsions infantiles bénignes associées à une gastroentérite modérée	Pathologie	100 Cas
1507	Syndrome de Robinow autosomique récessif	Sous-type d'une pathologie	100 Cas
1446	Syndrome du chromosome 22 en anneau	Pathologie	100 Cas
140957	Macrothrombocytopénie autosomique dominant	Pathologie	100 Cas
14	Abêtalipoprotéinémie	Pathologie	100 Cas
137675	Cardiomyopathie histiocytoïde	Pathologie	100 Cas
1310	Maladie de Caffey	Pathologie	100 Cas
1221	Chéilite glandulaire	Pathologie	100 Cas
927	Hyperammoniémie par déficit en N-acétylglutamate synthase	Pathologie	99 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
329211	Vitréorétinopathie inflammatoire néovasculaire autosomique dominante	Pathologie	99 Cas
589547	Retard de développement, déficience intellectuelle et trouble du spectre de l'autisme associés à GRIN2B	Pathologie	98 Cas
2670	Syndrome de Pierson	Pathologie	98 Cas
75381	Dystrophie maculaire cystoïde	Pathologie	97 Cas
363447	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance	Pathologie	97 Cas
333	Maladie de Farber	Pathologie	96 Cas
293987	Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie	Pathologie	96 Cas
599513	Déficit acquis en facteur XIII	Pathologie	95 Cas
52368	Syndrome de Mohr-Tranebjaerg	Pathologie	91 Cas
2671	Syndrome de Neu-Laxova	Pathologie	91 Cas
742	Déficit en prolidase	Pathologie	90 Cas
53719	Syndrome de Wyburn-Mason	Pathologie	90 Cas
498228	Tumeur phyllode de la prostate	Pathologie	90 Cas
2473	Syndrome de McKusick-Kaufman	Pathologie	90 Cas
1885	Ectopie du cristallin familiale	Pathologie	90 Cas
157846	Neuroferritinopathie	Pathologie	90 Cas
1642	Délétion distale 9p	Pathologie	89 Cas
96147	Syndrome de Kleefstra dû à une microdélétion 9q34	Sous-type d'une pathologie	86 Cas
1738	Trisomie 4p	Pathologie	85 Cas
34587	Maladie de Danon	Pathologie	84 Cas
3403	Anomalie d'Uhl	Pathologie	84 Cas
319182	Syndrome de Wiedemann-Steiner	Pathologie	84 Cas
254519	Syndrome de Kagami-Ogata	Pathologie	84 Cas
599495	Déficit acquis en facteur VII	Pathologie	83 Cas
98961	Dystrophie cornéenne de Reis-Bücklers	Pathologie	81 Cas
79133	Dysplasie dermique faciale focale type I	Sous-type d'une pathologie	81 Cas
2635	Dysplasie métatropique	Pathologie	81 Cas
98769	Ataxie spinocérébelleuse type 15/16	Pathologie	80 Cas
950	Acrodysostose	Pathologie	80 Cas
79315	Acidurie D-2-hydroxyglutarique	Pathologie	80 Cas
51188	Encéphalopathie éthylmalonique	Pathologie	80 Cas
49827	Anémie mégaloblastique thiamine-dépendante	Pathologie	80 Cas
49	Agénésie pénienne	Pathologie	80 Cas
382	Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase	Pathologie	80 Cas
3152	Sclérostéose	Pathologie	80 Cas
314404	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-surdité-narcolepsie	Pathologie	80 Cas
238569	Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes	Pathologie	80 Cas
231401	Syndrome d'alpha-thalassémie-syndrome myélodysplasique	Pathologie	80 Cas
1935	Encéphalopathie myoclonique précoce	Pathologie	80 Cas
1440	Syndrome du chromosome 14 en anneau	Pathologie	80 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
599501	Déficit acquis en facteur X	Pathologie	77 Cas
352577	Syndrome de Bainbridge-Ropers	Pathologie	77 Cas
2396	Lipomatose encéphalo-cranio-cutanée	Pathologie	77 Cas
457193	Syndrome de déficience intellectuelle autosomique dominante-anomalies craniofaciales-hypotonie-cardiopathie	Pathologie	76 Cas
592564	Spectre de retard de développement-épilepsies-anomalies du mouvement lié à GNAO1	Pathologie	75 Cas
320406	Syndrome paraplégie spastique-atrophie optique-neuropathie	Pathologie	75 Cas
238722	Mouvements en miroir congénitaux familiaux	Pathologie	75 Cas
209981	Syndrome IRIDA	Pathologie	75 Cas
1393	Syndrome cérébrocostomandibulaire	Pathologie	75 Cas
79230	Hémochromatose associée à HJV ou HAMP	Pathologie	74 Cas
561	Syndrome de Marshall-Smith	Pathologie	74 Cas
659	Kératodermie palmoplantaire mutilante avec plaques kératosiques péri-orificielles	Pathologie	73 Cas
622	Homocystinurie sans acidurie méthylmalonique	Pathologie	73 Cas
760	Déficit en purine nucléoside phosphorylase	Pathologie	72 Cas
2196	Hypomagnésémie primaire avec hypercalciurie et néphrocalcinose avec atteinte oculaire sévère	Sous-type d'une pathologie	72 Cas
90280	Lupus érythémateux type Chilblain	Pathologie	70 Cas
79293	Déficit familial complet en LCAT	Sous-type d'une pathologie	70 Cas
79257	Gangliosidose à GM1 type 3	Sous-type d'une pathologie	70 Cas
65759	Syndrome de Carpenter	Pathologie	70 Cas
530983	Syndrome de Lamb-Shaffer	Pathologie	70 Cas
404546	DITRA	Pathologie	70 Cas
369891	Syndrome de retard de développement-dysmorphie faciale par déficit en MED13L	Pathologie	70 Cas
357043	Sclérose latérale amyotrophique type 4	Pathologie	70 Cas
3310	Tétrasomie 9p	Pathologie	70 Cas
32	Déficit en glutathion synthétase	Pathologie	70 Cas
2701	Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs	Pathologie	70 Cas
2484	Syndrome de Melnick-Needles	Pathologie	70 Cas
2123	Hémangiome multifocal infantile avec atteinte extracutanée	Pathologie	70 Cas
2028	Fibromatose hyaline juvénile	Sous-type d'une pathologie	70 Cas
2006	Fente médiane labio-mandibulaire	Pathologie	70 Cas
1442	Syndrome du chromosome 18 en anneau	Pathologie	70 Cas
90791	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase	Pathologie	68 Cas
329284	Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller	Pathologie	68 Cas
319581	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1	Pathologie	68 Cas
306669	Syndrome d'hémi-parkinsonisme-hémi-atrophie	Pathologie	68 Cas
352328	Syndrome MEGDEL	Pathologie	67 Cas
2554	Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille	Pathologie	67 Cas
2062	Fusion des vertèbres progressive non infectieuse	Pathologie	67 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
1993	Syndrome de Pai	Pathologie	67 Cas
160148	Cap polypose	Pathologie	67 Cas
3405	Syndrome d'ulcération du cordon ombilical-atrésie intestinale	Pathologie	66 Cas
2268	Syndrome ICF	Pathologie	66 Cas
90354	Syndrome de la cornée fragile	Pathologie	65 Cas
51636	Syndrome WHIM	Pathologie	65 Cas
2333	Syndrome de Kenny-Caffey	Pathologie	65 Cas
96184	Syndrome de Temple lié à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 14	Sous-type d'une pathologie	64 Cas
55595	Dystrophie musculaire des ceintures associée à TNP03 D2	Pathologie	64 Cas
3242	Syndrome de Renpenning	Pathologie	64 Cas
2990	Syndrome des ptérygiums multiples autosomique récessif	Pathologie	64 Cas
83473	Syndrome de mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie post-axiale-hydrocéphalie	Pathologie	62 Cas
75392	Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal	Pathologie	62 Cas
69736	Dépigmentation aiguë bilatérale des iris	Pathologie	62 Cas
1988	Syndrome fémoro-facial	Pathologie	62 Cas
641368	Syndrome hyper-IgE autosomique récessif par déficit en ZNF341	Pathologie	61 Cas
3051	Syndrome de Nicolaïdes-Baraitser	Pathologie	61 Cas
99803	Syndrome de Haddad	Pathologie	60 Cas
98870	Anémie dysérythropoïétique congénitale type III	Pathologie	60 Cas
969	Dysplasie acromicrique	Pathologie	60 Cas
96092	Syndrome de duplication/délétion inversée 8p	Pathologie	60 Cas
90349	Cutis laxa autosomique récessive type 1	Pathologie	60 Cas
83467	Syndrome de Morvan	Pathologie	60 Cas
79310	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblA	Sous-type d'une pathologie	60 Cas
773	Maladie de Refsum	Pathologie	60 Cas
721	Syndrome des plaquettes grises	Pathologie	60 Cas
708	Anomalie de Peters	Pathologie	60 Cas
677	Pancréatoblastome	Pathologie	60 Cas
641829	Syndrome des loges néonatal	Pathologie	60 Cas
599082	Syndrome de retard de développement-retard de langage-déficience intellectuelle-troubles visuels-dysmorphie faciale associé à CHD3	Pathologie	60 Cas
52530	Maladie de von Willebrand type plaquette	Pathologie	60 Cas
468635	Entérite sténosante ulcéreuse multifocale cryptogénétique	Pathologie	60 Cas
451607	Pseudolymphome cutané	Pathologie	60 Cas
363454	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance associée à BICD2	Sous-type d'une pathologie	60 Cas
352490	Trouble du spectre de l'autisme par déficit en AUTS2	Pathologie	60 Cas
3411	Syndrome d'utérus double-hémivagin-agénésie rénale	Pathologie	60 Cas
300493	Syndrome de Sagliker	Pathologie	60 Cas
2995	Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial	Pathologie	60 Cas
2771	Syndrome de Bruck	Pathologie	60 Cas
2462	Syndrome de Shprintzen-Goldberg	Pathologie	60 Cas
2221	Hypertrichose lanugineuse acquise	Pathologie	60 Cas
2067	Syndrome GAPO	Pathologie	60 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
1667	Syndrome de Wolcott-Rallison	Pathologie	60 Cas
159	Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase	Pathologie	60 Cas
158029	Histiocytose bleu de mer	Pathologie	60 Cas
156	Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A	Pathologie	60 Cas
1515	Dysplasie cranio-ectodermique	Pathologie	60 Cas
139	Syndrome CHILD	Pathologie	60 Cas
1270	Syndrome de Bowen-Conradi	Pathologie	60 Cas
583097	Lipomatose congénitale infiltrante de la face	Pathologie	59 Cas
3338	Syndrome de Toriello-Carey	Pathologie	59 Cas
57196	Ostéite condensante médiane de la clavicule	Pathologie	58 Cas
88644	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce	Pathologie	57 Cas
79327	ALG1-CDG	Pathologie	57 Cas
544254	Encéphalopathie épileptique et développementale associée à SYNGAP1	Pathologie	57 Cas
331176	Neutropénie congénitale sévère par déficit en G6PC3	Pathologie	57 Cas
90024	Surdité avec aplasie du labyrinthe, microtie et microdontie	Pathologie	56 Cas
65283	Syndrome de Timothy	Pathologie	56 Cas
46	Déficit en adénylosuccinate lyase	Pathologie	56 Cas
3206	Syndrome de Stüve-Wiedemann	Pathologie	56 Cas
1777	Syndrome de Temtamy	Pathologie	56 Cas
71	Maladie de rétention des chylomicrons	Pathologie	55 Cas
592570	Syndrome d'anomalies cardiaques-anomalies digitales-dysmorphie faciale-retard moteur et verbal associé à TRAF7	Pathologie	55 Cas
276435	Syndrome du motoneurone inférieur, forme tardive de l'adulte	Pathologie	55 Cas
2556	Microphthalmie avec défauts linéaires cutanés	Pathologie	55 Cas
1997	Syndrome blépharo-cheilo-odontique	Pathologie	55 Cas
83628	Syndrome LUMBAR	Pathologie	54 Cas
79320	ALG6-CDG	Pathologie	54 Cas
57782	Syndrome de Mazabraud	Pathologie	54 Cas
464306	Syndrome de déficience intellectuelle associé à DYRK1A	Pathologie	54 Cas
314603	Ataxie spastique autosomique récessive avec leucoencéphalopathie	Pathologie	54 Cas
2833	Syndrome de la peau parcheminée	Pathologie	54 Cas
98806	Dystonie primaire type DYT6	Pathologie	53 Cas
79099	Syndrome de dermatite granulomateuse interstitielle-arthrite	Pathologie	53 Cas
69126	Syndrome PAPA	Pathologie	53 Cas
398088	Cryohydrocytose héréditaire avec stomatine normale	Pathologie	53 Cas
2636	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types I et III	Pathologie	53 Cas
254516	Syndrome de Temple	Pathologie	53 Cas
251515	Arthrogrypose distale type 10	Pathologie	53 Cas
251282	Ataxie spastique autosomique dominante type 1	Pathologie	53 Cas
178509	Syndrome de Perry	Pathologie	53 Cas
79411	Dermolyse bulleuse transitoire du nouveau-né	Pathologie	52 Cas
449566	Fibrose angiocentrique à éosinophiles	Pathologie	52 Cas
3473	Syndrome de Zimmermann-Laband	Pathologie	52 Cas
251671	Gliome angiocentrique	Pathologie	52 Cas
98767	Ataxie spinocérébelleuse type 11	Pathologie	51 Cas
572761	Spectre microcéphalie-petite taille-anomalies des membres associé	Pathologie	51 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	à DONSON		
521414	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2DD	Pathologie	51 Cas
1766	Syndrome dysequilibrium	Pathologie	51 Cas
99776	Trisomie 9 en mosaïque	Pathologie	50 Cas
99731	Déficit isolé en sulfite oxydase	Sous-type d'une pathologie	50 Cas
98811	Dyskinésie paroxystique induite par l'effort	Pathologie	50 Cas
978	Syndrome ADULT	Pathologie	50 Cas
96177	Syndrome du chromosome 15 en anneau	Pathologie	50 Cas
93600	Hyperoxalurie primitive type 3	Sous-type d'une pathologie	50 Cas
91496	Dégénérescence vitréo-rétinienne en flocons de neige	Pathologie	50 Cas
90348	Cutis laxa autosomique dominante	Pathologie	50 Cas
90342	Variant du xeroderma pigmentosum	Pathologie	50 Cas
9	Tétrasonie X	Pathologie	50 Cas
871	Trouble familial progressif de la conduction cardiaque	Pathologie	50 Cas
86816	Analbuminémie congénitale	Pathologie	50 Cas
868	Déficit en triose-phosphate isomérase	Pathologie	50 Cas
85212	Maladie de Gaucher périnatale létale	Sous-type d'une pathologie	50 Cas
85136	Leucoencéphalopathie kystique sans mégalencéphalie	Pathologie	50 Cas
851	Thrombocytopénie type Paris-Trousseau	Pathologie	50 Cas
808	Syndrome de Seckel	Pathologie	50 Cas
79500	Syndrome DOORS	Pathologie	50 Cas
79395	Kératodermie mutilante avec ichtyose	Pathologie	50 Cas
79256	Gangliosidose à GM1 type 2	Sous-type d'une pathologie	50 Cas
79147	Collagénose perforante réactionnelle familiale	Pathologie	50 Cas
79143	Anonychie congénitale isolée	Pathologie	50 Cas
75382	Maladie d'Oguchi	Pathologie	50 Cas
712	Anémie hémolytique par déficit en phosphoglucose isomérase	Pathologie	50 Cas
631103	Ataxie spinocérébelleuse type 48	Pathologie	50 Cas
574	Syndrome de délétion 21q	Pathologie	50 Cas
542310	Leucoencéphalopathie avec kystes et calcifications	Pathologie	50 Cas
53540	Syndrome de Goldman-Favre	Pathologie	50 Cas
494	Kératodermie aïnhumoïde et mutilante	Pathologie	50 Cas
454710	Pemphigoïde anti-p200	Pathologie	50 Cas
443197	Protoporphyrémie érythropoïétique liée à l'X	Pathologie	50 Cas
404507	Fibrome chondromyxoïde	Pathologie	50 Cas
40	Dysplasie acromésomélique type Maroteaux	Pathologie	50 Cas
371428	Spectre ostéolyse multicentrique-nodulose-arthropathie	Pathologie	50 Cas
352636	Syndrome microgédodique des phalanges	Pathologie	50 Cas
33111	Chalazodermie granulomateuse	Pathologie	50 Cas
3253	Syndrome de fente labiopalatine-dysplasie ectodermique	Pathologie	50 Cas
3130	Syndrome de Satoyoshi	Pathologie	50 Cas
3111	Syndrome de Rotor	Pathologie	50 Cas
300512	Onychomatricome	Pathologie	50 Cas

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
29822	Hypothermie périodique spontanée	Pathologie	50 Cas
284448	CLIPPERS	Pathologie	50 Cas
2805	Agénésie partielle du pancréas	Pathologie	50 Cas
2801	Maladie de Paget juvénile	Pathologie	50 Cas
2461	Syndrome de Marden-Walker	Pathologie	50 Cas
2407	Syndrome laryngo-onycho-cutané	Pathologie	50 Cas
221046	Poikilodermie avec neutropénie	Pathologie	50 Cas
217385	Syndrome de microduplication 17p13.3	Pathologie	50 Cas
2143	Syndrome de Donnai-Barrow	Pathologie	50 Cas
2136	Syndrome de Hennekam	Pathologie	50 Cas
208513	Ataxie spinocérébelleuse type 29	Pathologie	50 Cas
2078	Gérodermie ostéodysplasique	Pathologie	50 Cas
206583	Maladie des corps de polyglucosane de l'adulte	Sous-type d'une pathologie	50 Cas
1902	Ehrlichiose	Pathologie	50 Cas
171929	Trisomie 10p	Pathologie	50 Cas
1573	Hypotrichose avec dégénérescence maculaire juvénile	Pathologie	50 Cas
1517	Syndrome de Cantú	Pathologie	50 Cas
1493	Syndrome de Vici	Pathologie	50 Cas
1444	Syndrome du chromosome 20 en anneau	Pathologie	50 Cas
1425	Syndrome de Desbuquois	Pathologie	50 Cas
137888	Syndrome auriculo-condyloire	Pathologie	50 Cas
127	Syndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann	Pathologie	50 Cas
1253	Syndrome d'Ascher	Pathologie	50 Cas
1125	Apraxie oculomotrice type Cogan	Pathologie	50 Cas
1118	Syndrome d'aplasie du péroné-ectrodactylie	Pathologie	50 Cas
103908	Diarrhée sodée congénitale	Pathologie	50 Cas
101150	Dystonie dopa-sensible autosomique récessive	Pathologie	50 Cas
100012	Lissencéphalie-hypoplasie cérébelleuse type B	Pathologie	50 Cas
70592	Déficit immunitaire par déficit en IRAK4	Pathologie	49 Cas
54251	Syndrome des abcès aseptiques corticosensibles	Pathologie	49 Cas
319558	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B	Pathologie	49 Cas
255229	Neurohépatopathie type Navajo	Pathologie	49 Cas
1873	Syndrome de Jalili	Pathologie	49 Cas
544469	Syndrome neurologique associé à PRUNE1	Pathologie	48 Cas
404553	Déficit en adénosine désaminase 2	Pathologie	48 Cas
391372	Syndrome FOXP1	Pathologie	48 Cas
3447	Syndrome de Weaver	Pathologie	48 Cas
2897	Pityriasis rubra pilaire	Pathologie	48 Cas
989	Syndrome d'hypoglossie-hypodactylie	Pathologie	47 Cas
85162	Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial	Pathologie	47 Cas
565909	Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 D4	Pathologie	47 Cas
357008	Syndrome hémolytique et urémique par déficit en DGKE	Pathologie	47 Cas
216828	Ostéogenèse imparfaite type 5	Sous-type d'une pathologie	47 Cas
1509	Syndrome coxo-podo-patellaire	Pathologie	47 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
1414	Syndrome de cholestase-lymphoedème	Pathologie	47 Cas
97297	Syndrome de Bohring-Opitz	Pathologie	46 Cas
798	Syndrome de Schinzel-Giedion	Pathologie	46 Cas
319646	PGM1-CDG	Pathologie	46 Cas
250994	Syndrome de microduplication 1q21.1	Pathologie	46 Cas
99749	Syndrome de Kostmann	Pathologie	45 Cas
86788	Neutropénie sévère congénitale liée à l'X	Pathologie	45 Cas
53721	Syndrome métamérique artérioveineux spinal	Pathologie	45 Cas
284984	Syndrome d'arthrose-anévrisme	Pathologie	45 Cas
279947	Maladie postorgasmique	Pathologie	45 Cas
254875	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme myopathique	Pathologie	45 Cas
209932	Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale	Pathologie	45 Cas
1955	Ataxie spinocérébelleuse type 34	Pathologie	45 Cas
166286	Naevus ecclin porokératotique	Pathologie	45 Cas
99938	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D	Pathologie	44 Cas
538756	Fibromes discoïdes multiples familiaux	Pathologie	44 Cas
221126	Vasculopathie de Fowler	Pathologie	44 Cas
168606	Dermatite séborrhéique-like avec des éléments psoriasiques	Pathologie	44 Cas
70594	Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase	Pathologie	43 Cas
2470	Syndrome de Matthew-Wood	Pathologie	43 Cas
2301	Syndrome du grêle court congénital	Pathologie	43 Cas
77301	Monosomie 9q22.3	Pathologie	42 Cas
352629	Syndrome de microdélétion 16q24.1	Pathologie	42 Cas
1621	Syndrome de microdélétion 3q13	Pathologie	42 Cas
398156	Syndrome oculo-auriculo-fronto-nasal	Pathologie	41 Cas
2907	Poikilodermie acrokératosique congénitale	Pathologie	41 Cas
254351	Syndrome de microdélétion 7q11.23 distale	Pathologie	41 Cas
1052	Syndrome d'aneuploïdie en mosaïque	Pathologie	41 Cas
99844	Déficit d'adhésion leucocytaire type III	Sous-type d'une pathologie	40 Cas
96148	Délétion distale 10q	Pathologie	40 Cas
96102	Duplication distale 10q	Pathologie	40 Cas
95159	Porphyrie héptoérythropoïétique	Pathologie	40 Cas
90652	Syndrome oto-palato-digital type 2	Pathologie	40 Cas
859	Déficit en transcobalamine	Pathologie	40 Cas
79134	Syndrome DEND	Pathologie	40 Cas
79	Déficit congénital en alpha2-antiplasmine	Pathologie	40 Cas
52022	Syndrome de Potocki-Shaffer	Pathologie	40 Cas
500163	Syndrome de Witteveen-Kolk	Pathologie	40 Cas
438117	Syndrome de Steel	Pathologie	40 Cas
411777	Kératoacanthome éruptif généralisé	Pathologie	40 Cas
324977	Syndrome auto-inflammatoire lié au protéasome	Pathologie	40 Cas
314422	Carcinome améloblastique	Pathologie	40 Cas
2971	Déficit en acyl-CoA oxydase	Pathologie	40 Cas
2962	Syndrome de De Bary	Pathologie	40 Cas
281190	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme réticulaire	Pathologie	40 Cas
280785	Mastocytose cutanée diffuse bulleuse	Sous-type d'une	40 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
		pathologie	
263534	Peeling skin syndrome type acral	Pathologie	40 Cas
257	Epidermolyse bulleuse simple avec dystrophie musculaire	Pathologie	40 Cas
2457	Dysplasie mandibulo-acrale	Pathologie	40 Cas
24	Acidurie fumarique	Pathologie	40 Cas
228384	Syndrome de microdélétion 5q14.3	Sous-type d'une pathologie	40 Cas
2273	Syndrome d'ichtyose folliculaire-alopécie-photophobie	Pathologie	40 Cas
217008	Syndrome de Bockenheimer	Pathologie	40 Cas
210548	Syndrome de macrocéphalie-déficiência intellectuelle-autisme	Pathologie	40 Cas
210122	Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale	Pathologie	40 Cas
1923	Embryofetopathie au méthimazole	Pathologie	40 Cas
183678	Syndrome de Hermansky-Pudlak par déficit en AP-3	Sous-type d'une pathologie	40 Cas
1832	Dysplasie osseuse ostéosclérotique	Pathologie	40 Cas
1810	Dysplasie ectodermique hypohidrotique autosomique dominante	Sous-type d'une pathologie	40 Cas
1745	Duplication distale 6p	Pathologie	40 Cas
1742	Trisomie 5p	Pathologie	40 Cas
1699	Trisomie 12p	Pathologie	40 Cas
163746	Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung	Pathologie	40 Cas
140966	Kératodermie palmoplantaire type Nagashima	Pathologie	40 Cas
1369	Syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-myopathie mitochondriale	Pathologie	40 Cas
1225	Syndrome de Baller-Gerold	Pathologie	40 Cas
1023	Hypertrichose congénitale généralisée type Ambras	Sous-type d'une pathologie	40 Cas
496641	Syndrome d'atrophie cérébrale diffuse précoce-microcéphalie-faiblesse musculaire-atrophie optique	Pathologie	39 Cas
458758	Hémangioendothéliome composite	Pathologie	39 Cas
391677	Syndrome de petite taille-atrophie optique-anomalie de Pelger-Huët	Pathologie	39 Cas
317473	Pancytopenie par mutations de IKZF1	Pathologie	39 Cas
99852	Syndrome Ravine	Pathologie	38 Cas
91	Déficit en aromatasé	Pathologie	38 Cas
69085	Syndrome limb-mammary	Pathologie	38 Cas
55654	Hypotrichose simple	Pathologie	38 Cas
485350	Syndrome de déficiéce intellectuelle liée à l'X associé à CLCN4	Pathologie	38 Cas
457260	Syndrome de déficiéce intellectuelle liée à l'X-hypotonie-anomalie du mouvement	Pathologie	38 Cas
36	Syndrome acrocalleux	Pathologie	38 Cas
314621	Duplication de l'hypophyse	Pathologie	38 Cas
209867	Décollement de la rétine rhéogmatogène autosomique dominant	Pathologie	38 Cas
171629	Paraplégie spastique autosomique récessive type 35	Pathologie	38 Cas
1647	Syndrome oculo-cérébro-cutané	Pathologie	38 Cas
163696	Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale	Pathologie	38 Cas
96334	Syndrome de Kagami-Ogata lié à une disomie uniparentale	Sous-type d'une	37 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	paternelle du chromosome 14	pathologie	
79406	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle à début tardif	Pathologie	37 Cas
596753	Syndrome VEXAS	Pathologie	37 Cas
494428	Fibroélastose pleuroparenchymateuse idiopathique	Pathologie	37 Cas
493342	Urticaire vibratoire	Pathologie	37 Cas
391417	Maladie HSD10	Pathologie	37 Cas
3455	Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	Pathologie	37 Cas
3208	Déficit isolé en succinate-CoQ réductase	Pathologie	37 Cas
209341	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance associée à DYNC1H1	Sous-type d'une pathologie	37 Cas
100044	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante B	Pathologie	37 Cas
98955	Dystrophie cornéenne de Lisch	Pathologie	36 Cas
98908	Myopathie à surcharge lipidique multisystémique	Pathologie	36 Cas
300573	Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B	Pathologie	36 Cas
289478	Syndrome de pyoderma gangrenosum-acne-hidradénite suppurée	Pathologie	36 Cas
1855	Dysplasie spondylo-enchondrale	Pathologie	36 Cas
168583	Cirrhose héréditaire des enfants indiens d'Amérique du Nord	Sous-type d'une pathologie	36 Cas
166308	Epilepsie focale infantile bénigne avec pointes-ondes centrales au cours du sommeil	Pathologie	36 Cas
1532	Syndrome de Gómez-López-Hernández	Pathologie	36 Cas
101000	Paraplégie spastique autosomique récessive type 20	Pathologie	36 Cas
98773	Ataxie spinocérébelleuse type 21	Pathologie	35 Cas
970	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2	Pathologie	35 Cas
96125	Délétion distale 6p	Pathologie	35 Cas
589905	Syndrome de troubles de comportement-déficiences intellectuelle-obésité-dysmorphie associé à PHIP	Pathologie	35 Cas
566231	Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutations du récepteur aux hormones thyroïdiennes alpha	Pathologie	35 Cas
464311	Syndrome de déficience intellectuelle dû à une mutation ponctuelle de DYRK1A	Sous-type d'une pathologie	35 Cas
446	Hémochromatose néonatale	Pathologie	35 Cas
443073	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S	Pathologie	35 Cas
3416	Hyperostose corticale généralisée	Pathologie	35 Cas
3275	Synostose spondylo-carpo-tarsienne	Pathologie	35 Cas
293621	Dystrophie cornéenne endothéliale liée à l'X	Pathologie	35 Cas
2777	Ostéomésopycnose	Pathologie	35 Cas
2117	Syndrome de Hartsfield	Pathologie	35 Cas
2040	Fistule congénitale entre voix respiratoires et canaux biliaires	Pathologie	35 Cas
198	Syndrome de la corne occipitale	Pathologie	35 Cas
1437	Syndrome du chromosome 1 en anneau	Pathologie	35 Cas
101001	Paraplégie spastique autosomique récessive type 21	Pathologie	35 Cas
100045	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante C	Pathologie	35 Cas
100024	Maladie des chaînes lourdes mu	Sous-type d'une pathologie	35 Cas
943	Acidurie malonique	Pathologie	34 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
93269	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Majewski	Pathologie	34 Cas
75496	Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique lié à B4GALT7	Sous-type d'une pathologie	34 Cas
398097	Syndrome des antiphospholipides néonatal	Pathologie	34 Cas
363528	Syndrome de déficience intellectuelle-strabisme	Pathologie	34 Cas
353284	Syndrome de Rubinstein-Taybi par haploinsuffisance de EP300	Sous-type d'une pathologie	34 Cas
2953	Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural	Pathologie	34 Cas
2874	Phacomatose pigmento-kératosique	Pathologie	34 Cas
1620	Délétion distale 3p	Pathologie	34 Cas
500150	Syndrome de malformations cérébrales-anomalies musculosquelettiques-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	Pathologie	33 Cas
488280	Syndrome de duplication 14q32	Pathologie	33 Cas
447977	Myopathie distale scapulohuméropéronière progressive	Pathologie	33 Cas
411543	Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase sévère	Sous-type d'une pathologie	33 Cas
3322	Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	Pathologie	33 Cas
3314	Maladie de Thiemann familiale	Pathologie	33 Cas
329457	Arthrogrypose distale type 5D	Pathologie	33 Cas
3102	Syndrome de Richieri-Costa-Pereira	Pathologie	33 Cas
300373	Acrogigantisme lié à l'X	Pathologie	33 Cas
2795	Syndrome de dysfonctionnement du sphincter urétral de Fowler	Pathologie	33 Cas
2783	Ostéopétrose autosomique dominante type 1	Pathologie	33 Cas
2406	Locked-in syndrome	Pathologie	33 Cas
225123	Hémochromatose associée à TFR2	Pathologie	33 Cas
2170	Déficit en méthylcobalamine type cblG	Sous-type d'une pathologie	33 Cas
1681	Diprosopie	Pathologie	33 Cas
1388	Syndrome de Catel-Manzke	Pathologie	33 Cas
123	Syndrome de Björnstad	Pathologie	33 Cas
832	Déficit en succinyl-CoA:3-oxoacide CoA transférase	Pathologie	32 Cas
67039	Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire	Pathologie	32 Cas
641353	Syndrome de neurodégénération infantile-spasticité progressive-déficience intellectuelle-lésions de la substance blanche	Pathologie	32 Cas
622925	Anévrisme de l'aorte thoracique et dissection aortique, forme syndromique sévère liée à l'X	Pathologie	32 Cas
617910	Mélanome malin de la conjonctive	Pathologie	32 Cas
572768	Syndrome de microcéphalie-micromélie	Sous-type d'une pathologie	32 Cas
458763	Hémangioendothéliome rétifforme	Pathologie	32 Cas
412217	Syndrome de dystonie-aphonie	Pathologie	32 Cas
35664	Syndrome de De Barys associé à ALDH18A1	Sous-type d'une pathologie	32 Cas
324535	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 11	Pathologie	32 Cas
3163	Syndrome SHORT	Pathologie	32 Cas
314373	Diarrhée chronique infantile par hyperactivité de la guanylate cyclase 2C	Pathologie	32 Cas
293843	Syndrome 3MC	Pathologie	32 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
217371	Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt	Pathologie	32 Cas
141096	Narine surnuméraire	Pathologie	32 Cas
99898	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFN $\gamma$ R1	Pathologie	31 Cas
96173	Syndrome de chromosome 9 en anneau	Pathologie	31 Cas
431255	Amyotrophie spinale scapulopéronière	Pathologie	31 Cas
231573	Dermatose érosive et vésiculaire congénitale	Pathologie	31 Cas
1747	Trisomie 7 en mosaïque	Pathologie	31 Cas
1711	Trisomie 17 en mosaïque	Pathologie	31 Cas
139485	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone	Pathologie	31 Cas
99944	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K	Pathologie	30 Cas
98970	Dystrophie cornéenne mouchetée	Pathologie	30 Cas
98764	Ataxie spinocérébelleuse type 27A	Pathologie	30 Cas
957	Dysplasie acropectorovertebrale	Pathologie	30 Cas
94065	Syndrome de microdélétion 15q24	Sous-type d'une pathologie	30 Cas
93940	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 3	Sous-type d'une pathologie	30 Cas
93346	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Strudwick	Pathologie	30 Cas
93315	Dysplasie spondylo-métaphysaire type fracture en coins	Pathologie	30 Cas
91481	Dermoïde annulaire limbique	Pathologie	30 Cas
91396	Cryptophtalmie isolée	Pathologie	30 Cas
90045	Malabsorption héréditaire de l'acide folique	Pathologie	30 Cas
88924	Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse	Pathologie	30 Cas
85277	Déficience intellectuelle liée à l'X type Cantagrel	Pathologie	30 Cas
85202	Syndrome de Keutel	Pathologie	30 Cas
85164	Syndrome de camptodactylie-grande taille-scoliose-déficience auditive	Pathologie	30 Cas
79456	Mastocytose cutanée diffuse	Pathologie	30 Cas
79292	Maladie des yeux de poisson	Sous-type d'une pathologie	30 Cas
79157	Déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase	Pathologie	30 Cas
79155	Hydroxykynuréninurie	Pathologie	30 Cas
77298	Syndrome d'anophtalmie/microphtalmie-atrésie de l'oesophage	Pathologie	30 Cas
715	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase musculaire	Pathologie	30 Cas
66628	Obésité par déficit congénital en leptine	Sous-type d'une pathologie	30 Cas
642099	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec hyperlaxité ligamentaire type Beighton	Pathologie	30 Cas
477650	Rhumatisme fibroblastique	Pathologie	30 Cas
458768	Angioendothéliome papillaire intralympatique	Pathologie	30 Cas
397709	Syndrome de déficience intellectuelle-traités grossiers du visage-macrocéphalie-hypotrophie cérébelleuse	Pathologie	30 Cas
34592	Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe I	Pathologie	30 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
3352	Syndrome tricho-dento-osseux	Pathologie	30 Cas
3266	Synostose huméro-radio-cubitale isolée	Pathologie	30 Cas
3258	Syndrome de Cenani-Lenz	Pathologie	30 Cas
3005	Maladie de Pyle	Pathologie	30 Cas
29	Acidurie mévalonique	Sous-type d'une pathologie	30 Cas
2849	Syndrome de Perlman	Pathologie	30 Cas
2834	Syndrome de la peau ridée	Sous-type d'une pathologie	30 Cas
2763	Ostéocraniosténose	Pathologie	30 Cas
275523	Maladie lymphoproliférative auto-immune de Dianzani	Pathologie	30 Cas
2746	Opsismodysplasie	Pathologie	30 Cas
2733	Omodysplasie	Pathologie	30 Cas
2728	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Ohdo	Pathologie	30 Cas
2721	Dysplasie odonto-onychodermique	Pathologie	30 Cas
246	Dysostose acrofaciale post-axiale	Pathologie	30 Cas
238446	Syndrome de microduplication 15q11q13	Pathologie	30 Cas
228415	Syndrome de microduplication 5q35	Pathologie	30 Cas
228236	Élastose focale linéaire	Pathologie	30 Cas
228116	Syndrome de Hughes-Stovin	Pathologie	30 Cas
220295	Complexe Xeroderma pigmentosum-syndrome de Cockayne	Pathologie	30 Cas
209943	Syndrome IRVAN	Pathologie	30 Cas
209370	Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie	Pathologie	30 Cas
2063	Syndrome de fusion spléno-gonadique-anomalie transversale des membres-micrognathie	Pathologie	30 Cas
2036	Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons	Pathologie	30 Cas
178345	Syndrome d'excès d'aromatase	Pathologie	30 Cas
1752	Trisomie 8q	Pathologie	30 Cas
1662	Dermopathie restrictive	Pathologie	30 Cas
1596	Délétion distale 15q	Pathologie	30 Cas
1545	Syndrome de Crisponi	Pathologie	30 Cas
1525	Cranio-ostéo-arthropathie	Pathologie	30 Cas
1427	Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire	Pathologie	30 Cas
141163	Ankylose glossopalatine	Pathologie	30 Cas
140933	Atrophodermie linéaire de Moulin	Pathologie	30 Cas
139552	Neuropathie motrice distale héréditaire type Jerash	Pathologie	30 Cas
137834	Syndrome de Frank-Ter Haar	Pathologie	30 Cas
1314	Calcifications thalamiques symétriques	Pathologie	30 Cas
1229	Syndrome de pseudo-infection intra-utérine congénitale	Pathologie	30 Cas
572773	Syndrome de microcéphalie-petite taille-anomalies des membres	Sous-type d'une pathologie	29 Cas
466775	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2X	Pathologie	29 Cas
3255	Syndrome de Filippi	Pathologie	29 Cas
2753	Syndrome oro-facio-digital type 4	Pathologie	29 Cas
2460	Syndrome de Van den Ende-Gupta	Pathologie	29 Cas
139444	Leucoencéphalopathie avec kystes bilatéraux de la partie antérieure du lobe temporal	Pathologie	29 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
1186	Ataxie spinocérébelleuse infantile	Pathologie	29 Cas
99812	Syndrome LIG4	Pathologie	28 Cas
85173	Syndrome IMAGE	Pathologie	28 Cas
79124	Syndrome de maladie veino-occlusive hépatique-déficit immunitaire	Pathologie	28 Cas
521258	Syndrome de microduplication Xq25	Pathologie	28 Cas
50814	Dysplasie cranio-lenticulo-suturale	Pathologie	28 Cas
468631	Malformations corticales microcéphaliques-petite taille par déficit en RTTN	Pathologie	28 Cas
457077	Syndrome de TAFRO	Pathologie	28 Cas
398069	Syndrome de Prader-Willi-like associé à MAGEL2	Pathologie	28 Cas
391392	Syndrome douloureux épisodique familial avec atteinte prédominante des membres inférieurs	Sous-type d'une pathologie	28 Cas
3459	Syndrome de Wilson-Turner	Pathologie	28 Cas
34528	Hypomagnésémie primaire autosomique dominante avec hypocalciurie	Pathologie	28 Cas
329466	Dystonie focale autosomique dominante, type DYT25	Pathologie	28 Cas
314022	Adénocarcinome gastrique et polypose proximale de l'estomac	Pathologie	28 Cas
276193	Ataxie spinocérébelleuse type 35	Pathologie	28 Cas
228174	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2N	Pathologie	28 Cas
2220	Hypertrichose cubitale	Pathologie	28 Cas
163681	Encéphalopathie épileptique et développementale associée à CNTNAP2	Pathologie	28 Cas
139547	Amyotrophie spinale distale type 3	Pathologie	28 Cas
96078	Syndrome de microduplication 16p13.3	Pathologie	27 Cas
95434	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-anomalie du mouvement	Pathologie	27 Cas
93358	Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire-membres courts-anomalies de calcification	Pathologie	27 Cas
592574	Syndrome de Menke-Hennekam	Pathologie	27 Cas
586130	Insomnie fatale sporadique	Pathologie	27 Cas
466	Insomnie fatale familiale	Pathologie	27 Cas
329235	Hypothyroïdie congénitale centrale avec macroorchidie tardive liée à l'X	Pathologie	27 Cas
319635	Amylose cutanée dyschromique	Pathologie	27 Cas
313808	Leucoencéphalopathie héréditaire diffuse à sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées	Pathologie	27 Cas
280133	Déficit en facteur C3 du complément	Pathologie	27 Cas
2623	Dysplasie gélophysique	Pathologie	27 Cas
261250	Syndrome de microdélétion 16q24.3	Pathologie	27 Cas
251287	Dystrophie maculaire annulaire concentrique bénigne	Pathologie	27 Cas
2169	Déficit en méthylcobalamine type cblE	Sous-type d'une pathologie	27 Cas
1040	Anadysplasie métaphysaire	Pathologie	27 Cas
100993	Paraplégie spastique autosomique dominante type 12	Pathologie	27 Cas
98771	Ataxie spinocérébelleuse type 18	Pathologie	26 Cas
52994	Léiomyome orbitaire	Pathologie	26 Cas
488613	Syndrome de retard global de développement-anomalies neuro-ophtalmologiques-épilepsie-déficiência intellectuelle	Pathologie	26 Cas

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
40366	Embryopathie à l'acitrétine/étrétinate	Pathologie	26 Cas
357332	Syndrome de syndactylie-camptodactylie et clinodactylie de l'auriculaire-gros orteils bifides	Pathologie	26 Cas
2574	Syndrome de Moynahan	Pathologie	26 Cas
199343	Syndrome EAST	Pathologie	26 Cas
1974	Syndrome faciodigitogénital autosomique récessif	Pathologie	26 Cas
1262	Syndrome de Böök	Pathologie	26 Cas
93109	Mégacalicosse congénitale	Pathologie	25 Cas
85203	Syndrome acropectoral	Pathologie	25 Cas
79319	MPI-CDG	Pathologie	25 Cas
7	Syndrome 3C	Pathologie	25 Cas
637061	Hypoplasie isolée du nerf optique	Pathologie	25 Cas
56305	Atélostéogenèse type III	Pathologie	25 Cas
56304	Atélostéogenèse type II	Pathologie	25 Cas
54028	Syndrome de Plummer-Vinson	Pathologie	25 Cas
527497	Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à NKX6-2	Pathologie	25 Cas
50944	Syndrome de Schöpf-Schulz-Passarge	Pathologie	25 Cas
488632	Syndrome de déficience intellectuelle associé à TBCK	Pathologie	25 Cas
458803	Ataxie spinocérébelleuse type 42	Pathologie	25 Cas
453499	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement	Pathologie	25 Cas
397941	MAN1B1-CDG	Pathologie	25 Cas
39041	Syndrome d'Omenn	Pathologie	25 Cas
3472	Syndrome de Yunis-Varon	Pathologie	25 Cas
314597	Syndrome de Chudley-McCullough	Pathologie	25 Cas
281122	Bébé collodion à guérison spontanée	Pathologie	25 Cas
268249	Embryopathie au mycophénolate mofétil	Pathologie	25 Cas
251019	Syndrome de microdélétion 2q32q33	Pathologie	25 Cas
2499	Métachondromatose	Pathologie	25 Cas
230	Déficit en dopamine bêta-hydroxylase	Pathologie	25 Cas
1715	Trisomie 18p	Pathologie	25 Cas
1519	Syndrome d'hypertélorisme associé à SPECC1L	Pathologie	25 Cas
1448	Syndrome du chromosome 6 en anneau	Pathologie	25 Cas
98972	Dystrophie nuageuse centrale de François	Pathologie	24 Cas
97234	Glycogénose par déficit en phosphoglycérate mutase	Pathologie	24 Cas
66629	Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon	Pathologie	24 Cas
488333	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2W	Pathologie	24 Cas
487809	Gastrite collagène pédiatrique	Pathologie	24 Cas
480864	Syndrome de crises encéphalomyopathiques métaboliques récurrentes-rhabdomyolyse-arythmie cardiaque-déficience intellectuelle	Pathologie	24 Cas
438216	Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale associé à PURA dû à une mutation ponctuelle	Sous-type d'une pathologie	24 Cas
438213	Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale associé à PURA	Pathologie	24 Cas
401973	Syndrome MEND	Pathologie	24 Cas
399096	Anoctaminopathie distale	Pathologie	24 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
313846	Télangiectasie cutanée familiale et syndrome de prédisposition au cancer oropharyngé	Pathologie	24 Cas
300525	Pseudohypoaldostérisme type 2D	Sous-type d'une pathologie	24 Cas
300496	Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie type 2	Pathologie	24 Cas
251383	Syndrome CK	Pathologie	24 Cas
247262	Syndrome d'hyperphosphatasie-déficience intellectuelle	Pathologie	24 Cas
209902	Hypercholestérolémie par déficit en cholestérol 7alpha-hydroxylase	Pathologie	24 Cas
2069	Syndrome gastro-cutané	Pathologie	24 Cas
183713	Susceptibilité bactérienne dépendante de la voie TLR	Pathologie	24 Cas
171607	Paraplégie spastique liée à l'X type 34	Pathologie	24 Cas
1490	Syndrome de dystrophie cornéenne-surdité de perception	Pathologie	24 Cas
1361	Déficit en carnosinase	Pathologie	24 Cas
1234	Syndrome de Bartsocas-Papas	Pathologie	24 Cas
99901	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9	Pathologie	23 Cas
93329	Omodysplasie autosomique récessive	Sous-type d'une pathologie	23 Cas
597939	Hyperthyroxinémie euthyroïdienne par dyspré-albuminémie	Pathologie	23 Cas
569821	Lymphoedème primaire congénital de Gordon	Pathologie	23 Cas
538574	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-neuropathie sensitivomotrice héréditaire	Pathologie	23 Cas
477817	Syndrome de duplication de gènes contigus PMP22-RAI1	Pathologie	23 Cas
445018	Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA	Pathologie	23 Cas
411493	Hypoplasie pontocérébelleuse type 10	Pathologie	23 Cas
364198	Talus bipartite	Pathologie	23 Cas
314588	Triplication distale 15q	Sous-type d'une pathologie	23 Cas
261652	Syndrome de Kleefstra dû à une mutation ponctuelle	Sous-type d'une pathologie	23 Cas
238475	Hypercholanémie familiale	Pathologie	23 Cas
1782	Dysostéosclérose	Pathologie	23 Cas
1617	Syndrome de retard développemental-troubles du langage-dystonie dopa sensible-parkinsonisme dû à la microdéletion 2q24	Sous-type d'une pathologie	23 Cas
157973	Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA	Pathologie	23 Cas
101028	Déficit en transaldolase	Pathologie	23 Cas
98805	Dystonie primaire type DYT4	Pathologie	22 Cas
94063	Syndrome de microdéletion 12q14	Pathologie	22 Cas
93953	Kyste familial du conduit thyroïdienne	Pathologie	22 Cas
91387	Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	Pathologie	22 Cas
85282	Syndrome de MEHMO	Pathologie	22 Cas
85201	Syndrome génito-patellaire	Pathologie	22 Cas
85191	Dysplasie de Singleton-Merten	Pathologie	22 Cas
79499	Syndrome de surdité-onychodystrophie autosomique dominant	Pathologie	22 Cas
71271	Syndrome de mains et pieds fendus-surdité	Pathologie	22 Cas
542306	Syndrome de déficience intellectuelle-arythmie cardiaque associé à GNBS	Pathologie	22 Cas
528105	Syndrome d'hypohidrose-déséquilibre électrolytique-	Pathologie	22 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	dysfonctionnement des glandes lacrymales-ichtyose-xérostomie		
466943	Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement associé à WAC	Pathologie	22 Cas
464738	Syndrome de Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	Pathologie	22 Cas
445038	Syndrome de cataracte néonatale-atteinte neurologique-neutropénie congénitale-acidurie 3-méthylglutaconique	Pathologie	22 Cas
431272	Dystrophie musculaire scapulo-péronière liée à l'X	Pathologie	22 Cas
398173	Dysplasie dermique faciale focale type II	Sous-type d'une pathologie	22 Cas
363677	Myopathie autosomique récessive avec ophtalmoplégie externe de l'enfant	Pathologie	22 Cas
329195	Retard de développement avec trouble du spectre de l'autisme et démarche instable	Pathologie	22 Cas
314718	Syndrome d'artériopathie létale par déficit en fibuline-4	Pathologie	22 Cas
269229	Dysplasie du tegmentum pontique	Pathologie	22 Cas
2492	Syndrome FATCO	Pathologie	22 Cas
247820	Syndrome de dysplasie ectodermique-pili torti-syndactylie cutanée	Pathologie	22 Cas
228423	Spectre de déficit en GATA2	Pathologie	22 Cas
209908	Dyspraxie verbale de développement isolée	Pathologie	22 Cas
1827	Dysplasie frontonasale acromélique	Pathologie	22 Cas
1723	Trisomie 2 en mosaïque	Pathologie	22 Cas
168612	Déficit congénital en alpha-foetoprotéine	Pathologie	22 Cas
163690	Syndrome d'hypotonie-cystinurie	Pathologie	22 Cas
93606	Syndrome néphrogénique d'antidiurèse inappropriée	Pathologie	21 Cas
93114	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante E	Pathologie	21 Cas
79091	Syndrome héréditaire de myopathie à corps d'inclusions-contractures articulaires-ophtalmoplégie	Pathologie	21 Cas
69082	Syndrome odonto-tricho-unguéo-digito-palmaire	Pathologie	21 Cas
66625	Syndrome cérébrooculonasal	Pathologie	21 Cas
542301	Déficit immunitaire combiné par déficit en CARMIL2	Pathologie	21 Cas
482077	Maladie autosomique dominante des petites artères cérébrales associée à HTRA1	Pathologie	21 Cas
468672	Syndrome de macrophtalmie colobomateuse-microcornée	Pathologie	21 Cas
466768	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Z	Pathologie	21 Cas
447964	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2V	Pathologie	21 Cas
402003	Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique autosomique dominante avec atteintes bulleuses	Pathologie	21 Cas
401869	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 1	Pathologie	21 Cas
398189	Dysplasie dermique faciale focale type IV	Sous-type d'une pathologie	21 Cas
391389	Syndrome douloureux épisodique familial avec atteinte prédominante du haut du corps	Sous-type d'une pathologie	21 Cas
363649	Syndrome d'hypoplasie mandibulaire-surdité-apparence progéroïde-lipodystrophie	Pathologie	21 Cas
324972	Syndrome MAGIC	Pathologie	21 Cas
3063	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Snyder	Pathologie	21 Cas
221145	Cutis laxa avec anomalies pulmonaires, gastrointestinales et	Pathologie	21 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	urinaires sévères		
199326	Hypomagnésémie isolée autosomique dominante type Glaudemans	Pathologie	21 Cas
171881	Myopathie à casquette	Pathologie	21 Cas
168593	Syndrome de mort subite du nourrisson-dysgénésie des testicules	Pathologie	21 Cas
1578	Déficit en 4a-hydroxy-tétrahydrobioptérine déshydratase	Sous-type d'une pathologie	21 Cas
98791	Syndrome d'alpha-thalassémie-déficience intellectuelle associée au chromosome 16	Pathologie	20 Cas
98768	Ataxie spinocérébelleuse type 13	Pathologie	20 Cas
97232	Myopathie à empreintes digitales	Pathologie	20 Cas
971	Syndrome acro-rénal	Pathologie	20 Cas
96175	Syndrome du chromosome 11 en anneau	Pathologie	20 Cas
93941	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 4	Sous-type d'une pathologie	20 Cas
88642	Insensibilité congénitale à la douleur-anosmie-arthropathie neuropathique	Pathologie	20 Cas
88639	Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	Pathologie	20 Cas
88628	Syndrome d'ataxie du cordon postérieur-rétinite pigmentaire	Pathologie	20 Cas
86920	Dermatopathie réticulaire pigmentaire	Pathologie	20 Cas
86919	Syndrome de kératose palmoplantaire-clinodactylie	Pathologie	20 Cas
86797	Lichen myxoedémateux atypique	Pathologie	20 Cas
85192	Syndrome de lésions en anneau de la voûte crânienne-fragilité osseuse	Pathologie	20 Cas
83616	Panencéphalite rubéoleuse	Pathologie	20 Cas
79476	Syndrome de Griscelli type 1	Sous-type d'une pathologie	20 Cas
79154	Acidurie 2-aminoadipique 2-oxoadipique	Pathologie	20 Cas
79084	Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling	Pathologie	20 Cas
73271	Troubles hémorragiques par déficit en récepteur du collagène	Pathologie	20 Cas
71289	Syndrome de synostose radio-ulnaire-thrombocytopenie amégacaryocytaire	Pathologie	20 Cas
69723	Tyrosinémie type 3	Pathologie	20 Cas
69084	Dysplasie ectodermique pure des ongles et des cheveux	Pathologie	20 Cas
67046	Acidurie 3-méthylglutaconique type 1	Pathologie	20 Cas
641380	Syndrome PAPASH	Pathologie	20 Cas
63442	Dysplasie phalango-épiphysaire en ailes d'anges	Pathologie	20 Cas
599376	Hypomyélinisation des structures myélinisantes précoces	Pathologie	20 Cas
53583	Choréoathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité	Pathologie	20 Cas
457240	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-petite taille-surpoids	Pathologie	20 Cas
455	Ichtyose épidermolytique superficielle	Pathologie	20 Cas
448242	Brachyolmie autosomique récessive	Pathologie	20 Cas
443811	PGM3-CDG	Pathologie	20 Cas
420179	Syndrome de croissance excessive de Malan	Pathologie	20 Cas
391376	Syndrome de microcéphalie congénitale-encéphalopathie sévère-atrophie cérébrale progressive	Pathologie	20 Cas
369897	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial, forme	Pathologie	20 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	encéphalomyopathique avec anomalies craniofaciales variables		
3387	Hypertrichose cervicale antérieure isolée	Pathologie	20 Cas
33445	Maladie neuroectodermique mélanolysosomale	Pathologie	20 Cas
3137	Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase	Pathologie	20 Cas
309854	Syndrome de cirrhose-dystonie-polycythémie-hypermanganésémie	Pathologie	20 Cas
3021	Syndrome RAPADILINO	Pathologie	20 Cas
30	Acidurie orotique héréditaire	Pathologie	20 Cas
289863	Encéphalopathie glycinique atypique	Sous-type d'une pathologie	20 Cas
2847	Anomalies du péricarde et du diaphragme	Pathologie	20 Cas
280779	Vasculopathie cutanée collagène	Pathologie	20 Cas
2755	Syndrome oro-facio-digital type 8	Pathologie	20 Cas
2751	Syndrome oro-facio-digital type 2	Pathologie	20 Cas
2717	Syndrome oculo-tricho-anal	Pathologie	20 Cas
268114	Maladie leucoproliférative auto-immune associée à RAS	Pathologie	20 Cas
26137	Artérite temporale juvénile	Pathologie	20 Cas
251393	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle localisée	Pathologie	20 Cas
251061	Syndrome de microdélétion 7q31	Pathologie	20 Cas
251028	Syndrome associé à SATB2 dû à un réarrangement chromosomique	Sous-type d'une pathologie	20 Cas
247522	Syndrome de dyskinésie ciliaire primitive-rétinite pigmentaire	Pathologie	20 Cas
2394	Déficit en pyruvate déshydrogénase E3	Sous-type d'une pathologie	20 Cas
2375	Syndrome de paralysie du larynx-déficience intellectuelle	Pathologie	20 Cas
228247	Pseudoxanthome élastique acquis	Pathologie	20 Cas
228179	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2M	Pathologie	20 Cas
2021	Fibrochondrogenèse	Pathologie	20 Cas
1807	Dysplasie dermique faciale focale type III	Sous-type d'une pathologie	20 Cas
178364	Microphtalmie syndromique type 5	Pathologie	20 Cas
1513	Dysplasie cranio-diaphysaire	Pathologie	20 Cas
1466	Syndrome COFS	Sous-type d'une pathologie	20 Cas
1447	Syndrome du chromosome 4 en anneau	Pathologie	20 Cas
139455	Bestrophinopathie autosomique récessive	Pathologie	20 Cas
1394	Dysplasie cérébrofaciothoracique	Pathologie	20 Cas
1387	Syndrome de cataracte-déficience intellectuelle-hypogonadisme	Pathologie	20 Cas
1358	Syndrome de Carey-Fineman-Ziter	Pathologie	20 Cas
1134	Arhinie isolée	Pathologie	20 Cas
101110	Ataxie spinocérébelleuse type 20	Pathologie	20 Cas
100976	Ichtyose en maillot de bain	Pathologie	20 Cas
100043	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante A	Pathologie	20 Cas
935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-déficit immunitaire combiné sévère	Pathologie	19 Cas
89838	Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique récessive	Pathologie	19 Cas
75857	Syndrome de délétion 6q terminale	Pathologie	19 Cas
597623	Syndrome de régression neurodéveloppementale-dystonie-épilepsie	Pathologie	19 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	lié à IRF2BPL		
529962	Syndrome de microdélétion 17q24.2	Pathologie	19 Cas
505248	Mucopolysaccharidose-like avec cardiopathie congénitale et atteintes hématopoïétiques	Pathologie	19 Cas
497757	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 associée à MME	Pathologie	19 Cas
494433	Syndrome MIRAGE	Pathologie	19 Cas
482601	Myopathie distale associée à l'adénylosuccinate synthétase-like 1	Pathologie	19 Cas
466962	Sarcome du thorax SMARCA4-déficient	Pathologie	19 Cas
438159	Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3	Pathologie	19 Cas
43115	Myopathie héréditaire avec acidose lactique par déficit en ISCU	Pathologie	19 Cas
397946	Paraplégie spastique autosomique type 58	Pathologie	19 Cas
391320	Maladie hémorragique de l'est du Texas	Sous-type d'une pathologie	19 Cas
352662	Syndrome de dyskératose intraépithéliale cornéenne-kératodermie palmoplantaire-dyskératose laryngée	Pathologie	19 Cas
3339	Syndrome de Toriello-Lacassie-Droste	Pathologie	19 Cas
3145	Syndrome de résistance à l'arginine vasopressine-calcifications intracrâniennes-petite taille-dysmorphie faciale	Pathologie	19 Cas
284169	Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement dû à une microdélétion 10p11.21p12.31	Sous-type d'une pathologie	19 Cas
280671	Dystrophie musculaire congénitale mégaconiale	Pathologie	19 Cas
2707	Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman	Pathologie	19 Cas
268261	Syndrome de déficience intellectuelle associé à DYRK1A dû à une microdélétion 21q22.13-q22.2	Sous-type d'une pathologie	19 Cas
251046	Syndrome de microdélétion 6p22	Pathologie	19 Cas
247868	Syndrome de fièvre périodique héréditaire lié à NLRP12	Pathologie	19 Cas
2399	Syndrome de lipomes naso-palpébraux-colobome	Pathologie	19 Cas
228410	Syndrome d'anomalies cardiaques-petite taille-hypermobilité articulaire-dysmorphie faciale	Pathologie	19 Cas
228387	Dysplasie spondylo-mégaépiphysaire-métaphysaire	Pathologie	19 Cas
178487	Botulisme intestinal de l'adulte	Sous-type d'une pathologie	19 Cas
171848	Syndrome de polyneuropathie-surdité-ataxie-rétinite pigmentaire-cataracte	Pathologie	19 Cas
139447	Leucoencéphalopathie cavitaire progressive	Pathologie	19 Cas
139441	Hypomyélinisation avec atrophie des noyaux gris centraux et du cervelet	Pathologie	19 Cas
99741	Syndrome de King-Denborough	Pathologie	18 Cas
96171	Syndrome du chromosome 2 en anneau	Pathologie	18 Cas
86309	DPAGT1-CDG	Pathologie	18 Cas
85167	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie des cônes et des bâtonnets	Pathologie	18 Cas
66637	Dysostose diaphano-spondylo-	Pathologie	18 Cas
643549	Syndrome Hao-Fountain	Pathologie	18 Cas
637051	Encéphalite à virus Borna	Pathologie	18 Cas
613274	Hypoplasie pontocérébelleuse type 14	Pathologie	18 Cas
589856	Syndrome d'atrésie des choanes-athélie-hypothyroïdie-retard	Pathologie	18 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	pubertaire-petit taille		
508498	Syndrome de déficience intellectuelle-cardiopathie congénitale-petite taille-laxité ligamentaire	Pathologie	18 Cas
481152	Microcéphalie avec leucoencéphalopathie progressive associée à PYCR2	Pathologie	18 Cas
468641	Entéropathie chronique associée au SLCO2A1	Pathologie	18 Cas
370046	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-naevus sébacé	Pathologie	18 Cas
369962	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cbIX	Sous-type d'une pathologie	18 Cas
363417	Syndrome de brachydactylie préaxiale de Temtamy	Pathologie	18 Cas
324588	Dyskinésie familiale avec myokymie faciale	Pathologie	18 Cas
319569	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1	Pathologie	18 Cas
300319	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2P	Pathologie	18 Cas
261344	Trisomie 1q	Pathologie	18 Cas
251523	Hyperzincémie et hypercalprotectinémie	Pathologie	18 Cas
2501	Chondrodysplasie métaphysaire type Spahr	Pathologie	18 Cas
238505	Déficit immunitaire combiné par déficit en CD27	Pathologie	18 Cas
2353	Syndrome de Schilbach-Rott	Pathologie	18 Cas
228402	Syndrome de microdélétion 2q23.1	Pathologie	18 Cas
171719	Syndrome cutis laxa-marfanoïde	Pathologie	18 Cas
158025	Histiocytose progressive mucineuse héréditaire	Pathologie	18 Cas
1449	Syndrome du chromosome 7 en anneau	Pathologie	18 Cas
1441	Syndrome du chromosome 17 en anneau	Pathologie	18 Cas
139515	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J	Pathologie	18 Cas
1272	Syndrome Aymé-Gripp	Pathologie	18 Cas
99853	Ovarioleucodystrophie	Sous-type d'une pathologie	17 Cas
93282	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type PAPPS2	Pathologie	17 Cas
91131	DK1-CDG	Pathologie	17 Cas
79283	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cbID	Sous-type d'une pathologie	17 Cas
69744	Hypokératose palmoplantaire circonscrite	Pathologie	17 Cas
633004	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-petite taille associé à KDM3B	Pathologie	17 Cas
631085	Paraplégie spastique autosomique récessive type 86	Pathologie	17 Cas
560	Syndrome de Marshall	Pathologie	17 Cas
543470	Syndrome d'atrophie optique-ataxie-neuropathie périphérique-retard global de développement	Pathologie	17 Cas
502434	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-reflux gastro-oesophagien associé à STAG1	Pathologie	17 Cas
500533	Syndrome de polyhydramnios-mégaloencéphalie-épilepsie symptomatique	Pathologie	17 Cas
480880	Syndrome de dysmorphie faciale-petite taille-atrésie des choanes-déficience intellectuelle lié à l'X limité à la femme	Pathologie	17 Cas
477673	Syndrome de microcéphalie postnatale-hypotonie infantile-diplégie spastique-dysarthrie-déficience intellectuelle	Pathologie	17 Cas
464760	Excavation papillaire familiale	Pathologie	17 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
436159	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun dû à une haploinsuffisance de CTLA-4	Pathologie	17 Cas
435988	Syndrome de dysrythmie atriale et trouble de la motilité intestinale chronique	Pathologie	17 Cas
404443	Syndrome de Tatton-Brown-Rahman	Pathologie	17 Cas
399058	Myopathie tardive associée à l'alpha-B cristalline	Pathologie	17 Cas
363429	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-signes pyramidaux-nystagmus-apraxie oculomotrice	Pathologie	17 Cas
353298	Syndrome de Roifman	Pathologie	17 Cas
3350	Syndrome de tremblement essentiel-nystagmus-ulcère	Pathologie	17 Cas
324381	Myopathie à corps d'inclusion héréditaire type 4	Pathologie	17 Cas
3204	Syndrome de Stormorken-Sjaastad-Langset	Pathologie	17 Cas
319595	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en STAT1	Pathologie	17 Cas
300530	Pseudohypoaldostéronisme type 2E	Sous-type d'une pathologie	17 Cas
2318	Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale	Pathologie	17 Cas
230839	Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 1	Pathologie	17 Cas
227976	Atrophie optique autosomique récessive type OPA7	Pathologie	17 Cas
210141	Tétraplégie spastique congénitale héréditaire	Pathologie	17 Cas
210115	Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose	Pathologie	17 Cas
1954	Erythrodermie congénitale létale	Pathologie	17 Cas
1908	Embryofetopathie à l'aminoptérine/méthotrexate	Pathologie	17 Cas
1325	Syndrome de camptodactylie-taurinurie	Pathologie	17 Cas
1104	Syndrome anophtalmie plus	Pathologie	17 Cas
93357	Dysplasie SPONASTRIME	Pathologie	16 Cas
920	Syndrome d'ablépharie-macrostomie	Pathologie	16 Cas
85198	Dysspondyloenchondromatose	Pathologie	16 Cas
71528	Obésité par déficit en prohormone convertase I	Sous-type d'une pathologie	16 Cas
69737	Syndrome de Bosley-Salih-Alorainy	Pathologie	16 Cas
641385	Syndrome PASS	Pathologie	16 Cas
63273	Myopathie distale avec atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des mains	Pathologie	16 Cas
631076	Paraplégie spastique autosomique récessive type 83	Pathologie	16 Cas
53296	Collagénome cutané familial	Pathologie	16 Cas
488191	Infertilité féminine due à un blocage en méiose	Pathologie	16 Cas
464282	Syndrome de paraplégie spastique-retard de développement sévère-épilepsie	Pathologie	16 Cas
457279	Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-hypotonie-troubles du comportement	Pathologie	16 Cas
397606	Amylose systémique PrP	Pathologie	16 Cas
369861	Syndrome d'anémie sidéroblastique congénitale-déficit immunitaire en cellules B-fièvre périodique-retard de développement	Pathologie	16 Cas
369852	Syndrome de neutropénie congénitale-myélofibrose-néphromégalie	Pathologie	16 Cas
34514	Dystrophie musculaire des ceintures liée à la téléthonine R7	Pathologie	16 Cas
33067	Chondrodysplasie métaphysaire type Jansen	Pathologie	16 Cas
319524	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 15	Pathologie	16 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
319171	Syndrome de microdélétion 17p13.1 distale	Pathologie	16 Cas
314566	Apraxie primaire progressive de la parole	Pathologie	16 Cas
314376	Occlusion intestinale du nouveau-né par déficit en guanylate cyclase 2C	Pathologie	16 Cas
306734	Dystonie primaire type DYT21	Pathologie	16 Cas
306674	Syndrome de Kufor-Rakeb	Pathologie	16 Cas
293864	Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire	Pathologie	16 Cas
289601	Syndrome héréditaire de calcification artérielle et articulaire	Pathologie	16 Cas
279943	Neutrophilie héréditaire	Pathologie	16 Cas
261257	Syndrome de microdélétion 17p13.3 distale	Pathologie	16 Cas
2538	Syndrome de microgastrie-anomalie des membres	Pathologie	16 Cas
238455	Dystonie-parkinsonisme infantile	Pathologie	16 Cas
2102	Déficit en GTP cyclohydrolase I	Sous-type d'une pathologie	16 Cas
2089	Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique	Pathologie	16 Cas
178355	Dysplasie de Smith-McCort	Pathologie	16 Cas
1438	Syndrome du chromosome 10 en anneau	Pathologie	16 Cas
1231	Syndrome de Barber-Say	Pathologie	16 Cas
1195	Atransferrinémie congénitale	Pathologie	16 Cas
99954	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H	Pathologie	15 Cas
98949	Cryptophtalmie complète	Sous-type d'une pathologie	15 Cas
96181	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 6	Pathologie	15 Cas
90796	Différence du développement sexuel 46,XY par déficit isolé en 17,20-lyase	Pathologie	15 Cas
90400	Scléromyxoedème sans gammopathie monoclonale	Sous-type d'une pathologie	15 Cas
88620	Anosmie congénitale isolée	Pathologie	15 Cas
88618	Déficit en S-adénosylhomocystéine hydrolase	Pathologie	15 Cas
85146	Syndrome scapulo-péronier neurogénique type Kaeser	Pathologie	15 Cas
79351	Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase, forme infantile/juvénile	Sous-type d'une pathologie	15 Cas
79325	ALG8-CDG	Pathologie	15 Cas
79321	ALG3-CDG	Pathologie	15 Cas
79284	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cb1F	Sous-type d'une pathologie	15 Cas
79149	Dystrophie dermo-chondro-cornéenne	Pathologie	15 Cas
69063	Glomérulopathie extra-membraneuse congénitale par allo-immunisation foetomaternelle anti-endopeptidase neutre	Pathologie	15 Cas
631248	Syndrome de Mitchell	Pathologie	15 Cas
619363	Syndrome NOCARH	Pathologie	15 Cas
599507	Déficit acquis en facteur XI	Pathologie	15 Cas
570371	Syndrome de Bartter type 5	Sous-type d'une pathologie	15 Cas
53696	Syndrome d'arthrogrypose-maladie de la corne antérieure	Pathologie	15 Cas
527276	Encéphalopathie par défaut de fission mitochondriale et peroxydomale	Pathologie	15 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
521426	Trouble neurologique du développement associé à PLAA	Pathologie	15 Cas
513456	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-démarche anormale-dysmorphie faciale	Pathologie	15 Cas
482606	Syndrome lié à l'X de cicatrices chéloïdes-mobilité articulaire réduite-rapport excavation/disque optique accru	Pathologie	15 Cas
457050	Myopathie mitochondriale autosomique dominante avec intolérance à l'effort	Pathologie	15 Cas
456369	Myopathie à corps de polyglucosane type 2	Pathologie	15 Cas
447997	Syndrome tétraplégie spastique-corps calleux fin-microcéphalie postnatale progressive	Pathologie	15 Cas
436169	Maladie hémorragique liée à la thrombomoduline	Pathologie	15 Cas
436144	Syndrome de retard de croissance intra-utérin-petite taille-diabète de l'adulte jeune	Pathologie	15 Cas
401768	Myopathie proximale avec signes extrapyramidaux	Pathologie	15 Cas
397744	Syndrome de neuropathie périphérique-myopathie-raucité de la voix-surdité	Pathologie	15 Cas
397615	Obésité par déficit en CEP19	Sous-type d'une pathologie	15 Cas
329324	Syndrome de Klippel-Trénaunay inverse	Pathologie	15 Cas
314647	Ataxie cérébelleuse non progressive avec déficience intellectuelle	Pathologie	15 Cas
314432	Syndrome de cryptorchidie-hernie de Spiegel	Pathologie	15 Cas
280763	Déficience intellectuelle sévère et paraplégie spastique progressive	Pathologie	15 Cas
280633	Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie	Pathologie	15 Cas
250984	Syndrome de Stickler autosomique récessif	Sous-type d'une pathologie	15 Cas
221043	Syndrome de poikilodermie héréditaire fibrosante-myopathie rétractile-fibrose pulmonaire	Pathologie	15 Cas
2075	Syndrome génito-palato-cardiaque	Pathologie	15 Cas
1901	Syndrome d'Ehlers-Danlos type dermatosparaxis	Pathologie	15 Cas
171680	Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1	Pathologie	15 Cas
137754	Affection neurologique par déficit en aminoacylase 1	Pathologie	15 Cas
93356	Dysplasie spondylo-épiméthaphysaire type Missouri	Pathologie	14 Cas
90390	Syndrome d'anonychie-onychodystrophie	Sous-type d'une pathologie	14 Cas
88659	Néphropathie progressive avec hypertension autosomique dominante	Pathologie	14 Cas
75378	Oligocône trichromatie	Pathologie	14 Cas
589515	Syndrome de retard de développement-ataxie-épilepsie associé à PUM1	Pathologie	14 Cas
562528	Syndrome de contractures congénitales des membres et de la face-hypotonie-retard de développement	Pathologie	14 Cas
508529	Epidermolyse bulleuse simple intermédiaire avec cardiomyopathie	Pathologie	14 Cas
480907	Syndrome de déficience intellectuelle-retard de développement global-dysmorphie faciale-appendice caudal	Pathologie	14 Cas
480483	Cholestase intrahépatique familiale progressive type 4	Sous-type d'une pathologie	14 Cas
466718	Epithéliopathie pigmentée rétinienne froissée de Martinique	Pathologie	14 Cas
457351	Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-surdité	Pathologie	14 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	neurosensorielle-épilepsie-tonus musculaire anormal		
423384	Neutropénie congénitale sévère par déficit en JAGN1	Pathologie	14 Cas
401849	Paraplégie spastique autosomique type 72	Pathologie	14 Cas
397758	Dystrophie rétinienne avec anomalies de la couche nucléaire interne et des cellules ganglionnaires	Pathologie	14 Cas
371007	Dystrophie musculaire congénitale avec hyperlaxité	Pathologie	14 Cas
369970	Syndrome de microcornée-myopie avec atrophie chorioretinienne-télécanthus	Pathologie	14 Cas
369920	Hypoplasie pontocérébelleuse type 9	Pathologie	14 Cas
364028	Déficience intellectuelle liée à l'X par mutations de GRIA3	Pathologie	14 Cas
36355	Troubles hémorragiques par anomalie du récepteur P2Y12	Pathologie	14 Cas
3363	Syndrome de trichomégalie-dégénérescence rétinienne pigmentaire-retard de croissance	Pathologie	14 Cas
320375	Paraplégie spastique autosomique récessive type 55	Pathologie	14 Cas
314394	Syndrome de petite taille-onychodysplasie-dysmorphie faciale-hypotrichose	Pathologie	14 Cas
314051	Syndrome de leucoencéphalopathie-anomalies du thalamus et du tronc cérébral-hyperlactatémie	Pathologie	14 Cas
313892	Retard de développement et de langage par déficit en SOX5	Sous-type d'une pathologie	14 Cas
307766	Syndrome des cheveux frisés-kératodermie acrale-carie	Pathologie	14 Cas
284289	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive de l'adulte	Pathologie	14 Cas
284139	Syndrome de Larsen-like de type B3GAT3	Pathologie	14 Cas
2789	Syndrome de méningocèle latérale	Pathologie	14 Cas
2719	Syndrome oculo-cérébral d'hypopigmentation, type Cross	Pathologie	14 Cas
261323	Syndrome de microdélétion 21q22.11q22.12	Pathologie	14 Cas
2435	Syndrome de macules cutanées hypo- et hypermélaniques-retard de croissance-déficience intellectuelle	Pathologie	14 Cas
238750	Syndrome de microdélétion 4q21	Pathologie	14 Cas
2378	Syndrome de Laurin-Sandrow	Pathologie	14 Cas
199351	Dystonie-parkinsonisme de l'adulte	Pathologie	14 Cas
1791	Dysplasie fronto-facio-nasale	Pathologie	14 Cas
168796	Syndrome cardiomélique type slovène	Pathologie	14 Cas
1516	Craniosynostose bilambdoïde et sagittale non syndromique	Pathologie	14 Cas
139578	Neuropathie héréditaire sensitive mutilante avec paraplégie spastique	Pathologie	14 Cas
137783	Syndrome des contractures congénitales létales type 3	Pathologie	14 Cas
1193	Syndrome d'Atkin-Flaitz	Pathologie	14 Cas
96055	Tétrasonomie 21	Pathologie	13 Cas
939	Acidurie 3-hydroxyisobutyrique	Pathologie	13 Cas
85174	Dysplasie pseudodiastrophique	Pathologie	13 Cas
79502	Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 2	Pathologie	13 Cas
79478	Syndrome de Griscelli type 3	Sous-type d'une pathologie	13 Cas
79329	MGAT2-CDG	Pathologie	13 Cas
69739	Dysgénésie du tronc cérébral type Athabaskan	Pathologie	13 Cas
66631	Syndrome CEDNIK	Pathologie	13 Cas
633014	Syndrome de déficience intellectuelle-surdité neurosensorielle	Pathologie	13 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	associé à SLC12A2		
631068	Paraplégie spastique autosomique dominante type 80	Pathologie	13 Cas
611247	Hypoplasie pontocérébelleuse type 11	Pathologie	13 Cas
610569	Syndrome de malformations cérébrales congénitales létales-arthrogrypose lié à KIAA1109	Pathologie	13 Cas
556985	Leucoencéphalopathie calcifiante-dysplasie squelettique à début précoce	Pathologie	13 Cas
542657	Hyperchlorhidrose isolée	Pathologie	13 Cas
538963	Déficit immunitaire combiné par déficit en ITK	Pathologie	13 Cas
538096	Polyneuropathie sensitivomotrice néonatale létale autosomique récessive	Pathologie	13 Cas
50945	Chondrodysplasie létale de Blomstrand	Pathologie	13 Cas
476394	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1 associée à PMP2	Pathologie	13 Cas
466934	Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à VPS11	Pathologie	13 Cas
448251	Syndrome d'ataxie progressive-surdité autosomique récessive	Pathologie	13 Cas
443098	Hyperostose crânienne interne	Pathologie	13 Cas
439212	Syndrome de myopathie à début précoce-aréflexie-détresse respiratoire-dysphagie	Pathologie	13 Cas
436274	Syndrome pseudoxanthome élastique-like avec rétinite pigmentaire	Pathologie	13 Cas
436151	Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie expressive-dysmorphie faciale	Pathologie	13 Cas
435438	Epilepsie myoclonique progressive type 7	Pathologie	13 Cas
401953	Ataxie épisodique avec troubles de l'élocution	Pathologie	13 Cas
399103	Myopathie distale précoce associée à la nébuline	Pathologie	13 Cas
363412	Hypomyélinisation avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière et spasticité des jambes	Pathologie	13 Cas
356978	Acidurie D,L-2-hydroxyglutarique	Pathologie	13 Cas
329813	Disomie uniparentale d'origine paternelle en mosaïque	Pathologie	13 Cas
329249	Obésité sévère précoce avec résistance à l'insuline par déficit en SH2B1	Sous-type d'une pathologie	13 Cas
3268	Syndrome de synostose radio-ulnaire-microcéphalie-scoliose	Pathologie	13 Cas
319605	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes	Pathologie	13 Cas
319547	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR2	Pathologie	13 Cas
313936	Syndrome PENS	Pathologie	13 Cas
3097	Syndrome de Meacham	Pathologie	13 Cas
306530	Syndrome de paralysie faciale congénitale héréditaire-surdité variable	Pathologie	13 Cas
3042	Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-calcification du pavillon auriculaire-myopathie	Pathologie	13 Cas
293958	Syndrome d'hypertélorisme-sinus pré-auriculaire-obstruction du canal lacrymal-surdité	Pathologie	13 Cas
284160	Syndrome de microdélétion 8q21.11	Pathologie	13 Cas
280406	Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec surdité neurosensorielle	Pathologie	13 Cas
2802	Anémie sidéroblastique liée à l'X et ataxie spinocérébelleuse	Pathologie	13 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
2319	Syndrome de Juberg-Hayward	Pathologie	13 Cas
231720	Syndrome d'insuffisance hypophysaire multiple non acquise-surdité neurosensorielle-anomalies de la colonne vertébrale	Pathologie	13 Cas
1788	Dysostose acrofaciale type Rodríguez	Pathologie	13 Cas
178377	Syndrome d'ostéosclérose-retard de développement-craniosynostose	Pathologie	13 Cas
171612	Paraplégie spastique autosomique dominante type 37	Pathologie	13 Cas
168549	Dysplasie spondylo-métaphysaire axiale	Pathologie	13 Cas
1435	Syndrome de microdélétion Xq21	Pathologie	13 Cas
140969	Syndrome de Saldino-Mainzer	Pathologie	13 Cas
101102	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H	Pathologie	13 Cas
99672	Syndrome dent et ongle de Fried	Pathologie	12 Cas
98772	Ataxie spinocérébelleuse type 19/22	Pathologie	12 Cas
96186	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 20	Pathologie	12 Cas
85320	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-macrocéphalie-macroorchidie	Pathologie	12 Cas
844	Syndrome de Lown-Ganong-Levine	Pathologie	12 Cas
79328	ALG9-CDG	Pathologie	12 Cas
603689	Syndrome de Bohring-Opitz-like associé à KLHL7	Pathologie	12 Cas
597743	Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle sévère-anomalies congénitales multiples associé à SETD2	Pathologie	12 Cas
59303	Syndrome néonatal d'ichtyose-cholangite sclérosante	Pathologie	12 Cas
508533	Syndrome de dysplasie squelettique-déficit immunitaire à cellules T-retard de développement	Pathologie	12 Cas
505237	Syndrome d'épilepsie à début précoce-anomalies des membres distaux-dysmorphie faciale-retard global de développement	Pathologie	12 Cas
496689	Syndrome de cyphoscoliose-atrophie de la langue-paraplégie spastique héréditaire	Pathologie	12 Cas
459033	Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 4	Pathologie	12 Cas
442582	Amylose AH	Pathologie	12 Cas
420573	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CTPS1	Pathologie	12 Cas
412066	Démence neurodégénérative avec filaments intermédiaires associée à PRKAR1B	Pathologie	12 Cas
363523	Syndrome d'hypohidrose-hypoplasie de l'émail-kératodermie palmoplantaire-déficience intellectuelle	Pathologie	12 Cas
314585	Gigantisme 15q	Pathologie	12 Cas
300570	Dysgénésie corticale avec hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation TUBB3	Pathologie	12 Cas
300547	Hypercalcémie infantile autosomique récessive	Pathologie	12 Cas
2935	Polysyndactylie croisée	Pathologie	12 Cas
2919	Syndrome oro-facio-digital type 5	Pathologie	12 Cas
284460	Rétinopathie externe annulaire aiguë	Pathologie	12 Cas
280620	Epilepsie myoclonique progressive type 6	Pathologie	12 Cas
280384	Syndrome de déficience intellectuelle récessive-dysfonctionnement moteur-contractions articulaires multiples	Pathologie	12 Cas
2662	Syndrome de Keipert	Pathologie	12 Cas
2579	Syndrome d'atrophie musculaire-ataxie-rétinite pigmentaire-diabète	Pathologie	12 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
254531	Syndrome de Temple lié à une hypométhylation paternelle 14q32.2	Sous-type d'une pathologie	12 Cas
247794	Syndrome de cataracte juvénile-microcornée-glycosurie rénale	Pathologie	12 Cas
244305	Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose	Pathologie	12 Cas
238763	Glaucome secondaire à une sphérophakie/ectopie du cristallin et mégalocornée	Pathologie	12 Cas
2224	Hypertryptophanémie familiale	Pathologie	12 Cas
217377	Syndrome de microduplication Xp11.22p11.23	Pathologie	12 Cas
217346	Syndrome de microdélétion 19q13.11	Pathologie	12 Cas
210571	Dystonie 16	Pathologie	12 Cas
209973	Hémiplégie alternante nocturne bénigne de l'enfance	Pathologie	12 Cas
199340	Dystrophie musculaire type Selcen	Pathologie	12 Cas
1784	Dysostose acrofrontofacionasale	Pathologie	12 Cas
171829	Syndrome de microdélétion 6q16	Pathologie	12 Cas
166035	Syndrome de brachydactylie-petite taille-rétinite pigmentaire	Pathologie	12 Cas
1555	Syndrome de cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostose	Pathologie	12 Cas
1487	Syndrome de Cooks	Pathologie	12 Cas
1473	Syndrome de colobome-fente labiopalatine-déficience intellectuelle	Pathologie	12 Cas
1458	Syndrome CODAS	Pathologie	12 Cas
141148	Myohyperplasie hémifaciale	Pathologie	12 Cas
1179	Déviaton tonique paroxystique bénigne du regard avec ataxie	Pathologie	12 Cas
1008	Syndrome d'alopécie-épilepsie-pyorrhée-déficience intellectuelle	Pathologie	12 Cas
100046	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante D	Pathologie	12 Cas
98912	Myopathie distale tardive type Markesbery-Griggs	Pathologie	11 Cas
96172	Syndrome du chromosome 3 en anneau	Pathologie	11 Cas
91135	Hyperlaxité de la peau par déficit en facteur de coagulation dépendant de la vitamine K	Pathologie	11 Cas
91132	Syndrome d'ichtyose-hypotrichose	Pathologie	11 Cas
85336	Syndrome neurodégénératif lié à l'X type Hamel	Pathologie	11 Cas
83629	Syndrome de leucoencéphalopathie-dysplasie spondylo-épimétaphysaire	Pathologie	11 Cas
79324	ALG12-CDG	Pathologie	11 Cas
79076	Polypose juvénile infantile	Sous-type d'une pathologie	11 Cas
620368	Hypomagnésémie primaire avec déficience intellectuelle associée à EGF	Pathologie	11 Cas
620363	Syndrome d'hypomagnésémie primaire-crisés généralisées-déficience intellectuelle-obésité	Pathologie	11 Cas
600663	Syndrome de trouble neurodéveloppemental sévère-stéréotypies motrices-constipation chronique-trouble du rythme veille-sommeil associé à NRXN1	Pathologie	11 Cas
597738	Syndrome de Luscan-Lumish	Pathologie	11 Cas
572798	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative associé à WARS2	Pathologie	11 Cas
569816	Lymphoedème primaire tardif associé à CELSR1	Pathologie	11 Cas
555407	Déficit en NAD(P)HX épimérase	Pathologie	11 Cas
522077	Syndrome d'hypotonie infantile-anomalies oculomotrices-mouvements hyperkinétiques-retard de développement	Pathologie	11 Cas

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
521450	Syndrome multisystémique lié à LAMA5	Pathologie	11 Cas
521406	Syndrome de dystonie-parkinsonisme-hypermanganésémie	Pathologie	11 Cas
521308	Syndrome de dysplasie frontonasale-nez bifide-anomalies des membres supérieurs	Pathologie	11 Cas
506307	Syndrome de Stromme	Pathologie	11 Cas
477749	Microangiopathie cérébrale pontine autosomique dominante	Pathologie	11 Cas
468661	Paraplégie spastique autosomique récessive type 74	Pathologie	11 Cas
464724	Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile associée à la fièvre	Pathologie	11 Cas
457185	Syndrome d'encéphalomyopathie néonatale-cardiomyopathie-détresse respiratoire	Pathologie	11 Cas
444077	Syndrome de déficit cognitif-traits grossiers du visage-malformations cardiaques-obésité-atteinte pulmonaire-petite taille	Pathologie	11 Cas
444051	Syndrome de microdélétion 20q11.2	Pathologie	11 Cas
444013	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 23	Pathologie	11 Cas
443988	Syndrome de ventriculomégalie-maladie des kystes rénaux	Pathologie	11 Cas
397937	Myopathie à corps de polyglucosane type 1	Pathologie	11 Cas
352712	Syndrome de dysmorphie faciale-déficit immunitaire-livedo-petite taille	Pathologie	11 Cas
330050	Encéphalopathie par défaut de fission mitochondriale et peroxydomale associée à DNM1L	Sous-type d'une pathologie	11 Cas
319189	Myoclonie corticale familiale	Pathologie	11 Cas
313884	Syndrome de microdélétion 12p12.1	Sous-type d'une pathologie	11 Cas
313855	Dysplasie osseuse avec incurvation des membres liée à FGFR2	Pathologie	11 Cas
313850	Dégénérescence cérébello-rétinienne infantile	Pathologie	11 Cas
300293	Hypertriglycéridémie transitoire et stéatose hépatique du nourrisson	Pathologie	11 Cas
2987	Syndrome du ptérygium antécubital	Pathologie	11 Cas
2959	Syndrome de progeria-petite taille-naevus pigmentés	Pathologie	11 Cas
2854	Syndrome de Furhmann	Pathologie	11 Cas
2832	Syndrome de tarse palpébraux courts-absence de cils inférieurs	Pathologie	11 Cas
280553	Myopathie myofibrillaire hypertonique infantile fatale	Pathologie	11 Cas
261349	Syndrome de microdélétion 2p15p16.1	Pathologie	11 Cas
238744	Syndrome onycho-digito-mammaire	Pathologie	11 Cas
2329	Syndrome de Karsck-Neugebauer	Pathologie	11 Cas
228169	Neurodégénérescence striatale autosomique dominante	Pathologie	11 Cas
2253	Syndrome d'hypoplasie fovéale-cataracte présénile	Pathologie	11 Cas
221120	Syndrome pseudo-aminoptérine	Pathologie	11 Cas
217390	Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK8	Pathologie	11 Cas
2163	Syndrome d'holoprosencéphalie-craniosynostose	Pathologie	11 Cas
210133	Syndrome de leuconychie totale-lésions de type acanthosis nigricans-cheveux anormaux	Pathologie	11 Cas
2016	Syndrome de fente palatine-synéchies latérales	Pathologie	11 Cas
1757	Syndrome de dimélie fibulaire-diplopodie	Pathologie	11 Cas
168624	Scaphocéphalie familiale type McGillivray	Pathologie	11 Cas
168588	Hyperandrogénie par déficit en cortisone réductase	Pathologie	11 Cas
166282	Maladie rythmique auriculaire familiale	Pathologie	11 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
166272	Odontochondrodysplasie	Pathologie	11 Cas
1660	Dysplasie dermo-dentaire	Pathologie	11 Cas
1497	Agénésie complexe du corps calleux liée à l'X	Sous-type d'une pathologie	11 Cas
1479	Syndrome de communication interauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire	Pathologie	11 Cas
1031	Syndrome d'amélogenèse imparfaite-néphrocalcinose	Pathologie	11 Cas
99807	Syndrome PEHO-like	Pathologie	10 Cas
99329	Syndrome 48,XYYY	Pathologie	10 Cas
97340	Syndrome de Hunter-McAlpine	Pathologie	10 Cas
97240	Myopathie à corps zébrés	Pathologie	10 Cas
968	Dysplasie acromésomélique type Hunter-Thompson	Pathologie	10 Cas
96178	Syndrome du chromosome 16 en anneau	Pathologie	10 Cas
958	Syndrome acrorénomandibulaire	Pathologie	10 Cas
93599	Hyperoxalurie primitive type 2	Sous-type d'une pathologie	10 Cas
93406	Syndactylie type 5	Pathologie	10 Cas
93398	Génochondromatose type 2	Pathologie	10 Cas
93347	Dysplasie anauxétique	Pathologie	10 Cas
916	Syndrome d'Aase-Smith	Pathologie	10 Cas
90398	Lichen myxoedémateux localisé à présentation mixte	Sous-type d'une pathologie	10 Cas
86918	Syndrome de kératodermie palmoplantaire diffuse-acrocyanose	Pathologie	10 Cas
85329	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-dysmorphie faciale-comportement agressif	Pathologie	10 Cas
85274	Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique type 7	Pathologie	10 Cas
85163	Syndrome d'hypomyélinisation-cataracte congénitale	Pathologie	10 Cas
79503	Ichtyose hystrix de Curth-Macklin	Pathologie	10 Cas
79281	Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase type 3	Sous-type d'une pathologie	10 Cas
79280	Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase de l'adulte	Sous-type d'une pathologie	10 Cas
79279	Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase type 1	Sous-type d'une pathologie	10 Cas
79083	Lipodystrophie partielle familiale associée à PPARG	Pathologie	10 Cas
71212	Hyperinsulinisme par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	Pathologie	10 Cas
641390	Syndrome PsAPASH	Pathologie	10 Cas
641361	Syndrome de retard neurodéveloppemental-hypotonie-ataxie cérébelleuse-troubles de la conduction cardiaque	Pathologie	10 Cas
621758	Syndrome de fibrose-neurodégénération-angiomatose cérébrale	Pathologie	10 Cas
619948	Syndrome d'auto-immunité-auto-inflammation-immunodéficience à début précoce par haploinsuffisance en SOCS1	Pathologie	10 Cas
611216	Syndrome d'aplasie médullaire-déficience intellectuelle-nanisme	Pathologie	10 Cas
603448	Syndrome d'hypoplasie cérébelleuse-déficience intellectuelle-microcéphalie congénitale-dystonie-anémie-retard de croissance	Pathologie	10 Cas
568062	Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque foetoplacentaire non immunologique associée à PIEZO1	Pathologie	10 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
567502	Syndrome de déficit immunitaire en lymphocytes B-anomalie des membres-malformation urogénitale	Pathologie	10 Cas
562569	Syndrome d'anomalie cardiaque congénitale-dysmorphie faciale-retard du développement associé à TMEM94	Pathologie	10 Cas
531151	Syndrome de microdélétion 9q21.13	Pathologie	10 Cas
529665	Retard du développement neurologique-épilepsie-anomalies ophtalmiques-ostéopénie-atrophie cérébelleuse	Pathologie	10 Cas
521445	Syndrome de microcéphalie-dysmorphie faciale-anomalies oculaires-anomalies congénitales multiples	Pathologie	10 Cas
506358	Syndrome de Gabriele-de Vries	Pathologie	10 Cas
495274	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2T	Pathologie	10 Cas
494344	Trouble neurologique du développement associé à RERE	Pathologie	10 Cas
468699	SLC39A8-CDG	Pathologie	10 Cas
466950	Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement dû à une mutation ponctuelle de WAC	Sous-type d'une pathologie	10 Cas
466926	Syndrome de convulsions-scoliose-macrocéphalie	Pathologie	10 Cas
464443	COG6-CGD	Pathologie	10 Cas
453504	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement dû à une mutation ponctuelle	Sous-type d'une pathologie	10 Cas
439854	Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par maladie de stockage du glycogène	Pathologie	10 Cas
420789	Encéphalopathie auto-immune avec parasomnie et apnée obstructive du sommeil	Pathologie	10 Cas
401901	Maladie de Huntington-like due à des expansions C9ORF72	Pathologie	10 Cas
399081	Myopathie distale précoce associée à KLHL9	Pathologie	10 Cas
39	Acromélanose	Pathologie	10 Cas
363400	Syndrome neurodégénératif sévère avec lipodystrophie	Pathologie	10 Cas
352737	Albinisme oculocutané type 1 thermosensible	Sous-type d'une pathologie	10 Cas
352734	Albinisme oculocutané type 1 avec pigmentation minime	Sous-type d'une pathologie	10 Cas
352641	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive avec spasticité tardive	Pathologie	10 Cas
35107	Desmostérolose	Pathologie	10 Cas
3469	Syndrome d'aprosencéphalie XK	Pathologie	10 Cas
3439	Syndrome de von Voss-Cherstvoy	Pathologie	10 Cas
33574	Déficit en glutamate-cystéine ligase	Pathologie	10 Cas
3317	Dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne	Pathologie	10 Cas
329228	Nanisme primordial microcéphalique par déficit en ZNF335	Pathologie	10 Cas
3259	Syndrome de syndactylie-polydactylie-lobe d'oreille anormal	Pathologie	10 Cas
324262	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en MGLUR1	Sous-type d'une pathologie	10 Cas
319671	Syndrome d'Alazami	Pathologie	10 Cas
314662	Syndrome de croissance segmentaire progressive avec hyperplasie fibroadipeuse	Pathologie	10 Cas
313906	Kyste pancréatique congénital	Pathologie	10 Cas
309246	Gangliosidose à GM2 variant AB	Pathologie	10 Cas
3032	Syndrome Meckel-like associé à NPHP3	Pathologie	10 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
3023	Syndrome d'atrésie du canal auditif externe-pied en piolet-hypertélorisme	Pathologie	10 Cas
294016	Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire	Pathologie	10 Cas
2880	Déficit en phosphoénolpyruvate carboxykinase	Pathologie	10 Cas
284227	Syndrome TEMPI	Pathologie	10 Cas
2839	Dysplasie de l'épaule et du pelvis	Pathologie	10 Cas
280794	Mastocytose cutanée diffuse pseudoxanthomateuse	Sous-type d'une pathologie	10 Cas
280615	Hémoglobinopathie Toms River	Pathologie	10 Cas
276280	Syndrome de la lipomatose multiple-hémihyperplasie	Pathologie	10 Cas
2658	Nanisme de Lenz-Majewski	Pathologie	10 Cas
263482	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Maroteaux	Pathologie	10 Cas
263458	Hyperinsulinisme par déficit en INSR	Pathologie	10 Cas
2590	Syndrome d'amyotrophie spinale proximale-épilepsie myoclonique progressive	Pathologie	10 Cas
254504	Botulisme par inhalation	Sous-type d'une pathologie	10 Cas
254411	Lichen plan annulaire atrophique	Pathologie	10 Cas
2496	Syndrome de mésomélie-synostoses	Pathologie	10 Cas
240112	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-aphasie progressive non fluente	Sous-type d'une pathologie	10 Cas
228426	Maladie auto-immune multisystémique syndromique par déficit en Itch	Pathologie	10 Cas
2255	Syndrome d'hypoplasie pancréatique-diabète-cardiopathie congénitale	Pathologie	10 Cas
220465	Syndrome de Laron avec déficit immunitaire	Pathologie	10 Cas
217335	Syndrome RIN2	Pathologie	10 Cas
210144	Syndrome polymalformatif léthal type Boissel	Pathologie	10 Cas
2072	Syndrome de maladie de Gaucher-ophtalmoplégie-calcification cardio-vasculaire	Sous-type d'une pathologie	10 Cas
2047	Syndrome de Flynn-Aird	Pathologie	10 Cas
2008	Syndrome acrocardiofacial	Pathologie	10 Cas
169090	Déficit immunitaire combiné par dysfonctionnement du canal CRAC	Pathologie	10 Cas
166073	Hypoplasie pontocérébelleuse type 6	Pathologie	10 Cas
163966	Chondrodysplasie dominante liée à l'X type Chassaing-Lacombe	Pathologie	10 Cas
1627	Délétion 5q35	Pathologie	10 Cas
1568	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des noyaux gris centraux-convulsions	Pathologie	10 Cas
1471	Syndrome de colobome maculaire-brachydactylie type B	Pathologie	10 Cas
1443	Syndrome du chromosome 19 en anneau	Pathologie	10 Cas
1439	Syndrome du chromosome 12 en anneau	Pathologie	10 Cas
1426	Dysplasie squelettique létale type Greenberg	Pathologie	10 Cas
141007	Syndrome oro-facio-digital type 9	Pathologie	10 Cas
139426	Myoclonie périorale avec absence	Pathologie	10 Cas
139406	Encéphalopathie par déficit en prosaposine	Pathologie	10 Cas
1336	Syndrome d'hyperkératose-hyperpigmentation	Pathologie	10 Cas
1313	Calcifications du plexus choroïde, forme infantile	Pathologie	10 Cas
1263	Dysplasie en boomerang	Pathologie	10 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
1171	Syndrome d'ataxie cérébelleuse-aréflexie-pieds creux-atrophie optique-surdité neurosensorielle	Pathologie	10 Cas
1150	Syndrome d'arthrogrypose multiple congénitale-face de siffleur	Pathologie	10 Cas
101111	Ataxie spinocérébelleuse type 25	Pathologie	10 Cas
101007	Paraplégie spastique autosomique récessive type 27	Pathologie	10 Cas
1010	Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique dominante	Pathologie	10 Cas
100994	Paraplégie spastique autosomique dominante type 13	Pathologie	10 Cas
99014	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5	Pathologie	9 Cas
94124	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 1	Pathologie	9 Cas
93952	Déficience intellectuelle liée à l'X type Hedera	Pathologie	9 Cas
93317	Dysplasie spondylo-métaphysaire type Sedaghatian	Pathologie	9 Cas
85338	Syndrome d'ataxie-apraxie-déficience intellectuelle lié à l'X	Pathologie	9 Cas
85286	Déficience intellectuelle liée à l'X type Shashi	Pathologie	9 Cas
85199	Syndrome de craniosynostose-anomalies anales-porokératose	Pathologie	9 Cas
83619	Syndrome de macrostomie-anomalies préauriculaires-ophtalmoplégie externe	Pathologie	9 Cas
79405	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle inversée	Pathologie	9 Cas
79322	DPM1-CDG	Pathologie	9 Cas
636941	Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire-polymicrogyrie	Pathologie	9 Cas
631106	Ataxie spinocérébelleuse type 49	Pathologie	9 Cas
631082	Paraplégie spastique autosomique récessive type 85	Pathologie	9 Cas
619233	Syndrome de persistance héréditaire de l'hémoglobine foetale-déficience intellectuelle	Pathologie	9 Cas
505208	Acidurie 3-méthylglutaconique type 8	Pathologie	9 Cas
502423	Syndrome de myopathie mitochondriale-ataxie cérébelleuse-rétinopathie pigmentaire	Pathologie	9 Cas
488197	Syndrome familial de dystrophie rétinienne progressive-cobome-cataracte congénitale	Pathologie	9 Cas
480851	Thrombocytopénie héréditaire avec myélofibrose à début précoce	Pathologie	9 Cas
477814	Syndrome de microcéphalie progressive-épilepsie-cécité corticale-retard de développement	Pathologie	9 Cas
438075	Cétoacidose par déficit en transporteur 1 de monocarboxylate	Pathologie	9 Cas
425120	Vasculopathie de l'enfant associée à STING	Pathologie	9 Cas
420561	Syndrome de Temple-Baraitser	Pathologie	9 Cas
401945	Maladie de Moyamoya avec achalasie précoce	Pathologie	9 Cas
397787	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en IKK2	Pathologie	9 Cas
397750	Paralysie périodique avec neuropathie motrice distale tardive	Pathologie	9 Cas
397612	Syndrome de macrocéphalie-retard de développement	Pathologie	9 Cas
370927	SSR4-CDG	Pathologie	9 Cas
363710	Ataxie spinocérébelleuse type 37	Pathologie	9 Cas
35704	Déficit en l-arginine:glycine amidinotransférase	Pathologie	9 Cas
35701	Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase	Pathologie	9 Cas
352745	Albinisme oculocutané type 7	Pathologie	9 Cas
329478	Myopathie distale de l'adulte due à des mutations de VCP	Pathologie	9 Cas
324585	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante avec douleurs neuropathiques	Pathologie	9 Cas
319199	Paraplégie spastique autosomique récessive type 53	Pathologie	9 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
314679	Syndrome cérébrofacioarticulaire	Pathologie	9 Cas
314466	Syndrome de Meigs atypique	Pathologie	9 Cas
300179	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique par déficit en FKBP22	Sous-type d'une pathologie	9 Cas
2952	Syndrome des pouces en adduction-arthrogrypose, type Christian	Pathologie	9 Cas
293948	Syndrome de microdélétion 1p21.3	Pathologie	9 Cas
293939	Syndrome de microduplication Xq28 distale	Pathologie	9 Cas
2808	Paralysie des muscles du larynx	Pathologie	9 Cas
280679	Syndrome d'angiopathie de Moyamoya-petite taille-dysmorphie faciale-hypogonadisme hypergonadotrope	Pathologie	9 Cas
2680	Syndrome de neuropathie hypomyélinisante-arthrogrypose	Pathologie	9 Cas
263487	COG5-CDG	Pathologie	9 Cas
261190	Syndrome de déficience intellectuelle-cardiopathie congénitale-fente palatine dû à une microdélétion 15q14	Sous-type d'une pathologie	9 Cas
2557	Syndrome de Mietens	Pathologie	9 Cas
254525	Syndrome de Temple lié à une microdélétion paternelle 14q32.2	Sous-type d'une pathologie	9 Cas
251279	Syndrome de microphthalmie-rétinite pigmentaire-fovéoschisis-drusen de la papille optique	Pathologie	9 Cas
231531	Syndrome de Hermansky-Pudlak par déficit en BLOC-1	Sous-type d'une pathologie	9 Cas
231154	Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1	Pathologie	9 Cas
228003	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CORO1A	Pathologie	9 Cas
2213	Syndrome d'hypertélorisme-microtie-fente faciale	Pathologie	9 Cas
221039	Poïkilodermie sclérosante héréditaire de Weary	Pathologie	9 Cas
209951	Paraplégie spastique autosomale type 18	Pathologie	9 Cas
169095	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en FOXN1	Pathologie	9 Cas
168558	Différence du développement sexuel 46,XY-insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1	Pathologie	9 Cas
163979	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-syndrome cranio-facio-squelettique	Pathologie	9 Cas
1553	Syndrome de Curry-Jones	Pathologie	9 Cas
1512	Syndrome de Crane-Heise	Pathologie	9 Cas
140936	Syndrome de Lelis	Pathologie	9 Cas
137628	Syndrome d'anomalies cardiaques-hétérotaxie	Pathologie	9 Cas
1345	Syndrome de cardiomyopathie-cataracte-anomalies spondylo-pelviennes	Pathologie	9 Cas
1292	Syndrome de brachymorphie-onychodysplasie-dysphalangie	Pathologie	9 Cas
1264	Syndrome tricho-rétino-dento-digital	Pathologie	9 Cas
1120	Syndrome d'agénésie pulmonaire-anomalie cardiaque-pouce triphalangé	Pathologie	9 Cas
1000	Albinisme oculaire avec surdit� sensorielle tardive	Pathologie	9 Cas
99330	Syndrome 49,XYYYY	Pathologie	8 Cas
98807	Dystonie primaire type DYT13	Pathologie	8 Cas
922	Absence familiale de cils nasaux	Pathologie	8 Cas
85273	Déficience intellectuelle liée à l'X type Abidi	Pathologie	8 Cas
79350	Déficit en 3-phosphosérine phosphatase, forme infantile/juvenile	Sous-type d'une pathologie	8 Cas

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
79333	COG7-CDG	Pathologie	8 Cas
79323	MPDU1-CDG	Pathologie	8 Cas
633028	Syndrome de Prader-Willi-like associé à CPE	Pathologie	8 Cas
600731	Syndrome de Clark-Baraitser	Pathologie	8 Cas
597201	Maladie inflammatoire de l'intestin associée à TRIM22	Pathologie	8 Cas
572013	Syndrome de lissencéphalie à prédominance postérieure-pont et moelle allongée larges et plats-défauts de croisement de la ligne médiane	Pathologie	8 Cas
542585	Syndrome de neuropathie auditive-atrophie optique	Pathologie	8 Cas
536516	Syndrome d'Ehlers-Danlos myopathique	Pathologie	8 Cas
519388	Dysgénésie du segment antérieur autosomique récessive	Pathologie	8 Cas
514352	Syndrome de brachy-oesophage congénital-estomac intrathoracique-anomalies vertébrales	Pathologie	8 Cas
502430	Syndrome de Weiss-Kruszka	Pathologie	8 Cas
496790	Syndrome d'anomalies oculaires-neuropathie axonale-retard de développement	Pathologie	8 Cas
494526	Dyskinésie généralisée à début infantile avec atteinte orofaciale	Pathologie	8 Cas
494444	Syndrome de surdité neurosensorielle-thrombocytopénie associé à DIAPH1	Pathologie	8 Cas
476093	Syndrome autosomique dominant de neuropathie motrice distale axonale-myopathie myofibrillaire	Pathologie	8 Cas
468684	CCDC115-CDG	Pathologie	8 Cas
466722	Paraplégie spastique autosomique récessive type 77	Pathologie	8 Cas
464336	Maladie BENTA	Pathologie	8 Cas
459061	Syndrome de dysplasie craniofaciale-petite taille-anomalies ectodermiques-déficiência intellectuelle	Pathologie	8 Cas
457485	Syndrome de macrocéphalie-déficiência intellectuelle-trouble neurologique du développement-petit thorax	Pathologie	8 Cas
457406	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 4	Pathologie	8 Cas
438274	Hyperglucagonémie associée à GCGR	Pathologie	8 Cas
435845	Syndrome néonatal léthal de spasticité-encéphalopathie épileptique	Pathologie	8 Cas
435638	Syndrome de microdélétion 3p25.3	Pathologie	8 Cas
420686	Syndrome de cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire	Pathologie	8 Cas
404454	Syndrome d'alacrymie-choréoathétose-hépatopathie	Pathologie	8 Cas
401942	Fente labiale médiane supérieure et inférieure, forme familiale	Pathologie	8 Cas
397715	Syndrome de Joubert avec dystrophie thoracique asphyxiante de Jeune	Pathologie	8 Cas
397590	Syndrome de Silver-Russell dû à une mutation ponctuelle	Sous-type d'une pathologie	8 Cas
391408	Syndrome de microcéphalie primaire-déficiência intellectuelle modérée-diabète juvénile	Pathologie	8 Cas
370943	Syndrome d'arthrogrypose-épilepsie-trouble du spectre de l'autisme	Pathologie	8 Cas
352675	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 6	Pathologie	8 Cas
352670	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante type F	Pathologie	8 Cas
352649	Déficit du transport vésiculaire cérébral de la dopamine et de la sérotonine	Pathologie	8 Cas
352479	Dystrophie musculaire des ceintures associée à ISPD R20	Pathologie	8 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
3474	Syndrome CHIME	Pathologie	8 Cas
33572	Déficit en 5-oxoprolinase	Pathologie	8 Cas
331226	Susceptibilité aux infections par déficit en TYK2	Pathologie	8 Cas
329258	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Q	Pathologie	8 Cas
324321	Dysfonction sinusale et surdité	Pathologie	8 Cas
3219	Syndrome de Fountain	Pathologie	8 Cas
3216	Syndrome de surdité de conduction-anomalie de l'oreille externe	Pathologie	8 Cas
314811	Petite taille par déficit en GHSR	Pathologie	8 Cas
314637	Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale avec acidose lactique par déficit en MTO1	Pathologie	8 Cas
306577	Neuropathie héréditaire des petites fibres due à une canalopathie sodique	Pathologie	8 Cas
306558	Syndrome de microcéphalie primaire-épilepsie-diabète néonatal permanent	Pathologie	8 Cas
306547	Syndrome de porencéphalie-microcéphalie-cataracte bilatérale congénitale	Pathologie	8 Cas
3019	Syndrome de Ramon	Pathologie	8 Cas
2958	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-dysmorphie-atrophie cérébrale	Pathologie	8 Cas
2934	Syndrome de polysyndactylie-malformation cardiaque	Pathologie	8 Cas
2885	Syndrome de piébaldisme-anomalies neurologiques	Pathologie	8 Cas
2812	Syndrome de Parana	Pathologie	8 Cas
280325	Délétion distale 12p	Pathologie	8 Cas
280071	ALG11-CDG	Pathologie	8 Cas
276432	Syndrome d'Ogden	Pathologie	8 Cas
263665	Entéropathie à cellules NK	Pathologie	8 Cas
261483	Syndrome de duplication Xq27.3q28	Pathologie	8 Cas
261211	Syndrome de microdélétion 16p11.2p12.2	Pathologie	8 Cas
2563	Syndrome MOMO	Pathologie	8 Cas
2561	Syndrome de molaires pyramidales-lèvre supérieure anormale	Pathologie	8 Cas
254528	Syndrome de Kagami-Ogata lié à une microdélétion maternelle 14q32.2	Sous-type d'une pathologie	8 Cas
251290	Foramen pariétal avec hypoplasie claviculaire	Pathologie	8 Cas
244310	Syndrome CDG-RFT1	Pathologie	8 Cas
2371	Syndrome léthal de Larsen-like	Pathologie	8 Cas
2351	Syndrome de Kousseff	Pathologie	8 Cas
2326	Syndrome de Kallmann-cardiopathie	Pathologie	8 Cas
231736	Syndrome de microcornée-mégaloentérocône postérieur-persistance du tissu vasculaire foetal-colobome	Pathologie	8 Cas
2252	Syndrome d'hypoplasie du radius-pouces triphalangés-hypospadias-progénie	Pathologie	8 Cas
221054	Acro-céphalo-polydactylie	Pathologie	8 Cas
2206	Hyperostose vertébrale ankylosante avec tylose	Pathologie	8 Cas
2180	Syndrome d'hydrocéphalie-dysplasie costo-vertébrale-anomalie de Sprengel	Pathologie	8 Cas
2107	Syndrome de Hall-Riggs	Pathologie	8 Cas
2013	Syndrome de fente palatine-grandes oreilles-petite taille	Pathologie	8 Cas
1884	Syndrome d'ectopie du cristallin-dystrophie chorio-rétinienne-	Pathologie	8 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	myopie		
1852	Dysplasie rétinienne liée à l'X	Pathologie	8 Cas
1824	Syndrome de Lowry-Wood	Pathologie	8 Cas
178506	Calcification cérébrale type Rajab	Pathologie	8 Cas
178389	Syndrome d'ostéopétrose-hypogammaglobulinémie	Pathologie	8 Cas
1655	Syndrome de dérivés müllériens-lymphangiectasies-polydactylie	Pathologie	8 Cas
163956	Déficience intellectuelle liée à l'X type Nascimento	Pathologie	8 Cas
157965	Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique lié à SLC39A13	Sous-type d'une pathologie	8 Cas
1454	Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique	Pathologie	8 Cas
1450	Syndrome du chromosome 8 en anneau	Pathologie	8 Cas
137639	Syndrome de leucoencéphalopathie-ataxie-hypodontie-hypomyélinisation	Sous-type d'une pathologie	8 Cas
1366	Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique récessive	Pathologie	8 Cas
1327	Camptodactylie de Guadalajara type 1	Pathologie	8 Cas
1318	Campomélie type Cumming	Pathologie	8 Cas
1278	Syndrome de brachydactylie préaxiale-hallux varus	Pathologie	8 Cas
1226	Syndrome de Bamforth-Lazarus	Pathologie	8 Cas
1188	Syndrome d'ataxie-surdité-déficience intellectuelle	Pathologie	8 Cas
99843	Déficit d'adhésion leucocytaire type II	Sous-type d'une pathologie	7 Cas
99710	Pigmentation acrokératodermique ponctuée lentigineuse	Pathologie	7 Cas
93382	Brachydactylie type A6	Pathologie	7 Cas
93316	Dysplasie spondylo-métaphysaire type Schmidt	Pathologie	7 Cas
929	Syndrome d'achalasia-microcéphalie	Pathologie	7 Cas
90103	Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-surdité-déficience intellectuelle	Pathologie	7 Cas
85334	Syndrome neurodégénératif lié à l'X type Bertini	Pathologie	7 Cas
85194	Spondylo-oculaire syndrome	Pathologie	7 Cas
83620	Anendocrinose entérique	Pathologie	7 Cas
79094	Syndrome de Grange	Pathologie	7 Cas
71526	Obésité par déficit en pro-opiomélanocortine	Sous-type d'une pathologie	7 Cas
65282	Syndrome de Carvajal	Pathologie	7 Cas
631095	Ataxie spinocérébelleuse type 44	Pathologie	7 Cas
631088	Paraplégie spastique autosomique récessive type 87	Pathologie	7 Cas
619953	Immunodéficience hyper-inflammatoire lymphoproliférative familiale	Pathologie	7 Cas
611201	Syndrome oculogastrointestinal-trouble neurologique du développement	Pathologie	7 Cas
600691	Déficit combiné en facteurs VII et X	Pathologie	7 Cas
589608	Hypopigmentation linéaire et asymétrie craniofaciale avec anomalies acrales, oculaires et cérébrales	Pathologie	7 Cas
589527	Ataxie spinocérébelleuse type 45	Pathologie	7 Cas
589442	Syndrome de petite taille-dysplasie squelettique-dégénérescence rétinienne-déficience intellectuelle-surdité neurosensorielle	Pathologie	7 Cas
562559	Syndrome de protrusion maxillaire antérieure-strabisme-déficience	Pathologie	7 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	intellectuelle		
544628	Syndrome de Fanconi atypique-hyperinsulinisme néonatal	Pathologie	7 Cas
538101	Neuropathie axonale congénitale avec encéphalopathie	Pathologie	7 Cas
536532	Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 2	Pathologie	7 Cas
529977	Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes-lymphopénie	Pathologie	7 Cas
513436	Paraplégie spastique autosomique récessive type 78	Pathologie	7 Cas
508476	Syndrome de fente labiopalatine-dysmorphie craniofaciale-cardiopathie congénitale-surdité	Pathologie	7 Cas
508093	Syndrome neurodégénératif associée à l'énoyl-CoA réductase mitochondriale	Pathologie	7 Cas
504530	Déficit immunitaire combiné par déficit en Moesin	Pathologie	7 Cas
500548	Dysplasie métaphysaire ostéosclérotique	Pathologie	7 Cas
500180	Syndrome de régression motrice et cognitive de l'enfance avec syndrome extrapyramidal	Pathologie	7 Cas
497764	Ataxie spinocérébelleuse type 43	Pathologie	7 Cas
496693	Syndrome d'omphalocèle-hernie diaphragmatique-anomalie cardio-vasculaire-anomalie du rayon radial	Pathologie	7 Cas
488650	Myopathie distale type Tateyama	Pathologie	7 Cas
487825	Syndrome de Pierpont	Pathologie	7 Cas
486811	Amyotrophie spinale prénatale avec fractures congénitales des os	Pathologie	7 Cas
477857	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en récepteur RORgamma	Pathologie	7 Cas
468666	Anhidrose isolée généralisée avec glandes sudoripares normales	Pathologie	7 Cas
467166	Dysgyrie associée à une tubulinopathie	Pathologie	7 Cas
466703	TMEM199-CDG	Pathologie	7 Cas
459051	Dysplasie spondyléoéphysaire type Stanescu	Pathologie	7 Cas
457375	Trouble neurologique léthal infantile avec cataracte et atteinte cardiaque associé à ITPA	Pathologie	7 Cas
447896	Syndrome de tremblement-ataxie-hypomyélinisation centrale	Sous-type d'une pathologie	7 Cas
439822	Syndrome par haploinsuffisance de PDE4D	Pathologie	7 Cas
436242	Tachyarythmie atriale et trouble de conduction cardiaque infra-Hisienne familiales	Pathologie	7 Cas
435387	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Y	Pathologie	7 Cas
404463	Syndrome multisystémique de dysfonctionnement des muscles lisses	Pathologie	7 Cas
404440	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale par haploinsuffisance de SETD5	Pathologie	7 Cas
401785	Paraplégie spastique autosomique récessive type 62	Pathologie	7 Cas
399086	Myopathie distale avec atteinte initiale des membres supérieurs, type finlandais	Pathologie	7 Cas
397695	Syndrome de microdélétion 3q27.3	Pathologie	7 Cas
391646	Syndrome de Feingold type 2	Sous-type d'une pathologie	7 Cas
370022	Syndrome d'ataxie-déficience intellectuelle-apraxie oculomotrice-kystes cérébelleux	Pathologie	7 Cas
369950	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-macrocéphalie-	Pathologie	7 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	obésité		
369939	Syndrome de déficiences motrice et intellectuelle sévères-surdité neurosensorielle-dystonie	Pathologie	7 Cas
363992	Syndrome d'ichtyose-petite taille-brachydactylie-microsphérophakie	Pathologie	7 Cas
363432	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en GRID2	Sous-type d'une pathologie	7 Cas
363396	Syndrome de myopie forte-surdité neurosensorielle	Pathologie	7 Cas
357001	Syndrome de microdélétion 19p13.13	Pathologie	7 Cas
352587	Syndrome d'épilepsie focale-déficiência intellectuelle-malformation cérébro-cérébelleuse	Pathologie	7 Cas
352582	Epilepsie myoclonique infantile familiale	Pathologie	7 Cas
33573	Déficit en gamma-glutamyl transpeptidase	Pathologie	7 Cas
3341	Syndrome de torticolis-chéloïdes-cryptorchidie	Pathologie	7 Cas
329802	Syndrome de microduplication 5p13	Pathologie	7 Cas
329329	Pachygyrie frontotemporale autosomique récessive	Pathologie	7 Cas
324632	Infection à virus Hendra	Pathologie	7 Cas
320355	Paraplégie spastique autosomique dominante type 41	Pathologie	7 Cas
319623	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes liée à l'X par déficit en CYBB	Sous-type d'une pathologie	7 Cas
319504	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 8	Pathologie	7 Cas
3194	Syndrome cornéodermatosseux	Pathologie	7 Cas
317476	XMEN	Pathologie	7 Cas
314689	Déficit immunitaire combiné par déficit en STK4	Pathologie	7 Cas
314655	Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale dû à une microdélétion 5q31.3	Sous-type d'une pathologie	7 Cas
308425	Acidémie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase	Pathologie	7 Cas
3078	Déficiência intellectuelle sévère liée à l'X type Gustavson	Pathologie	7 Cas
300382	Syndrome d'apparence progéroïde et marfanoïde-lipodystrophie	Pathologie	7 Cas
293978	Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable	Pathologie	7 Cas
293165	Syndrome de fragilité cutanée-cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire	Pathologie	7 Cas
2920	Syndrome d'Oliver	Pathologie	7 Cas
2872	Syndrome cardio-crânien type Pfeiffer	Pathologie	7 Cas
280365	Laminopathie lipodystrophique sévère autosomique semi-dominante	Pathologie	7 Cas
2645	Dysplasie ostéoglophonique	Pathologie	7 Cas
263347	Syndrome MRCS	Pathologie	7 Cas
261279	Syndrome de microdélétion 17q23.1q23.2	Pathologie	7 Cas
261229	Syndrome de microduplication 14q11.2	Pathologie	7 Cas
261204	Syndrome de microduplication 16p11.2p12.2	Pathologie	7 Cas
2598	Myopathie mitochondriale et anémie sidéroblastique	Pathologie	7 Cas
2560	Syndrome de Moebius-neuropathie axonale-hypogonadisme hypogonadotrope	Pathologie	7 Cas
254930	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 7	Pathologie	7 Cas
254534	Syndrome de Kagami-Ogata lié à une hyperméthylation maternelle	Sous-type d'une	7 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	14q32.2	pathologie	
247198	Atrophie cérébello-cérébrale progressive	Pathologie	7 Cas
2439	Syndrome Patterson-Stevenson-Fontaine	Pathologie	7 Cas
228379	Trichodysplasie spinulosa	Pathologie	7 Cas
228190	Syndrome de persistance du canal artériel-bicuspidie valvulaire aortique-anomalie des mains	Pathologie	7 Cas
2232	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope primaire-alopécie partielle	Pathologie	7 Cas
2141	Syndrome de hernie diaphragmatique-anomalies des membres	Pathologie	7 Cas
211067	Ataxie épisodique type 5	Pathologie	7 Cas
209970	Ataxie épisodique type 7	Pathologie	7 Cas
2095	Syndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss	Pathologie	7 Cas
199332	Syndrome endocrino-cérébro-ostéodysplasique	Pathologie	7 Cas
1875	Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-cataracte infantile-hypogonadisme	Pathologie	7 Cas
1858	Syndrome de dysplasie squelettique-épilepsie-petite taille	Pathologie	7 Cas
1842	Dysplasie osseuse létale type Holmgren-Forsell	Pathologie	7 Cas
1818	Dysplasie ectodermique tricho-odonto-onychiale	Pathologie	7 Cas
178338	Syndrome de sensibilité aux UV	Pathologie	7 Cas
168566	Maladie mitochondriale fatale par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 3	Pathologie	7 Cas
163976	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Van Esch	Pathologie	7 Cas
163693	Syndrome de microdélétion 2p21	Pathologie	7 Cas
1574	Syndrome de dégénérescence rétinienne-microphtalmie-glaucome	Pathologie	7 Cas
140952	Syndrome de syndactylie-télécanthus-malformations rénale et anogénitale	Pathologie	7 Cas
139474	Syndrome de microduplication 17q11.2	Pathologie	7 Cas
1299	Syndrome branchiosquelettogénital	Pathologie	7 Cas
1131	Dysostose mandibulo-faciale liée à l'X	Pathologie	7 Cas
1078	Syndrome d'ankylose des pouces-brachydactylie-déficiência intellectuelle	Pathologie	7 Cas
101078	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 4	Pathologie	7 Cas
101008	Paraplégie spastique autosomique récessive type 28	Pathologie	7 Cas
999	Phénotype hermine	Pathologie	6 Cas
99141	Syndrome de lymphoedème-atrésie postérieure des choanes	Pathologie	6 Cas
991	Syndrome PAGOD	Pathologie	6 Cas
98893	Dystrophie musculaire congénitale type 1B	Pathologie	6 Cas
91498	Paralysie congénitale familiale du nerf trochléaire	Pathologie	6 Cas
85276	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Armfield	Pathologie	6 Cas
79156	Syndrome de convulsions-déficiência intellectuelle par hydroxylysineurie	Pathologie	6 Cas
79106	Syndrome d'Eiken	Pathologie	6 Cas
66518	Syndrome de résistance à l'insuline-cinquièmes métacarpiens courts	Pathologie	6 Cas
642085	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec hyperlaxité ligamentaire associée à EXOC6B	Pathologie	6 Cas
619367	Syndrome auto-inflammatoire associé à SAMD9L	Pathologie	6 Cas
569274	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 5	Pathologie	6 Cas
565624	Déficiência combiné de la phosphorylation oxydative type 39	Pathologie	6 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
555402	Déficit en NAD(P)HX déshydratase	Pathologie	6 Cas
541423	Syndrome de retard de croissance-déficience intellectuelle-hépatopathie	Pathologie	6 Cas
538958	Déficit immunitaire combiné par déficit en CD70	Pathologie	6 Cas
512260	Ataxie cérébelleuse congénitale due à une mutation de RNU12	Pathologie	6 Cas
508523	Hyperphénylalaninémie par déficit en DNAJC12	Pathologie	6 Cas
505242	Syndrome de régression psychomotrice-apraxie oculomotrice-anomalie du mouvement-néphropathie	Pathologie	6 Cas
500545	Trouble neurologique du développement sévère avec troubles de l'alimentation-mouvements stéréotypés des mains-cataracte bilatérale	Pathologie	6 Cas
500055	Syndrome Hao-Fountain due à la microdélétion 16p13.2	Sous-type d'une pathologie	6 Cas
496756	Syndrome d'encéphalopathie progressive à début précoce-ataxie spastique-amyotrophie spinale distale	Pathologie	6 Cas
495879	Agénésie congénitale du scrotum	Pathologie	6 Cas
495844	Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à C11ORF73	Pathologie	6 Cas
488642	Trouble neurologique du développement-déficience intellectuelle associée à TELO2	Pathologie	6 Cas
480898	Syndrome de retard global de développement-anomalies visuelles-atrophie cérébelleuse progressive-hypotonie axiale	Pathologie	6 Cas
467176	Syndrome d'hypotonie sévère-retard de développement psychomoteur-strabisme-défaut du septum cardiaque	Pathologie	6 Cas
466791	Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-non-compaction ventriculaire gauche	Pathologie	6 Cas
466688	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-agénésie du corps calleux-dysmorphie faciale-ataxie cérébelleuse	Pathologie	6 Cas
464288	Syndrome de petite taille-brachydactylie-obésité-retard global de développement	Pathologie	6 Cas
457378	Ostéochondrodysplasie complexe létale	Pathologie	6 Cas
447980	Syndrome de microduplication 19p13.3	Pathologie	6 Cas
444463	Syndrome d'anémie hémolytique autoimmune-thrombocytopenie autoimmune-déficit immunitaire primaire par déficit en TPP2	Pathologie	6 Cas
436141	Syndrome HIDEA	Pathologie	6 Cas
436003	Syndrome de Pierre Robin-contractures-retard de développement	Pathologie	6 Cas
423454	Syndrome d'anomalies des ongles et dents-kératodermie palmoplantaire marginale-hyperpigmentation buccale	Pathologie	6 Cas
401874	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 2	Pathologie	6 Cas
401777	Syndrome d'atrophie optique-déficience intellectuelle	Pathologie	6 Cas
398127	Sclérodermie néonatale	Pathologie	6 Cas
370088	Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-manifestations multisystémiques	Pathologie	6 Cas
363540	Leucoencéphalopathie avec ataxie cérébelleuse modérée et oedème de la substance blanche	Pathologie	6 Cas
357329	Déficit immunitaire combiné par déficit en IL21R	Pathologie	6 Cas
352682	Lissencéphalie pavimenteuse sans atteinte musculaire ou oculaire	Pathologie	6 Cas
352654	Syndrome de neurodégénérescence progressive de l'enfant-cécité-ataxie-spasticité	Pathologie	6 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
352447	Syndrome d'ophtalmoplégie externe progressive-myopathie-émaciation	Pathologie	6 Cas
3316	Syndrome de Thomas	Pathologie	6 Cas
3246	Syndrome de symphalangie-anomalies multiples des mains et des pieds	Pathologie	6 Cas
324569	Hypoplasie pontocérébelleuse type 8	Pathologie	6 Cas
319651	Anémie mégaloblastique constitutionnelle avec neuropathie sévère	Pathologie	6 Cas
319612	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes liée à l'X par déficit en IKBKG	Sous-type d'une pathologie	6 Cas
319574	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2	Pathologie	6 Cas
319563	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en ISG15	Pathologie	6 Cas
3175	Syndrome de spasticité-déficience intellectuelle-épilepsie lié à l'X	Pathologie	6 Cas
317428	Déficit immunitaire combiné par déficit en ORAI1	Sous-type d'une pathologie	6 Cas
314667	TMEM165-CDG	Pathologie	6 Cas
314399	Aplasie et myélodysplasie autosomiques dominantes	Pathologie	6 Cas
3077	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-psychose-macroorchidie	Pathologie	6 Cas
3074	Syndrome de déficience intellectuelle-petite taille-hypertélorisme	Pathologie	6 Cas
3038	Syndrome de retard de langage-asymétrie faciale-strabisme-incisure du lobe de l'oreille	Pathologie	6 Cas
289513	Syndrome de microdélétion 12q15q21.1	Pathologie	6 Cas
2824	Syndrome de paraplégie-déficience intellectuelle-hyperkératose	Pathologie	6 Cas
2815	Syndrome de paraparésie spastique-surdité	Pathologie	6 Cas
2804	Syndrome W	Pathologie	6 Cas
2793	Syndrome oto-onycho-péronéal	Pathologie	6 Cas
2743	Syndrome d'ophtalmoplégie-déficience intellectuelle-langue scrotale	Pathologie	6 Cas
254361	Dystrophie musculaire des ceintures liée à la plectine R17	Pathologie	6 Cas
254346	Syndrome de microdélétion 19p13.12	Pathologie	6 Cas
254343	Syndrome d'ataxie spastique autosomique récessive-atrophie optique-dysarthrie	Pathologie	6 Cas
247815	Ataxie autosomique récessive par déficit en PEX10	Pathologie	6 Cas
2464	Syndrome marfanoïde type de Silva	Pathologie	6 Cas
2339	Syndrome de kératose folliculaire-nanisme-atrophie cérébrale	Pathologie	6 Cas
2328	Syndrome de Kapur-Toriello	Pathologie	6 Cas
230851	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cardiaque valvulaire	Pathologie	6 Cas
2306	Syndrome isotretinoïne-like	Pathologie	6 Cas
2230	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope-alopécie fronto-pariétale	Pathologie	6 Cas
211017	Ataxie spinocérébelleuse type 30	Pathologie	6 Cas
2057	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-ésotropie-syndactylie-petite taille	Pathologie	6 Cas
1951	Syndrome d'épilepsie-télangiectasie	Pathologie	6 Cas
1808	Dysplasie ectodermique hidrotique type Christianson-Fourie	Pathologie	6 Cas
178303	Microdélétion 8q22.1	Pathologie	6 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
169464	Déficit primaire en CD59	Pathologie	6 Cas
168984	Syndrome CLAPO	Pathologie	6 Cas
1661	Dermoïde cornéen lié à l'X	Pathologie	6 Cas
157820	Syndrome de la transpiration induite par le froid	Pathologie	6 Cas
1307	Syndrome d'anomalie des membres-micrognathie	Pathologie	6 Cas
1051	Syndrome de Ramos-Arroyo	Pathologie	6 Cas
100071	Duplication en mosaïque du chromosome 3	Pathologie	6 Cas
98676	Atrophie optique isolée autosomique récessive	Pathologie	5 Cas
97341	Maculopathie plaçoïde persistante	Pathologie	5 Cas
94056	Synostose huméro-cubitale isolée	Pathologie	5 Cas
93352	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Shohat	Pathologie	5 Cas
90399	Lichen myxoedémateux localisé avec gammopathie monoclonale ou symptômes systémiques	Sous-type d'une pathologie	5 Cas
90301	Syndrome d'acanthosis nigricans-résistance à l'insuline-crampes-hypertrophie acrale	Pathologie	5 Cas
86915	Syndrome de lymphoedème-communication interauriculaire-dysmorphie	Pathologie	5 Cas
86914	Syndrome de lymphoedème-anomalie cérébrale artérioveineuse-hypertension pulmonaire primitive	Pathologie	5 Cas
86821	Syndrome de lissencéphalie type 3-séquence d'akinésie foetale familiale	Pathologie	5 Cas
85297	Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 3	Pathologie	5 Cas
85295	Maladie HSD10 type atypique	Sous-type d'une pathologie	5 Cas
85284	Syndrome BRESEK	Pathologie	5 Cas
85280	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-cubitus valgus-dysmorphie	Pathologie	5 Cas
85175	Dysplasie type Astley-Kendall	Pathologie	5 Cas
85165	Syndrome d'achondroplasie sévère-retard de développement-acanthosis nigricans	Pathologie	5 Cas
85112	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-ambiguïté sexuelle XX-prédisposition au carcinome spinocellulaire	Pathologie	5 Cas
84132	Myopathie avec surcharge en desmine et inclusions de corps de Mallory	Pathologie	5 Cas
83472	Syndrome CAMOS	Pathologie	5 Cas
79095	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4	Pathologie	5 Cas
75374	Bradyopsie	Pathologie	5 Cas
73272	Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	Pathologie	5 Cas
65287	Déficit en bêta-uréidopropionase	Pathologie	5 Cas
631073	Paraplégie spastique autosomique récessive type 82	Pathologie	5 Cas
596759	Déficit immunitaire combiné par haploinsuffisance en RELA	Pathologie	5 Cas
572428	Protéïnose alvéolaire pulmonaire à début infantile-hypogammaglobulinémie	Pathologie	5 Cas
569290	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 6	Pathologie	5 Cas
566192	Thrombocytopénie à petites plaquettes congénitale autosomique récessive	Pathologie	5 Cas
557056	Ataxie spastique-dysarthrie par déficit en glutaminase	Pathologie	5 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
557003	Syndrome oculo-squeletto-dentaire	Pathologie	5 Cas
544488	Syndrome de retard global de développement-alopécie-macrocéphalie-dysmorphie faciale-anomalies cérébrales structurelles	Pathologie	5 Cas
529965	Syndrome de déficience intellectuelle-autisme-apraxie de la parole-dysmorphie craniofaciale	Pathologie	5 Cas
527450	Syndrome de myopie sévère-hyperlaxité articulaire généralisée-petite taille	Pathologie	5 Cas
508542	Syndrome de pancytopénie progressive congénitale-déficit immunitaire en cellules B-dysplasie squelettique	Pathologie	5 Cas
50815	Surdité branchiogénique	Pathologie	5 Cas
505227	Déficit immunitaire combiné par déficit en GINS1	Pathologie	5 Cas
500144	Syndrome à début précoce d'encéphalopathie progressive-surdité-hypoplasie du pont-atrophie cérébrale	Pathologie	5 Cas
500062	Syndrome infantile de fièvre récurrente-panniculite-dermatose	Pathologie	5 Cas
498251	Fièvre récurrente cycle menstruel-dépendante	Pathologie	5 Cas
488635	Syndrome d'épilepsie à début précoce-déficience intellectuelle-anomalies cérébrales	Pathologie	5 Cas
488618	Déficit en transketolase	Pathologie	5 Cas
488434	Camptodactylie de Guadalajara type 3	Pathologie	5 Cas
488232	Syndrome de pieds fendus-polydactylie mésoaxiale	Pathologie	5 Cas
488168	Syndrome de microcéphalie-cataracte congénitale-dermatite psoriasiforme	Pathologie	5 Cas
481665	Déficit en USP18	Pathologie	5 Cas
480491	Cholestase intrahépatique familiale progressive associée à MYO5B	Sous-type d'une pathologie	5 Cas
466695	Dysplasie sus-apicale médiane du nez	Pathologie	5 Cas
464756	Tumeur neuroendocrine de l'estomac de type 1, forme familiale	Pathologie	5 Cas
464440	Dystonie primaire type DYT27	Pathologie	5 Cas
464366	Dysplasie squelettique létale associée à NEK9	Pathologie	5 Cas
459056	Paraplégie spastique autosomique récessive type 75	Pathologie	5 Cas
457284	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	Pathologie	5 Cas
457212	Syndrome de tremblement essentiel progressif-trouble sévère du langage-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle-trouble du comportement	Pathologie	5 Cas
447737	Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK2	Pathologie	5 Cas
445062	Syndrome de diabète sucré juvénile-neurodégénérescence centrale et périphérique	Pathologie	5 Cas
444002	Syndrome de microdélétion 11q22.2q22.3	Pathologie	5 Cas
423275	Ataxie spinocérébelleuse type 40	Pathologie	5 Cas
402364	Atrophie cérébrale et cérébelleuse infantile avec microcéphalie postnatale progressive	Pathologie	5 Cas
401986	Syndrome de microdélétion 1p31p32	Pathologie	5 Cas
397593	Acidose lactique néonatale sévère par déficit en complexe NFS1- ISD11	Pathologie	5 Cas
391487	Syndrome d'entéropathie et endocrinopathie auto-immunes-susceptibilité aux infections chroniques associé à STAT1	Pathologie	5 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
369847	Syndrome de déficience intellectuelle-mouvements hyperkinétiques-ataxie tronculaire	Pathologie	5 Cas
363665	Syndrome de vieillissement prématuré-acro-ostéolyse-lésions chéloïdes	Pathologie	5 Cas
363654	Syndrome parkinsonien et spasticité liés à l'X	Pathologie	5 Cas
363618	Syndrome progéroïde cardio-cutané lié à LMNA	Pathologie	5 Cas
363611	Trouble neurologique du développement associé à CTCF	Pathologie	5 Cas
356996	Syndrome de déficience intellectuelle-troubles du sommeil associé à ANK3	Pathologie	5 Cas
353320	Déficit en pyruvate carboxylase, type bénin	Sous-type d'une pathologie	5 Cas
352718	Dystrophie rétinienne progressive par déficit de transport du rétinol	Pathologie	5 Cas
352596	Epilepsie myoclonique progressive avec dystonie	Pathologie	5 Cas
3383	Aplasie de la trochlée de l'humérus	Pathologie	5 Cas
3304	Syndrome de tétralogie de Fallot-petite taille-déficience intellectuelle	Pathologie	5 Cas
329173	Syndrome auto-inflammatoire avec infection bactérienne pyogénique et amylopectinose	Pathologie	5 Cas
3291	Syndrome de Teebi-Shaltout	Pathologie	5 Cas
3238	Syndrome cardio-spondylo-carpo-facial	Pathologie	5 Cas
3230	Syndrome de surdité-oligodontie	Pathologie	5 Cas
3217	Syndrome de surdité-diverticulose-neuropathie	Pathologie	5 Cas
320391	Paraplégie spastique autosomique récessive type 46	Pathologie	5 Cas
320385	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome due à une mutation de TECPR2	Pathologie	5 Cas
320360	Paraplégie spastique mitochondriale associée à MT-AP6	Pathologie	5 Cas
319519	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 14	Pathologie	5 Cas
319160	Myopathie congénitale avec noyaux centrés et cores atypiques	Pathologie	5 Cas
3180	Syndrome spondylo-camptodactylie	Pathologie	5 Cas
3168	Syndrome de Sillence	Pathologie	5 Cas
3166	Sialurie	Pathologie	5 Cas
3164	Syndrome omphalocèle de Shprintzen	Pathologie	5 Cas
314652	Amylose ABeta2M variante	Pathologie	5 Cas
314555	Syndrome de dysmorphie faciale-anomalies oculaires-ostéopénie-déficience intellectuelle-anomalies dentaires	Pathologie	5 Cas
314034	Syndrome de microduplication 7p22.1	Pathologie	5 Cas
3079	Déficience intellectuelle type Buenos-Aires	Pathologie	5 Cas
300552	Pancréatite et cholangite folliculaire	Pathologie	5 Cas
300504	Matricome onychocytaire	Pathologie	5 Cas
300313	Syndrome de cataracte congénitale-surdité-retard de développement sévère	Pathologie	5 Cas
3003	Pycnoachondrogenèse	Pathologie	5 Cas
293964	Hypoglycémie hypoinsulinémique avec hémihypertrophie du corps	Pathologie	5 Cas
293955	Encéphalopathie de l'enfant par déficit en thiamine pyrophosphokinase	Pathologie	5 Cas
293925	Syndrome léthal d'encéphalocèle occipital-dysplasie squelettique	Pathologie	5 Cas
293462	Dystrophie cornéenne pré-descemétique	Pathologie	5 Cas
2840	Syndrome de dysplasie du pelvis-pseudoarthrogrypose	Pathologie	5 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
2831	Dysplasie rhizomélique de Patterson-Lowry	Pathologie	5 Cas
2819	Syndrome de paraplégie spastique-lésions cutanées faciales	Pathologie	5 Cas
280403	Syndrome omphalocèle familial avec dysmorphie faciale	Pathologie	5 Cas
280183	Acidurie méthylmalonique par déficit en récepteur de la transcobalamine	Pathologie	5 Cas
2798	Syndrome de pachygyrie-déficience intellectuelle-épilepsie	Pathologie	5 Cas
2736	Syndrome létal d'omphalocèle-fente palatine	Pathologie	5 Cas
2715	Syndrome oculo-rénal-cérébelleux sévère	Pathologie	5 Cas
2714	Syndrome oculo-palato-cérébral	Pathologie	5 Cas
2703	Syndrome de Nova	Pathologie	5 Cas
2672	Syndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz	Pathologie	5 Cas
2669	Syndrome de néphrose-surdité-anomalies des voies urinaires et des doigts	Pathologie	5 Cas
2668	Syndrome de néphropathie-surdité-hyperparathyroïdie	Pathologie	5 Cas
264200	Syndrome de microdélétion 14q22q23	Pathologie	5 Cas
261102	Syndrome de microduplication 7q11.23 distale	Pathologie	5 Cas
2571	Syndrome immuno-neurologique lié à l'X	Pathologie	5 Cas
2558	Syndrome de Mikati-Najjar-Sahli	Pathologie	5 Cas
255235	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec tubulopathie rénale	Pathologie	5 Cas
2536	Syndrome de microcornée-glaucome-absence de sinus frontaux	Pathologie	5 Cas
2491	Syndrome d'anomalies des membres-anomalies des canaux de Müller	Pathologie	5 Cas
2432	Syndrome de macrosomie-microphthalmie-fente palatine	Pathologie	5 Cas
2325	Epidermolyse bulleuse simple avec anodontie/hypodontie	Pathologie	5 Cas
228390	Syndrome de dysplasie frontonasale-alopécie-anomalies génitales	Pathologie	5 Cas
228240	Elastodermie	Pathologie	5 Cas
228227	Elastose dermique focale tardive	Pathologie	5 Cas
217026	Syndrome de microcéphalie-facio-cardio-squelettique, type Hadziselimovic	Pathologie	5 Cas
2158	Histidinurie rénale	Pathologie	5 Cas
2085	Syndrome de glaucome-apnée du sommeil	Pathologie	5 Cas
2077	Syndrome de German	Pathologie	5 Cas
206580	Maladie du motoneurone inférieur autosomique récessive de l'enfance	Pathologie	5 Cas
2001	Syndrome de fente labiopalatine-malrotation-cardiopathie	Pathologie	5 Cas
199337	Syndrome d'insuffisance pancréatique-anémie-hyperostose	Pathologie	5 Cas
1811	Dysplasie ectodermique odonto-micronychie	Pathologie	5 Cas
169079	Déficit en cernunnos-XLF	Pathologie	5 Cas
168563	Syndrome de dysgénésie gonadique 46,XY-neuropathie motrice et sensitive	Pathologie	5 Cas
168443	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-hypotrichose	Pathologie	5 Cas
1657	Dermato-ostéolyse type Kirghize	Pathologie	5 Cas
157962	Syndrome oculo-auriculaire type Schorderet	Pathologie	5 Cas
157954	Syndrome ANE	Pathologie	5 Cas
156728	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type matrilin-3	Pathologie	5 Cas
1566	Syndrome de Dandy-Walker-polydactylie postaxiale	Pathologie	5 Cas
1514	Syndrome cranio-digital-déficience intellectuelle	Pathologie	5 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
1415	Syndrome d'Hardikar	Pathologie	5 Cas
1129	Syndrome d'arachnodactylie-ossification anormale-déficience intellectuelle	Pathologie	5 Cas
1113	Syndrome d'aphalangie-syndactylie-microcéphalie	Pathologie	5 Cas
101076	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 2	Pathologie	5 Cas
1005	Syndrome d'alopécie-contractures-nanisme-déficience intellectuelle	Pathologie	5 Cas
96192	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 7	Pathologie	4 Cas
96188	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 22	Pathologie	4 Cas
93946	Syndrome cérébro-palato-cardiaque d'Hamel	Sous-type d'une pathologie	4 Cas
93405	Syndactylie type 4	Pathologie	4 Cas
93333	Dysplasie pelviscapulaire	Pathologie	4 Cas
921	Syndrome d'Abruzzo-Erickson	Pathologie	4 Cas
90023	Syndrome de déficit immunitaire primaire par déficit en P14/LAMTOR2	Pathologie	4 Cas
88635	Myopathie vacuolaire avec agrégation de protéines du réticulum sarcoplasmique	Pathologie	4 Cas
85326	Déficience intellectuelle liée à l'X type Stoll	Pathologie	4 Cas
85325	Déficience intellectuelle liée à l'X type Stevenson	Pathologie	4 Cas
85323	Déficience intellectuelle liée à l'X type Seemanova	Pathologie	4 Cas
85285	Déficience intellectuelle liée à l'X type Schimke	Pathologie	4 Cas
85283	Déficience intellectuelle liée à l'X type Miles-Carpenter	Pathologie	4 Cas
85186	Syndrome de sclérose endostéale-hypoplasie cérébelleuse	Pathologie	4 Cas
85184	Dysplasie cranio-métadiaphysaire type os wormien	Pathologie	4 Cas
85172	Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique type Saul-Wilson	Pathologie	4 Cas
806	Syndrome de Scott	Pathologie	4 Cas
77295	Odontoleucodystrophie	Sous-type d'une pathologie	4 Cas
75391	Déficit immunitaire primaire avec déficit en cellules NK et insuffisance surrénale	Pathologie	4 Cas
69735	Syndrome d'hypotrichose-lymphoedème-télangiectasie-atteinte rénale	Pathologie	4 Cas
65743	Syndrome des ptérygiums multiples autosomique dominant	Pathologie	4 Cas
65288	Syndrome de diabète sucré néonatal permanent-agénésie du cervelet et du pancréas	Pathologie	4 Cas
619979	Syndrome de retard du développement-immunodéficience-leucoencéphalopathie-hypohomocystéinémie	Pathologie	4 Cas
617919	Syndrome auto-inflammatoire au froid associé à F12	Pathologie	4 Cas
611256	Hypoplasie pontocérébelleuse type 12	Pathologie	4 Cas
611237	Parkinsonisme avec polyneuropathie	Pathologie	4 Cas
611223	Syndrome dorsoventral lié à EN1	Pathologie	4 Cas
600668	Syndrome de trouble neurodéveloppemental-déficience intellectuelle sévère-dysmorphisme facial associé à CCNK	Pathologie	4 Cas
598603	Syndrome de dysmorphie faciale-hypertrichose-épilepsie-déficience intellectuelle/retard de développement-hypertrophie gingivale	Pathologie	4 Cas
580933	Anomalies létales du développement cardiaque et cérébral	Pathologie	4 Cas
566067	Syndrome de déficit immunitaire-autoinflammation-anomalie des neutrophiles associé à CEBPE	Pathologie	4 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
557064	Encéphalopathie épileptique néonatale par déficit en glutaminase	Pathologie	4 Cas
556955	Syndrome d'agénésie du pancréas-holoprosencéphalie	Pathologie	4 Cas
529574	Syndrome de Duane avec surdité congénitale	Pathologie	4 Cas
521438	Syndrome d'anomalies vertébrales-cardiaques-rénales	Pathologie	4 Cas
521390	Syndrome de paraplégie spastique-déficiência intellectuelle-nystagmus-obésité	Pathologie	4 Cas
521305	Myopathie proximale avec déplétion mitochondriale focale	Pathologie	4 Cas
506353	Paraplégie spastique complexe autosomique récessive par dysfonctionnement de la voie de Kennedy	Pathologie	4 Cas
505216	Acidurie 3-méthylglutaconique type 9	Pathologie	4 Cas
500188	Syndrome lié à l'X d'atrésie du conduit auditif externe-dilatation du canal auditif interne-dysmorphie faciale	Pathologie	4 Cas
500159	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux et vermis cérébelleux-dysmorphie faciale-déficiência intellectuelle	Pathologie	4 Cas
500095	Syndrome de grande taille-déficiência intellectuelle-anomalies rénales	Pathologie	4 Cas
498693	Syndrome d'arthrogrypose multiple congénitale non léthal autosomique récessive associé à MYBPC1	Pathologie	4 Cas
498488	Syndrome de croissance excessive avec translocation 2q37	Pathologie	4 Cas
498485	Syndrome de croissance excessive-modelage métaphysaire réduit-dysplasie spondyloaire	Pathologie	4 Cas
497906	Syndrome de dégénérescence des ganglions de la base de l'enfant	Pathologie	4 Cas
495818	Syndrome de microdélétion 9q33.3q34.11	Pathologie	4 Cas
486815	Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-atteinte respiratoire précoce-anomalies cutanées-hyperlaxité articulaire	Pathologie	4 Cas
485421	Encéphalopathie par défaut de fission mitochondriale et peroxydomale associée à MFF	Sous-type d'une pathologie	4 Cas
480682	Dystrophie musculaire des ceintures associée à POGUT1 R21	Pathologie	4 Cas
480556	Cholangite sclérosante néonatale isolée	Pathologie	4 Cas
480536	Polypose adénomateuse familiale atténuée associée à MSH3	Sous-type d'une pathologie	4 Cas
480476	Cholestase intrahépatique familiale progressive type 5	Sous-type d'une pathologie	4 Cas
478049	Syndrome léthal de non-compaction ventriculaire gauche-convulsions-hypotonie-cataracte-retard de développement	Pathologie	4 Cas
476126	Syndrome de micrognathie-infections récurrentes-troubles du comportement-déficiência intellectuelle modérée	Pathologie	4 Cas
468717	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 5	Sous-type d'une pathologie	4 Cas
46059	Lathostérollose	Pathologie	4 Cas
459074	Syndrome d'agénésie du corps calleux-macrocéphalie-hypertélorisme	Pathologie	4 Cas
457395	Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire progressive-petite taille-quatrième métatarsien court-déficiência intellectuelle	Pathologie	4 Cas
456328	Syndrome de myopathie centronucléaire liée à l'X-anomalies génitales	Pathologie	4 Cas
451612	Obstruction congénitale familiale du canal nasolacrymal	Pathologie	4 Cas
447893	Syndrome d'hypomyélinisation cérébrale diffuse-atrophie du cervelet-hypoplasie du corps calleux	Sous-type d'une pathologie	4 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
447784	Déficit en transporteur mitochondrial du pyruvate	Pathologie	4 Cas
444138	Syndrome de peau déciduale-leuconychie-kératose acrale ponctuée-chéilite-nodosités calleuses	Pathologie	4 Cas
444069	Syndrome de malformation cérébrale-atrésie duodénale-hypoplasie rénale bilatérale foetal léthal	Pathologie	4 Cas
443995	Dysostose mandibulo-faciale avec alopécie	Pathologie	4 Cas
438134	Syndrome neurodégénératif progressif avec photosensibilité associé à PCNA	Pathologie	4 Cas
438114	Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à RARS	Pathologie	4 Cas
436166	Syndrome auto-inflammatoire-fièvre périodique-entérocolite infantile	Pathologie	4 Cas
435998	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type D	Pathologie	4 Cas
435660	Lipodystrophie partielle familiale associée à LIPE	Pathologie	4 Cas
424027	Epilepsie myoclonique progressive type 8	Pathologie	4 Cas
420702	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CSF3R	Pathologie	4 Cas
412069	Syndrome de déficience intellectuelle-apnée obstructive du sommeil-dysmorphie modérée associé à AHDC1	Pathologie	4 Cas
404473	Syndrome de déficience intellectuelle-diplégie spastique progressive	Pathologie	4 Cas
404466	Infertilité féminine par défaut de la zone pellucide	Pathologie	4 Cas
404437	Syndrome d'atrophie cérébrale et cérébelleuse diffuse-épilepsie réfractaire-microcéphalie progressive	Pathologie	4 Cas
401979	Dysplasie spondylo-métaphysaire autosomique récessive type Mégarbané	Pathologie	4 Cas
401948	Encéphalopathie hyperammonémique par déficit en anhydrase carbonique VA	Pathologie	4 Cas
401862	Déficit en lipoyl transférase 1	Pathologie	4 Cas
401835	Paraplégie spastique autosomique récessive type 70	Pathologie	4 Cas
401810	Paraplégie spastique autosomique récessive type 64	Pathologie	4 Cas
401780	Paraplégie spastique autosomique récessive type 61	Pathologie	4 Cas
398079	Syndrome de Prader-Willi-like associé à SIM1	Pathologie	4 Cas
397951	Syndrome de microcéphalie-corps calleux fin-déficience intellectuelle	Pathologie	4 Cas
397927	Syndrome d'agénésie sacrée-ossification anormale des corps vertébraux-persistance de la notochorde	Pathologie	4 Cas
397755	Paralysie périodique avec pseudo-syndrome des loges transitoire	Pathologie	4 Cas
397623	Syndrome de petite taille-atrésie du canal auditif-hypoplasie mandibulaire-anomalies squelettiques	Pathologie	4 Cas
370052	Syndrome SCALP	Pathologie	4 Cas
369942	CADDS	Pathologie	4 Cas
369837	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-hypophosphatasie-anomalies ophtalmiques et squelettiques	Pathologie	4 Cas
364577	Syndrome de Pierre Robin-déficience intellectuelle-brachydactylie	Pathologie	4 Cas
363969	Atrophie cérébrale autosomique récessive	Pathologie	4 Cas
363965	Syndrome de Koolen-De Vries dû à une mutation ponctuelle	Sous-type d'une pathologie	4 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
363705	Syndrome cranio-facio-fronto-digital	Pathologie	4 Cas
363686	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-trouble du langage-strabisme-visage grimaçant-doigts longs	Pathologie	4 Cas
363444	Syndrome de retard de développement-microcéphalie-dysmorphie faciale associé à THOC6	Pathologie	4 Cas
357175	Syndrome d'ulna courte-dysmorphie-hypotonie-déficience intellectuelle	Pathologie	4 Cas
356961	Syndrome CDG-SLC35A2	Pathologie	4 Cas
356947	Syndrome de microdélétion 3q26q27	Pathologie	4 Cas
352470	Syndrome de délétion de l'ADN mitochondrial associée à DNA2	Pathologie	4 Cas
3355	Dysplasie tricho-odonto-onychiale	Pathologie	4 Cas
329332	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie cérébelleuse-trouble de la conduction cardiaque	Pathologie	4 Cas
3270	Syndrome de synostose radio-cubitale-retard de développement-hypotonie	Pathologie	4 Cas
324581	Myopathie congénitale bénigne des Samaritains	Pathologie	4 Cas
324313	Syndrome de microdélétion 9p13	Pathologie	4 Cas
3232	Syndrome de surdit�-oreille anormale-paralysie faciale	Pathologie	4 Cas
3207	Syndrome d'hypoplasie de la substance blanche-ag�n�sie du corps calleux-d�ficience intellectuelle	Pathologie	4 Cas
319509	D�ficit combin� de la phosphorylation oxydative type 9	Pathologie	4 Cas
319195	Dysplasie chondroectodermique avec c�c�t� nocturne	Pathologie	4 Cas
3186	Syndrome de Steinfeld	Pathologie	4 Cas
314721	Dysplasie de la dentine atypique par d�ficit en SMO2	Sous-type d'une pathologie	4 Cas
314632	Maladie CLN12	Pathologie	4 Cas
314381	Neuropathie h�r�ditaire sensitive et autonome type 6	Pathologie	4 Cas
313795	Syndrome de Jawad	Pathologie	4 Cas
313781	Syndrome de microd�l�tion 20p13	Pathologie	4 Cas
3132	Syndrome de Say-Barber-Miller	Pathologie	4 Cas
3101	Syndrome de Richieri-Costa-da Silva	Pathologie	4 Cas
3088	Syndrome de Revesz	Pathologie	4 Cas
306550	D�ficit immunitaire li� � FADD	Pathologie	4 Cas
3055	Syndrome de d�ficience intellectuelle li�e � l'X-hypogonadisme-ichtyose-ob�s�t�-petite taille	Pathologie	4 Cas
3052	Syndrome de d�ficience intellectuelle li�e � l'X-�pilepsie-psoriasis	Pathologie	4 Cas
3044	Syndrome de d�ficience intellectuelle-dysmorphie-hypogonadisme-diab�te sucr�	Pathologie	4 Cas
3035	Syndrome de retard de croissance-hydroc�phalie-hypoplasie pulmonaire	Pathologie	4 Cas
3015	Syndrome radio-r�nal	Pathologie	4 Cas
300501	Syndrome marfanoide-neurofibromes syst�miques et orbitaux douloureux	Pathologie	4 Cas
2972	Syndrome de pseudoanodontie-hypoplasie maxillaire-genu valgum	Pathologie	4 Cas
2946	Syndrome de pouce long-brachydactylie	Pathologie	4 Cas
293967	Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-microc�phalie s�v�re-surdit� neurosensorielle-dysmorphie	Pathologie	4 Cas
293825	An�mie dys�rythro-po�i�tique cong�nitale type IV	Pathologie	4 Cas

En absence de pr cision, la donn e mondiale est renseign e. Le signe \* indique une donn e en Europe.

PN indique une pr valence   la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
2865	Syndrome de petite taille-pterygium colli-cardiopathie congénitale	Pathologie	4 Cas
284339	Hypoplasie pontocérébelleuse type 7	Pathologie	4 Cas
2838	Syndrome de dysmorphie rénale pelvi-calicielle-surdité	Pathologie	4 Cas
2820	Syndrome de paraplégie spastique-néphropathie-surdité	Pathologie	4 Cas
280654	Dysplasie des ongles autosomique récessive	Pathologie	4 Cas
280598	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire avec hyperélasticité de la peau	Pathologie	4 Cas
280586	Chondrodysplasie avec luxation articulaire type gPAPP	Pathologie	4 Cas
280558	Syndrome de cassure chromosomique de Varsovie	Pathologie	4 Cas
280142	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LCK	Pathologie	4 Cas
2769	Ostéodysplasie familiale type Anderson	Pathologie	4 Cas
2730	Oligodactylie post-axiale tétramélique	Pathologie	4 Cas
2723	Syndrome odonto-trichomélique	Pathologie	4 Cas
263410	Syndrome de spasmes infantiles-retard psychomoteur-atrophie cérébrale progressive-anomalie des ganglions de la base	Pathologie	4 Cas
2589	Syndrome de myoclonie-ataxie cérébelleuse-surdité	Pathologie	4 Cas
2570	Syndrome de retard de croissance intra-utérin-malformation corticale-contractures congénitales	Pathologie	4 Cas
251304	Panniculite infantile avec uvéite et granulomatose systémique	Pathologie	4 Cas
251056	Syndrome de microdélétion 6q25.2q25.3	Pathologie	4 Cas
250977	AICA-ribosidurie	Pathologie	4 Cas
250972	Polymicrogyrie avec hypoplasie du nerf optique	Pathologie	4 Cas
2497	Dysplasie mésomélique de l'avant bras type Fryns	Pathologie	4 Cas
247827	Syndrome de dysplasie ectodermique-hyperhidrose-syndactylie cutanée	Pathologie	4 Cas
247790	Surcharge en fer liée à FTH1	Pathologie	4 Cas
247604	Sclérose latérale primitive juvénile	Pathologie	4 Cas
2463	Syndrome marfanoïde-déficiência intellectuelle autosomique récessif	Pathologie	4 Cas
2412	Syndrome de luxation de la hanche-dysmorphie	Pathologie	4 Cas
2386	Syndrome de leucoencéphalopathie-kératose palmoplantaire	Pathologie	4 Cas
228399	Syndrome de microduplication 8q12	Pathologie	4 Cas
228374	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B5	Pathologie	4 Cas
2278	Syndrome d'ichtyose-déficiência intellectuelle-nanisme-anomalie rénale	Pathologie	4 Cas
2269	Syndrome d'ichtyose-alopécie-éclabion-ectropion-déficiência intellectuelle	Pathologie	4 Cas
2218	Syndrome d'hypertrichose cervicale-neuropathie périphérique	Pathologie	4 Cas
2215	Syndrome des ptérygiums multiples-hyperthermie maligne	Pathologie	4 Cas
217407	Hypotrichose héréditaire à vésicules cutanées récidivantes	Pathologie	4 Cas
217396	Polyneuropathie progressive avec nécrose striatale bilatérale	Pathologie	4 Cas
2150	Syndrome de maladie de Hirschsprung-brachydactylie type D	Pathologie	4 Cas
210163	Myopathie létale congénitale type Compton-North	Pathologie	4 Cas
210136	Syndrome de fibrose pulmonaire-hyperplasie hépatique-hypoplasie de la moelle osseuse	Pathologie	4 Cas
210128	Acidurie urocannique	Pathologie	4 Cas
209967	Ataxie épisodique type 6	Pathologie	4 Cas
2031	Syndrome de fibrose hépatique-kystes rénaux-déficiência	Pathologie	4 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	intellectuelle		
1973	Syndrome facio-cardio-rénal	Pathologie	4 Cas
1952	Syndrome épiphyses ponctuées-hyperplasie ostéoclastique	Pathologie	4 Cas
1816	Syndrome de leucomélanodermie-infantilisme-déficience intellectuelle-hypodontie-hypotrichosis	Pathologie	4 Cas
1809	Dysplasie ectodermique hidrotique type Halal	Pathologie	4 Cas
1794	Dysostose oculo-maxillo-faciale	Pathologie	4 Cas
1787	Dysostose acrofaciale type Palagonia	Pathologie	4 Cas
178400	Myopathie distale du muscle tibial antérieur	Pathologie	4 Cas
178396	Hémorragie due à la mutation Pittsburgh de l'alpha-1-antitrypsine	Pathologie	4 Cas
1768	Dysgénésie caudale familiale	Pathologie	4 Cas
171844	Syndrome de cécité-scoliose-arachnodactylie	Pathologie	4 Cas
171703	Syndrome de microcéphalie-polymicrogyrie-agénésie du corps calleux	Pathologie	4 Cas
1682	Syndrome de dissection artérielle-lentiginose	Pathologie	4 Cas
166024	Syndrome de dysplasie épiphysaire multiple-macrocéphalie-dysmorphie faciale	Pathologie	4 Cas
165805	Epilepsie temporale mériale familiale avec convulsions fébriles	Pathologie	4 Cas
163985	Syndrome d'hyperexplexie-épilepsie	Pathologie	4 Cas
163971	Déficience intellectuelle liée à l'X type Cilliers	Pathologie	4 Cas
163668	Dysplasie spondylo-épiphysaire type MacDermot	Pathologie	4 Cas
163654	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-brachydactylie-trouble du langage	Pathologie	4 Cas
163649	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-craniosynostose-fente palatine-cataracte-déficience intellectuelle	Pathologie	4 Cas
158687	Maladie érosive acantholytique létale	Pathologie	4 Cas
157832	Craniorhinie	Pathologie	4 Cas
1538	Syndrome de craniosynostose-malformation de Dandy-Walker-hydrocéphalie	Pathologie	4 Cas
1528	Dysplasie cranio-téleencéphalique	Pathologie	4 Cas
1508	Syndrome coxo-auriculaire	Pathologie	4 Cas
1436	Syndrome d'anomalies squelettiques-déficience intellectuelle lié à l'X	Pathologie	4 Cas
1423	Chondrodysplasie létale autosomique récessive	Pathologie	4 Cas
140976	Syndrome RHYNS	Pathologie	4 Cas
1406	Syndrome Charlie M	Pathologie	4 Cas
139573	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome avec surdit� et retard de d�veloppement	Pathologie	4 Cas
137908	Hypotonie avec acidose lactique et hyperammon�mie	Pathologie	4 Cas
137625	Glycog�nose par d�ficit en glycog�ne synthase cardiaque et musculaire	Pathologie	4 Cas
1338	Syndrome d'anomalie cardiaque-hamartome de la langue-polysyndactylie	Pathologie	4 Cas
1323	Syndrome de camptodactylie-contractures articulaires-anomalies osseuses de la face	Pathologie	4 Cas
1296	Syndrome de Lambert	Pathologie	4 Cas
1261	Syndrome de Bonnemann-Meinecke-Reich	Pathologie	4 Cas
1135	Syndrome d'arhinie-atr�sie des choanes-microphthalmie	Pathologie	4 Cas

En absence de pr cision, la donn e mondiale est renseign e. Le signe \* indique une donn e en Europe.

PN indique une pr valence   la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
1117	Syndrome d'aplasie cutanée-myopie	Pathologie	4 Cas
1110	Syndrome d'arc aortique anormal-dysmorphie-déficiência intellectuelle	Pathologie	4 Cas
1094	Syndrome d'anonychie-microcéphalie	Pathologie	4 Cas
97678	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 13	Pathologie	3 Cas
95700	Hypoplasie surrénalienne familiale sans hormone lutéinisante	Pathologie	3 Cas
93947	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Golabi-Ito-Hall	Sous-type d'une pathologie	3 Cas
93267	Syndrome de crâne en trèfle-anomalies congénitales multiples	Pathologie	3 Cas
90030	Anémie hémolytique par déficit en glutathion réductase	Pathologie	3 Cas
85324	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Shrimpton	Pathologie	3 Cas
85321	Syndrome de surdit�-d�ficiency intellectuelle type Martin-Probst	Pathologie	3 Cas
85317	Syndrome de d�ficiency intellectuelle li�e � l'X-hypogammaglobulin�mie-d�t�riation neurologique progressive	Pathologie	3 Cas
85290	D�ficiency intellectuelle li�e � l'X type Wilson	Pathologie	3 Cas
83642	An�mie microcytaire avec surcharge h�patique en fer	Pathologie	3 Cas
83617	Syndrome d'agammaglobulin�mie-microc�phalie-cranios�t�nose-dermatite s�v�re	Pathologie	3 Cas
79347	Chondrodysplasie ponctu�e type Toriello	Pathologie	3 Cas
79330	MOGS-CDG	Pathologie	3 Cas
79118	Syndrome de diab�te n�onatal-hypothyro�die cong�nitale-glaucome cong�nital-fibrose h�patique-polykystose r�nale	Pathologie	3 Cas
77299	Syndrome de microphthalmie-atrophie c�r�brale	Pathologie	3 Cas
75325	Syndrome d'ost�oscl�rose-ichtyose-insuffisance ovarienne pr�coce	Pathologie	3 Cas
73223	Syndrome de retard de d�veloppement-ost�op�nie-anomalies ectodermiques	Pathologie	3 Cas
71278	Dysg�n�sie c�r�brale cong�nitale par d�ficit en glutamine synth�tase	Pathologie	3 Cas
69125	Syndrome d'anonychie-anomalies de la pigmentation des plis de flexion	Pathologie	3 Cas
66633	Syndrome de surdit� neurosensorielle-grisonnement pr�coce-tremblement essentiel	Pathologie	3 Cas
637064	Aplasie isol�e du nerf optique	Pathologie	3 Cas
629	Petite taille par anomalie qualitative de l'hormone de croissance	Sous-type d'une pathologie	3 Cas
619941	Neutrop�nie cong�nitale-d�ficit immunitaire combin� par d�ficit en MKL1	Pathologie	3 Cas
613267	Hypoplasie pontoc�r�belleuse type 13	Pathologie	3 Cas
610573	Syndrome de neurod�g�n�ration progressive-neuropathie p�riph�rique li� � CLCN6	Pathologie	3 Cas
603684	Syndrome de chevauchement des syndromes de Bohring-Opitz-like et de Crisponi/transpiration induite par le froid-like	Pathologie	3 Cas
599519	Maladie h�morragique li�e aux formes courtes du facteur V	Pathologie	3 Cas
597874	Syndrome de retard de d�veloppement-microc�phalie-petite taille-�pilepsie associ� � MTHFS	Pathologie	3 Cas
565899	Dystrophie musculaire des ceintures associ�e � POMGNT2 R24	Pathologie	3 Cas
565858	Syndrome de craniosynostose-micror�trognathie-d�ficiency intellectuelle s�v�re	Pathologie	3 Cas

En absence de pr cision, la donn e mondiale est renseign e. Le signe \* indique une donn e en Europe.

PN indique une pr valence   la naissance

\*\*Nous sommes en train de r evaluer les donn es pr valence de cette entit 

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
565788	Maladie inflammatoire infantile de l'intestin avec atteinte neurologique	Pathologie	3 Cas
564178	Syndrome d'hypomagnésémie primaire-épilepsie réfractaire-déficiência intellectuelle	Pathologie	3 Cas
562509	Déficit en hème oxygénase-1	Pathologie	3 Cas
544503	Encéphalopathie épileptique sévère à début précoce associée à RNF13	Pathologie	3 Cas
52054	Syndrome de craniosynostose-calcifications intracrâniennes	Pathologie	3 Cas
508501	Syndrome oro-facio-digital avec petite taille et brachymésophalangie	Pathologie	3 Cas
50811	Syndrome de lipodystrophie-déficiência intellectuelle-surdité	Pathologie	3 Cas
504523	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LAT	Pathologie	3 Cas
502437	Syndrome de délétion 4q25 proximale	Pathologie	3 Cas
500135	Syndrome de neurones multinuclés-anhydramnios-dysplasie rénale-hypoplasie cérébelleuse-hydranencéphalie	Pathologie	3 Cas
496751	Syndrome EVEN-plus	Pathologie	3 Cas
496686	Syndrome de cyphose-atrophie de la langue-myopathie myofibrillaire	Pathologie	3 Cas
495875	Syndrome d'agénésie congénitale du scrotum ou grandes lèvres-malformation cérébelleuse-dystrophie cornéenne-dysmorphie faciale	Pathologie	3 Cas
494541	Syndrome de chorée bénigne avec atteinte striatale	Pathologie	3 Cas
494439	Syndrome de rétinite pigmentaire-surdité-vieillessement prématuré-petite taille-dysmorphie faciale	Pathologie	3 Cas
488627	Syndrome de retard de croissance sévère-strabisme-mélanocytose dermique congénitale-déficiência intellectuelle	Pathologie	3 Cas
485418	Connectivite associée à EMILIN-1	Pathologie	3 Cas
485405	Syndrome de triplication 16p12.1p12.3	Pathologie	3 Cas
477993	Syndrome d'anomalies du palais-diastrèmes multiples-dysmorphie faciale-retard de développement	Pathologie	3 Cas
477774	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 27	Pathologie	3 Cas
477661	Maladie inflammatoire de l'intestin infantile associée à IL21	Pathologie	3 Cas
476096	Syndrome d'érythrodermie-cardiomyopathie	Pathologie	3 Cas
476084	Dystrophie musculaire des ceintures associée à BVES	Pathologie	3 Cas
468620	Syndrome extrapyramidal-déficiência intellectuelle-épilepsie	Pathologie	3 Cas
466794	Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-ataxie cérébelleuse-neuropathie sensitivo-motrice périphérique	Pathologie	3 Cas
466784	Insuffisance cardiopulmonaire néonatale sévère par défaut de méthylation mitochondriale	Pathologie	3 Cas
457365	Syndrome de déficiência intellectuelle-faiblesse musculaire-petite taille-dysmorphie faciale	Pathologie	3 Cas
453533	Syndrome de polyendocrinopathie-polyneuropathie	Pathologie	3 Cas
453510	Insensibilité congénitale à la douleur avec déficiência intellectuelle sévère	Pathologie	3 Cas
444458	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 24	Pathologie	3 Cas
444048	Syndrome de dysgénésie ovarienne 46,XX-petite taille	Pathologie	3 Cas
438178	Déficit en acyl-CoA réductase 1	Pathologie	3 Cas
437552	Déficit immunitaire primaire autosomique récessif avec un défaut	Pathologie	3 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	de cytotoxicité spontanée des cellules Natural Killer		
436245	Syndrome de rétinite pigmentaire-cataracte juvénile-petite taille-déficiência intellectuelle	Pathologie	3 Cas
436174	Syndrome de cataracte-insuffisance somatotrope-neuropathie sensorielle-surdité neurosensorielle-dysplasie squelettique	Pathologie	3 Cas
435953	Syndrome d'apparence progéroïde avec prédisposition aux carcinomes hépatocellulaires	Pathologie	3 Cas
435938	Syndrome lié à l'X de microcéphalie-retard de croissance-prognathisme-cryptorchidie	Pathologie	3 Cas
435930	Syndrome de papille optique colobomateuse-atrophie maculaire-choriorétinopathie	Pathologie	3 Cas
435628	Syndrome de Keppen-Lubinsky	Pathologie	3 Cas
424261	Dystrophie musculaire des ceintures associée à TOR1AIP1	Pathologie	3 Cas
423894	Syndrome de microcephalie-neuropathie sensitivo-motrice axonale complexe	Pathologie	3 Cas
420794	Dysplasie cono-spondyiaire	Pathologie	3 Cas
420566	Troubles hémorragiques par déficit en CalDAG-GEFI	Pathologie	3 Cas
412189	Epidermolyse bulleuse simple par déficit en exophiline 5	Pathologie	3 Cas
412035	Syndrome de microdélétion 13q12.3	Pathologie	3 Cas
411986	Syndrome d'encéphalopathie épileptique infantile précoce-cécité corticale-déficiência intellectuelle-dysmorphie faciale	Pathologie	3 Cas
404493	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-épilepsie-déficiência intellectuelle par déficit de TUD	Pathologie	3 Cas
404451	Syndrome de retard de développement-anomalie du système nerveux central-syndactylie dû à des mutations de FBLN1	Pathologie	3 Cas
402082	Epilepsie myoclonique progressive type 5	Pathologie	3 Cas
401935	Syndrome de microdélétion 14q24.1q24.3	Pathologie	3 Cas
401866	Spasticité de l'enfant avec une hyperglycinémie non cétosique	Pathologie	3 Cas
401859	Déficiência en acide lipoïque synthétase	Pathologie	3 Cas
401795	Paraplégie spastique autosomique récessive type 59	Pathologie	3 Cas
401764	Syndrome de pancytopenie-retard de développement	Pathologie	3 Cas
398117	Dermatomyosite néonatale	Pathologie	3 Cas
397964	Déficiência immunitaire combiné par déficit en MALT1	Pathologie	3 Cas
397933	Syndrome de déficiência intellectuelle sévère-microcéphalie postnatale progressive-stéréotypies manuelles sur la ligne médiane	Pathologie	3 Cas
397922	Syndrome ferro-cérébro-cutané	Pathologie	3 Cas
391457	Maladie HSD10 type néonatal	Sous-type d'une pathologie	3 Cas
391397	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 7	Pathologie	3 Cas
391351	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1	Pathologie	3 Cas
391316	Épilepsie temporale mésiale infantile avec régression cognitive sévère	Pathologie	3 Cas
391307	Syndrome de déficiência intellectuelle sévère-petite taille-troubles du comportement-dysmorphie faciale	Pathologie	3 Cas
370127	Macrothrombocytopenie de Medich	Pathologie	3 Cas
370103	Dystonie primaire type DYT17	Pathologie	3 Cas
370010	Syndrome de déficiência intellectuelle-dysmorphie faciale-anomalies des mains	Pathologie	3 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
369992	Syndrome de dermatite sévère-allergies multiples-cachexie métabolique	Pathologie	3 Cas
369867	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type C	Pathologie	3 Cas
369840	Dystrophie musculaire des ceintures associée à TRAPPC11 R18	Pathologie	3 Cas
363981	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B3	Pathologie	3 Cas
363534	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépato-cérébro-rénale	Pathologie	3 Cas
363409	Syndrome d'akinésie foetale-hémorragies cérébrales et rétinienne	Pathologie	3 Cas
357237	Déficit immunitaire combiné par déficit en CARD11	Pathologie	3 Cas
3433	Syndrome de microcéphalie-brachydactylie-déficiência intellectuelle	Pathologie	3 Cas
3409	Syndrome d'Urban-Rogers-Meyer	Pathologie	3 Cas
3404	Syndrome d'Ulbricht-Hodes	Pathologie	3 Cas
3369	Syndrome de trigonocéphalie-petite taille-retard de croissance	Pathologie	3 Cas
3353	Syndrome tricho-dermo-dentaire	Pathologie	3 Cas
3328	Syndrome de tibia absent-polydactylie-kyste arachnoïdien	Pathologie	3 Cas
3326	Dysplasie thymus-rein-anus-poumon	Pathologie	3 Cas
330054	Syndrome de cataracte congénitale-hypotonie musculaire progressive-surdité-retard de développement	Pathologie	3 Cas
329178	Dystrophie musculaire congénitale avec déficiéce intellectuelle et épilepsie sévère	Pathologie	3 Cas
324525	Cardiomyopathie hypertrophique avec anomalies rénales dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	Pathologie	3 Cas
324290	Maladie à corps de Lafora à début précoce	Pathologie	3 Cas
3236	Syndrome de surdit�-ptosis-anomalies squelettiques	Pathologie	3 Cas
320401	Paraplégie spastique autosomique récessive type 44	Pathologie	3 Cas
3172	Syndrome de duplication des sourcils-syndactylie	Pathologie	3 Cas
314572	Leucoencéphalopathie autosomique récessive-infarctus cérébraux-rétinite pigmentaire	Pathologie	3 Cas
314485	Neuropathie motrice distale héréditaire de l'adulte jeune	Pathologie	3 Cas
314389	Syndrome de duplication Xq12-q13.3	Pathologie	3 Cas
313800	Syndrome de dystrophie rétinienne-oedème du nerf optique-splénomégalie-anhidrose-céphalée migraineuse	Pathologie	3 Cas
3104	Syndrome de séquence de Robin-oligodactylie	Pathologie	3 Cas
3098	Syndrome rhizomélique type Urbach	Pathologie	3 Cas
309147	Hyper-bêta-alaninémie	Pathologie	3 Cas
309111	Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique	Pathologie	3 Cas
3086	Vitréo-rétino-choroïdopathie autosomique dominante	Pathologie	3 Cas
306542	Syndrome de dysplasie frontonasale-microphthalmie sévère-fente faciale sévère	Pathologie	3 Cas
306504	Syndrome de pneumopathie interstitielle-syndrome néphrotique-épidermolyse bulleuse	Pathologie	3 Cas
3041	Syndrome de déficiéce intellectuelle-calvitie-luxation de la rotule-acromicrie	Pathologie	3 Cas
3026	Syndrome d'hypoplasie du rayon radial-atrésie des choanes	Pathologie	3 Cas
3018	Syndrome de rétinopathie ischémique-hyalinose digestive-calcifications cérébrales diffuses	Pathologie	3 Cas
3010	Syndrome de Qazi-Markouizos	Pathologie	3 Cas
300333	Syndrome d'épidermolyse bulleuse-syndrome néphrotique-surdité	Pathologie	3 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	neurosensorielle		
300298	Anémie hypochrome congénitale sévère avec sidéroblastes en couronne	Pathologie	3 Cas
2983	Syndrome différence du développement sexuel-déficience intellectuelle	Pathologie	3 Cas
2957	Syndrome de Guttmacher	Pathologie	3 Cas
2951	Syndrome des pouces absents-petite taille-déficit immunitaire	Pathologie	3 Cas
294023	Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale	Pathologie	3 Cas
2928	Syndrome de polyneuropathie-déficience intellectuelle-acromicrie-ménopause prématurée	Pathologie	3 Cas
2926	Aplasie des muscles extenseurs des doigts et pouce-polyneuropathie	Pathologie	3 Cas
2916	Syndrome de polydactylie postaxiale-anomalies dentaires et vertébrales	Pathologie	3 Cas
2881	Syndrome de photosensibilité cutanée-colite létale	Pathologie	3 Cas
2868	Syndrome de petite taille-valvulopathie cardiaque-dysmorphie	Pathologie	3 Cas
2863	Syndrome de petite taille-os wormiens-dextrocardie	Pathologie	3 Cas
280640	Pachygyrie et polymicrogyrie occipitales	Pathologie	3 Cas
280356	Lipodystrophie partielle familiale associée à PLIN1	Pathologie	3 Cas
2779	Syndrome d'ostéopathie striée-hyperpigmentation-mèche blanche	Pathologie	3 Cas
2772	Syndrome d'ostéogenèse imparfaite-microcéphalie-cataracte	Pathologie	3 Cas
2760	Syndrome OSLAM	Pathologie	3 Cas
2741	Dysplasie ophtalmo-mandibulo-mélique	Pathologie	3 Cas
2724	Syndrome d'odontomatose-aorte-sténose oesophagienne	Pathologie	3 Cas
2713	Syndrome oculo-ostéo-cutané	Pathologie	3 Cas
2690	Syndrome de neutropénie-monocytopénie-surdité	Pathologie	3 Cas
2673	Syndrome neuro-facio-digito-rénal	Pathologie	3 Cas
263508	COG1-CDG	Pathologie	3 Cas
2617	Nanisme microcéphalique primordial type Montréal	Pathologie	3 Cas
2613	Maladie rénale nail-patella-like	Pathologie	3 Cas
261295	Syndrome de microdélétion 20p12.3	Pathologie	3 Cas
261144	Syndrome FOXP1 dû à une microdélétion 14q12	Sous-type d'une pathologie	3 Cas
261120	Syndrome de microdélétion 14q11.2	Pathologie	3 Cas
2608	Syndrome N	Pathologie	3 Cas
2523	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie cérébrale-spasticité	Pathologie	3 Cas
2521	Syndrome de microcéphalie-fente palatine-pigmentation rétinienne anormale	Pathologie	3 Cas
2516	Syndrome de microcéphalie-cardiopathie-malsegmentation pulmonaire	Pathologie	3 Cas
2515	Syndrome de microcéphalie-cardiomyopathie	Pathologie	3 Cas
251066	Syndrome de délétion 8p11.2	Pathologie	3 Cas
2502	Syndrome de dysostose métaphysaire-déficience intellectuelle-surdité	Pathologie	3 Cas
2476	Syndrome de dysraphie-fente labiopalatine-anomalie des membres	Pathologie	3 Cas
2437	Syndrome de Czeizel-Losonci	Pathologie	3 Cas
2410	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope-cataracte	Pathologie	3 Cas
2409	Syndrome de Lowry-MacLean	Pathologie	3 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
238459	SLC35A1-CDG	Pathologie	3 Cas
2370	Syndrome de dysplasie osseuse Larsen-like-nanisme	Pathologie	3 Cas
228396	Syndrome de ptosis-mouvement oculaire supérieur limité-absence de point lacrymal	Pathologie	3 Cas
2261	Syndrome d'hypospadias-déficience intellectuelle type Goldblatt	Pathologie	3 Cas
2246	Syndrome d'hypoplasie cérébelleuse-dégénérescence tapéto-rétinienne	Pathologie	3 Cas
217382	Syndrome neurodégénératif dû au déficit de transport cérébral des folates	Pathologie	3 Cas
217017	Syndrome de Zechi-Ceide	Pathologie	3 Cas
2167	Syndrome de Holzgreve	Pathologie	3 Cas
2153	Syndrome de maladie de Hirschsprung-hypoplasie des ongles-dysmorphie	Pathologie	3 Cas
2135	Masocytose cutanée-surdité-microtia syndrome	Pathologie	3 Cas
2115	Syndrome de Harrod	Pathologie	3 Cas
2111	Hamartomatose kystique du poumon et du rein	Pathologie	3 Cas
2101	Syndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef	Pathologie	3 Cas
2091	Syndrome de goitre multinodulaire-rein kystique-polydactylie	Pathologie	3 Cas
2084	Syndrome de glaucome-ectopie du cristallin-sphérophakie-raideur articulaire-petite taille	Pathologie	3 Cas
2064	Syndrome de fusions des vertèbres lombo-sacrées-blépharoptosis	Pathologie	3 Cas
2050	Syndrome de Cole-Carpenter	Pathologie	3 Cas
1972	Dysplasie facio-cardio-mélique létale	Pathologie	3 Cas
1970	Syndrome de dysmorphie-macrocéphalie-myopie-malformation de Dandy-Walker	Pathologie	3 Cas
1969	Syndrome de dysmorphie faciale-anorexie-cachexie-anomalies oculaires et cutanées	Pathologie	3 Cas
1943	Encéphalopathie progressive précoce avec crises myocloniques migrantes et continues	Pathologie	3 Cas
1891	Syndrome d'ectrodactylie-paraplégie spastique-déficience intellectuelle	Pathologie	3 Cas
1882	Syndrome de dysplasie ectodermique-hypohidrose-hypothyroïdie-dyskinésie ciliaire	Pathologie	3 Cas
1837	Chondrodysplasie métaphysaire type Rosenberg	Pathologie	3 Cas
1790	Dysostose facio-crânienne hypomandibulaire	Pathologie	3 Cas
171866	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type agrégane	Pathologie	3 Cas
169157	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD45	Pathologie	3 Cas
168577	Cryohydrocytose héréditaire avec réduction de stomatine	Pathologie	3 Cas
168555	Dysplasie spondylo-métaphysaire type A4	Pathologie	3 Cas
168544	Dysplasie spondylo-métaphysaire type Golden	Pathologie	3 Cas
166277	Dysplasie squelettique avec os wormien-fractures multiples-dentinogénèse imparfaite	Pathologie	3 Cas
166105	Encéphalomyopathie mitochondriale infantile associée à FASTKD2	Pathologie	3 Cas
166029	Syndrome de dysplasie épiphysaire multiple-dysplasie fémorale sévère	Pathologie	3 Cas
163961	Syndrome cérébral-cérébelleux-colobome lié l'X	Pathologie	3 Cas
163665	Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive type Kohn	Pathologie	3 Cas
1548	Syndrome de cryptorchidie-arachnodactylie-déficience intellectuelle	Pathologie	3 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
1529	Syndrome d'anomalies craniofaciales-surdité-anomalie de la main	Pathologie	3 Cas
1495	Syndrome de déficience intellectuelle-hypoplasie du corps calleux-appendice préauriculaire	Pathologie	3 Cas
139466	Syndrome SERKAL	Pathologie	3 Cas
139414	Naevus panfolliculaire congénital	Pathologie	3 Cas
1389	Syndrome de cécité corticale-déficience intellectuelle-polydactylie	Pathologie	3 Cas
1383	Syndrome de cataracte-surdité-hypogonadisme	Pathologie	3 Cas
1381	Syndrome de cataracte-déficience intellectuelle-atrésie anale-uropathie	Pathologie	3 Cas
137622	Syndrome de diarrhée intraitable-atrésie choanale-anomalie des yeux	Pathologie	3 Cas
1373	Syndrome de cataracte-freins buccaux anormaux-retard de croissance	Pathologie	3 Cas
1355	Syndrome de cardiopathie congénitale-face ronde-petite taille	Pathologie	3 Cas
1259	Syndrome de blépharoptosis-myopie-ectopie du cristallin	Pathologie	3 Cas
1185	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dysmorphie	Pathologie	3 Cas
1133	Syndrome AREDYLD	Pathologie	3 Cas
1130	Syndrome d'arachnodactylie-déficience intellectuelle-dysmorphie	Pathologie	3 Cas
1116	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale	Pathologie	3 Cas
1112	Syndrome d'aphalangie-hémivertèbre-dysgénésie uro-génito-intestinale	Pathologie	3 Cas
1101	Syndrome d'anophtalmie-mégalocornée-cardiopathie-anomalies squelettiques	Pathologie	3 Cas
1069	Syndrome d'aniridie-rotule absente	Pathologie	3 Cas
1067	Syndrome d'aniridie-ptosis-déficience intellectuelle-obésité	Pathologie	3 Cas
103910	Déficit congénital en héparane sulfate de l'entérocyte	Pathologie	3 Cas
1006	Syndrome d'alopécie-déficit immunitaire	Pathologie	3 Cas
99832	Syndrome de résistance à la thyroïdolibérine	Pathologie	2 Cas
977	Adrénomyodystrophie	Pathologie	2 Cas
97290	Cancer familial papillaire de la thyroïde avec néoplasie rénale papillaire	Pathologie	2 Cas
96187	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 21	Pathologie	2 Cas
95428	COG8-CDG	Pathologie	2 Cas
949	Dysostose acro-cranio-faciale	Pathologie	2 Cas
94066	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-épilepsie-anomalies anales-hypoplasie des phalanges	Pathologie	2 Cas
91494	Syndrome de colobome maculaire-fente palatine-hallux valgus	Pathologie	2 Cas
91130	Syndrome de cardiomyopathie-hypotonie-acidose lactique	Pathologie	2 Cas
88643	Syndrome d'obésité-colite-hypothyroïdie-hypertrophie cardiaque-retard de développement	Pathologie	2 Cas
86822	Syndrome de lissencéphalie type 3-dysplasie métacarpienne	Pathologie	2 Cas
85327	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-acromégalie-hyperactivité	Pathologie	2 Cas
85319	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-épilepsie-contraction progressive des articulations-dysmorphie	Pathologie	2 Cas
79507	Syndrome d'hypotonie-retard staturo-pondéral-microcéphalie	Pathologie	2 Cas
79302	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 3	Pathologie	2 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
79107	Syndrome d'anomalies du développement-surdité-dystonie	Pathologie	2 Cas
785	Syndrome de résistance aux récepteurs des oestrogènes	Pathologie	2 Cas
77300	Syndrome d'anomalies auriculaires-fente labiale ou labiopalatine-anomalies oculaires	Pathologie	2 Cas
75389	Syndrome de malformations cérébrales-cardiopathie congénitale-polydactylie post-axiale	Pathologie	2 Cas
73246	Syndrome de neuropathie viscérale-anomalies cérébrales-dysmorphie-retard du développement	Pathologie	2 Cas
73245	Syndrome d'amyotrophie spinale-malformation de Dandy-Walker-cataracte	Pathologie	2 Cas
73230	Syndrome d'anomalies de l'ossification-retard psychomoteur	Pathologie	2 Cas
73224	Syndrome de tubulopathie rénale-cardiomyopathie dilatée	Pathologie	2 Cas
71267	Syndrome de dentinogenèse imparfaite-petite taille-surdité-déficiência intellectuelle	Pathologie	2 Cas
69088	Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-déficit immunitaire-ostéopétrose-lymphoedème	Pathologie	2 Cas
64542	Dysostose acrofaciale de Kennedy-Teebi	Pathologie	2 Cas
631079	Paraplégie spastique autosomique récessive type 84	Pathologie	2 Cas
603494	Syndrome de colobome-microphtalmie-macrocéphalie-albinisme-surdité	Pathologie	2 Cas
599579	Maladie hémorragique du facteur V d'Amsterdam	Sous-type d'une pathologie	2 Cas
597887	Maladie inflammatoire de l'intestin associée à ALPI	Pathologie	2 Cas
597733	Albinisme oculocutané type 8	Pathologie	2 Cas
589435	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie cornéenne	Pathologie	2 Cas
568056	Syndrome de verrues multiples-déficit immunitaire-lymphoedème-dysplasies anogénitales	Pathologie	2 Cas
544602	Myopathie congénitale avec réduction des fibres musculaires de type 2	Pathologie	2 Cas
527468	Syndrome de hernie diaphragmatique-grêle court-asplénie	Pathologie	2 Cas
521432	Syndrome de cataracte congénitale-hépatopathie néonatale sévère-retard global de développement	Pathologie	2 Cas
521411	Maladie de Charcot-Marie-Tooth axonale autosomique récessive due a un défaut du métabolisme du cuivre	Pathologie	2 Cas
52055	Syndrome d'agénésie du corps calleux-déficiência intellectuelle-colobome-micrognathie	Pathologie	2 Cas
52047	Syndrome de Braddock	Pathologie	2 Cas
508512	Syndrome de retard de croissance intra-utérin-taches café-au-lait-augmentation du taux d'échanges entre chromatides soeurs	Pathologie	2 Cas
508488	Syndrome de microdélétion 8q24.3	Pathologie	2 Cas
50817	Syndrome d'anomalie de Duane-myopathie-scoliose	Pathologie	2 Cas
50812	Syndrome de Zellweger-like sans anomalies peroxysomales	Pathologie	2 Cas
50810	Syndrome de microlissencéphalie-micromélie	Pathologie	2 Cas
50809	Ostéolyse talo-patello-scaphoïde	Pathologie	2 Cas
502444	Déficit en céramidase alcaline 3	Pathologie	2 Cas
498497	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 5	Pathologie	2 Cas
487814	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2	Pathologie	2 Cas

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	due à une mutation de DGAT2		
487796	Syndrome Takenouchi-Kosaki	Pathologie	2 Cas
480528	Syndrome d'hydranencéphalie-hernie diaphragmatique létale	Pathologie	2 Cas
478042	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 30	Pathologie	2 Cas
477831	Syndrome hypertrophique de Kosaki	Pathologie	2 Cas
477787	Maladie hémorragique par déficit en phospholipase-A2 alpha cytosolique	Pathologie	2 Cas
477684	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 26	Pathologie	2 Cas
476406	Syndrome congénital de rigidité musculaire hypercontractile généralisée	Pathologie	2 Cas
465824	Syndrome des membres enveloppés dans un cocon	Pathologie	2 Cas
459070	Syndrome de déficience intellectuelle hypoplasie cérébelleuse-dysplasie spondyloépiphysaire	Pathologie	2 Cas
457359	Syndrome de croissance excessive-mégalecéphalie-cyphoscoliose sévère	Pathologie	2 Cas
457265	Epilepsie myoclonique progressive type 9	Pathologie	2 Cas
457223	Surdité neurosensorielle syndromique due à un déficit combiné de la phosphorylation oxydative	Pathologie	2 Cas
457205	Syndrome de neuropathie sensitivo-motrice axonale-atrophie optique-neurodégénérescence à début infantile	Pathologie	2 Cas
456312	Maladie infantile multisystémique neurologique-endocrine-pancréatique	Pathologie	2 Cas
456298	Syndrome de microdélétion 1p35.2	Pathologie	2 Cas
453521	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en CWF19L1	Pathologie	2 Cas
448267	Dysplasie spondylo-métaphysaire régressive	Pathologie	2 Cas
448264	Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique isolée	Pathologie	2 Cas
447974	Syndrome de malformation de Klippel-Feil-myopathie-dysmorphie faciale	Pathologie	2 Cas
447961	Syndrome d'anomalie de pigmentation-kératodermie palmoplantaire-carcinome de la peau	Pathologie	2 Cas
447954	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 25	Pathologie	2 Cas
447731	Déficit en NIK	Pathologie	2 Cas
445110	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en POMK	Pathologie	2 Cas
443950	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2 associée à DNAJB2	Pathologie	2 Cas
443236	Syndrome de tachycardie orthostatique posturale par déficit en NET	Pathologie	2 Cas
440731	Déficit en L-ferritine	Pathologie	2 Cas
440713	Déficit isolé en sédoheptulose kinase	Pathologie	2 Cas
439897	Syndrome létal foetal d'agénésie/hypoplasie cérébro-réno-génito-urinaire	Pathologie	2 Cas
439232	Amylose AApoAIV	Pathologie	2 Cas
438207	Macrothrombocytopenie sévère autosomique récessive	Pathologie	2 Cas
436182	Syndrome de nanisme microcéphalique primordial-résistance à l'insuline	Pathologie	2 Cas
435819	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de TFG	Pathologie	2 Cas
431361	Encéphalopathie progressive avec leucodystrophie par déficit en DECR	Pathologie	2 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
431329	Paraplégie spastique autosomique récessive type 57	Pathologie	2 Cas
424107	Myopathie congénitale à début pseudo-myasthénique	Pathologie	2 Cas
423479	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-spasticité des membres-dystrophie de la rétine-déficit en arginine vasopressine	Pathologie	2 Cas
423306	Syndrome de microcephalie-petite taille-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	Pathologie	2 Cas
420741	Syndrome de RIDDLE	Pathologie	2 Cas
420733	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 21	Pathologie	2 Cas
420728	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 20	Pathologie	2 Cas
420699	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CXCR2	Pathologie	2 Cas
412181	Epidermolyse bulleuse simple par déficit en BP230	Pathologie	2 Cas
411712	Déficit maternel en riboflavine	Pathologie	2 Cas
404499	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de RUBCN	Pathologie	2 Cas
404476	Syndrome de retard de développement-kystes pulmonaires-croissance excessive-tumeur de Wilms	Pathologie	2 Cas
401959	Syndrome d'agénésie partielle du corps calleux-hypoplasie du vermis avec kystes de la fosse postérieure	Pathologie	2 Cas
401923	Syndrome de microdélétion 9 q31.1q31.3	Pathologie	2 Cas
401830	Paraplégie spastique autosomique récessive type 69	Pathologie	2 Cas
401820	Paraplégie spastique autosomique récessive type 67	Pathologie	2 Cas
401815	Paraplégie spastique autosomique récessive type 66	Pathologie	2 Cas
401805	Paraplégie spastique autosomique récessive type 63	Pathologie	2 Cas
398109	Anémie hémolytique auto-immune néonatale	Pathologie	2 Cas
397973	Syndrome de déficience intellectuelle-obésité-prognathisme-anomalies oculaires et cutanées	Pathologie	2 Cas
397959	Déficit en cellules T TCR-alpha-bêta positives	Pathologie	2 Cas
397735	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2U	Pathologie	2 Cas
397725	Neurodégénérescence associée à la protéine COASY	Pathologie	2 Cas
391366	Syndrome de retard de croissance-retard de développement modéré-hépatite chronique	Pathologie	2 Cas
391348	Syndrome de retard de croissance et de développement-hypotonie-troubles visuels-acidose lactique	Pathologie	2 Cas
391343	Maladie neurodégénérative fatale post-virale	Pathologie	2 Cas
370997	Syndrome muscle-oeil-cerveau avec leucodystrophie multikystique bilatérale	Pathologie	2 Cas
370930	XYLT1-CDG	Pathologie	2 Cas
370921	STT3A-CDG	Pathologie	2 Cas
370039	Syndrome de Schauder	Pathologie	2 Cas
370015	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Isidor-Toutain	Pathologie	2 Cas
369979	Syndrome d'hyperphalangie des doigts de la main-anomalies des orteils-pectus excavatum sévère	Pathologie	2 Cas
369955	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblJ	Sous-type d'une pathologie	2 Cas
369929	Syndrome d'hyperaldostéronisme primitif-épilepsie-anomalies neurologiques	Pathologie	2 Cas
369881	Syndrome de microdélétion 2p21 sans cystinurie	Pathologie	2 Cas

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
363680	Syndrome de microdélétion 2p13.2	Pathologie	2 Cas
363623	Dystrophie musculaire des ceintures associée à GMPPB R19	Pathologie	2 Cas
363424	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 3	Pathologie	2 Cas
357158	Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-macroblépharon-macrostomie	Pathologie	2 Cas
352665	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement dû à une microdélétion 9q21.3	Sous-type d'une pathologie	2 Cas
352563	Cardiomyopathie hypertrophique infantile par déficit en MRPL44	Pathologie	2 Cas
352530	Syndrome de déficience intellectuelle-obésité-malformations cérébrales-dysmorphie faciale	Pathologie	2 Cas
352333	Syndrome d'ichtyose congénitale-déficience intellectuelle-quadruplégie spastique	Pathologie	2 Cas
3448	Syndrome de Weaver-Williams	Pathologie	2 Cas
3429	Syndrome de Verloove-Van Horick-Brubakk	Pathologie	2 Cas
3424	Syndrome vélo-facio-squelettique	Pathologie	2 Cas
3368	Syndrome de trigonocéphalie-nez bifide-anomalies des extrémités	Pathologie	2 Cas
3365	Syndrome de trigonocéphalie-anomalies des extrémités	Pathologie	2 Cas
3327	Syndrome thyro-cérébro-rénal	Pathologie	2 Cas
3294	Anomalie des tendons extenseurs des doigts	Pathologie	2 Cas
3293	Syndrome de télécanthus-hypertélorisme-strabisme-pied creux	Pathologie	2 Cas
329242	Diarrhée chronique congénitale avec entéropathie exsudative	Pathologie	2 Cas
329224	Syndrome de Schuurs-Hoeijmakers	Pathologie	2 Cas
3262	Syndrome de Dobrow	Pathologie	2 Cas
324575	Hyperinsulinisme par déficit en HNF1A	Pathologie	2 Cas
324540	Syndrome d'aphonie-surdité-dystrophie rétinienne-gros orteil bifide-déficience intellectuelle	Pathologie	2 Cas
324530	Syndrome auto-inflammatoire-dérèglement avec déficit immunitaire lié à PLCG2	Pathologie	2 Cas
324416	Syndrome d'hypertrophie musculaire-hépatomégalie-polyhydramnios	Pathologie	2 Cas
324410	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-cardiomégalie-insuffisance cardiaque congénitale	Pathologie	2 Cas
324364	Dystrophie osseuse sclérosante mixte avec manifestations extra-squelettiques	Pathologie	2 Cas
324307	Syndrome d'incurvation latérale sévère du tibia-petite taille-omoplate ailée modérée-dysmorphie faciale modérée	Pathologie	2 Cas
324299	Paragangliomes multiples avec polycythémie	Pathologie	2 Cas
324294	Déficit immunitaire à cellules T avec épidermodysplasie verruciforme	Pathologie	2 Cas
3241	Syndrome de surdité-syndrome craniofacial	Pathologie	2 Cas
3240	Syndrome de leucoencéphalopathie progressive à début précoce-calcification du système nerveux central-surdité-cécité	Pathologie	2 Cas
3239	Syndrome de surdité-vitiligo-achalasia	Pathologie	2 Cas
3224	Syndrome de surdité-anomalies génitales-synostoses métacarpiennes et métatarsiennes	Pathologie	2 Cas
3218	Syndrome de surdité-dysplasie épiphysaire-petite taille	Pathologie	2 Cas
3214	Surdité-cécité-hypopigmentation	Pathologie	2 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
320370	Paraplégie spastique autosomique récessive type 43	Pathologie	2 Cas
3200	Syndrome d'arthrogrypose-dysplasie ectodermique	Pathologie	2 Cas
3199	Syndrome de Stimmler	Pathologie	2 Cas
319675	Nanisme microcéphalique primordial type Dauber	Pathologie	2 Cas
319600	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IRF8	Pathologie	2 Cas
319589	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2	Pathologie	2 Cas
319514	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 13	Pathologie	2 Cas
3177	Syndrome de dégénérescence spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	Pathologie	2 Cas
317425	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en DNA-PKcs	Pathologie	2 Cas
3173	Syndrome de spasmes infantiles-pouces larges	Pathologie	2 Cas
3167	Syndrome de Siegler-Brewer-Carey	Pathologie	2 Cas
3151	Syndrome de sclérose en plaques-ichtyose-déficit en facteur VIII	Pathologie	2 Cas
314993	Syndrome de cataracte-cardiopathie congénitale-défaut de fermeture du tube neural	Pathologie	2 Cas
314575	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotonie-brachycéphalie-sténose du pylore-cryptorchidie	Pathologie	2 Cas
314041	Syndrome marfanoïde-hernie inguinale-vieillesse osseuse prématuré	Pathologie	2 Cas
314029	Ostéogenèse imparfaite avec augmentation de la masse osseuse	Pathologie	2 Cas
314002	Syndrome de contractures-pterygium colli-micrognathie-mamelons hypoplasiques	Pathologie	2 Cas
313947	Syndrome de microduplication 2q23.1	Pathologie	2 Cas
313772	Syndrome d'ataxie spastique-épilepsie myoclonique-neuropathie précoce	Pathologie	2 Cas
3134	Syndrome SCARF	Pathologie	2 Cas
309108	Déficit en colipase pancréatique	Pathologie	2 Cas
3082	Syndrome de déficience intellectuelle-polydactylie-cheveux incoiffables	Pathologie	2 Cas
3080	Déficience intellectuelle type Wolff	Pathologie	2 Cas
307936	Syndrome d'hypotrichose-ostéolyse-périodontite-kératodermie palmoplantaire	Pathologie	2 Cas
3068	Syndrome de déficience intellectuelle-myopathie-petite taille-défaut endocrinien	Pathologie	2 Cas
306511	Paraplégie spastique autosomique récessive type 48	Pathologie	2 Cas
3016	Syndrome d'absence de radius-anomalies anogénitales	Pathologie	2 Cas
3011	Syndrome de tétraplégie spastique-déficience intellectuelle-rétinite pigmentaire	Pathologie	2 Cas
300284	Maladie du tissu conjonctif par déficit en lysyl hydroxylase-3	Pathologie	2 Cas
2997	Syndrome de ptosis-paralysie des cordes vocales	Pathologie	2 Cas
2988	Syndrome de pterygium colli-déficience intellectuelle-anomalies des doigts	Pathologie	2 Cas
2985	Pseudoprogéria	Pathologie	2 Cas
2976	Pseudoleprechaunisme de Patterson	Pathologie	2 Cas
2975	Syndrome de différence du développement sexuel 46,XX-différences squelettiques	Pathologie	2 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
2956	Syndrome d'acrodysplasie-scoliose	Pathologie	2 Cas
2941	Syndrome de porencéphalie-hypoplasie cérébelleuse-malformations internes	Pathologie	2 Cas
294026	Syndrome de syndactylie-nystagmus dû à une microduplication 2q31.1	Pathologie	2 Cas
293807	Dilatation des voies biliaires induite par la kétamine	Pathologie	2 Cas
2921	Syndrome de polydactylie préaxiale-colobome-déficiência intellectuelle-petite taille	Pathologie	2 Cas
2898	Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-plagiocéphalie	Pathologie	2 Cas
289522	Microtriplification 11q24.1	Pathologie	2 Cas
2892	Dysplasie pilo-dentaire	Pathologie	2 Cas
2891	Syndrome de pili torti-retard de développement-anomalies neurologiques	Pathologie	2 Cas
2888	Syndrome de Pierre Robin-anomalie facio-digitale	Pathologie	2 Cas
2876	Syndrome PHAVER	Pathologie	2 Cas
2871	Syndrome de Pfeiffer-Palm-Teller	Pathologie	2 Cas
2867	Petite taille type Bruxelles	Pathologie	2 Cas
2866	Syndrome de petite taille-surdité-neutrophiles anormaux	Pathologie	2 Cas
2826	Syndrome de parésie spastique-puberté précoce	Pathologie	2 Cas
2825	Syndrome PARC	Pathologie	2 Cas
281127	Bébé collodion à guérison spontanée, forme acrale	Pathologie	2 Cas
280576	Progéria de Nestor-Guillermo	Pathologie	2 Cas
280397	Maladie à prions familiale type Alzheimer	Pathologie	2 Cas
2773	Syndrome d'ostéogenèse imparfaite-rétinopathie-épilepsie-déficiencia intellectuelle	Pathologie	2 Cas
276556	Hyperinsulinisme par déficit en UCP2	Pathologie	2 Cas
276405	Hyperbiliverdinémie	Pathologie	2 Cas
2759	Syndrome d'imperforation de l'oropharynx-anomalies costovertébrales	Pathologie	2 Cas
2722	Syndrome de dysplasie odonto-onychiale-alopécie	Pathologie	2 Cas
2720	Syndrome oculo-cérébral d'hypopigmentation, type Preus	Pathologie	2 Cas
2718	Oculo-tricho-dysplasie	Pathologie	2 Cas
2666	Syndrome de néphronophtise familiale de l'adulte-quadriparésie spastique	Pathologie	2 Cas
2643	Nanisme microcéphalique primordial type Toriello	Pathologie	2 Cas
263501	COG4-CDG	Pathologie	2 Cas
2631	Syndrome de nanisme mésomérique-fente palatine-camptodactylie	Pathologie	2 Cas
261534	Syndrome 49,XXXYY	Pathologie	2 Cas
261304	Syndrome de microdélétion 20q13.2q13.3 paternelle	Pathologie	2 Cas
2597	Syndrome de myopathie mitochondriale-acidose lactique-surdité	Pathologie	2 Cas
2575	Syndrome de mucoviscidose-gastrite-anémie mégaloblastique	Pathologie	2 Cas
255132	Anémie sidéroblastique autosomique récessive de l'adulte	Pathologie	2 Cas
254925	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 4	Pathologie	2 Cas
254898	Syndrome de surdité-encéphaloneuropathie-obésité-valvulopathie	Pathologie	2 Cas
2547	Syndrome de microphthalmie-microtie-akinésie foetale	Pathologie	2 Cas
2533	Syndrome de microcéphalie-surdité-déficiencia intellectuelle	Pathologie	2 Cas
2528	Microcéphalie-microcornée type Seemanova	Pathologie	2 Cas
2522	Syndrome de microcéphalie-fusions des vertèbres cervicales	Pathologie	2 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
2519	Syndrome de microcéphalie-épilepsie-déficiência intellectuelle-cardiopathie	Pathologie	2 Cas
2513	Syndrome de microcéphalie-albinisme-anomalies digitales	Pathologie	2 Cas
2511	Syndrome de microbrachycéphalie-ptosis-fente labiale	Pathologie	2 Cas
2489	Anomalies du membre supérieur, de l'oeil et de l'oreille	Pathologie	2 Cas
2487	Syndrome d'anomalie du membre inférieur-hypospadias	Pathologie	2 Cas
2482	Syndrome de Melhem-Fahl	Pathologie	2 Cas
2475	Syndrome de mèches blanches-anomalies multiples	Pathologie	2 Cas
2427	Syndrome de macrocéphalie-petite taille-paraplégie	Pathologie	2 Cas
2400	Syndrome de neuropathie périphérique-dysautonomie	Pathologie	2 Cas
2390	Syndrome de Lichtenstein	Pathologie	2 Cas
238523	Syndrome d'hypotonie-cystinurie atypique	Pathologie	2 Cas
238329	Encéphalomyopathie mitochondriale sévère liée à l'X	Pathologie	2 Cas
2347	Dysplasie létale Kniest-like	Pathologie	2 Cas
2324	Syndrome d'ostéopénie-déficiência intellectuelle-hypotrichose	Pathologie	2 Cas
2321	Syndrome de Jung	Pathologie	2 Cas
231556	Syndrome d'épidermolyse bulleuse jonctionnelle localisée à début tardif-déficiência intellectuelle	Pathologie	2 Cas
2310	Syndrome d'hypoplasie de la jambe-cataracte	Pathologie	2 Cas
2282	Syndrome de dysmorphie-petite taille-surdité-différence du développement sexuel	Pathologie	2 Cas
2274	Syndrome d'ichtyose-hépatosplénomégalie-dégénérescence cérébelleuse	Pathologie	2 Cas
2272	Syndrome d'ichtyose-doigts fusiformes-sillon labial médian	Pathologie	2 Cas
2271	Syndrome d'ichtyose congénitale-microcéphalie-tétraplégie	Pathologie	2 Cas
2266	Hypotrichose-déficiência intellectuelle, type Lopes	Pathologie	2 Cas
2256	Syndrome d'hypoplasie péroné-cubitus-anomalies rénales	Pathologie	2 Cas
2250	Syndrome d'hypoplasie nasale et oculaire-hypogonadisme hypogonadotrope	Pathologie	2 Cas
2249	Syndrome d'hypoplasie du cubitus-déficiência intellectuelle	Pathologie	2 Cas
2235	Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-rétinite pigmentaire	Pathologie	2 Cas
2234	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope masculin-déficiência intellectuelle-anomalies squelettiques	Pathologie	2 Cas
2233	Syndrome d'hypogonadisme-prolapsus de la valve mitrale-déficiência intellectuelle	Pathologie	2 Cas
221142	Atrophie maculaire type confetti-like	Pathologie	2 Cas
221139	Déficit immunitaire combiné avec anomalies faciooculosquelettiques	Pathologie	2 Cas
220448	Macrothrombocytopenie avec insuffisance mitrale	Pathologie	2 Cas
2204	Hyperostose corticale dysplasique type Kozlowski-Tsuruta	Sous-type d'une pathologie	2 Cas
2184	Syndrome d'hydrocéphalie-implantation basse de l'ombilic	Pathologie	2 Cas
2183	Syndrome d'hydrocéphalie-obésité-hypogonadisme	Pathologie	2 Cas
2181	Syndrome d'hydrocéphalie-grande taille-hyperlaxité	Pathologie	2 Cas
217399	Insensibilité congénitale à la douleur-hyperhidrose-absence d'innervation sensorielle cutanée	Pathologie	2 Cas
2172	Syndrome de Houlston-Iraggori-Murday	Pathologie	2 Cas
2155	Syndrome de maladie de Hirschsprung-polydactylie-surdité	Pathologie	2 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
2145	Craniosynostose de Herrmann-Opitz	Pathologie	2 Cas
2119	Syndrome HEC	Pathologie	2 Cas
2110	Syndrome d'hallux varus-polysyndactylie préaxiale	Pathologie	2 Cas
2109	Syndrome de Hallermann-Streiff-like	Pathologie	2 Cas
2104	Syndrome de dysmorphie-pectus carinatum-laxité ligamentaire	Pathologie	2 Cas
2083	Syndrome de glabelle proéminente-microcéphalie-petite taille	Pathologie	2 Cas
2074	Syndrome de Gemignani	Pathologie	2 Cas
206564	Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMGNT1 R15	Pathologie	2 Cas
2058	Syndrome de Fryns-Smeets-Thiry	Pathologie	2 Cas
2025	Syndrome de fibromatose gingivale-dysmorphie faciale	Pathologie	2 Cas
2015	Syndrome de fente palatine-petite taille-anomalies vertébrales	Pathologie	2 Cas
2010	Syndrome de fente palatine-anomalies carpo-tarsales-oligodontie	Pathologie	2 Cas
2007	Syndrome de fente narinaire-colobome-télécanthus	Pathologie	2 Cas
2003	Syndrome de fente labiopalatine-surdité-lipome sacré	Pathologie	2 Cas
1995	Syndrome de fente labiale-rétinopathie	Pathologie	2 Cas
199348	Encéphalopathie sensible à la thiamine	Pathologie	2 Cas
199329	Myopathie congénitale type Paradis	Pathologie	2 Cas
1968	Syndrome de face plate-microstomie-anomalie de l'oreille	Pathologie	2 Cas
1964	Syndrome d'extrasystoles-petite taille-hyperpigmentation-microcéphalie	Pathologie	2 Cas
1948	Syndrome d'épilepsie-microcéphalie-dysplasie squelettique	Pathologie	2 Cas
1937	Syndrome d'Eng-Strom	Pathologie	2 Cas
1933	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique	Pathologie	2 Cas
1927	Syndrome d'Emery-Nelson	Pathologie	2 Cas
1883	Syndrome de dysplasie ectodermique-surdité neurosensorielle	Pathologie	2 Cas
1861	Syndrome de dysplasie thoracique-hydrocéphalie	Pathologie	2 Cas
183707	Maladie DAL-like infantile par déficit en RAC2	Pathologie	2 Cas
1825	Syndrome de dysplasie épiphysaire-surdité-dysmorphie	Pathologie	2 Cas
1806	Syndrome de dysplasie ectodermique-cécité	Pathologie	2 Cas
1803	Dysplasie thoracomélique	Pathologie	2 Cas
1780	Syndrome de Thakker-Donnai	Pathologie	2 Cas
1778	Syndrome de dysmorphie faciale-scrotum en châte-hyperlaxité ligamentaire	Pathologie	2 Cas
1770	Syndrome de dysgénésie gonadique-anomalies multiples	Pathologie	2 Cas
171839	Syndrome de craniosynostose-hydrocéphalie-malformation d'Arnold-Chiari type I-synostose radio-ulnaire	Pathologie	2 Cas
169100	Déficit immunitaire par déficit en CD25	Pathologie	2 Cas
168598	Déficit en méthionine adénosyltransférase I/III	Pathologie	2 Cas
168552	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-avant-bras incurvé-dysmorphie faciale	Pathologie	2 Cas
168451	Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire-dentition anormale	Pathologie	2 Cas
1670	Syndrome de diarrhée chronique-atrophie villositaire	Pathologie	2 Cas
166038	Chondrodysplasie métaphysaire type Kaitila	Pathologie	2 Cas
166032	Syndrome de dysplasie épiphysaire multiple-miniépiphyses	Pathologie	2 Cas
166016	Dysplasie épiphysaire multiple type Lowry	Pathologie	2 Cas
1659	Dermatoleucodystrophie	Pathologie	2 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
163684	Syndrome de leucoencéphalopathie-dystonie-neuropathie motrice	Pathologie	2 Cas
1570	Symbrachydactylie des pieds et des mains	Pathologie	2 Cas
1563	Syndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer	Pathologie	2 Cas
1547	Syndrome de cryptomicrotie-brachydactylie-anomalies des dermatoglyphes	Pathologie	2 Cas
1521	Syndrome de dysplasie cranio-fronto-nasale-anomalie de Poland	Pathologie	2 Cas
1506	Syndrome de côtes fines-os tubulaires fins-dysmorphie	Pathologie	2 Cas
1488	Syndrome de Cooper-Jabs	Pathologie	2 Cas
1485	Arthrogrypose-hyperkératose létale	Pathologie	2 Cas
1484	Syndrome de contractures-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine	Pathologie	2 Cas
1453	Syndrome cléido-rhizomélique	Pathologie	2 Cas
1433	Syndrome d'atrophie choroidienne-alopécie	Pathologie	2 Cas
1422	Syndrome de chondrodysplasie-différence du développement sexuel	Pathologie	2 Cas
141258	Fente faciale 4 de Tessier	Pathologie	2 Cas
1397	Syndrome d'aplasie du cervelet-hydrocéphalie	Pathologie	2 Cas
1390	Syndrome de cécité nocturne-anomalies squelettiques-dysmorphie faciale	Pathologie	2 Cas
1380	Syndrome de cataracte-néphropathie-encéphalopathie	Pathologie	2 Cas
137681	Hépatocéphalopathie par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 1	Pathologie	2 Cas
137631	Syndrome de fibrose pulmonaire-déficit immunitaire-dysgénésie gonadique 46,XX	Pathologie	2 Cas
1368	Syndrome de cataracte-ataxie-surdité	Pathologie	2 Cas
1354	Syndrome de cardiopathie congénitale-membres courts	Pathologie	2 Cas
1352	Syndrome de cardiopathie-blépharophimosis-anomalie du radius-anomalie anale	Pathologie	2 Cas
1326	Camptodactylie de Guadalajara type 2	Pathologie	2 Cas
1295	Syndrome de brachytéléphalangie-dysmorphie-syndrome de Kallman	Pathologie	2 Cas
1277	Syndrome de brachydactylie-mésomélie-déficiência intellectuelle-malformations cardiaques	Pathologie	2 Cas
1237	Syndrome de Beemer-Ertbruggen	Pathologie	2 Cas
1236	Syndrome de microbrachycéphalie sévère-déficiência intellectuelle-paralysie cérébrale athétosique	Pathologie	2 Cas
1227	Syndrome de Bangstad	Pathologie	2 Cas
1217	Syndrome d'atrophie spinale-ophtalmoplégie-syndrome pyramidal	Pathologie	2 Cas
1192	Syndrome d'athérosclérose-surdité-épilepsie-diabète-néphropathie	Pathologie	2 Cas
1184	Syndrome d'ataxie-photosensibilité-petite taille	Pathologie	2 Cas
1126	Syndrome d'aprosencéphalie-dysgénésie cérébelleuse	Pathologie	2 Cas
1123	Syndrome d'appendice caudal-surdité	Pathologie	2 Cas
1068	Syndrome d'aniridie-déficiência intellectuelle	Pathologie	2 Cas
1064	Syndrome d'aniridie-agénésie rénale-retard psychomoteur	Pathologie	2 Cas
1046	Syndrome d'anémie hémolytique létale-anomalies génitales	Pathologie	2 Cas
1028	Syndrome amélo-onycho-hypohidrotique	Pathologie	2 Cas
1021	Syndrome d'amaurose-hypertrichose	Pathologie	2 Cas
1014	Syndrome d'alopécie-déficiência intellectuelle-hypogonadisme	Pathologie	2 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
	hypergonadotrope		
1003	Syndrome d'alopécie circonscrite-polydactylie	Pathologie	2 Cas
100013	Lissencéphalie-hypoplasie cérébelleuse type C	Pathologie	2 Cas
99849	Glycogénose par déficit en bêta-énolase musculaire	Pathologie	1 Cas
79332	B4GALT1-CDG	Pathologie	1 Cas
79326	Syndrome CDG-ALG2	Pathologie	1 Cas
600194	Maladie hémorragique du facteur V d'Atlanta	Sous-type d'une pathologie	1 Cas
529980	Maladie inflammatoire de l'intestin-infections sinopulmonaires récurrentes	Pathologie	1 Cas
528091	Syndrome d'anasarque-acidose lactique-anémie sidéroblastique-défaillance multisystémique	Pathologie	1 Cas
478029	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 29	Pathologie	1 Cas
458798	Ataxie spinocérébelleuse type 41	Pathologie	1 Cas
448010	CAD-CDG	Pathologie	1 Cas
440706	Déficit en ribose-5-phosphate isomerase	Pathologie	1 Cas
435934	COG2-CDG	Pathologie	1 Cas
435651	Lipodystrophie partielle familiale associée à CIDEA	Pathologie	1 Cas
431166	Déficit immunitaire primaire avec infection virale disséminée post-vaccination de la rougeole, des oreillons et de la rubéole	Pathologie	1 Cas
431149	Déficit immunitaire combiné par déficit en OX40	Pathologie	1 Cas
404521	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 2	Pathologie	1 Cas
401840	Paraplégie spastique autosomique récessive type 71	Pathologie	1 Cas
401800	Paraplégie spastique autosomique récessive type 60	Pathologie	1 Cas
397968	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2R	Pathologie	1 Cas
370924	STT3B-CDG	Pathologie	1 Cas
370097	Albinisme oculocutané type 6	Pathologie	1 Cas
331190	Déficit immunitaire par déficit en ficoline 3	Pathologie	1 Cas
331187	Déficit immunitaire par déficit en MASP-2	Pathologie	1 Cas
330029	Syndrome d'hypotrichose-surdité	Pathologie	1 Cas
329942	Déficit néonatal transitoire multiple en acyl-CoA déshydrogénases	Pathologie	1 Cas
324422	ALG13-CDG	Pathologie	1 Cas
319678	Syndrome d'encéphalopathie-cardiomyopathie hypertrophique-néphropathie tubulaire	Pathologie	1 Cas
300536	DDOST-CDG	Pathologie	1 Cas
2963	Syndrome progéroïde type Petty	Pathologie	1 Cas
280333	Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha dystroglycane R16	Pathologie	1 Cas
2786	Syndrome d'ostéoporose-hypopigmentation oculocutanée	Pathologie	1 Cas
263494	DPM3-CDG	Pathologie	1 Cas
263297	Glycogénose avec cardiomyopathie sévère par déficit en glycogénine	Pathologie	1 Cas
254920	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 2	Pathologie	1 Cas
254334	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type B	Pathologie	1 Cas
243343	Déficit en diméthylglycine déshydrogénase	Pathologie	1 Cas
240760	Syndrome de Nijmegen-like	Pathologie	1 Cas
206559	Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT2 R14	Pathologie	1 Cas
1692	Trisomie 1 en mosaïque	Pathologie	1 Cas

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type de maladie	Niveau de Classification	Nombre de cas
1035	Bêta-mercaptolactate cystéine disulfidurie	Pathologie	1 Cas

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

## Nombre publié de familles

ORPHAcode	Maladie ou sous-type vde maladie	Niveau de Classification	Nombre de familles
1652	Maladie de Dent	Pathologie	250 Famille(s)
99879	Hyperparathyroïdie isolée familiale	Pathologie	100 Famille(s)
98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	Pathologie	100 Famille(s)
98759	Ataxie spinocérébelleuse type 17	Pathologie	100 Famille(s)
89843	Epidermolyse bulleuse dystrophique prurigineuse	Pathologie	100 Famille(s)
276198	Ataxie spinocérébelleuse type 36	Pathologie	100 Famille(s)
1949	Épilepsie néonatale autolimitée	Pathologie	100 Famille(s)
1416	Arthropathie familiale à cristaux de pyrophosphate de calcium	Pathologie	100 Famille(s)
2524	Hypoplasie pontocérébelleuse type 2	Pathologie	81 Famille(s)
51083	Syndrome du QT court familial	Pathologie	80 Famille(s)
526	Syndrome de Liddle	Pathologie	72 Famille(s)
60030	Syndrome de Loeys-Dietz	Pathologie	52 Famille(s)
98934	Maladie de Huntington-like 2	Pathologie	50 Famille(s)
643	Neuropathie à axones géants	Pathologie	50 Famille(s)
2526	Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie	Pathologie	50 Famille(s)
536467	Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique lié à B3GALT6	Sous-type d'une pathologie	41 Famille(s)
98762	Ataxie spinocérébelleuse type 12	Pathologie	40 Famille(s)
79410	Epidermolyse bulleuse dystrophique localisée, forme prétibiale	Sous-type d'une pathologie	40 Famille(s)
263548	Peeling skin syndrome type A	Sous-type d'une pathologie	40 Famille(s)
2254	Hypoplasie pontocérébelleuse type 1	Pathologie	40 Famille(s)
217330	Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante associée à REN	Sous-type d'une pathologie	35 Famille(s)
200418	Déficit immunitaire associé à une anomalie du facteur I	Pathologie	35 Famille(s)
163937	Déficiência intellectuelle liée à l'X type Najm	Pathologie	35 Famille(s)
1106	Microphthalmie avec anomalie des membres	Pathologie	35 Famille(s)
324442	Neuropathie axonale autosomique récessive avec neuromyotonie	Pathologie	33 Famille(s)
98434	Déficit héréditaire combiné en facteurs de la coagulation dépendants de la vitamine K	Pathologie	30 Famille(s)
713	Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1	Pathologie	30 Famille(s)
452	Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales	Pathologie	30 Famille(s)
425	Déficit en apolipoprotéine A-I	Pathologie	30 Famille(s)
3237	Syndrome des synostoses multiples	Pathologie	30 Famille(s)
3222	Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase	Pathologie	30 Famille(s)
293822	Syndrome de prédisposition au carcinome rénal et mélanome associé à MITF	Pathologie	30 Famille(s)
2848	Syndrome de camptodactylie-arthropathie-coxa vara-péricardite	Pathologie	30 Famille(s)
263553	Peeling skin syndrome type B	Sous-type d'une pathologie	30 Famille(s)
228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme infantile sévère	Sous-type d'une pathologie	30 Famille(s)

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type vde maladie	Niveau de Classification	Nombre de familles
217012	Ataxie spinocérébelleuse type 31	Pathologie	30 Famille(s)
424	Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH	Pathologie	28 Famille(s)
33108	Forme létale du syndrome des ptérygius multiples	Pathologie	28 Famille(s)
52430	Syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale	Pathologie	26 Famille(s)
3464	Syndrome de Woodhouse-Sakati	Pathologie	25 Famille(s)
85293	Déficience intellectuelle liée à l'X type Cabezas	Pathologie	24 Famille(s)
536471	Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique	Pathologie	24 Famille(s)
1065	Syndrome d'aniridie-ataxie cérébelleuse-déficience intellectuelle	Pathologie	22 Famille(s)
99027	Leucodystrophie autosomique dominante de l'adulte	Pathologie	20 Famille(s)
98763	Ataxie spinocérébelleuse type 14	Pathologie	20 Famille(s)
97286	Syndrome de Carney-Stratakis	Pathologie	20 Famille(s)
959	Syndrome acro-réno-oculaire	Pathologie	20 Famille(s)
369913	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 17	Pathologie	20 Famille(s)
3203	Stomatocytose héréditaire avec hématies hyperhydratées	Pathologie	20 Famille(s)
3202	Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées	Pathologie	20 Famille(s)
228308	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme néonatale	Sous-type d'une pathologie	20 Famille(s)
2229	Syndrome de cardiomyopathie dilatée-hypogonadisme hypergonadotrope	Pathologie	20 Famille(s)
1200	Syndrome de Burn-McKeown	Pathologie	20 Famille(s)
100998	Paraplégie spastique autosomique dominante type 17	Pathologie	20 Famille(s)
99791	Dysplasie de la dentine type II	Sous-type d'une pathologie	19 Famille(s)
168615	Persistence héréditaire de l'alpha-foetoprotéine	Pathologie	19 Famille(s)
93311	Dysplasie épiphysaire multiple type 5	Pathologie	18 Famille(s)
25980	Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X	Pathologie	18 Famille(s)
90031	Anémie hémolytique non sphérocytique par déficit en hexokinase	Pathologie	17 Famille(s)
615	Myxome auriculaire	Pathologie	17 Famille(s)
293168	Paralysie spastique infantile ascendante héréditaire	Pathologie	17 Famille(s)
88621	Syndrome d'ichtyose-prématurité	Pathologie	16 Famille(s)
84090	Glomérulopathie à dépôts de fibronectine	Pathologie	16 Famille(s)
3220	Syndrome de surdit�-hypoplasie de l'�mail-anomalie des ongles	Pathologie	15 Famille(s)
2850	Syndrome de Perniola-Krajewska-Carnevale	Pathologie	15 Famille(s)
88619	Enc�phalopathie n�crosante aigu� familiale	Pathologie	14 Famille(s)
620371	Tubulopathie r�nale Gitelman-like due � une mutation de l'ADN mitochondrial	Pathologie	14 Famille(s)
495930	Syndrome de monosomie 7 familiale	Pathologie	14 Famille(s)
137831	Syndrome de d�ficience intellectuelle li�e � l'X-hypoplasie c�r�belleuse	Pathologie	14 Famille(s)
1145	Amyotrophie spinale infantile li�e � l'X	Pathologie	14 Famille(s)
137678	Dysplasie spondylo�piphysaire avec raccourcissement des m�tatarsiens	Pathologie	13 Famille(s)
401996	N�phrite interstitielle caryom�galique	Pathologie	12 Famille(s)
228277	An�todermie familiale	Pathologie	12 Famille(s)

En absence de pr cision, la donn e mondiale est renseign e. Le signe \* indique une donn e en Europe.  
PN indique une pr valence   la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type vde maladie	Niveau de Classification	Nombre de familles
99955	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1	Pathologie	11 Famille(s)
98971	Dystrophie cornéenne amorphe postérieure	Pathologie	11 Famille(s)
478664	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 8	Pathologie	11 Famille(s)
439218	Encéphalopathie épileptique associée à KCNQ2	Pathologie	11 Famille(s)
90001	Syndrome d'anomalie des cônes avec myopie lié à l'X	Pathologie	10 Famille(s)
85279	Déficiences intellectuelles liées à l'X syndromique associées à KDM5C	Pathologie	10 Famille(s)
535458	Déficit familial en GPIHBP1	Sous-type d'une pathologie	10 Famille(s)
481662	Lupus érythémateux familial type Chilblain	Pathologie	10 Famille(s)
412057	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en STUB1	Pathologie	10 Famille(s)
3412	Syndrome de VACTERL-hydrocéphalie	Pathologie	10 Famille(s)
309020	Déficit familial en apolipoprotéine C-II	Sous-type d'une pathologie	10 Famille(s)
2791	Syndrome oto-dentaire	Pathologie	10 Famille(s)
2238	Hypoparathyroïdie isolée familiale	Pathologie	10 Famille(s)
2202	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité	Pathologie	10 Famille(s)
2198	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-carcinome de l'oesophage	Pathologie	10 Famille(s)
1856	Syndrome de dysplasie spondylo-périphérique-cubitus court	Pathologie	10 Famille(s)
178464	Myopathie héréditaire avec atteinte respiratoire précoce	Pathologie	10 Famille(s)
166063	Hypoplasie pontocérébelleuse type 4	Pathologie	10 Famille(s)
1658	Syndrome d'absence de dermatoglyphes-miliaire congénital	Pathologie	10 Famille(s)
158676	Epidermolyse bulleuse dystrophique localisée, forme isolée des ongles	Sous-type d'une pathologie	10 Famille(s)
158673	Epidermolyse bulleuse dystrophique localisée, forme acrale	Sous-type d'une pathologie	10 Famille(s)
1412	Syndrome de coalition tarso-carpienne	Pathologie	10 Famille(s)
140927	Épilepsie néonatale-infantile autolimitée	Pathologie	10 Famille(s)
1276	Syndrome de brachydactylie-hypertension artérielle	Pathologie	10 Famille(s)
101006	Paraplégie spastique autosomique récessive type 26	Pathologie	10 Famille(s)
100996	Paraplégie spastique autosomique récessive type 15	Pathologie	10 Famille(s)
100991	Paraplégie spastique autosomique dominante type 10	Pathologie	10 Famille(s)
100989	Paraplégie spastique autosomique dominante type 8	Pathologie	10 Famille(s)
100988	Paraplégie spastique autosomique dominante type 6	Pathologie	10 Famille(s)
263516	Epilepsie myoclonique progressive type 3	Pathologie	9 Famille(s)
217266	Syndrome BNAR	Pathologie	9 Famille(s)
1062	Malformation neurocutanée héréditaire	Pathologie	9 Famille(s)
100008	Amylose ACys	Sous-type d'une pathologie	9 Famille(s)
391330	Ostéoporose liée à l'X avec fractures	Pathologie	8 Famille(s)
3248	Symphalangie distale isolée	Pathologie	8 Famille(s)
306527	Paralysie faciale congénitale héréditaire isolée	Pathologie	8 Famille(s)
217055	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type A	Pathologie	8 Famille(s)
1377	Syndrome de cataracte-microcornée	Pathologie	8 Famille(s)

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type vde maladie	Niveau de Classification	Nombre de familles
1149	Syndrome de Kuskokwim	Pathologie	8 Famille(s)
93561	Amylose ALys	Sous-type d'une pathologie	7 Famille(s)
86817	Anémie hémolytique par déficit en adénylate kinase	Pathologie	7 Famille(s)
488594	Paraplégie spastique autosomique récessive type 76	Pathologie	7 Famille(s)
397618	Syndrome d'hypoplasie fovéolaire-défaut de décussation du nerf optique-dysgénésie du segment antérieur	Pathologie	7 Famille(s)
324737	SRD5A3-CDG	Pathologie	7 Famille(s)
324713	Amylose ABeta, type italien	Sous-type d'une pathologie	7 Famille(s)
320396	Paraplégie spastique autosomique récessive type 45	Pathologie	7 Famille(s)
300345	Lupus érythémateux systémique autosomique	Pathologie	7 Famille(s)
281139	Ichtyose épidermolytique annulaire	Pathologie	7 Famille(s)
251274	Hyperaldostéronisme familial type III	Pathologie	7 Famille(s)
1897	Syndrome EEM	Pathologie	7 Famille(s)
178461	Myopathie liée à l'X avec atrophie des muscles posturaux	Pathologie	7 Famille(s)
85453	Pigmentation réticulée liée au chromosome X	Pathologie	6 Famille(s)
85110	Encéphalopathie familiale à corps d'inclusion de neuroserpine	Pathologie	6 Famille(s)
79447	Forme létale liée à l'X du syndrome des ptérygiums multiples	Pathologie	6 Famille(s)
79401	Epidermolyse bulleuse simple intermédiaire sans manifestations extracutanées associée à PLEC	Pathologie	6 Famille(s)
73229	Syndrome HANAC	Pathologie	6 Famille(s)
456318	Syndrome de neuropathie sensorielle-surdité-démence	Pathologie	6 Famille(s)
391411	Parkinsonisme atypique juvénile	Pathologie	6 Famille(s)
34516	Dystrophie musculaire des ceintures associée à DNAJB6 D1	Pathologie	6 Famille(s)
324561	Syndrome d'hypopigmentation-kératodermie palmoplantaire ponctuée	Pathologie	6 Famille(s)
320380	Paraplégie spastique autosomique récessive type 54	Pathologie	6 Famille(s)
2886	Syndrome TARP	Pathologie	6 Famille(s)
2790	Hyperostose endostéale type Worth	Pathologie	6 Famille(s)
2045	Syndrome FLOTCH	Pathologie	6 Famille(s)
1799	Dysphasie congénitale familiale	Pathologie	6 Famille(s)
168454	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Geneviève	Pathologie	6 Famille(s)
157801	Syndactylie mésoaxiale synostosique avec réduction phalangienne	Pathologie	6 Famille(s)
140917	Ankylose de l'étrier avec pouces et orteils larges	Pathologie	6 Famille(s)
137634	Syndrome de croissance excessive-macrocéphalie-dysmorphie faciale	Pathologie	6 Famille(s)
101068	Dystrophie cornéenne stromale congénitale	Pathologie	6 Famille(s)
99940	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F	Pathologie	5 Famille(s)
98766	Ataxie spinocérébelleuse type 5	Pathologie	5 Famille(s)
86789	Aplasie/hypoplasie de la rotule isolée	Pathologie	5 Famille(s)
85442	Syndrome de petite taille-anomalies hypophysaires et cérébelleuses-selle turcique anormale	Pathologie	5 Famille(s)
444092	Syndrome autoimmunitaire de pneumopathie interstitielle-arthrite	Pathologie	5 Famille(s)
424099	Syndrome de microphthalmie colobomateuse-dysplasie	Pathologie	5 Famille(s)

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type vde maladie	Niveau de Classification	Nombre de familles
	rhizomélique		
3454	Syndrome de déficience intellectuelle-retard de développement-contractures	Pathologie	5 Famille(s)
3351	Syndrome tricho-dentaire	Pathologie	5 Famille(s)
3301	Syndrome de tetra-amélie-malformations multiples	Pathologie	5 Famille(s)
320411	Paraplégie spastique autosomique récessive type 56	Pathologie	5 Famille(s)
319640	Dystrophie maculaire rétinienne type 2	Pathologie	5 Famille(s)
308410	Syndrome d'autisme-épilepsie par déficit en kinase déshydrogénase des cétoacides à chaînes ramifiées	Pathologie	5 Famille(s)
231108	Syndrome de prédisposition aux tumeurs rhabdoïdes	Pathologie	5 Famille(s)
2118	Hawkinsinurie	Pathologie	5 Famille(s)
206554	Dystrophie musculaire des ceintures liée à la fukutine R13	Pathologie	5 Famille(s)
1879	Mélorhéostose avec ostéopoeilie	Pathologie	5 Famille(s)
1836	Dysplasie mésomélique type Kantaputra	Pathologie	5 Famille(s)
178333	Maladie ophtalmique des îles Åland	Pathologie	5 Famille(s)
171851	Syndrome MEDNIK	Pathologie	5 Famille(s)
139583	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome liée à l'X avec surdité	Pathologie	5 Famille(s)
101039	Epilepsie de la femme avec déficience intellectuelle	Pathologie	5 Famille(s)
101003	Paraplégie spastique autosomique récessive type 23	Pathologie	5 Famille(s)
98890	Atrophie optique précoce liée à l'X	Pathologie	4 Famille(s)
97239	Myopathie à corps réducteurs	Pathologie	4 Famille(s)
93302	Brachyolmie type Maroteaux	Pathologie	4 Famille(s)
93279	Arthrose précoce avec dysplasie spondyloépiphyse intermédiaire due à une mutation du gène COL2A1	Pathologie	4 Famille(s)
77297	Syndrome de Majeed	Pathologie	4 Famille(s)
466806	Thrombocytopénie autosomique dominante avec défaut de sécrétion plaquettaire	Pathologie	4 Famille(s)
46348	Syndrome de douleur extrême paroxystique	Pathologie	4 Famille(s)
423296	Ataxie spinocérébelleuse type 38	Pathologie	4 Famille(s)
412022	Syndrome de dysmorphie faciale-luxation du cristallin-anomalies du segment antérieur-bulles filtrantes spontanées	Pathologie	4 Famille(s)
401911	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à AXIN2	Sous-type d'une pathologie	4 Famille(s)
363694	Syndrome d'hyperuricémie-hypertension artérielle pulmonaire-insuffisance rénale-alcalose	Pathologie	4 Famille(s)
2947	Syndrome de pouce triphalangé-brachyectrodactylie	Pathologie	4 Famille(s)
293936	Syndrome EDICT	Pathologie	4 Famille(s)
2699	Nodule de la lèvre supérieure	Pathologie	4 Famille(s)
266	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A	Pathologie	4 Famille(s)
238578	Pied bot familial dû à une microduplication 17q23.1q23.2	Sous-type d'une pathologie	4 Famille(s)
2307	Syndrome IVIC	Pathologie	4 Famille(s)
228012	Syndrome de surdité neurosensorielle progressive-cardiomyopathie hypertrophique	Pathologie	4 Famille(s)
139525	Neuropathie motrice distale héréditaire type 2	Pathologie	4 Famille(s)

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type vde maladie	Niveau de Classification	Nombre de familles
1275	Syndrome de brachydactylie-dysplasie des coudes et des poignets	Pathologie	4 Famille(s)
1187	Syndrome d'ataxie-surdité-atrophie optique-létalité	Pathologie	4 Famille(s)
101108	Ataxie spinocérébelleuse type 23	Pathologie	4 Famille(s)
101077	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 3	Pathologie	4 Famille(s)
97249	Hypoplasie pontocérébelleuse type 3	Pathologie	3 Famille(s)
95433	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-cécité-surdité	Pathologie	3 Famille(s)
94064	Syndrome de surdité-infertilité	Pathologie	3 Famille(s)
895	Syndrome de Waardenburg type 2	Sous-type d'une pathologie	3 Famille(s)
67044	Thrombocytopénie avec anémie dysérythroïétique congénitale	Pathologie	3 Famille(s)
67036	Syndrome d'atrophie optique-cataracte autosomique dominante	Pathologie	3 Famille(s)
530849	Déficit familial en apolipoprotéine A5	Sous-type d'une pathologie	3 Famille(s)
488647	Syndrome de prédisposition aux cancers hématologiques associé à DDX41	Pathologie	3 Famille(s)
466921	Syndrome de contracture progressive de l'enfance-faiblesse musculaire des ceintures-dystrophie musculaire	Pathologie	3 Famille(s)
447757	Paraplégie spastique autosomique dominante type 9B	Pathologie	3 Famille(s)
444072	Syndrome cérébellofaciodentaire	Pathologie	3 Famille(s)
435804	Syndrome de petite taille-âge osseux avancé-arthrose précoce	Pathologie	3 Famille(s)
3466	Syndrome WT membres-sang	Pathologie	3 Famille(s)
329319	Thrombocytémie avec anomalies distales des membres	Pathologie	3 Famille(s)
319340	Syndrome complexe de Carney-trismus-pseudocamptodactylie	Pathologie	3 Famille(s)
314978	Ataxie cérébelleuse liée à l'X non progressive	Pathologie	3 Famille(s)
300359	Dérèglement et déficit immunitaire lié à PLCG2	Pathologie	3 Famille(s)
2994	Syndrome de petite taille-anomalies craniofaciales-hypoplasie génitale	Pathologie	3 Famille(s)
280628	Hyper- et hypopigmentation progressive familiale	Pathologie	3 Famille(s)
2211	Syndrome d'hypertélorisme-hypospadias-polysyndactylie	Pathologie	3 Famille(s)
2066	Déficit en transaminase de l'acide gamma-aminobutyrique	Pathologie	3 Famille(s)
162	Syndrome de cataracte congénitale-dysgénésie du segment antérieur	Pathologie	3 Famille(s)
1541	Craniosynostose type Boston	Pathologie	3 Famille(s)
140963	Syndrome de microtie bilatérale-surdité-fente palatine	Pathologie	3 Famille(s)
1252	Syndrome blépharo-naso-facial	Pathologie	3 Famille(s)
1182	Syndrome d'ataxie-myosis congénital	Pathologie	3 Famille(s)
1074	Syndrome d'ankyloblépharon filiforme-imperforation anale	Sous-type d'une pathologie	3 Famille(s)
101010	Paraplégie spastique autosomique type 30	Pathologie	3 Famille(s)
99846	Myoglobulinurie autosomique dominante	Pathologie	2 Famille(s)
98606	Hypoplasie syndromique du rebord orbitaire	Pathologie	2 Famille(s)
973	Absence/hypoplasie isolée unilatérale des doigts à l'exception du pouce	Pathologie	2 Famille(s)

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

ORPHAcode	Maladie ou sous-type vde maladie	Niveau de Classification	Nombre de familles
94083	Syndrome de Partington	Pathologie	2 Famille(s)
93409	Brachydactylie-syndactylie type Zhao	Pathologie	2 Famille(s)
86818	Syndrome d'Alport-déficience intellectuelle-hypoplasie du visage-elliptocytose	Pathologie	2 Famille(s)
85287	Déficience intellectuelle liée à l'X type Siderius	Pathologie	2 Famille(s)
83639	Syndrome d'hypercoagulabilité par déficit héréditaire en glycosyl phosphatidyl inositol	Pathologie	2 Famille(s)
79141	Callosités douloureuses héréditaires	Pathologie	2 Famille(s)
79136	Ataxie épisodique type 4	Pathologie	2 Famille(s)
75497	Syndrome d'Ehlers-Danlos lié à l'X	Pathologie	2 Famille(s)
75373	Atrophie bifocale choriorétinienne progressive	Pathologie	2 Famille(s)
75327	Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord	Pathologie	2 Famille(s)
67045	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-déficit isolé en hormone de croissance	Sous-type d'une pathologie	2 Famille(s)
65720	Syndrome d'arthrogrypose-scoliose sévère	Pathologie	2 Famille(s)
568065	Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque foetoplacentaire non immunologique associée à EPHB4	Pathologie	2 Famille(s)
55596	Dystrophie musculaire des ceintures associée à HNRNPDL D3	Pathologie	2 Famille(s)
535453	Déficit familial en LMF1	Sous-type d'une pathologie	2 Famille(s)
476113	Déficit immunitaire combiné par déficit en TFRC	Pathologie	2 Famille(s)
447760	Paraplégie spastique autosomique récessive type 9B	Pathologie	2 Famille(s)
447753	Paraplégie spastique autosomique dominante type 9A	Pathologie	2 Famille(s)
443087	Différence du développement sexuel 46,XY par déficit en 17,20-desmolase testiculaire	Pathologie	2 Famille(s)
439254	Amylose ITM2B	Pathologie	2 Famille(s)
434179	Syndrome oro-facio-digital type 14	Pathologie	2 Famille(s)
42665	Syndrome de Tietz	Pathologie	2 Famille(s)
420492	Dystonie cervicale de l'adulte, type DYT23	Pathologie	2 Famille(s)
411788	Trichomégalie isolée familiale	Pathologie	2 Famille(s)
401964	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 avec axones géants	Pathologie	2 Famille(s)
352403	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive associée à la spectrine	Pathologie	2 Famille(s)
329191	Syndrome de grande taille-gros orteils longs-épiphyses surnuméraires multiples	Pathologie	2 Famille(s)
324718	Amylose ABetaA21G	Sous-type d'une pathologie	2 Famille(s)
324708	Amylose ABeta type Iowa	Sous-type d'une pathologie	2 Famille(s)
3233	Syndrome de dégénérescence cochléo-sacculaire-cataracte	Pathologie	2 Famille(s)
3085	Syndrome de rétinite pigmentaire-déficience intellectuelle-surdité-hypogonadisme	Pathologie	2 Famille(s)
3034	Retard d'ossification du crâne membraneux	Pathologie	2 Famille(s)
300576	Syndrome de prédisposition au cancer-oligodontie	Pathologie	2 Famille(s)
2818	Syndrome de paraplégie spastique-glaucome-déficience intellectuelle	Pathologie	2 Famille(s)

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type vde maladie	Niveau de Classification	Nombre de familles
2754	Syndrome orofaciodigital type 6	Pathologie	2 Famille(s)
263463	Dysplasie squelettique associée à CHST3	Pathologie	2 Famille(s)
2504	Syndrome de dysplasie métaphysaire-dysmorphie-brachydactylie	Pathologie	2 Famille(s)
2471	Syndrome de McDonough	Pathologie	2 Famille(s)
2405	Syndrome de lobe de l'oreille épais-surdité de conduction	Pathologie	2 Famille(s)
2379	Syndrome de parkinsonisme précoce-déficience intellectuelle	Pathologie	2 Famille(s)
2251	Syndrome d'hypoplasie du pouce-alopécie-anomalie de la pigmentation	Pathologie	2 Famille(s)
2239	Hypoparathyroïdie isolée familiale due à l'agénésie de la glande parathyroïde	Sous-type d'une pathologie	2 Famille(s)
217622	Surdité neurosensorielle avec cardiomyopathie dilatée	Pathologie	2 Famille(s)
2027	Syndrome de fibromatose gingivale-surdité	Pathologie	2 Famille(s)
1895	Syndrome malformatif d'Édimbourg	Pathologie	2 Famille(s)
1867	Dystrophie bulleuse héréditaire type maculaire	Pathologie	2 Famille(s)
1786	Dysostose acrofaciale type Catane	Pathologie	2 Famille(s)
139564	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1B	Pathologie	2 Famille(s)
139557	Atrophie musculaire spinale distale liée à l'X type 3	Pathologie	2 Famille(s)
139480	Paraplégie spastique autosomique récessive type 39	Pathologie	2 Famille(s)
139471	Microphthalmie avec anomalies cérébrales et des mains	Pathologie	2 Famille(s)
1350	Syndrome cardiomélique type 2	Pathologie	2 Famille(s)
1349	Cardiomyopathie-surdité dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	Pathologie	2 Famille(s)
1241	Syndrome de Bencze	Pathologie	2 Famille(s)
114	Auriculo-ostéodysplasie	Pathologie	2 Famille(s)
99946	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A1	Pathologie	1 Famille(s)
99945	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L	Pathologie	1 Famille(s)
99941	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2G	Pathologie	1 Famille(s)
99806	Syndrome oculo-oto-dentaire	Pathologie	1 Famille(s)
998	Syndrome d'albinisme-surdité	Pathologie	1 Famille(s)
99792	Syndrome de dysplasie de la dentine-ostéosclérose	Pathologie	1 Famille(s)
98959	Dystrophie cornéenne sous-épithéliale mucineuse	Pathologie	1 Famille(s)
93397	Brachydactylie type A7	Pathologie	1 Famille(s)
93283	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Kimberley	Pathologie	1 Famille(s)
85335	Syndrome de Fried	Pathologie	1 Famille(s)
85322	Déficience intellectuelle liée à l'X type Pai	Pathologie	1 Famille(s)
85292	Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 4	Pathologie	1 Famille(s)
85288	Déficience intellectuelle liée à l'X type Stocco Dos Santos	Pathologie	1 Famille(s)
85168	Conodysplasie craniofaciale	Pathologie	1 Famille(s)
84093	Neuropathie thermosensible héréditaire	Pathologie	1 Famille(s)
79135	Ataxie épisodique type 3	Pathologie	1 Famille(s)
79129	Syndrome de trichodysplasie-amélogénèse imparfaite	Pathologie	1 Famille(s)
79085	Lipodystrophie partielle familiale associée à AKT2	Pathologie	1 Famille(s)
69083	Syndrome de dysplasie ectodermique-dents de naissance, type	Pathologie	1 Famille(s)

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

PN indique une prévalence à la naissance

ORPHAcode	Maladie ou sous-type vde maladie	Niveau de Classification	Nombre de familles
	<b>Turnpenny</b>		
589522	Ataxie spinocérébelleuse type 46	Pathologie	1 Famille(s)
574918	Prédisposition aux infections virales sévères par déficit en IRF7	Pathologie	1 Famille(s)
52056	Syndrome d'hypoplasie du péroné et du cubitus-brachydactylie	Pathologie	1 Famille(s)
498602	Brachydactylie de Sugarman	Pathologie	1 Famille(s)
488437	Dysplasie frontonasale associée à SIX2	Pathologie	1 Famille(s)
476119	Syndrome autosomique dominant de polydactylie préaxiale-hypertrichose du haut du dos	Pathologie	1 Famille(s)
444099	Paraplégie spastique autosomique dominante type 73	Pathologie	1 Famille(s)
443162	Microhydranencéphalie associée à NDE1	Pathologie	1 Famille(s)
440354	Syndrome autosomique dominant de myopie-retrusion du visage-surdité neurosensorielle-dysplasie rhizomélique	Pathologie	1 Famille(s)
431140	Syndrome de microphthalmie colobomateuse-microcéphalie-déficiência intellectuelle-petite taille liée à l'X	Pathologie	1 Famille(s)
391327	Hyperostose de la voûte crânienne liée à l'X	Pathologie	1 Famille(s)
370131	Thrombocytopénie de White	Pathologie	1 Famille(s)
370091	Albinisme oculocutané type 5	Pathologie	1 Famille(s)
363727	Anémie dysérythropoïétique liée à l'X avec plaquettes anormales et neutropénie	Pathologie	1 Famille(s)
3417	Syndrome de Van der Bosch	Pathologie	1 Famille(s)
3408	Maladie d'Upington	Pathologie	1 Famille(s)
3361	Syndrome de trichodysplasie-xérodermie	Pathologie	1 Famille(s)
329883	Gastropathie hypertrophique sans hypoprotéïnémie	Pathologie	1 Famille(s)
329475	Syndrome de paraplégie spastique-maladie de Paget	Pathologie	1 Famille(s)
324723	Amylose ABeta, type arctique	Sous-type d'une pathologie	1 Famille(s)
324703	Amylose ABetaL34V	Sous-type d'une pathologie	1 Famille(s)
320365	Paraplégie spastique autosomique dominante type 36	Pathologie	1 Famille(s)
3196	Syndrome de déficit en stéroïde déshydrogénase-anomalies dentaires	Pathologie	1 Famille(s)
319332	Arthrogrypose multiple congénitale myogénique autosomique récessive	Pathologie	1 Famille(s)
3191	Syndrome de sténose subaortique-petite taille	Pathologie	1 Famille(s)
314889	Acidose tubulaire rénale proximale autosomique dominante	Sous-type d'une pathologie	1 Famille(s)
300305	Syndrome de microduplication 11p15.4	Pathologie	1 Famille(s)
2999	Syndrome de ptosis-strabisme-pupilles ectopiques	Pathologie	1 Famille(s)
293375	Dystrophie cornéenne de Grayson-Wilbrandt	Pathologie	1 Famille(s)
2917	Syndrome de polydactylie-myopie	Pathologie	1 Famille(s)
2890	Syndrome de pili torti-onychodysplasie	Pathologie	1 Famille(s)
2835	Syndrome de pectus excavatum-macrocéphalie-dysplasie unguéale	Pathologie	1 Famille(s)
2821	Syndrome de paraplégie spastique-neuropathie-poïkilodermie	Pathologie	1 Famille(s)
276183	Ataxie spinocérébelleuse type 32	Pathologie	1 Famille(s)
275517	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun-infections virales récurrentes par déficit en CASP8	Pathologie	1 Famille(s)

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

PN indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

ORPHAcode	Maladie ou sous-type vde maladie	Niveau de Classification	Nombre de familles
2709	Syndrome oculo-dentaire de Rutherford	Pathologie	1 Famille(s)
2674	Syndrome neuro-musculo-squelettique type chypriote	Pathologie	1 Famille(s)
2663	Syndrome de Nathalie	Pathologie	1 Famille(s)
2572	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	Pathologie	1 Famille(s)
2565	Syndrome de Mononen-Karnes-Senac	Pathologie	1 Famille(s)
2408	Syndrome de Lowe-Kohn-Cohen	Pathologie	1 Famille(s)
2391	Raccourcissement congénital du ligament costo-coracoïde	Pathologie	1 Famille(s)
231742	Syndrome de lipodermoïde du globe oculaire-excroissance préauriculaire-polythélie	Pathologie	1 Famille(s)
2201	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-spasticité	Pathologie	1 Famille(s)
2186	Syndrome d'hydrocéphalie-sclérotiques bleues-néphropathie	Pathologie	1 Famille(s)
2097	Syndrome de Grant	Pathologie	1 Famille(s)
2090	Syndrome GMS	Pathologie	1 Famille(s)
1979	Lipodystrophie par déficit en facteurs de croissance peptidiques	Pathologie	1 Famille(s)
1962	Syndrome d'exostoses-anéodermie-brachydactylie type E	Pathologie	1 Famille(s)
1892	Syndrome d'ectrodactylie-polydactylie	Pathologie	1 Famille(s)
1876	Dystrophie musculaire oculo-gastro-intestinale	Pathologie	1 Famille(s)
171863	Paraplégie spastique autosomique dominante type 42	Pathologie	1 Famille(s)
171622	Paraplégie spastique autosomique récessive type 32	Pathologie	1 Famille(s)
171617	Paraplégie spastique autosomique dominante type 38	Pathologie	1 Famille(s)
166108	Déficience intellectuelle type Birk-Barel	Pathologie	1 Famille(s)
163727	Syndrome d'épilepsie rolandique-dystonie paroxystique induite par l'effort-crampe de l'écrivain	Pathologie	1 Famille(s)
163662	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Reardon	Pathologie	1 Famille(s)
1551	Déficit familial bénin en cuivre	Pathologie	1 Famille(s)
1527	Craniosynostose type Philadelphie	Pathologie	1 Famille(s)
140922	Dystrophie musculaire des ceintures liée à la titine R10	Pathologie	1 Famille(s)
140481	Ralentissement de la vitesse de conduction nerveuse, forme autosomique dominante	Pathologie	1 Famille(s)
139512	Neuropathie avec trouble de l'audition	Pathologie	1 Famille(s)
139450	Syndrome de microtie-colobome oculaire-imperforation du canal lacrymonasal	Pathologie	1 Famille(s)
137776	Syndrome des contractures congénitales létales type 2	Pathologie	1 Famille(s)
1319	Camptobrachydactylie	Pathologie	1 Famille(s)
1246	Syndrome de brachydactylie-nystagmus-ataxie cérébelleuse	Pathologie	1 Famille(s)
1228	Syndrome de Banki	Pathologie	1 Famille(s)
1144	Syndrome d'arthrogrypose de la main-surdité	Pathologie	1 Famille(s)
1122	Syndrome d'aplasie cubitale-pied fendu	Pathologie	1 Famille(s)
101112	Ataxie spinocérébelleuse type 26	Pathologie	1 Famille(s)
101101	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2	Pathologie	1 Famille(s)
101009	Paraplégie spastique autosomique dominante type 29	Pathologie	1 Famille(s)
101005	Paraplégie spastique autosomique récessive type 25	Pathologie	1 Famille(s)
101004	Paraplégie spastique autosomique récessive type 24	Pathologie	1 Famille(s)
100999	Paraplégie spastique autosomique dominante type 19	Pathologie	1 Famille(s)
100997	Paraplégie spastique liée à l'X type 16	Pathologie	1 Famille(s)
100995	Paraplégie spastique autosomique récessive type 14	Pathologie	1 Famille(s)

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

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

*PN* indique une prévalence à la naissance

\*\*Nous sommes en train de réévaluer les données prévalence de cette entité

Vous pouvez accéder aux données épidémiologiques complètes sur le site Orphadata : [www.orphadata.com](http://www.orphadata.com).

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

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

Le format approprié pour citer ce document est le suivant :

« Prévalence des maladies rares : Données bibliographiques », Les cahiers d'Orphanet, Série Maladies Rares,  
Octobre 2024,

Numéro 2 : Classement par prévalence décroissante ou par nombre de cas publiés

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Prevalence\\_des\\_maladies\\_rares\\_par\\_prevalence\\_decroissante\\_ou\\_cas.p](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Prevalence_des_maladies_rares_par_prevalence_decroissante_ou_cas.p)