

CODE	PATHOLOGIE	Omim	Individus	Familles	Atteints
ABL	ABETALIPOPROTEINEMIA, BASSEN-KORNZWEIG SYNDROME	200100	1	1	1
ACR	ANNEAUX CHROMOSOMIQUES		1	1	1
ACYL	SYNDROME DE CANAVAN-VAN BOGAERT	271900	9	2	2
ADSL	DEFICIT EN ADENYL SUCCINATE LYASE	103050	1	1	1
ALP	SYNDROME D'ALPORT	104200	245	176	209
ANET	AMYLOSE NON ETIQUETEE		3	3	3
APOE	APOLIPOPROTEINEMIE	107741	2	2	2
ATD	DYSTROPHIE THORACIQUE ASPHYXIANTE	208500	1	1	1
AZO	AZOOSPERMIE	308370	2	2	2
BBS	SYNDROME DE BARDET-BIEDL	209900	40	17	38
BHS	SYNDROME DES CHEVEUX CASSANTS (BRITTLE HAIR)	211390	1	1	1
BOF	SYNDROME BRANCHIO-OCULO-FACIAL	113620	1	1	1
CBT1	PARAGANGLIOME HEREDITAIRE	168000	11	1	4
CHE	CHERUBISME	118400	11	2	4
D2OH	D-2 HYDROXYGLUTARIQUE ACIDURIE		4	2	2
EEC1	ECTRODACTYLIE-ECTODERMIE-DYSPLASIE	183600	2	1	2
FBS	SYNDROME DE FANCONI-BICKEL	227810	3	3	3
FCS	SYNDROME DE COSTELLO	218040	11	11	11
FG	SYNDROME DYSMORPHIQUE	305450	5	2	2
FSS	SYNDROME DE FREEMAN-SHELDON	193700	4	1	1
GCPS	SYNDROME DE GREIG	175700	1	1	1
HIC	HEMIPLEGIE INTER CEREBRAL	614519	1	1	1
HMM	HYPERTROPHIE DES MUSCLES MASTICATOIRES	154850	1	1	1
HUR	MALADIE DE HURLER	607014	2	1	1
IBMPFD	MYOPATHIE A CORPS D'INCLUSION LIES A UNE MALADIE DE PAGET	605382	10	1	3

ICF	SYNDROME IMMUNODEFICIENCE	242860	3	1	1
ISH	HYALINOSE SYSTEMATIQUE INFANTILE	236490	3	1	1
KBGS	PETITE TAILLE-ANOMALIES FACIALES ET SQUELETIQUE-MACRODENTIE	148050	13	2	9
CTL	SYNDROME DE KEUTEL	245150	1	1	1
L2OH	L-2-HYDROXYGLUTARIQUE ACIDURIE		2	1	0
LDHCP	LIPOATROPHIE GENERALISEE MALFORMATIVE	608056	2	1	2
LGS	SYNDROME RHINO-TRICHO-PHALENGIEN (LANGER-GIEDION)	150230	4	1	1
LMB	SYNDROME DE LAURENCE-MOON-BIEDEL	245800	13	5	5
LRS	SYNDROME DE LARSEN	245600	4	1	2
MFD1	SYNDROME DE TREACHER-COLLINS-FRANCESCHETTI	154500	1	1	1
MFS	SYNDROME DE MARFAN	154700	23	12	20
MITO	MALADIES MITOCHONDRIALES	251900	418	295	351
MOE	SYNDROME DE MOEBIUS	157900	2	2	2
MPM	MALADIE DE PELIZAEUS-MERZBACHER	312080	3	1	2
MPS	MALADIE DE HUNTER	309900	10	4	4
MWS	SYNDROME DE MUCKLE-WELLS	191900	26	5	12
NLSMD	MALADIE DU STOCKAGE DES LIPIDES NEUTRES AVEC MYOPATHIE	610717	1	1	1
OAC1	ALBINISME OCULO-CUTANE TYPE 1	300500	2	2	2
OPA1D	ATROPHIE OPTIQUE ET SURDITE - AD	125250	1	1	1
OPPG	OTEOPOROSE PSEUDOGLIOMA SYNDROME	250770	1	1	1
OS	SYNDROME D'OPITZ	300000	1	1	1
PET	SYNDROME DE PETERS	261540	3	1	1
POIC	PSEUDO OBSTRUCTION INTESTINAL CHRONIQUE		181	55	61
PRID	POLYRADICULONEVRITE INFLAMMATOIRE DEMYELISANTE CHRONIQUE		12	2	12
PRO	SYNDROME DE PROTEE	176920	3	3	3
RAV	SYNDROME DE RAVINE		3	3	2
RBS	SYNDROME DE ROBERTS	268300	1	1	1
RS	SYNDROME DE RAINE - fibro	259775	1	1	1
SCE	SCHIZENCEPHALIE	269160	1	1	1
SMP	SUYNDROME MYELOPROLIFERATIF FAMILIAUX - POLYGLOBULIE DE VAQUEZ		24	4	9
STA	MALADIE DE STARGARDT	248200	17	4	5
STL1	SYNDROME DE STICKLER	108300	1	1	1
STS	SCLEROSTEOSIS	269500	4	1	1
SWA	SYNDROME DE WAARDENBURG	193500	4	2	2

TCS	SYNDROMES DE TORIELLO-CAREY	217980	2	1	2
TEIOS	TUMEURS EPITHELIALES ODONTOGENES		104	104	104
TGD	MALADIE DE TANGIER	205400	2	1	2
TNXD	SYNDROME D'EHLERS DANLOS DU A UN DEFICIT EN TENASCINE X	606408	1	1	1
TRI21	TRISOMIE 21		734	22	552
VHL	SYNDROME DE VON HIPPEL-LINDAU	193300	159	50	27
VITC	HYPOASCORBEMIE	240400	3	2	2
WS	SYNDROME DE WILLIAMS	194050	1	1	1
AAA	SYNDROME TRIPLE A	231550	14	9	9
APH	APHASIE		15	15	14
CCHS	SYNDROME D'ONDINE	209880	5	1	2
CDG 1i	TROUBLE CONGENITAL DE LA GLYCOSYLATION, TYPE 1i		3	1	1
FADS	SYNDROME DE PENA-SHOKEIR TYPE 1	208150	1	1	1
FOD	OSTEODYSPLASIE FAMILIALE	259250	1	1	1
KAL3	SYNDROME DE KALLMANN TYPE 3	244200	4	1	2
NARP	NEUROPATHIE, ATAXIE ET RETINITE PIGMENTAIRE	551500	3	1	2
NS2	SYNDROME DE NOONAN TYPE 2	605275	12	2	4
OAV	SYNDROME DE GOLDENHAR "DYSPLASIE OCULO-VERTEBRALE"	164210	1	1	1
PDR	SYNDROME DE PARTINGTON TYPE 2	301220	4	1	0
SHFM1	SPLIT HAND FOOT MALFORMATION TYPE 1	183600	13	1	3