

CODE	PATHOLOGIE	Omim	Individus	Familles	Atteints
ACC	ATAXIE CEREBELLEUSE CONGENITALE		28	10	14
ACCPN	AGENESIE DU CORPS CALLEUX-MALADIE DE CHARLEVOIX-SYNDROME D'ANDERMANN	218000	2	1	1
ACV	AGENESIE DU VERMIS CEREBELLEUX	117360	15	2	3
ADCA	ATAXIE DOMINANTE CEREBELLEUSE AUTOSOMIQUE	117210	29	12	22
ADCA2	ATAXIE DOMINANTE CEREBELLEUSE AUTOSOMIQUE TYPE 2	302500	14	4	5
ADPE	EPILEPSIE PARTIELLE AD	600513	65	12	29
AE	ABSENCES	607631	312	63	141
AGS	SYNDROME D'AICARDI ET GOUTIERES	225750	151	39	54
ALD	ADRENOLEUCODYSTROPHIE	300100	54	12	47
ALZ	MALADIE D'ALZHEIMER	104300	9	6	6
AOA	SYNDROME ATAXIE + APRAXIE OCULOMOTRICE	208920	6	2	2
AOPC	ATROPH. OLIVO PONTO CEREBELLEUSE	164400	59	14	19
APS	AMYOTROPHIE SPINALE PROGRESSIVE	182980	60	56	3
ARSAC	ATAXIE DE CHARLEVOIX-SAGUENAY	270550	12	2	5
AT	ATAXIE TELANGECTASIE	208900	886	716	759
B	SCLEROSE TUBEREUSE DE BOURNEVILLE	191100	219	65	81
BFIC	CONVULSIONS INFANTILES BENIGNES FAMILIALES	601764	158	21	70
BFNC	CONVULSIONS NEONATALES BENIGNES FAMILIALES	121200	167	24	78
BOE	EPILEPSIE PARTIELLE BENIGNE OCCIPITALE	132090	13	2	6
BPE	EPILEPSIE PARTIELLE SIMPLE		24	7	13
BRE	EPILEPSIE PARTIELLE BENIGNE ROLANDIQUE	117100	14	4	7
C	CONVULSIONS NEO-NATALES	217200	4	1	0
CDL	CEROIDOLIPOFUSCHINOSE	256730	9	3	3
CGS	SYNDROME DE SOTOS	117550	13	6	7
CLS	SYNDROME DE COFFIN-LOWRY	303600	64	52	55
COH1	SYNDROME DE COHEN	216550	5	3	2
CPD	SYNDROME DE JOUBERT	213300	19	5	7
D	DYSTONIE	128100	21	10	10
DAX	DYSTROPHIE NEURO-AXONALE	256600	9	4	6
DOOS	SYNDROME DE DOOS		71	23	23

DWS	SYNDROME DE DANDY-WALKER	220200	2	2	2
DY	DYSAUTONOMIE FAMILIALE	223900	2	2	2
DYS	DYSTONIE IDIOPATHIQUE FAMILIALE	128230	19	9	5
DYT12	DYSTONIE SOUDAINES- PARKINSONISME	128235	3	1	1
EA1	NEURO MYOTONIE - SYNDROME D' ISAACS	160120	10	8	8
ERM	EPILEPSIE ET RETARD MENTAL		35	10	17
ESC	SYNDROME D'ESCOBAR	265000	13	3	5
FC	CONVULSIONS FEBRILES	121210	799	109	391
FLD	PARALYSIE BULBAIRE PROGRESSIVE	211500	1	1	1
FRAX	SYNDROME DE I'X FRAGILE	309550	13	9	7
FRDA	ATAXIE DE FRIEDREICH	229300	154	46	54
GEFS+	EPILEPSIE GENERALISEE AVEC CONVULSIONS FEBRILES	604233	2	2	1
GTS	SYNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE	137580	3	1	1
HA	HEMIPLEGIE ALTERNANTE	104290	119	36	37
HD	CHOREE DE HUNTINGTON	143100	20	16	17
HFE	EPILEPSIES FAMILIALES HETEROGENES		93	19	38
HLSC	HETEROTOPIE LAMELLAIRE S/CORTICALE	300121	90	20	21
HMSN	NEUROPATHIE PERIPHERIQUE PROGRESSIVE	601152	32	13	15
HNPP	NEUROPATHIE HEREDITAIRE AVEC HYPERSENSIBILITE A LA PRESSION	162500	4	4	4
HSP	PARAPLEGIE SPASTIQUE HEREDITAIRE	182601/607259	1620	259	661
HYC1	HYDROCEPHALIE CONGENITALE,1	236600	5	1	1
IGEGM	EPILEPSIE GENERALISEE-GRAND MAL	600669	165	34	74
IGEH	EPILEPSIES GENERALISEES IDIOPATHIQUES HETEROGENES		116	19	53
JME	EPILEPSIE MYOCLONIQUE JUVENILE	606904	570	95	231
LDM	LEUKODYSTROPHIE METACHROMATIQUE	250100	20	8	9
LEC	LEUCOENCEPHALOPATHIE AVEC KYSTES BILATERAUX		15	5	7
LFR	MALADIE DE LAFORA	254780	59	16	17
LS	SYNDROME DE LEIGH	256000	6	3	3
MAR	SYNDROME DE MARDEN-WALKER	248700	2	1	2
MCT	MICROCEPHALIE AR	251200	3	3	3
MK	MALADIE DE MENKES-LIEE A L'X	309400	4	2	2
MLC	MEGALENCEPHALIE AVEC LEUCOENCEPHALOPATHIE ET KYSTES SOUS CORTICAUX	604004	127	27	30
MS	MULTIPLE SCLEROSIS-SCLEROSE EN PLAQUES	126200	236	38	88
MSS	SYNDROME DE MARINESCO-SJOGREN	248800	19	4	9
NCL	MALADIE DE JANSKY-BIELSCHOWSKY	204500	22	5	5
NF1	NEUROFIBROMATOSE TYPE 1	162200	40	18	26
NF2	NEUROFIBROMATOSE TYPE 2	607379	1	1	1
PARK	MALADIE DE PARKINSON	168600	47	24	26
PDC	CONVULSIONS PYRIDOXINO-DEPENDANTES	266100	29	7	13

PEHO	ENCEPHALOPATHIE PROGRESSIVE AVEC OEDEME	260565	2	1	1
PHE	EPILEPSIE PHOTOSENSIBLE	132100	25	4	11
PKAN	MALADIE D'HALLERVORDEN-SPATZ	234200	5	1	3
PLP	SYNDROME DE PELIZAEUS-MERZBACHER	312080	8	3	4
PME	EPILEPSIE PROGRESSIVE MYOCLONIQUE	254800	71	23	36
PNKD1	DYSKINESIE NON KINESIGENIQUE PAROXYSTIQUE	118800	2	2	2
RDPM	RETARD DU DEVELOPPEMENT PSYCHOMOTEUR NON ETIQUETE		262	104	106
RES	SYNDROME DE REFSUM	266500	8	2	3
RETT	SYNDROME DE RETT	312750	441	115	112
RM	RETARD MENTAL NON SYNDROMIQUE		132	52	61
RTB	SYNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI	180849	45	40	38
SCA	ATAXIE SPINO-CEREBELLEUSE	164400	21	6	10
SEP	SCLEROSE EN PLAQUES	126200	7464	3074	4029
SJS1	SYNDROME DE SCHWARTZ-JAMPEL	255800	34	16	20
SME	EPILEPSIE MYOCLONIQUE SEVERE DU NOURRISSON	607208	361	109	130
STW	SYNDROME DE STUVE-WIEDEMANN	601559	1	1	1
TSD	MALADIE DE TAY-SACHS	272800	10	2	2
TTR	POLYNEUROPATHIE AXONALE SENSITIVO MOTRICE	176300	2	2	2
UE	EPILEPSIES NON ETIQUETES		204	74	101
WAS	SYNDROME DE WISKOTT-ALDRICH	3011000	27	24	25
WEST	SYNDROME DE WEST	308350	31	10	14
ARCA	ATAXIE RECESSIVE CEREBELLEUSE AUTOSOMIQUE		237	61	111
DPH	DYSPHASIE HEREDITAIRE	600117	19	6	17
RMX	RETARD MENTAL LIÉ A L'X		6	3	3
SIN	SITUS INVERSUS	270100	3	1	1
SLA	SCLEROSE LATERALE AMYOTROPHIQUE	105400	3879	1102	2467
TRB	TREMBLEMENT ESSENTIEL	190300	206	63	126