

Liste de maladies – Banque de contacts

(Ceci n'est pas une liste de toutes les maladies rares possibles. Ce sont des maladies pour lesquelles des personnes nous ont contactés. Cette liste n'est peut-être pas à jour; si votre maladie n'y est pas, contactez-nous au info@pqmgo.org)

A

Acidose lactique (Saguenay-Lac-Saint-Jean)
Acromégalie
Algodystrophie
Alpha-1 antitrypsine (déficience en)
Andersen
Angelman
Angiodème
Arachnoïdite
Ataxies (de Friedreich, Charlevoix-Saguenay, etc.)

B

Behcet

C

CADASIL
Chromosome 21 (monosomie partielle)
Cystinose
Cystite interstitielle

D

Dandy-Walker
Desmoïde (tumeur)
DiGeorge (délétion 22q)
Dravet
Dysplasie oculo-dento-digital
Dystrophie sympathique réflexe

E

Épidermolyse bulleuse
Ehlers-Danlos

F

Fabry
Farber
Fibrodysplasie ossifiante progressive
Fragile X

G

Gaucher
Glycogénose type 1 (GSD Ia et Ib; Von Gierke)
Glycogénose type II (GSD II; Pompe)
Glycogénose type 4 (GSD IV; Andersen)
Gougerot-Sjogren

H

Hartnup
Hémoglobinurie paroxystique nocturne

Hémihypertrophie
Hunter
Hurler-Scheie
Hyperargininémie
Hyperexplexie héréditaire (maladie du sursaut)
Hyperinsulinisme

J

Joubert

K

Kleine-Levin

Klippel-Feil

Kniest

L

Leigh

Leucémie à tricholeucocytes

Leucodystrophie métachromatique

Leucodystrophie indéterminée

Lupus érythémateux

Lymphoedème

M

Morquio

Muckle-Wells

Mucopolysaccharidose type 2

Myasthénie grave

Myopathie congénitale à multiminicores

N

Neuromyéélite optique

Neuropathie à axones géants

Noonan

O

Opsoclonie-myoclonie

P

Pompe

Porphyrie

Prader-Willi

Pseudo-obstruction intestinale

Pyruvate déshydrogénase (déficience en)

R

Refsum

Rett

Rothmund-Thomson

S

Sarcoïdose

Shwachman-Diamond

Silver-Russel

Simpson-Golabi-Behmel

Smith-Lemli-Opitz

Sotos

Stickler

Streptocoque B

Sursaut (maladie du)

Syndrome familial auto-inflammatoire au froid (CAPS)

Syndrome de la personne raide (homme raide)

Synovite villo-nodulaire

T

Tay-Sachs

Treacher-Collins

Triple H

Tumeur desmoïde

Tyrosinémie

U

Urticaire familiale au froid (CAPS)

V

Vasculite

Vélo-cardio-facial (délétion 22q)

Verneuil

Von Gierke

Von Hippel-Lindau

X

X fragile

Z

Zellweger