



# BNDMR

Banque Nationale de Données  
Maladies Rares



## Nombre de cas par maladie rare

recensés dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares  
au 1<sup>er</sup> Mars 2022





La Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) est un outil national d'épidémiologie et de santé publique. Elle est financée dans le cadre du 3<sup>e</sup> Plan National Maladies Rares (PNMR3) par le Ministère des Solidarités et de la Santé. Sa mise en œuvre est assurée par l'AP-HP.

Elle a pour objectif notamment, selon le PNMR3, de faciliter le « pilotage stratégique et médical des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR), fournir les indicateurs nécessaires au suivi du plan et permettre la mise en place d'études pouvant générer de nouvelles connaissances sur les maladies rares, les pratiques professionnelles ou la faisabilité d'essais cliniques. »

La BNDMR rassemble un ensemble de données administratives et médicales (le set de données minimum maladies rares) pour tous les patients pris en charge dans les centres labellisés pour leur expertise dans les maladies rares. La collecte des données est faite par ces centres, à travers l'application BaMaRa ou directement dans les dossiers patients informatisés compatibles. Pour en savoir plus : <https://www.bndmr.fr>

Le présent rapport fait partie des engagements et finalités de la Banque Nationale de Données Maladies Rares, au service de la communauté maladies rares en France. Il vise à partager, pour chaque maladie rare, les effectifs nationaux de patients recensés dans la BNDMR.

Pour toute question sur ce document, ainsi que pour toute demande de recherche sur les données de la BNDMR, vous pouvez vous contacter la cellule opérationnelle de la BNDMR à l'adresse : [analyse.bndmr@aphp.fr](mailto:analyse.bndmr@aphp.fr).



# BNDMR

Banque Nationale de Données  
Maladies Rares

## MÉTHODOLOGIE

### Codage des maladies rares dans la BNDMR

Pour identifier la ou les maladie(s) rare(s) des patients, la BNDMR utilise la nomenclature produite par Orphanet (INSERM) [1], selon les recommandations de la Commission Européenne.

Cette nomenclature est un inventaire des maladies rares. Une maladie est considérée comme rare en Europe lorsqu'elle concerne moins d'1 personne sur 2000. A chaque entité clinique est attribué un identifiant unique et stable dans le temps : le code ORPHA. Les codes ORPHA sont organisés en 3 niveaux de classification : les groupes de maladies, les maladies et les sous-types de maladie.

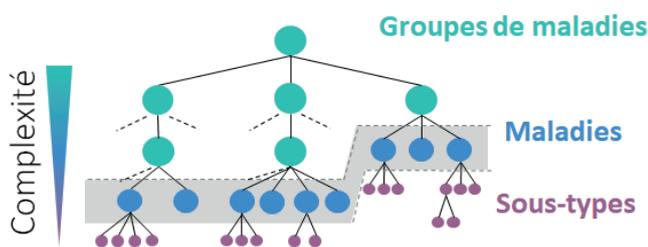


Figure 1 : Représentation des niveaux de classification dans la nomenclature Orphanet

Suite aux avancées des connaissances sur les maladies, la nomenclature Orphanet évolue et est mise à jour. Une version annuelle est publiée chaque été. Dans le cadre de ce rapport, nous avons travaillé avec celle de juillet 2021.

Certains codes utilisés dans la BNDMR par le passé ne font plus partie de cette version. Il s'agit de :

- **Codes devenus obsolètes** : ces codes ont été retirés de la nomenclature Orphanet parce qu'il s'agit par exemple de codes attribués à une maladie qui n'était pas bien définie, ou qui en possédait déjà un.
- **Maladies non rares en Europe** : l'évolution des données épidémiologiques montrant que ces maladies touchent finalement plus d'une personne sur 2000 en Europe, elle ne peuvent plus être considérées comme rares.

### Source des données

Les données traitées ont été extraites de l'entrepôt de données de la BNDMR (base de données contenant l'ensemble des données nationales collectées dans le cadre du projet) du 01/03/2022 qui ne comporte aucun nom et prénom (données pseudonymisées) [2].

Seules les données strictement utiles et pertinentes au calcul et à la construction des résultats de ce rapport ont été utilisées, conformément au principe de minimisation des données lors du traitement.

Le calcul des effectifs (nombre de cas) a été réalisé sur la base des codes ORPHA indiqués par les centres experts pour décrire le diagnostic des patients.



## Méthodologie

Tous les patients résidant en France avec au moins une activité de soins dans un centre expert maladies rares ont été retenus. Les patients sans information sur leur lieu de résidence ont été considérés comme résidents en France par défaut.

Les patients indiqués comme étant « non malade » (exemple : parents d'un enfant atteint d'une maladie rare pour lequel un prélèvement génétique a été effectué) ont été exclus des effectifs, tout comme les fœtus.

D'autres cas ont été exclus sur des critères relatifs au diagnostic. Ont ainsi été retirés les patients ayant un diagnostic :

- non renseigné,
- classé « non rare en Europe » selon la nomenclature Orphanet (*voir page précédente*),
- imprécis, c'est-à-dire identifié par un groupe de maladie selon la nomenclature Orphanet (*voir figure 1*).

Les codes ORPHA rendus obsolètes par Orphanet ont été conservés dans ce rapport et font l'objet d'une partie spécifique en fin de document.

## Préparation des données

Afin de ne présenter que les effectifs de patients par maladie (et non avec un découpage par sous-type de maladie), les codes ORPHA de niveau sous-types de maladie ont été réattribués au niveau du code de la maladie dont ils font partie. Ainsi, le nombre de cas indiqué dans ce rapport cumule les patients codés dans la BNDMR avec soit le code ORPHA de la maladie soit celui d'un sous-type de cette maladie (*voir figure 1*).

Les dossiers des patients avec plusieurs codes ORPHA identiques ou avec des prises en charge sur plusieurs hôpitaux (plusieurs dossiers) ont été dédoublonnés afin que ne soit comptée qu'une fois une même maladie pour un même patient.

Lorsque 10 patients ou moins sont concernés par une maladie, l'effectif précis n'est pas publié en respect des règles de bonnes pratiques. Est alors indiqué « ≤10 ».

## Limites et qualité des données

L'identification unique d'un patient (dédoublonnage) a été faite sur la base du pseudonyme national utilisé dans la BNDMR, l'IdMR [3], construit à partir des traits d'identité (nom, prénom, date de naissance, et sexe). Il est donc sensible aux erreurs de saisie et par conséquent ne permet pas d'écarter le risque de doublons non détectés.

Par ailleurs, les patients décédés sont inclus dans les effectifs (le statut vital des patients n'est pas vérifié).

## Présentation des résultats

Ce rapport comporte 2 listes :

- 1- nombre de cas par maladie rare recensés dans la BNDMR (liste hors codes ORPHA devenus obsolètes) ([p.6](#))
- 2- nombre de cas par maladie rare obsolète recensés dans la BNDMR ([p.67](#))

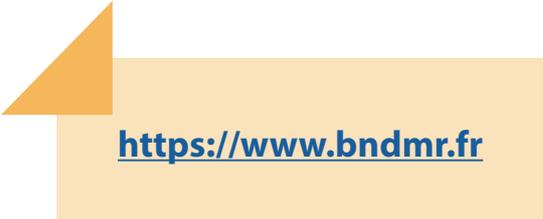
Les résultats sont présentés sous forme de tableau contenant 3 colonnes :

- **Maladie rare** : le nom principal de la maladie selon la nomenclature ORPHA
- **Code ORPHA** : l'identifiant unique de la maladie rare
- **Cas dans la BNDMR** : nombre de patients distincts recensés dans la BNDMR à la date de la réalisation du rapport

Ils sont classés dans l'ordre alphabétique des maladies.

## Références

- [1] <https://www.orpha.net/>
- [2] Anne-Sophie Jannot, Claude Messiaen, Ahlem Khatim, Thibaut Pichon, Arnaud Sandrin, the BNDMR infrastructure team, The ongoing French BaMaRa-BNDMR cohort: implementation and deployment of a nationwide information system on rare disease, Journal of the American Medical Informatics Association, Volume 29, Issue 3, March 2022, Pages 553–558, <https://doi.org/10.1093/jamia/ocab237>
- [3] <https://www.bndmr.fr/publications/identification-des-patients/>



<https://www.bndmr.fr>



# BNDMR

Banque Nationale de Données  
Maladies Rares

## NOMBRE DE CAS PAR MALADIE RARE RECENSÉS DANS LA BNDMR

Hors codes ORPHA obsolètes

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Abétalipoprotéïnémie	14	<b>23</b>
Abouchement de la veine cave supérieure gauche dans le toit de l'oreillette gauche	99111	≤10
Abouchement de la veine cave supérieure gauche dans l'oreillette gauche par le sinus coronaire	99109	≤10
Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	48	<b>128</b>
Absence congénitale de la jambe et du pied	294981	≤10
Absence congénitale de l'avant-bras et de la main	294979	<b>71</b>
Absence congénitale du bras et de l'avant-bras avec main conservée	294975	≤10
Absence de la carotide interne	981	≤10
Absence de l'artère pulmonaire	980	≤10
Absence de voûte crânienne	945	≤10
Absence du corps de l'utérus	180142	≤10
Absence/hypoplasie congénitale unilatérale des doigts à l'exception du pouce	973	<b>54</b>
Accident vasculaire cérébrale ischémique de l'enfant	439175	<b>237</b>
Acéroléoplasminémie	48818	≤10
Achalasie oesophagienne idiopathique	930	<b>18</b>
Achiasma congénital	324353	≤10
Achondrogénèse	932	≤10
Achondroplasie	15	<b>643</b>
Achromatopsie	49382	<b>233</b>
Acidémie isovalérique	33	≤10
Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie	26	<b>39</b>
Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12	27	<b>19</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12	28	<b>18</b>
Acidémie propionique	35	<b>39</b>
Acidose lactique infantile fatale avec acidurie méthylmalonique	17	≤10
Acidose tubulaire rénale distale	18	<b>238</b>
Acidose tubulaire rénale proximale	47159	<b>45</b>
Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique	20	≤10
Acidurie 3-méthylglutaconique type 1	67046	≤10
Acidurie 3-méthylglutaconique type 3	67047	≤10
Acidurie 3-méthylglutaconique type 4	67048	≤10
Acidurie argininosuccinique	23	≤10
Acidurie D-2-hydroxyglutarique	79315	≤10
Acidurie fumarique	24	≤10
Acidurie L-2-hydroxyglutarique	79314	≤10
Acidurie malonique	943	≤10
Acidurie mévalonique	29	<b>13</b>
Acidurie orotique héréditaire	30	≤10
Acrodermatite entéropathique	37	<b>17</b>
Acrodysostose	950	<b>68</b>
Acrodysostose avec résistance aux multiples hormones	280651	≤10
Acrogigantisme lié à l'X	300373	<b>67</b>
Acro-kérato-élastoïdose de Costa	38	<b>32</b>
Acrokératose verruciforme de Hopf	79151	≤10
Acromégalie	963	<b>2344</b>



Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Acropigmentation réticulée de Kitamura	178307	≤10
Acroscyphodysplasie métaphysaire	1240	≤10
Actinomyose	457095	≤10
Activité continue familiale de la fibre musculaire	972	12
Adamantinome	55881	≤10
Adénocarcinome de l'oesophage	99976	≤10
Adénocarcinome de l'ovaire	213504	23
Adénocarcinome du col de l'utérus	213772	≤10
Adénocarcinome mucineux de l'ovaire	398961	≤10
Adénocarcinome pulmonaire bien différencié de type foetal	284395	≤10
Adénocarcinome rare du sein	213528	13
Adénofibrome géant du sein	180267	57
Adénohypophysite	95512	251
Adénolipomatose symétrique à prédominance cervicale	2398	76
Adénomatosose hépatique	566841	≤10
Adénome du pancréas	93292	≤10
Adénome gonadotrope fonctionnel	91348	886
Adénome hépatique	54272	75
Adénome hypophysaire non fonctionnel	91349	2952
Adénome parathyroïdien familial	99877	≤10
Adénome pituitaire isolé familial	314777	≤10
Adénome thyroïdienne	91347	117
Adénosarcome du corps de l'utérus	213600	≤10
Adipose douloureuse	36397	15
Adrénoleucodystrophie liée à l'X	43	281
Adrénoleucodystrophie néonatale	44	12
Adrénomyodystrophie	977	≤10
Agammaglobulinémie isolée	229717	257
Agénésie congénitale du scrotum	495879	≤10
Agénésie de la trachée	3346	12
Agénésie de la veine cave supérieure	99114	≤10
Agénésie des valves mitrales	99062	≤10
Agénésie et aplasie du col de l'utérus	180145	≤10
Agénésie isolée de la vésicule biliaire	440987	≤10
Agénésie isolée du cervelet	1398	227
Agénésie isolée du corps calleux	200	471
Agénésie isolée du vermis cérébelleux	269203	≤10
Agénésie pénienne	49	≤10
Agénésie pulmonaire	984	38
Agénésie rénale	411709	2255
Agénésie testiculaire	325124	33
Agénésie vaginale isolée partielle	96269	12
Agénésie/hypoplasie de l'humérus	294973	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Agénésie/hypoplasie du fémur	1987	148
Alacrymie congénitale isolée	91416	≤10
Albinisme oculaire avec surdité neurosensorielle congénitale	352740	≤10
Albinisme oculaire avec surdité sensorielle tardive	1000	≤10
Albinisme oculaire récessif lié à l'X	54	129
Albinisme oculo-cutané type 1	352731	93
Albinisme oculo-cutané type 2	79432	72
Albinisme oculo-cutané type 3	79433	≤10
Albinisme oculo-cutané type 4	79435	25
Albinisme oculo-cutané type 6	370097	≤10
Alcaptonurie	56	11
ALG13-CDG	324422	≤10
ALG1-CDG	79327	≤10
ALG3-CDG	79321	≤10
ALG6-CDG	79320	≤10
ALG8-CDG	79325	≤10
ALG9-CDG	79328	≤10
Alopécie frontale fibrosante	254492	≤10
Alpha-mannosidose	61	23
Alpha-thalassémie	846	303
Alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X	847	50
Alvéolite allergique domestique	99907	140
Amaurose congénitale de Leber	65	434
Amélie autosomique récessive	1027	≤10
Amélie des membres inférieurs	294969	≤10
Amélie des membres supérieurs	294967	≤10
Améloblastome	314419	≤10
Amélogénèse imparfaite	88661	479
Amyélie isolée	268868	≤10
Amylose AA	85445	170
Amylose AApoAIV	439232	≤10
Amylose ABeta2M variante	314652	≤10
Amylose AGel	85448	17
Amylose AH	442582	≤10
Amylose AL	85443	1365
Amylose ATTR wild type	330001	1364
Amylose ATTRV122I	85451	110
Amylose ATTRV30M	85447	645
Amylose héréditaire avec atteinte rénale primaire	85450	40
Amylose ITM2B	439254	≤10
Amyoplasie congénitale	488586	≤10
Amyotrophie monomélique	65684	177
Amyotrophie névralgique	2901	598
Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1	98920	84

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 2	404521	16
Amyotrophie spinale bénigne congénitale autosomique dominante	1216	≤10
Amyotrophie spinale distale type 3	139547	33
Amyotrophie spinale infantile liée à l'X	1145	≤10
Amyotrophie spinale proximale	70	2887
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'adulte	209335	≤10
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance	363447	20
Amyotrophie spinale scapulopéronière	431255	≤10
Anadysplasie métaphysaire	1040	≤10
Anasarque foetoplacentaire	1041	36
Anémie arégénérative	101096	18
Anémie de Blackfan-Diamond	124	153
Anémie dysérythropoïétique congénitale type I	98869	13
Anémie dysérythropoïétique congénitale type II	98873	17
Anémie dysérythropoïétique congénitale type III	98870	≤10
Anémie dysérythropoïétique congénitale type IV	293825	≤10
Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps chauds	90033	149
Anémie hémolytique auto-immune mixte	90036	18
Anémie hémolytique auto-immune néonatale	398109	≤10
Anémie hémolytique non sphérocytique par déficit en hexokinase	90031	≤10
Anémie hémolytique par déficit en glutathion réductase	90030	≤10
Anémie hémolytique par déficit en phosphoglucose isomérase	712	≤10
Anémie hémolytique par déficit en pyruvate kinase du globule rouge	766	57
Anémie mégaloblastique constitutionnelle avec neuropathie sévère	319651	≤10
Anémie mégaloblastique thiamine-dépendante	49827	≤10
Anémie microcytaire avec surcharge hépatique en fer	83642	≤10
Anémie réfractaire	98826	≤10
Anémie réfractaire avec excès de blastes	86839	≤10
Anémie sidéroblastique autosomique récessive	260305	≤10
Anémie sidéroblastique autosomique récessive de l'adulte	255132	≤10
Anémie sidéroblastique idiopathique acquise	75564	≤10
Anémie sidéroblastique liée à l'X	75563	≤10
Anémie sidéroblastique liée à l'X et ataxie spinocérébelleuse	2802	≤10
Anencéphalie/exencéphalie isolée	1048	≤10
Anesthésie congénitale du nerf trijumeau	231013	≤10
Anéodermie familiale	228277	35

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Anéodermie primitive	228272	16
Anévrisme congénital des artères coronaires	95491	11
Anévrisme congénital ventriculaire gauche	1055	≤10
Anévrisme de l'artère carotide extra-crânienne	494424	≤10
Anévrisme du septum interauriculaire	99107	≤10
Anévrisme du septum interventriculaire	99092	≤10
Anévrisme du sinus de Valsalva	1054	172
Anévrisme familial de l'aorte abdominale	86	66
Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	91387	308
Anévrisme intracrânien sacculaire, forme familiale	231160	33
Angéite primaire du système nerveux central	140989	27
Angiofibrome nasopharyngé juvénile	289596	≤10
Angiolipomatose familiale	199279	≤10
Angioma serpiginosum	95429	23
Angiomatose cutanée et digestive	1059	57
Angiome en touffes	1063	31
Angiome laryngotrachéal	137935	25
Angio-oedème acquis avec déficit en C1Inh	528663	32
Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone	100057	237
Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal	528647	204
Angio-oedème héréditaire avec déficit en C1Inh	528623	506
Angio-oedème vibratoire	493348	≤10
Angiosarcome	263413	≤10
Angiostrongylose	74	≤10
Anhidrose isolée généralisée avec glandes sudoripares normales	468666	≤10
Aniridie isolée	250923	373
Ankyloblépharon filiforme adnatum isolé	91397	≤10
Ankylose congénitale temporo-mandibulaire	210576	≤10
Ankylose de l'étrier avec pouces et orteils larges	140917	≤10
Ankylose dentaire	1077	≤10
Anoctaminopathie distale	399096	39
Anodontie	99797	≤10
Anomalie congénitale de Gerbode	99095	≤10
Anomalie congénitale partielle du retour veineux pulmonaire	99124	80
Anomalie congénitale totale du retour veineux pulmonaire	99125	91
Anomalie d'Axenfeld	98978	43
Anomalie de la deuxième fente branchiale	141022	195
Anomalie de la première fente branchiale	141013	122
Anomalie de la quatrième fente branchiale	141037	57
Anomalie de la troisième fente branchiale	141030	15
Anomalie de l'appareil mitral subvalvulaire	101932	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Anomalie de l'appareil sous-valvulaire mitral	99060	<b>14</b>
Anomalie de naissance de l'artère coronaire droite à partir de l'aorte	541454	<b>≤10</b>
Anomalie de naissance de l'artère coronaire gauche à partir de l'aorte	541443	<b>≤10</b>
Anomalie de naissance d'une artère coronaire à partir de l'artère pulmonaire	541507	<b>11</b>
Anomalie de Neuhauser	99078	<b>11</b>
Anomalie de Peters	708	<b>162</b>
Anomalie de Rieger	91483	<b>27</b>
Anomalie de Sprengel	3181	<b>23</b>
Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase 3	752	<b>23</b>
Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase	753	<b>54</b>
Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit isolé en 17,20-lyase	90796	<b>≤10</b>
Anomalie du développement sexuel 46,XY-insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1	168558	<b>≤10</b>
Anomalie d'Uhl	3403	<b>≤10</b>
Anomalie fonctionnelle néonatale du tronc cérébral	137929	<b>210</b>
Anomalie ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX	2138	<b>48</b>
Anomalie papillaire morning glory	35737	<b>57</b>
Anomalie testiculaire du développement sexuel 46,XX	393	<b>50</b>
Anomalies de la thrombomoduline	3324	<b>≤10</b>
Anomalies du péricarde et du diaphragme	2847	<b>≤10</b>
Anomalies ovotesticulaires du développement sexuel 46,XY	325345	<b>19</b>
Anomalies rénales, génitales et de l'oreille moyenne	1092	<b>≤10</b>
Anonychie congénitale isolée	79143	<b>≤10</b>
Anorchidie congénitale isolée	983	<b>240</b>
Anorexie mentale de l'enfant	525738	<b>288</b>
Anosmie congénitale isolée	88620	<b>≤10</b>
Anotie	93976	<b>33</b>
Aorte cervicale	99079	<b>≤10</b>
Aorte encerclee	99075	<b>14</b>
Aphakie primaire congénitale	83461	<b>≤10</b>
Aphasie primaire progressive logopénique	250831	<b>13</b>
Aphasie primaire progressive non fluente	100070	<b>174</b>
Aplasia cutis congenita	1114	<b>59</b>
Aplasia des glandes salivaires et lacrymales	86815	<b>≤10</b>
Aplasia des muscles extenseurs des doigts et pouce-polyneuropathie	2926	<b>≤10</b>
Aplasia du thymus	83471	<b>≤10</b>
Aplasia et myélodysplasie autosomiques dominantes	314399	<b>≤10</b>
Aplasia médullaire idiopathique	88	<b>539</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Aplasia médullaire isolée héréditaire	397692	<b>≤10</b>
Aplasia müllérienne et hyperandrogénie	247768	<b>≤10</b>
Aplasia/hypoplasia du conduit auditif externe	141074	<b>1153</b>
Apnée du prématuré	99981	<b>≤10</b>
Apnée infantile	70590	<b>768</b>
Apodie	294986	<b>≤10</b>
Apoplexie hypophysaire	95613	<b>289</b>
Apraxie oculomotrice type Cogan	1125	<b>44</b>
Apraxie primaire progressive de la parole	314566	<b>≤10</b>
Arachnodactylie congénitale avec contractures	115	<b>70</b>
Arachnoïdite	137817	<b>≤10</b>
Arc aortique droit	99081	<b>15</b>
Argininémie	90	<b>≤10</b>
Arhinie isolée	1134	<b>≤10</b>
Artère pulmonaire gauche ou droite d'origine aortique	99050	<b>≤10</b>
Artère pulmonaire naissant du canal artériel	99049	<b>≤10</b>
Artériopathie cérébrale autosomique dominant-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie	136	<b>334</b>
Artériopathie cérébrale autosomique récessive-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie	199354	<b>≤10</b>
Artérite à cellules géantes	397	<b>2238</b>
Artérite de Takayasu	3287	<b>469</b>
Artérite temporale juvénile	26137	<b>≤10</b>
Arthrite granulomateuse de l'enfant	3274	<b>30</b>
Arthrite juvénile idiopathique associée au psoriasis	85436	<b>339</b>
Arthrite juvénile idiopathique associée aux enthésopathies	85438	<b>2095</b>
Arthrite juvénile idiopathique indéterminée	91140	<b>654</b>
Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire	85410	<b>2906</b>
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire avec facteur rhumatoïde	85435	<b>368</b>
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire sans facteur rhumatoïde	85408	<b>794</b>
Arthrite juvénile idiopathique systémique	85414	<b>1058</b>
Arthrite réactionnelle	29207	<b>352</b>
Arthrogrypose avec limitation du champ oculomoteur	1154	<b>≤10</b>
Arthrogrypose congénitale multiple neurogénique	1143	<b>46</b>
Arthrogrypose distale type 1	1146	<b>18</b>
Arthrogrypose distale type 10	251515	<b>≤10</b>
Arthrogrypose distale type 5D	329457	<b>≤10</b>
Arthrogrypose multiple congénitale myogénique autosomique récessive	319332	<b>≤10</b>
Arthrogrypose-hyperkératose létale	1485	<b>≤10</b>
Arthropathie familiale à cristaux de pyrophosphate de calcium	1416	<b>25</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Arthropathie pseudorhumatoïde progressive infantile	1159	14
Arthrose précoce avec dysplasie spondyloépiphysaire intermédiaire due à une mutation du gène COL2A1	93279	25
Ascite chyleuse	1160	17
Aspartylglucosaminurie	93	≤10
Aspergillose	1163	69
Aspergillose broncho-pulmonaire allergique	1164	138
Asplénie congénitale familiale isolée	101351	12
Association VACTERL/VATER	887	637
Astrocytome anaplasique	251589	≤10
Astrocytome pilocytique	251612	34
Ataxie autosomique récessive par déficit en PEX10	247815	≤10
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive avec spasticité tardive	352641	≤10
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive de l'adulte	284289	30
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive non progressive infantile	284332	11
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone	139485	≤10
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 3	1170	13
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce	88644	14
Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en STUB1	412057	≤10
Ataxie cérébelleuse non progressive avec déficience intellectuelle	314647	17
Ataxie cérébelleuse précoce avec conservation des réflexes tendineux	1177	28
Ataxie cérébelleuse progressive liée à l'X	1175	≤10
Ataxie cérébelleuse type Caïman	94122	≤10
Ataxie de Friedreich	95	864
Ataxie épisodique avec troubles de l'élocution	401953	≤10
Ataxie épisodique type 1	37612	23
Ataxie épisodique type 3	79135	≤10
Ataxie épisodique type 5	211067	≤10
Ataxie épisodique type 6	209967	≤10
Ataxie par déficit en vitamine E	96	50
Ataxie paroxystique familiale	97	85
Ataxie spastique autosomique dominante type 1	251282	≤10
Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay	98	61
Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive lentement progressive de l'enfant	284324	≤10
Ataxie spinocérébelleuse avec épilepsie	254881	≤10
Ataxie spinocérébelleuse infantile	1186	43
Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 4	85292	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 1	98755	67

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Ataxie spinocérébelleuse type 11	98767	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 13	98768	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 14	98763	13
Ataxie spinocérébelleuse type 15/16	98769	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 16	98770	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 17	98759	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 19/22	98772	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 2	98756	91
Ataxie spinocérébelleuse type 20	101110	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 21	98773	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 22	101107	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 23	101108	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 26	101112	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 27	98764	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 28	101109	19
Ataxie spinocérébelleuse type 29	208513	19
Ataxie spinocérébelleuse type 3	98757	175
Ataxie spinocérébelleuse type 30	211017	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 31	217012	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 36	276198	12
Ataxie spinocérébelleuse type 4	98765	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 5	98766	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 6	98758	33
Ataxie spinocérébelleuse type 7	94147	53
Ataxie spinocérébelleuse type 8	98760	≤10
Ataxie sporadique tardive d'étiologie indéterminée	247234	83
Ataxie-télangiectasie	100	217
Ataxie-télangiectasie-like	251347	≤10
Atélostéogenèse type I	1190	≤10
Atélostéogenèse type III	56305	≤10
Athyroïse	95713	452
Atrésie biliaire avec malformation splénique	244283	≤10
Atrésie de l'intestin grêle	1201	164
Atrésie de l'oesophage	1199	1469
Atrésie de l'urètre	105	≤10
Atrésie des choanes	137914	156
Atrésie des voies biliaires isolée	30391	1187
Atrésie du côlon	1198	13
Atrésie du duodénum	1203	60
Atrésie du larynx	1202	24
Atrésie du sinus coronaire	99118	≤10
Atrésie du vagin	65681	23
Atrésie mitrale	1205	17
Atrésie ou sténose congénitale des veines pulmonaires	3188	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Atrésie tricuspide	1209	<b>132</b>
Atrésies multiples de l'intestin	2300	<b>≤10</b>
Atrichie avec lésions papuleuses	86819	<b>≤10</b>
Atrophie bifocale choroïdienne progressive	75373	<b>≤10</b>
Atrophie cérébello-cérébrale progressive	247198	<b>≤10</b>
Atrophie cérébrale autosomique récessive	363969	<b>≤10</b>
Atrophie cérébrale et cérébelleuse infantile avec microcéphalie postnatale progressive	402364	<b>≤10</b>
Atrophie corticale postérieure	54247	<b>32</b>
Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	101	<b>≤10</b>
Atrophie gyrée choroïdienne	414	<b>13</b>
Atrophie hémifaciale progressive	1214	<b>52</b>
Atrophie multisystématisée	102	<b>541</b>
Atrophie musculaire progressive	454706	<b>25</b>
Atrophie musculaire spinale distale liée à l'X type 3	139557	<b>≤10</b>
Atrophie optique autosomique dominante classique	98673	<b>190</b>
Atrophie optique autosomique dominante et surdité congénitale	3212	<b>≤10</b>
Atrophie optique autosomique dominante plus	1215	<b>25</b>
Atrophie optique autosomique récessive type OPA7	227976	<b>≤10</b>
Atrophie optique isolée autosomique récessive	98676	<b>51</b>
Atrophie optique précoce liée à l'X	98890	<b>11</b>
Atrophodermie linéaire de Moulin	140933	<b>≤10</b>
Atrophie optique autosomique dominante avec neuropathie périphérique	250932	<b>≤10</b>
Auro-céphalo-syndactylie	1219	<b>≤10</b>
Autisme atypique	199627	<b>1052</b>
Babésiose	108	<b>≤10</b>
Bébé collodion à guérison spontanée	281122	<b>≤10</b>
Bérylliose chronique	133	<b>14</b>
Bestrophinopathie autosomique récessive	139455	<b>15</b>
Bêta-thalassémie	848	<b>971</b>
Bicuspidie aortique familiale	402075	<b>200</b>
Blastome pleuropulmonaire	64742	<b>12</b>
Bloc cardiaque congénital	60041	<b>78</b>
Botulisme	1267	<b>≤10</b>
Brachycéphalie isolée	35099	<b>97</b>
Brachydactylie type A1	93388	<b>28</b>
Brachydactylie type A2	93396	<b>18</b>
Brachydactylie type A4	93394	<b>≤10</b>
Brachydactylie type B	93383	<b>51</b>
Brachydactylie type C	93384	<b>74</b>
Brachydactylie type E	93387	<b>46</b>
Brachydactylie-syndactylie type Zhao	93409	<b>≤10</b>
Brachyolmie autosomique récessive	448242	<b>≤10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Bronchiectasie idiopathique	60033	<b>636</b>
Bronchiolite oblitérante avec trouble ventilatoire obstructif	1303	<b>244</b>
Bronchiolite respiratoire avec pneumopathie interstitielle	79127	<b>76</b>
Bronchite plastique	439881	<b>≤10</b>
Brucellose	1304	<b>≤10</b>
Calcification artérielle généralisée infantile	51608	<b>21</b>
Calcifications thalamiques symétriques	1314	<b>≤10</b>
Calcinose striopallidodentée bilatérale	1980	<b>134</b>
Calcinose tumorale familiale	53715	<b>29</b>
Calciophylaxie	280062	<b>≤10</b>
Callosités douloureuses héréditaires	79141	<b>13</b>
Campomélie type Cumming	1318	<b>≤10</b>
Campptobrachydactylie	1319	<b>14</b>
Campptocormie idiopathique	1320	<b>188</b>
Campptodactylie de Guadalajara type 1	1327	<b>≤10</b>
Campptodactylie des doigts	295016	<b>51</b>
Canal atrioventriculaire complet	1329	<b>323</b>
Canal atrioventriculaire intermédiaire	576242	<b>24</b>
Canal atrioventriculaire partiel	1330	<b>269</b>
Canalopathie associée à une insensibilité congénitale à la douleur	88642	<b>30</b>
Cancer différencié de la thyroïde	146	<b>48</b>
Cancer du poumon à petites cellules	70573	<b>27</b>
Cancer du sein héréditaire	227535	<b>20</b>
Cancer familial de la prostate	1331	<b>≤10</b>
Cancer gastrique diffus héréditaire	26106	<b>≤10</b>
Cancer médullaire de la thyroïde	1332	<b>35</b>
Cancer médullaire de la thyroïde familial	99361	<b>≤10</b>
Cancer papillaire rénal héréditaire	47044	<b>12</b>
Candidose cutanéomuqueuse chronique	1334	<b>19</b>
Capillarite pulmonaire isolée	264691	<b>≤10</b>
Carcinome rénal médullaire	319319	<b>≤10</b>
Carcinome à cellules acineuses du pancréas	424046	<b>≤10</b>
Carcinome corticosurrénalien à hypersécrétion pure d'aldostérone	231625	<b>≤10</b>
Carcinome de la ligne médiane	443167	<b>≤10</b>
Carcinome de la vulve	494418	<b>≤10</b>
Carcinome des plexus choroïdes	251899	<b>≤10</b>
Carcinome des tubes collecteurs	247203	<b>≤10</b>
Carcinome embryonnaire	180226	<b>≤10</b>
Carcinome épidermoïde de la cavité orale	502363	<b>≤10</b>
Carcinome épidermoïde de la verge	398058	<b>≤10</b>
Carcinome épidermoïde des fosses nasales et des sinus paranasaux	500464	<b>≤10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Carcinome épidermoïde du col de l'utérus	213767	≤10
Carcinome épidermoïde du côlon	423994	≤10
Carcinome épidermoïde du rectum	424002	≤10
Carcinome hépatocellulaire de l'adulte	210159	≤10
Carcinome hypophysaire	300385	≤10
Carcinome indifférencié du corps de l'utérus	213721	≤10
Carcinome intracanalair papillaire mucineux du pancréas	424058	20
Carcinome nasopharyngé	150	≤10
Carcinome neuroendocrine cutané	79140	22
Carcinome non papillaire de la vessie à cellules transitionnelles	209989	≤10
Carcinome pancréatique familial	1333	47
Carcinome papillaire ou folliculaire familial de la thyroïde	319487	≤10
Carcinome pseudo-papillaire et solide du pancréas	424065	11
Carcinome rénal à cellules claires	319276	131
Carcinome rénal associé à une translocation de la famille MiT	319308	≤10
Carcinome rénal chromophile	319303	22
Carcinome rénal papillaire	319298	20
Carcinome thymique	99868	≤10
Cardiomyopathie cirrhotique	57777	≤10
Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	300751	205
Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	154	2749
Cardiomyopathie dilatée sévère due à une mutation du gène de la lamine A/C	83618	37
Cardiomyopathie histiocytoïde	137675	≤10
Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par maladie de stockage du glycogène	439854	≤10
Cardiomyopathie hypertrophique due à un entraînement athlétique intensif	217601	≤10
Cardiomyopathie hypertrophique et tubulopathie dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	324525	≤10
Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale avec acidose lactique par déficit en MTO1	314637	≤10
Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	75249	72
Cardiomyopathie Tako-Tsubo	66529	28
Cardiomyopathie-surdité dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	1349	≤10
Cataracte non syndromique précoce	91492	630
Cavernomatose cérébrale familiale	221061	212
Cécité corticale	447788	≤10
Cécité nocturne stationnaire congénitale	215	142
Céphalée hypnique	276429	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Céphalée névralgique unilatérale brève avec injection conjonctivale	57145	≤10
Céroïde-lipofuscinose neuronale congénitale	168486	≤10
Céroïde-lipofuscinose neuronale de l'adulte	79262	≤10
Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile	79263	≤10
Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive	168491	16
Céroïde-lipofuscinose neuronale juvénile	79264	28
Chalazodermie granulomateuse	33111	≤10
Chéilite glandulaire	1221	≤10
Cheiro-spondylo-enchondromatose	99647	≤10
Chérubisme	184	35
Cheveux laineux	170	≤10
Cheveux laineux sur naevus	79414	≤10
Chimère tétragamétique	199310	≤10
Choc cardiogénique	97292	≤10
Cholangiocarcinome	70567	≤10
Cholangite biliaire primitive	186	2916
Cholangite sclérosante néonatale isolée	480556	14
Cholangite sclérosante primitive	171	1836
Cholangite sclérosante secondaire	447774	102
Cholestase intrahépatique gestationnelle	69665	83
Cholestase intrahépatique progressive familiale	172	301
Cholestase intrahépatique récurrente bénigne	65682	55
Cholestase liée à la nutrition parentérale	567983	≤10
Chondrodysplasie avec luxation articulaire type gPAPP	280586	≤10
Chondrodysplasie dominante liée à l'X type Chassaing-Lacombe	163966	≤10
Chondrodysplasie létale autosomique récessive	1423	≤10
Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive	175	50
Chondrodysplasie métaphysaire type Schmid	174	60
Chondrodysplasie métaphysaire type Spahr	2501	≤10
Chondrodysplasie ponctuée avec brachytéléphalangie	79345	15
Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	35173	53
Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique	177	11
Chondromalacie patellaire familiale	1428	≤10
Chondromatose métaphysaire avec acidurie D-2-hydroxyglutarique	99646	≤10
Chondrosarcome	55880	≤10
Chordome	178	13
Chorée bénigne héréditaire	1429	57
Chorée de Sydenham	306731	≤10
Chorée-acanthocytose	2388	11
Choroathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité	53583	14

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Choriorétinopathie séreuse centrale	443079	≤10
Choriorétinopathie type birdshot	179	674
Choroidérémie	180	147
Choroidite serpiginieuse	35686	26
Choroidopathie interne ponctuée	580951	≤10
Chylothorax congénital	264688	23
Citrullinémie type I	247525	13
Citrullinémie type II	247585	≤10
Clinodactylie des doigts familiale isolée	295014	14
CLIPPERS	284448	≤10
Coarctation de l'aorte	1457	507
Coeur croisé	1461	≤10
Coeur triatrial droit	99098	≤10
Coeur triatrial gauche	99099	≤10
Coeur univentriculaire	1464	250
COG4-CDG	263501	≤10
COG5-CDG	263487	≤10
COG7-CDG	79333	≤10
Colite à éosinophiles	402035	≤10
Colite indéterminée	103920	1570
Collagénome cutané familial	53296	≤10
Collagénose perforante réactionnelle familiale	79147	≤10
Colobome choriorétinien	98942	214
Colobome de la paupière	98946	11
Colobome de la paupière inférieure	155889	≤10
Colobome de la paupière supérieure	155884	12
Colobome de l'iris	98944	149
Colobome du cristallin	98943	≤10
Colobome maculaire	98945	≤10
Colobome papillaire	98947	60
Communication interauriculaire	1478	405
Complexe de Carney	1359	119
Complexe de Gollop-Wolfgang	1986	≤10
Complexe de Shone	99063	103
Complexe fémoro-péronéo-cubital	2019	14
Complexe Parkinson-démence de Guam	90020	11
Complexe Xeroderma pigmentosum-syndrome de Cockayne	220295	≤10
Complication après transplantation d'organe	306644	84
Conjonctivite gonococcique	1482	≤10
Conjonctivite ligneuse	97231	≤10
Connectivite indifférenciée	90002	365
Connectivite mixte	809	978
Conodysplasie craniofaciale	85168	≤10
Continuation azygos de la veine cave inférieure	99121	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Convulsions infantiles bénignes associées à une gastroentérite modérée	166305	≤10
Convulsions néonatales bénignes idiopathiques	64545	23
Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales	140927	21
Convulsions sensibles au phosphate de pyridoxal	79096	≤10
Coproporphrie héréditaire	79273	≤10
Coqueluche	1489	≤10
Cornea plana congénitale	53691	≤10
Corticosurréalome	1501	177
Crâne en trèfle isolé	2343	≤10
Cranio-ostéo-arthropathie	1525	≤10
Craniopharyngiome	54595	1415
Craniosynostose type Boston	1541	≤10
Craniosynostose-anomalies dentaires	284149	≤10
Crises réflexes à la lecture	166433	≤10
Cryoglobulinémie simple	91139	85
Cryptococcose	1546	≤10
Cryptophtalmie isolée	91396	≤10
Cutis laxa acquise	228285	≤10
Cutis laxa autosomique dominante	90348	≤10
Cutis laxa autosomique récessive type 1	90349	≤10
Cutis laxa autosomique récessive type 2A	357058	≤10
Cutis laxa autosomique récessive type 2B	357064	≤10
Cutis marmorata telangiectatica congenita	1556	138
Cystadénocarcinome mucineux du pancréas	424053	17
Cystadénocarcinome séreux du pancréas	424073	77
Cystathioninurie	212	≤10
Cysticerose	1560	≤10
Cystinose	213	146
Cystinurie	214	462
Cystite interstitielle	37202	≤10
Cystoadénome de l'enfant	206470	≤10
Décollement de la rétine rhégmotogène autosomique dominant	209867	≤10
Défaut primaire d'éruption	412206	31
Déficiência intellectuelle FRAXE	100973	46
Déficiência intellectuelle liée à l'X par mutations de GRIA3	364028	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X syndromique par mutation de JARID1C	85279	16
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Cabezas	85293	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Cantagrel	85277	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Hedera	93952	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Najm	163937	15
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Nascimento	163956	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Déficience intellectuelle liée à l'X type Raymond	163953	≤10
Déficience intellectuelle liée à l'X type Siderius	85287	≤10
Déficience intellectuelle liée à l'X type Snyder	3063	≤10
Déficience intellectuelle liée à l'X type Turner	85328	12
Déficience intellectuelle liée à l'X type Van Esch	163976	≤10
Déficience intellectuelle non syndromique rare	101685	12939
Déficience intellectuelle sévère et paraplégie spastique progressive	280763	18
Déficience intellectuelle sévère liée à l'X type Gustavson	3078	≤10
Déficience intellectuelle syndromique non spécifique	528084	809
Déficience intellectuelle type Birk-Barel	166108	≤10
Déficience intellectuelle type Wolff	3080	≤10
Déficit acquis en facteur II	26348	≤10
Déficit acquis en protéine S	26349	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative associé à WARS2	572798	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 11	324535	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 13	319514	≤10
Déficit combiné en facteurs V et VIII	35909	13
Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique	309111	13
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 1	79301	≤10
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 2	79303	≤10
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 3	79302	≤10
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4	79095	≤10
Déficit congénital en alpha2-antiplasmine	79	≤10
Déficit congénital en facteur II	325	49
Déficit congénital en facteur intrinsèque	332	14
Déficit congénital en facteur V	326	327
Déficit congénital en facteur VII	327	989
Déficit congénital en facteur X	328	144
Déficit congénital en facteur XI	329	759
Déficit congénital en facteur XII	330	194
Déficit congénital en facteur XIII	331	49
Déficit congénital en fibrinogène	335	299
Déficit congénital en inhibiteur 1 de l'activateur du plasminogène	465	≤10
Déficit congénital en plasminogène	722	≤10
Déficit congénital en prékallicroïne	749	≤10
Déficit congénital en saccharase-isomaltase	35122	43
Déficit congénital isolé en ACTH	199296	123

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Déficit d'adhésion leucocytaire	2968	11
Déficit de la voie de biosynthèse de la sérine, forme infantile/juvenile	583595	≤10
Déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase	79157	≤10
Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase	35701	≤10
Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	5	23
Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase	6	≤10
Déficit en 6-phosphogluconate déshydrogénase	99135	170
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9	99901	≤10
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	26792	26
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	42	21
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue	26793	39
Déficit en acyl-CoA oxydase	2971	≤10
Déficit en acyl-CoA réductase 1	438178	≤10
Déficit en adénosine monophosphate désaminase	45	28
Déficit en adénosine phosphoribosyltransférase	976	52
Déficit en adénylosuccinate lyase	46	≤10
Déficit en alpha-1-antitrypsine	60	834
Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase	3137	≤10
Déficit en apolipoprotéine A-I	425	≤10
Déficit en aromatase	91	≤10
Déficit en bêta-cétothiolase	134	15
Déficit en biotinidase	79241	≤10
Déficit en butyrylcholinestérase	132	17
Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase 1	147	15
Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A	156	≤10
Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	157	63
Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase	159	12
Déficit en carnosinase	1361	≤10
Déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile	1561	≤10
Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques	35708	≤10
Déficit en dihydropyrimidine déshydrogénase	1675	≤10
Déficit en DOCK2	447737	≤10
Déficit en enzyme bifonctionnelle	300	13
Déficit en facteur C3 du complément	280133	≤10
Déficit en galactokinase	79237	≤10
Déficit en galactose épimérase	79238	≤10
Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase classe I	466026	159
Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	25	22

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Déficit en glutathion synthétase	32	≤10
Déficit en GM3 synthase	370933	≤10
Déficit en granules alpha et delta	734	61
Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase	382	≤10
Déficit en holocarboxylase synthétase	79242	≤10
Déficit en lipase acide lysosomale	275761	≤10
Déficit en monoamine oxydase A	3057	≤10
Déficit en myéloperoxydase	2587	≤10
Déficit en NAD(P)HX épimérase	555407	≤10
Déficit en ornithine transcarbamylyase	664	82
Déficit en phosphoénolpyruvate carboxykinase	2880	≤10
Déficit en prolidase	742	≤10
Déficit en properdine	2966	≤10
Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale	746	14
Déficit en purine nucléoside phosphorylase	760	≤10
Déficit en pyruvate carboxylase	3008	≤10
Déficit en pyruvate déshydrogénase	765	42
Déficit en S-adénosylhomocystéine hydrolase	88618	≤10
Déficit en succinate-semi-aldéhyde déshydrogénase	22	21
Déficit en succinyl-CoA:3-oxoacide CoA transférase	832	≤10
Déficit en transaldolase	101028	≤10
Déficit en transaminase de l'acide gamma-amino-butérique	2066	≤10
Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X	52503	39
Déficit en transporteur de la riboflavine	97229	20
Déficit en tréhalase	103909	≤10
Déficit en triose-phosphate isomérase	868	≤10
Déficit héréditaire combiné en facteurs de la coagulation dépendants de la vitamine K	98434	≤10
Déficit hypophysaire associé à un kyste de la poche de Rathke	91350	474
Déficit hypophysaire associé au syndrome de la selle turcique vide	91354	78
Déficit immunitaire à cellules T avec épidermodysplasie verruciforme	324294	≤10
Déficit immunitaire associé à une anomalie du facteur H	200421	≤10
Déficit immunitaire associé à une anomalie du facteur I	200418	≤10
Déficit immunitaire combiné avec anomalies facio-oculo-oculoculotiques	221139	≤10
Déficit immunitaire combiné avec granulomatose	157949	125
Déficit immunitaire combiné par déficit en CARMIL2	542301	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en CD27	238505	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en CD70	538958	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK8	217390	12

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Déficit immunitaire combiné par déficit en GINS1	505227	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en IL21R	357329	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en ITK	538963	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA	445018	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en MALT1	397964	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en Moesin	504530	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en STK4	314689	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en ZAP70	911	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1	231154	11
Déficit immunitaire combiné par dysfonctionnement du canal CRAC	169090	≤10
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit complet en RAG1/2	331206	17
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	277	21
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CARD11	357237	≤10
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en FOXP1	169095	≤10
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD3delta/epsilon/zeta	169160	≤10
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma	276	44
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en IL-7Ralpha	169154	≤10
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en JAK3	35078	32
Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytosique	275	44
Déficit immunitaire combiné-entéropathie	436252	26
Déficit immunitaire commun variable	1572	1321
Déficit immunitaire de l'adulte avec autoanticorps anti-interféron-gamma	306431	106
Déficit immunitaire lié à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées au virus Epstein-Barr	317476	≤10
Déficit immunitaire par déficit des composés terminaux de la voie classique du complément	169150	19
Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe II	572	31
Déficit immunitaire par déficit en CD25	169100	≤10
Déficit immunitaire par déficit en IRAK4	70592	≤10
Déficit immunitaire par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide	70593	49
Déficit immunitaire primaire avec infection virale disséminée post-vaccination de la rougeole, des oreillons et de la rubéole	431166	≤10
Déficit isolé de stockage des granules plaquettaires delta	248340	51

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Déficit isolé en ATP synthase	254913	≤10
Déficit isolé en complexe III	1460	23
Déficit isolé en complexe I	2609	44
Déficit isolé en cytochrome C oxydase	254905	≤10
Déficit isolé en glycérol kinase	408	≤10
Déficit isolé en hormone de libération de la thyrotropine	238670	≤10
Déficit isolé en hormone folliculo-stimulante	52901	≤10
Déficit isolé en succinate-CoQ réductase	3208	≤10
Déficit isolé en TSH	90674	77
Déficit isolé familial en glucocorticoïdes	361	20
Déficit isolé tardif en ACTH	199299	93
Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases	26791	29
Déficit multiple en sulfatases	585	12
Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase	79233	≤10
Déficit sélectif en IgM	331235	15
Déficit systémique primaire en carnitine	158	20
Déficits hypophysaires multiples de cause génétique identifiée	95494	75
Dégénérescence cérébello-rétinienne infantile	313850	≤10
Dégénérescence maculaire myopique	178493	11
Dégénérescence marginale pellucide	137672	17
Dégénérescence rétinienne d'apparition tardive	67042	≤10
Délétion 5q35	1627	17
Délétion partielle du chromosome Y	1646	62
Delta-bêta-thalassémie	231237	≤10
Démence fronto-temporale avec maladie du motoneurone	275872	260
Démence fronto-temporale, variante comportementale	275864	348
Démence fronto-temporale, variante d'atrophie temporale à droite	293848	≤10
Démence sémantique	100069	73
Démodicie	283	≤10
Dengue	99828	≤10
Dentinogenèse imparfaite	49042	262
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale par déficit en DGUOK	279934	≤10
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme myopathique	254875	13
Dérèglement et déficit immunitaire lié à PLCG2	300359	≤10
Dermatite actinique chronique	330064	≤10
Dermatite herpétiforme	1656	56
Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	31112	≤10
Dermatoleucodystrophie	1659	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Dermatomyosite	221	1238
Dermatomyosite juvénile	93672	187
Dermatophytose profonde	397587	≤10
Dermatose à IgA linéaire	46488	141
Dermatose pustuleuse sous-cornée	48377	≤10
Dermoïde annulaire limbique	91481	26
Dermoïde cornéen lié à l'X	1661	≤10
Dermopathie restrictive	1662	≤10
Desminopathie	98909	64
Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en SP-B	217563	≤10
Détresse respiratoire chronique avec déficit du métabolisme du surfactant	217566	≤10
Déviaton tonique paroxystique bénigne du regard avec ataxie	1179	≤10
Dextrocardie	1666	14
Diabète insipide d'origine centrale	178029	716
Diabète insipide néphrogénique	223	164
Diabète néonatal permanent isolé	99885	24
Diabète néonatal transitoire	99886	23
Diabète-surdité de transmission maternelle	225	161
Diarrhée chlorée congénitale	53689	15
Diarrhée chronique congénitale avec entéropathie exsudative	329242	11
Diarrhée chronique par déficit en glucoamylase	103907	≤10
Diarrhée sodée congénitale	103908	≤10
Diarrhée syndromique	84064	39
Dilatation idiopathique de l'artère pulmonaire	1676	≤10
Dilatation idiopathique familiale de l'oreillette droite	1677	≤10
Diphallie	227	≤10
Diplégie faciale avec paresthésies	480701	≤10
Disomie uniparentale d'origine paternelle en mosaïque	329813	≤10
Disomie uniparentale maternelle du chromosome 16	96185	≤10
Disomie uniparentale paternelle du chromosome 6	96191	≤10
Dissection aortique familiale	229	259
Dissection héréditaire des artères cervicales et cérébrales	36382	172
Dissection spontanée idiopathique de l'artère coronaire	458718	43
Distichiasis isolé	99177	≤10
DITRA	404546	≤10
Diverticule congénital de l'oesophage	91358	≤10
Diverticule de Kommerel	99077	≤10
Diverticule du coeur	1686	≤10
DK1-CDG	91131	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
DPAGT1-CDG	86309	≤10
DPM1-CDG	79322	≤10
DPM3-CDG	263494	≤10
Drépanocytose	232	<b>9423</b>
Drépanocytose-bêta-thalassémie	251359	<b>745</b>
Drépanocytose-hémoglobinoase C	251365	<b>1738</b>
Drépanocytose-hémoglobinoase D	251370	<b>13</b>
Drépanocytose-hémoglobinoase E	251375	<b>22</b>
Drusen familiaux	75376	<b>50</b>
Ductopénie idiopathique	480512	<b>16</b>
Duplication caudale	1756	≤10
Duplication de l'hypophyse	314621	≤10
Duplication de l'urètre	237	<b>35</b>
Duplication digestive	238	<b>12</b>
Duplication digestive linguale	141071	≤10
Duplication en mosaïque du chromosome 3	100071	≤10
Duplication rectale	171220	≤10
Dysautonomie familiale	1764	<b>15</b>
Dysbêtalipoprotéïnémie	412	≤10
Dyschondrostéose de Léri-Weill	240	<b>796</b>
Dyschromatose héréditaire universelle	241	≤10
Dyschromatose symétrique des extrémités	41	≤10
Dysfonction sinusale et surdité	324321	≤10
Dysfonctionnement vestibulo-cochléaire progressif familial	1767	≤10
Dysgénésie caudale familiale	1768	≤10
Dysgénésie corticale avec hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation TUBB3	300570	<b>13</b>
Dysgénésie du segment antérieur autosomique récessive	519388	≤10
Dysgénésie gonadique 46,XX	243	<b>52</b>
Dysgénésie gonadique complète 46,XY	242	<b>342</b>
Dysgénésie gonadique mixte 45,X/46,XY	1772	<b>202</b>
Dysgénésie gonadique partielle 46,XY	251510	<b>222</b>
Dysgénésie réticulaire	33355	≤10
Dysgénésie sacro-coccygienne	1773	≤10
Dysgénésie tubulaire rénale	3033	<b>37</b>
Dysgyrie associée à une tubulinopathie	467166	≤10
Dyskératose congénitale	1775	<b>138</b>
Dyskinésie ciliaire primitive	244	<b>791</b>
Dyskinésie familiale avec myokymie faciale	324588	≤10
Dyskinésie généralisée à début infantile avec atteinte orofaciale	494526	≤10
Dyskinésie non kinésigénique paroxystique	98810	<b>17</b>
Dyskinésie paroxystique hypogénique	98812	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Dyskinésie paroxystique induite par l'effort	98811	≤10
Dyskinésie paroxystique kinésigénique	98809	<b>78</b>
Dysostéosclérose	1782	≤10
Dysostose acro-cranio-faciale	949	≤10
Dysostose acrofaciale de Kennedy-Teebi	64542	≤10
Dysostose acrofaciale postaxiale	246	<b>11</b>
Dysostose acrofaciale type Weyers	952	≤10
Dysostose acrofrontofacionasale	1784	≤10
Dysostose cléido-crânienne	1452	<b>267</b>
Dysostose diaphano-spondyloaire	66637	≤10
Dysostose facio-crânienne hypomandibulaire	1790	≤10
Dysostose oculo-maxillo-faciale	1794	≤10
Dysostose périphérique	1795	≤10
Dysostose spondylo-costale autosomique dominante	1797	<b>37</b>
Dysostose spondylo-costale autosomique récessive	2311	<b>45</b>
Dysostose type Stanescu	1798	≤10
Dysphagia lusoria	99082	≤10
Dysphasie congénitale familiale	1799	<b>51</b>
Dysplasie acro-capito-fémorale	63446	≤10
Dysplasie acromésomérique type Grebe	2098	≤10
Dysplasie acromésomérique type Hunter-Thompson	968	≤10
Dysplasie acromésomérique type Maroteaux	40	≤10
Dysplasie acromicrique	969	<b>43</b>
Dysplasie acropectorovertébrale	957	≤10
Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale	210122	≤10
Dysplasie anauxétique	93347	≤10
Dysplasie broncho-pulmonaire	70589	<b>832</b>
Dysplasie campomérique	140	<b>21</b>
Dysplasie cérébrofaciothoracique	1394	≤10
Dysplasie cochléovestibulaire	502305	≤10
Dysplasie congénitale de la valve tricuspide	555874	<b>16</b>
Dysplasie corticale focale isolée	65683	<b>592</b>
Dysplasie cranio-diaphysaire	1513	≤10
Dysplasie cranio-ectodermique	1515	<b>26</b>
Dysplasie cranio-fronto-nasale	1520	<b>42</b>
Dysplasie cranio-métadiaphysaire type os wormien	85184	≤10
Dysplasie cranio-métaphysaire	1522	<b>21</b>
Dysplasie de Kniest	485	<b>30</b>
Dysplasie de la dentine	1653	<b>13</b>
Dysplasie de la hanche type Beukes	2114	≤10
Dysplasie de la jonction diencephale-mésencéphale	319192	≤10
Dysplasie de la tête du fémur type Meyer	168621	≤10
Dysplasie de l'épaule et du pelvis	2839	≤10
Dysplasie de Pacman	1952	≤10
Dysplasie de Singleton-Merten	85191	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Dysplasie de Smith-McCort	178355	≤10
Dysplasie dermique faciale focale	398166	30
Dysplasie dermo-dentaire	1660	≤10
Dysplasie du nerf cochléaire	502318	≤10
Dysplasie du tegmentum pontique	269229	≤10
Dysplasie du tissu conjonctif type Spellacy	3333	≤10
Dysplasie dyssegmentaire type Silverman-Handmaker	1865	≤10
Dysplasie ectodermique hidrotique	189	100
Dysplasie ectodermique hypohidrotique	238468	765
Dysplasie ectodermique hypohidrotique avec déficit immunitaire	98813	≤10
Dysplasie ectodermique odonto-micronychiale	1811	12
Dysplasie ectodermique pure des ongles et des cheveux	69084	40
Dysplasie ectodermique tricho-odonto-onychiale	1818	≤10
Dysplasie épiphysaire hémimélique	1822	23
Dysplasie épiphysaire multiple avec dysplasie fémorale sévère	166029	≤10
Dysplasie épiphysaire multiple due à une anomalie du collagène 9	166002	≤10
Dysplasie épiphysaire multiple type 1	93308	≤10
Dysplasie épiphysaire multiple type 4	93307	≤10
Dysplasie épiphysaire multiple type Beighton	166011	≤10
Dysplasie épiphysaire multiple type Lowry	166016	≤10
Dysplasie fibreuse des os	249	1401
Dysplasie fronto-facio-nasale	1791	≤10
Dysplasie fronto-métaphysaire	1826	20
Dysplasie gélophysique	2623	23
Dysplasie gnatho-diaphysaire	53697	≤10
Dysplasie hémato-diaphysaire de Ghosal	1802	≤10
Dysplasie immuno-osseuse de Schimke	1830	25
Dysplasie mandibulo-acrale	2457	≤10
Dysplasie maxillonasale	1248	136
Dysplasie mésodermique axiale	1834	≤10
Dysplasie mésomélique isolée de l'avant bras	2497	≤10
Dysplasie mésomélique type Langer	2632	≤10
Dysplasie mésomélique type Savarirayan	85170	≤10
Dysplasie métaphysaire ostéoclastique	500548	≤10
Dysplasie métatropique	2635	21
Dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales	189439	≤10
Dysplasie mucoépithéliale héréditaire	1839	≤10
Dysplasie oculo-dento-digitale	2710	54
Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire	67039	≤10
Dysplasie odonto-onychodermique	2721	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Dysplasie osseuse avec incurvation des membres liée à FGFR2	313855	≤10
Dysplasie osseuse ostéoclastique létale	1832	≤10
Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique type Saul-Wilson	85172	≤10
Dysplasie ostéofibreuse	488265	13
Dysplasie ostéoglyphonique	2645	≤10
Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire	1427	≤10
Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire autosomique dominante	166100	≤10
Dysplasie pelviscapulaire	93333	≤10
Dysplasie phalango-épiphysaire en ailes d'anges	63442	≤10
Dysplasie pilo-dentaire	2892	≤10
Dysplasie rénale	93108	1721
Dysplasie rénale multikystique	1851	2238
Dysplasie rétinienne liée à l'X	1852	≤10
Dysplasie Schneckenbecken	3144	≤10
Dysplasie SPONASTRIME	93357	≤10
Dysplasie spondylo-enchondrale	1855	≤10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec hyperlaxité ligamentaire	93359	≤10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec luxations multiples	93360	≤10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire liée à l'X	93349	≤10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type agrégane	171866	≤10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Isidor	370015	≤10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type matrilin-3	156728	≤10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type PAPP2	93282	≤10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Strudwick	93346	26
Dysplasie spondyloépiphysaire avec raccourcissement des métatarsiens	137678	≤10
Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale	94068	102
Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	93284	68
Dysplasie spondylo-épiphysaire type Reardon	163662	≤10
Dysplasie spondylo-mégaépiphysaire-métaphysaire	228387	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire axiale	168549	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire type fracture en coins	93315	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Golden	168544	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Kozlowski	93314	22
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Schmidt	93316	21
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Sedaghatian	93317	≤10
Dysplasie squelettique avec os wormien-fractures multiples-dentinogenèse imparfaite	166277	≤10
Dysplasie squelettique létale type Greenberg	1426	≤10
Dysplasie sus-apicale médiane du nez	466695	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Dysplasie thanatophore	2655	<b>26</b>
Dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne	3317	<b>≤10</b>
Dysplasie thymus-rein-anus-poumon	3326	<b>≤10</b>
Dysplasie valvulaire myxomatose liée à l'X associée à FLNA	555877	<b>≤10</b>
Dysplasie ventriculaire droite arythmogène familiale isolée	217656	<b>471</b>
Dyspraxie verbale de développement	209908	<b>45</b>
Dysspondyloenchondromatose	85198	<b>13</b>
Dyssynostose craniofaciale	1516	<b>14</b>
Dystonie 14	101151	<b>≤10</b>
Dystonie 16	210571	<b>≤10</b>
Dystonie cervicale combinée	370114	<b>37</b>
Dystonie cervicale de l'adulte, type DYT23	420492	<b>339</b>
Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	98808	<b>32</b>
Dystonie dopa-sensible autosomique récessive	101150	<b>12</b>
Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase	70594	<b>≤10</b>
Dystonie due à une mutation de l'ADN mitochondrial	254851	<b>≤10</b>
Dystonie focale autosomique dominante, type DYT25	329466	<b>≤10</b>
Dystonie généralisée à début précoce par les membres	256	<b>201</b>
Dystonie myoclonique héréditaire	36899	<b>163</b>
Dystonie oromandibulaire	93958	<b>18</b>
Dystonie primaire type DYT13	98807	<b>≤10</b>
Dystonie primaire type DYT2	99657	<b>≤10</b>
Dystonie primaire type DYT21	306734	<b>17</b>
Dystonie primaire type DYT27	464440	<b>94</b>
Dystonie primaire type DYT4	98805	<b>≤10</b>
Dystonie primaire type DYT6	98806	<b>≤10</b>
Dystonie-parkinsonisme à début rapide	71517	<b>≤10</b>
Dystonie-parkinsonisme de l'adulte	199351	<b>11</b>
Dystonie-parkinsonisme infantile	238455	<b>≤10</b>
Dystrophie centrale aréolaire de la choroïde	75377	<b>12</b>
Dystrophie cornéenne de la membrane basale	98956	<b>11</b>
Dystrophie cornéenne de Reis-Bücklers	98961	<b>11</b>
Dystrophie cornéenne de Schnyder	98967	<b>≤10</b>
Dystrophie cornéenne de Thiel-Behnke	98960	<b>11</b>
Dystrophie cornéenne endothéliale de Fuchs	98974	<b>37</b>
Dystrophie cornéenne granulaire type I	98962	<b>≤10</b>
Dystrophie cornéenne granulaire type II	98963	<b>≤10</b>
Dystrophie cornéenne grillagée type I	98964	<b>11</b>
Dystrophie cornéenne maculaire	98969	<b>11</b>
Dystrophie cornéenne mouchetée	98970	<b>≤10</b>
Dystrophie cornéenne postérieure polymorphe	98973	<b>11</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Dystrophie cornéenne stromale congénitale	101068	<b>≤10</b>
Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale	209932	<b>≤10</b>
Dystrophie des cônes et des bâtonnets	1872	<b>658</b>
Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type I	98975	<b>12</b>
Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type II	293603	<b>≤10</b>
Dystrophie facio-scapulo-humérale	269	<b>2869</b>
Dystrophie fovéo-maculaire vitelliforme de l'adulte	99000	<b>39</b>
Dystrophie maculaire cystoïde	75381	<b>14</b>
Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord	75327	<b>14</b>
Dystrophie maculaire en ailes de papillon	99001	<b>≤10</b>
Dystrophie maculaire occulte	247834	<b>28</b>
Dystrophie maculaire rétinienne type 2	319640	<b>16</b>
Dystrophie maculaire vitelliforme de Best	1243	<b>242</b>
Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébelleuse	370959	<b>≤10</b>
Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle	370968	<b>16</b>
Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle et épilepsie sévère	329178	<b>≤10</b>
Dystrophie musculaire congénitale avec hyperlaxité	371007	<b>18</b>
Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA	157973	<b>52</b>
Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich	75840	<b>152</b>
Dystrophie musculaire congénitale liée à la sous-unité alpha 2 de la laminine	258	<b>198</b>
Dystrophie musculaire congénitale mégaconiale	280671	<b>≤10</b>
Dystrophie musculaire congénitale sans déficience intellectuelle	370980	<b>38</b>
Dystrophie musculaire congénitale type 1B	98893	<b>≤10</b>
Dystrophie musculaire congénitale type 1C	52428	<b>≤10</b>
Dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama	272	<b>≤10</b>
Dystrophie musculaire de Becker	98895	<b>1152</b>
Dystrophie musculaire de Duchenne	98896	<b>2028</b>
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	261	<b>160</b>
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la fukutine R13	206554	<b>≤10</b>
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la plectine R17	254361	<b>≤10</b>
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la téléthéonine R7	34514	<b>≤10</b>
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la titine R10	140922	<b>39</b>
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha dystroglycane R16	280333	<b>≤10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha-sarcoglycane R3	62	<b>118</b>
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'anoctamine-5 R12	206549	<b>64</b>
Dystrophie musculaire des ceintures liée au bêta-sarcoglycane R4	119	<b>34</b>
Dystrophie musculaire des ceintures liée au delta-sarcoglycane R6	219	≤ <b>10</b>
Dystrophie musculaire des ceintures associée à DNAJB6 D1	34516	<b>20</b>
Dystrophie musculaire des ceintures associée à FKRP R9	34515	<b>106</b>
Dystrophie musculaire des ceintures associée à GMPPB R19	363623	≤ <b>10</b>
Dystrophie musculaire des ceintures associée à HNRNPDL D3	55596	≤ <b>10</b>
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMGNT1 R15	206564	≤ <b>10</b>
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT1 R11	86812	<b>16</b>
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT2 R14	206559	≤ <b>10</b>
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TOR1AIP1	424261	≤ <b>10</b>
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TRAPPC11 R18	369840	≤ <b>10</b>
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TRIM32 R8	1878	<b>11</b>
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A	266	<b>38</b>
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1B	264	<b>95</b>
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1C	265	<b>45</b>
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1E	34517	≤ <b>10</b>
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2R	363543	≤ <b>10</b>
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 D4	565909	≤ <b>10</b>
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 R1	267	<b>406</b>
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la dysferline R2	268	<b>213</b>
Dystrophie musculaire des ceintures liée au gamma-sarcoglycane R5	353	<b>198</b>
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	270	<b>440</b>
Dystrophie musculaire scapulo-péronière liée à l'X	431272	≤ <b>10</b>
Dystrophie musculaire scapulo-péronière tardive associée à MYH7	437572	<b>15</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Dystrophie musculaire tibiale	609	<b>51</b>
Dystrophie myotonique de Steinert	273	<b>5874</b>
Dystrophie neuroaxonale infantile	35069	<b>56</b>
Dystrophie progressive des cônes	1871	<b>258</b>
Dystrophie pseudo-inflammatoire de Sorsby	59181	≤ <b>10</b>
Dystrophie réticulée de l'épithélium pigmentaire rétinien	99002	<b>36</b>
Dystrophie rétinienne sévère de l'enfance	364055	<b>32</b>
Dystrophie rétinienne type Bothnie	85128	≤ <b>10</b>
Dystrophie tachetée simulant le fundus flavimaculatus	99003	<b>12</b>
Ectasie canaliculaire précalicelle	1309	<b>134</b>
Ectasie de l'auricule droite	99101	≤ <b>10</b>
Ectopie du cristallin familiale	1885	<b>106</b>
Ectopie thyroïdienne	95712	<b>881</b>
Ectropion congénital de l'épithélium pigmenté de l'iris	91491	≤ <b>10</b>
Ectropion congénital isolé	99171	≤ <b>10</b>
Elastofibrome	228243	≤ <b>10</b>
Elastolyse du derme moyen	228299	≤ <b>10</b>
Elastorrhexie papuleuse	228264	≤ <b>10</b>
Elastose dermique focale tardive	228227	≤ <b>10</b>
Elastosis perforans serpiginosa	79148	≤ <b>10</b>
Élévation isolée asymptomatique de la créatine phosphokinase	206599	<b>527</b>
Elliptocytose familiale	288	<b>44</b>
Elliptocytose héréditaire commune	98864	≤ <b>10</b>
Elliptocytose héréditaire homozygote	98865	≤ <b>10</b>
Embryofetopathie à la cocaïne	1911	≤ <b>10</b>
Embryofetopathie à la phénylhydantoïne	1912	≤ <b>10</b>
Embryofetopathie au méthimazole	1923	≤ <b>10</b>
Embryofetopathie au valproate	1906	<b>547</b>
Embryofetopathie aux anti-vitamine K	1914	≤ <b>10</b>
Embryopathie à cytomégalovirus	294	<b>166</b>
Embryopathie à la thalidomide	3312	≤ <b>10</b>
Embryopathie à parvovirus	295	≤ <b>10</b>
Embryopathie au mycophénolate mofétil	268249	≤ <b>10</b>
Embryopathie au phénobarbital	1919	≤ <b>10</b>
Embryopathie diabétique	1926	≤ <b>10</b>
Emphysème lobaire congénital	1928	<b>65</b>
Empyème pleural	449266	≤ <b>10</b>
Encéphalite à herpes simplex	1930	<b>48</b>
Encéphalite focale de Rasmussen	1929	<b>51</b>
Encéphalite léthargique	83600	≤ <b>10</b>
Encéphalite limbique aiguë non-herpétique	163924	<b>15</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Encéphalite limbique avec anticorps anti-LGI1	163908	<b>27</b>
Encéphalite limbique avec anticorps anti-récepteur NMDA	217253	<b>69</b>
Encéphalite limbique avec anticorps caspr2	276402	<b>14</b>
Encéphalite limbique paranéoplasique classique	163898	<b>17</b>
Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale associée à TMEM70	1194	<b>12</b>
Encéphalocèle isolée	199647	<b>13</b>
Encéphalomyélite aiguë disséminée	83597	<b>139</b>
Encéphalomyopathie mitochondriale infantile associée à FASTKD2	166105	≤10
Encéphalomyopathie mitochondriale sévère liée à l'X	238329	≤10
Encéphalopathie auto-immune avec parasomnie et apnée obstructive du sommeil	420789	≤10
Encéphalopathie bilirubinique aiguë	529799	≤10
Encéphalopathie bilirubinique chronique	529808	≤10
Encéphalopathie épileptique à début précoce et déficience intellectuelle liées à une mutation de GRIN2A	289266	<b>25</b>
Encéphalopathie épileptique à début précoce non spécifique	442835	<b>174</b>
Encéphalopathie épileptique associée à KCNQ2	439218	<b>57</b>
Encéphalopathie épileptique avec démyélinisation cérébrale généralisée	353217	≤10
Encéphalopathie épileptique et développementale associée à CNTNAP2	163681	<b>878</b>
Encéphalopathie épileptique et développementale associée à SYNGAP1	544254	<b>25</b>
Encéphalopathie épileptique infantile précoce	1934	<b>812</b>
Encéphalopathie épileptique-dyskinétique infantile	364063	<b>23</b>
Encéphalopathie éthylmalonique	51188	≤10
Encéphalopathie glycinique	407	<b>67</b>
Encéphalopathie liée à STXBP1	599373	≤10
Encéphalopathie myoclonique précoce	1935	<b>53</b>
Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	298	<b>27</b>
Encéphalopathie nécrosante aiguë de l'enfant	263524	≤10
Encéphalopathie nécrosante aiguë familiale	88619	≤10
Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie	209370	<b>29</b>
Encéphalopathie par défaut de fission mitochondriale et peroxysomale	527276	≤10
Encéphalopathie par déficit en prosaposine	139406	≤10
Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase	833	<b>14</b>
Encéphalopathie progressive précoce avec crises myocloniques migrantes et continues	1943	<b>17</b>
Encéphalopathie sensible aux stéroïdes associée à une thyroïdite auto-immune	83601	≤10
Endocardite infectieuse	570762	≤10
Endométriose extra-pelvienne	137820	<b>64</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Endothéliose herpétique	137602	≤10
Entérocolite nécrosante	391673	<b>25</b>
Entéropathie à cellules NK	263665	≤10
Entéropathie auto-immune primitive	522037	≤10
Entéropathie congénitale en touffes	92050	<b>47</b>
Eosinophilie oesophagienne répondant aux inhibiteurs de la pompe à protons	411696	≤10
Ependymome	251636	<b>14</b>
Ependymome anaplasique	251646	≤10
Ependymome myxopapillaire	251643	≤10
Epiblépharon	99169	<b>34</b>
Epidermodysplasie verruciforme	302	<b>23</b>
Epidermolyse bulleuse de Kindler	2908	<b>22</b>
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique dominante	231568	<b>51</b>
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme intermédiaire	89842	<b>17</b>
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme sévère	79408	≤10
Epidermolyse bulleuse dystrophique inversée autosomique récessive	79409	<b>12</b>
Epidermolyse bulleuse dystrophique localisée	595356	≤10
Epidermolyse bulleuse dystrophique prurigineuse	89843	≤10
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle à début tardif	79406	≤10
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle avec atrophie pylorique	79403	≤10
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée sévère	79404	<b>12</b>
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée, forme intermédiaire	79402	≤10
Epidermolyse bulleuse simple avec dystrophie musculaire	257	≤10
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme intermédiaire	79399	≤10
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme sévère	79396	<b>26</b>
Epidermolyse bulleuse simple intermédiaire sans manifestations extracutanées associée à PLEC	79401	≤10
Epidermolyse bulleuse simple localisée	79400	<b>19</b>
Epidermolyse bulleuse acquise	46487	<b>151</b>
Epilepsie à pointes occipitales	25968	<b>105</b>
Epilepsie autosomique dominante avec aura auditive	101046	≤10
Epilepsie avec absences myocloniques	86911	<b>128</b>
Epilepsie bénigne partielle de l'enfant avec crises partielles complexes	166299	<b>29</b>
Epilepsie de la femme avec déficience intellectuelle	101039	<b>67</b>
Epilepsie du lobe méso-temporal avec sclérose de l'hippocampe	99701	<b>374</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Epilepsie focale familiale à foyers variables	98820	<b>27</b>
Epilepsie focale infantile bénigne avec pointes-ondes centrales au cours du sommeil	166308	<b>33</b>
Epilepsie focale migrante	293181	<b>29</b>
Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	98784	<b>91</b>
Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus	36387	<b>314</b>
Epilepsie infantile familiale bénigne	306	<b>57</b>
Epilepsie myoclonique bénigne familiale de l'adulte	86814	<b>11</b>
Epilepsie myoclonique de l'enfance	86909	<b>71</b>
Epilepsie myoclonique des encéphalopathies non-progressives	86913	<b>14</b>
Epilepsie myoclonique infantile familiale	352582	≤10
Epilepsie myoclonique juvénile	307	<b>490</b>
Epilepsie myoclonique progressive avec dystonie	352596	≤10
Epilepsie myoclonique progressive type 7	435438	≤10
Epilepsie myoclonique progressive type 8	424027	≤10
Epilepsie myoclonique-astatique	1942	<b>320</b>
Epilepsie néonatale bénigne familiale	1949	<b>99</b>
Epilepsie partielle bénigne de l'adolescent	1544	<b>15</b>
Epilepsie partielle bénigne du nourrisson avec crises généralisées secondaires	166302	<b>12</b>
Epilepsie photosensible	166409	<b>36</b>
Epilepsie pyridoxino-dépendante	3006	<b>29</b>
Epilepsie réflexe à l'eau chaude	166412	≤10
Epilepsie rolandique	1945	<b>378</b>
Epilepsie sursaut	166427	≤10
Epilepsie temporale familiale	98819	<b>28</b>
Epilepsie temporale méssiale familiale avec convulsions fébriles	165805	≤10
Epilepsie temporale méssiale familiale bénigne	163717	≤10
Epilepsie-absence de l'enfance	64280	<b>443</b>
Epilepsie-absence juvénile	1941	<b>344</b>
Epiphysiolyse de la hanche	399329	≤10
Epithéliome squameux multiple spontanément curable	65748	≤10
Eruption cutanée avec éosinophilie et symptômes systémiques	139402	<b>510</b>
Erythema elevatum diutinum	90000	≤10
Erythème palmaire héréditaire	231031	≤10
Erythème pigmenté fixe	293812	<b>67</b>
Erythème polymorphe majeur	502499	<b>80</b>
Erythroblastopénie transitoire de l'enfance	98871	≤10
Erythrocytose de Tchouvachie	238557	≤10
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme non-bulleuse	79394	<b>16</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme réticulaire	281190	≤10
Erythrodermie desquamative	314	≤10
Erythrodermie progressive et symétrique	316	<b>13</b>
Erythrodermie variable	317	<b>21</b>
Erythromélgie primaire	90026	<b>91</b>
Erythromélgie secondaire	529864	<b>11</b>
État de mal épileptique réfractaire d'apparition tardive	363558	<b>12</b>
Euryblépharon	99172	≤10
Excavation papillaire familiale	464760	≤10
Excès apparent de minéralocorticoïdes	320	≤10
Exstrophie vésicale-épispiadias	322	<b>408</b>
Fasciite à éosinophiles	3165	<b>108</b>
Fasciite nodulaire	477742	≤10
Fenêtre aorto-pulmonaire congénitale	2037	≤10
Fente cervicale médiane	141288	<b>13</b>
Fente du palais dur	101023	<b>1154</b>
Fente faciale 4 de Tessier	141258	≤10
Fente faciale 5 de Tessier	141261	≤10
Fente faciale 6 de Tessier	141265	≤10
Fente faciale 7 de Tessier	141276	<b>58</b>
Fente labiale isolée	199302	<b>237</b>
Fente labiale médiane supérieure et inférieure, forme familiale	401942	≤10
Fente labio-alvéolaire	141291	<b>562</b>
Fente labio-palatine	199306	<b>969</b>
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	2004	<b>43</b>
Fente médiane labio-mandibulaire	2006	≤10
Fente médiane labio-maxillaire	141239	<b>40</b>
Fente mitrale	95465	<b>33</b>
Fente nasale paramédiane	141242	<b>18</b>
Fente palatine submuqueuse	155878	<b>91</b>
Fente sternale	2017	≤10
Fente vélaire	99772	<b>981</b>
Fibres à myéline périlabiales étendues	440724	≤10
Fibrillation auriculaire familiale	334	<b>52</b>
Fibrillation ventriculaire idiopathique type non Brugada	228140	<b>325</b>
Fibrochondrogenèse	2021	≤10
Fibrochondrome cervico-facial	141067	<b>393</b>
Fibrodysplasie ossifiante progressive	337	<b>133</b>
Fibroélastose endocardique	2022	≤10
Fibroélastose pleuroparenchymateuse idiopathique	494428	<b>91</b>
Fibrolliculomes multiples familiaux	338	≤10
Fibromatose digitale infantile	199267	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Fibromatose gingivale héréditaire	2024	≤10
Fibromatose hyaline	498474	15
Fibromatose multiple non ossifiante	2029	≤10
Fibrome chondromyxoïde	404507	≤10
Fibrosarcome	2030	≤10
Fibrose angiocentrique à éosinophiles	449566	24
Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs	45358	38
Fibrose congénitale hépatique isolée	485426	123
Fibrose pulmonaire idiopathique	2032	2324
Fibrose systémique fibrogénique	137617	≤10
Fièvre due aux morsures de rat	31205	≤10
Fièvre méditerranéenne familiale	342	1399
Fièvre Q	781	≤10
Fièvre récurrente cycle menstruel-dépendante	498251	≤10
Fièvre récurrente infectieuse	91547	253
Filaminopathie musculaire	171445	52
Filariose lymphatique	2035	≤10
Fistule artérioveineuse systémique congénitale	2039	20
Fistule congénitale entre voix respiratoires et canaux biliaires	2040	≤10
Fistule coronaire	2041	18
Fistule de la commissure labiale	141061	≤10
Fistule de la lèvre inférieure	141064	11
Fistule du dos du nez	141219	123
Fistule portosystémique congénitale	480531	120
Fistule trachéo-oesophagienne isolée	454750	16
Flutter auriculaire idiopathique du nouveau-né	45452	≤10
Folliculite décalvante de Quinquaud	346	≤10
Folliculite disséquante du cuir chevelu	345	≤10
Foramen pariétal avec hypoplasie claviculaire	251290	≤10
Forme symptomatique de la dystrophie musculaire de Duchenne et Becker de la femme porteuse	206546	187
Forme symptomatique de l'hémochromatose type 1	465508	12
Forme symptomatique du syndrome de Coffin-Lowry de la femme porteuse	276630	≤10
Forme symptomatique du syndrome de l'X fragile de la femme porteuse	449291	18
Fossette colobomateuse de la papille	519404	≤10
Frontorhinie	391474	≤10
Fructosurie essentielle	2056	≤10
Fucosidose	349	≤10
Fundus albipunctatus	227796	≤10
Galactosémie classique	79239	24
Galactosialidose	351	≤10
Gangliocytome	251937	≤10
Gangliogliome	251949	87

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Gangliogliome anaplasique	251957	≤10
Ganglioneurome	251992	≤10
Ganglioneurome de Hirschsprung	2151	≤10
Gangliosidose à GM1	354	54
Gangliosidose à GM2 variant AB	309246	≤10
Gastrite collagène pédiatrique	487809	≤10
Gastro-entérite à éosinophiles	2070	≤10
Gastroparésie idiopathique	558411	≤10
Génochondromatose type 1	85197	≤10
Génochondromatose type 2	93398	≤10
Germinome extragonadique	182127	93
Gérodermie ostéodysplasique	2078	≤10
Gigantisme 15q	314585	122
Gigantisme hypophysaire	99725	≤10
Glaucome congénital	98976	436
Glaucome juvénile	98977	48
Glaucome néovasculaire	94058	≤10
Glaucome secondaire à une sphérophakie/ectopie du cristallin et mégalocornée	238763	≤10
Glioblastome	360	35
Gliome angiocentrique	251671	≤10
Gliome des voies optiques	2086	246
Gliome infiltrant du tronc cérébral	497188	≤10
Glomérulonéphrite à dépôts de C3 isolés sans prolifération	93559	16
Glomérulonéphrite à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes	97566	22
Glomérulonéphrite à dépôts organisés microtubulaires	97567	≤10
Glomérulonéphrite extra membraneuse primitive	97560	1184
Glomérulonéphrite membranoproliférative primaire	54370	511
Glomérulonéphrite pauci-immune	93126	143
Glomérulopathie à dépôts de collagène de type III	84087	≤10
Glomérulopathie extra-membraneuse congénitale par allo-immunisation foetomaternelle anti-endopeptidase neutre	69063	≤10
Glomérulopathie lipoprotéinique	329481	≤10
Glucosurie rénale familiale	69076	22
Glycogénose avec cardiomyopathie sévère par déficit en glycogénine	263297	≤10
Glycogénose interstitielle pulmonaire	217557	≤10
Glycogénose par déficit en enzyme branchante	367	15
Glycogénose par déficit en enzyme débranchante	366	85
Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase	364	59
Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire	368	263

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Glycogénose par déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire	137625	≤10
Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique	2089	≤10
Glycogénose par déficit en lactate déshydrogénase	2364	≤10
Glycogénose par déficit en LAMP-2	34587	23
Glycogénose par déficit en maltase acide	365	323
Glycogénose par déficit en phosphofructokinase musculaire	371	≤10
Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1	713	≤10
Glycogénose par déficit en phosphoglycérate mutase	97234	≤10
Glycogénose par déficit en phosphorylase hépatique	369	≤10
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire	79240	≤10
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase musculaire	715	≤10
Goitre multinodulaire familial	276399	≤10
Gonadoblastome	206484	≤10
Granulomatose avec polyangéite	900	1136
Granulomatose chronique	379	253
Granulomatose éosinophilique avec polyangéite	183	703
Granulomatose lymphomatoïde	86869	≤10
Hamartome kystique hépatique	386	33
Hamartome musculaire lisse congénital	263435	22
Hamartomes hypothalamiques avec épilepsie gélastique	86906	29
Hémangioblastome	252054	≤10
Hémangioendothéliome composite	458758	≤10
Hémangioendothéliome épithélioïde	157791	23
Hémangioendothéliome kaposiforme	2122	26
Hémangiomatose capillaire pulmonaire	199241	≤10
Hémangiomatose néonatale diffuse	2123	76
Hémangiome à cellules fusiformes	210584	≤10
Hémangiome congénital non involutif	141179	273
Hémangiome congénital partiellement involutif	458785	24
Hémangiome congénital rapidement involutif	141184	199
Hémangiome verruqueux	464318	12
Hémiagénésie de la thyroïde	95719	28
Hémihyperplasie isolée	2128	264
Hémimégalencéphalie	99802	64
Hémimélie cubitale	93320	42
Hémimélie fibulaire	93323	72
Hémimélie radiale	93321	74
Hémimélie tibiale	93322	29
Hémiplégie alternante de l'enfance	2131	53
Hémiplégie alternante nocturne bénigne de l'enfance	209973	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Hémochromatose africaine	139507	≤10
Hémochromatose néonatale	446	19
Hémochromatose type 2	79230	18
Hémochromatose type 4	139491	18
Hémoglobine C-β-thalassémie	231242	22
Hémoglobine E-β-thalassémie	231249	27
Hémoglobine Lepore-β-thalassémie	330032	≤10
Hémoglobinosose C	2132	491
Hémoglobinosose D	90039	13
Hémoglobinosose E	2133	58
Hémoglobinosose M	330041	≤10
Hémoglobinurie paroxystique nocturne	447	206
Hémophilie A	98878	5728
Hémophilie acquise	73274	178
Hémophilie B	98879	1213
Hémorragie alvéolaire diffuse	90060	21
Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose	85458	≤10
Hémorragie subarachnoïdienne par rupture d'anévrisme intracrânien, forme acquise	90065	≤10
Hémosidérose pulmonaire idiopathique	99931	39
Hémosidérose pulmonaire secondaire	99930	≤10
Hépatite auto-immune	2137	4532
Hépatite delta	402823	≤10
Hépatite virale fulminante	35063	≤10
Hépatoblastome	449	15
Hépatoenképhalopathie par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 1	137681	≤10
Hernie de coupole diaphragmatique	2140	1113
Hétéroplasie osseuse progressive	2762	20
Hétérotopie gliale nasale	141112	≤10
Hétérotopie neuronale nodulaire	2149	311
Hétérotopie sous-corticale en bandes	99796	54
Histidinémie	2157	≤10
Histiocytose à cellule indéterminée	158019	≤10
Histiocytose céphalique bénigne	157997	≤10
Histiocytose langerhansienne	389	863
Histoplasmose	390	≤10
Holoprosencéphalie	2162	123
Holoprosencéphalie microforme	280200	11
Homocystinurie classique	394	52
Homocystinurie par déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase	395	34
Homocystinurie sans acidurie méthylmalonique	622	≤10
Hydatidose	400	≤10
Hydranencéphalie	2177	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Hydrocéphalie congénitale	2185	<b>59</b>
Hygrome kystique	79486	<b>21</b>
Hyper- et hypopigmentation progressive familiale	280628	<b>≤10</b>
Hyperaldostéronisme familial type I	403	<b>86</b>
Hyperaldostéronisme familial type II	404	<b>≤10</b>
Hyperaldostéronisme familial type III	251274	<b>≤10</b>
Hyperammoniémie par déficit en N-acétylglutamate synthase	927	<b>≤10</b>
Hyperandrogénie par déficit en cortisone réductase	168588	<b>≤10</b>
Hypercalcémie hypocalciurique familiale	405	<b>271</b>
Hypercalcémie infantile autosomique récessive	300547	<b>93</b>
Hypercalciurie idiopathique	2197	<b>702</b>
Hypercholanémie familiale	238475	<b>≤10</b>
Hypercholestérolémie familiale homozygote	391665	<b>12</b>
Hyperexplexie héréditaire	3197	<b>57</b>
Hyperferritinémie génétique sans surcharge en fer	254704	<b>13</b>
Hyperinsulinisme autosomique récessif par déficit en Kir6.2	79644	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme autosomique récessif par déficit en SUR1	79643	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme focal résistant au diazoxide par déficit en SUR1	276598	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	71212	<b>11</b>
Hyperinsulinisme par déficit en glucokinase	79299	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme par déficit en HNF4A	263455	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme par déficit en INSR	263458	<b>≤10</b>
Hyperkératose lenticulaire persistante	409	<b>≤10</b>
Hyperlaxité de la peau par déficit en facteur de coagulation dépendant de la vitamine K	91135	<b>≤10</b>
Hyperlipoprotéïnémie type 1	411	<b>≤10</b>
Hypermélanose naevôide linéaire et convolutive	79150	<b>12</b>
Hyperostose corticale dysplasique	2204	<b>≤10</b>
Hyperostose corticale généralisée	3416	<b>≤10</b>
Hyperostose endostéale type Worth	2790	<b>≤10</b>
Hyperostose sterno-costo-claviculaire isolée	178311	<b>≤10</b>
Hyperoxalurie primitive	416	<b>196</b>
Hyperparathyroïdie isolée familiale	99879	<b>71</b>
Hyperparathyroïdie primitive sévère néonatale	417	<b>13</b>
Hyperphalangie	295002	<b>≤10</b>
Hyperphénylalaninémie par déficit en tétrahydrobioptérine	238583	<b>17</b>
Hyperpigmentation progressive familiale	79146	<b>14</b>
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11-bêta-hydroxylase	90795	<b>98</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 17-alpha-hydroxylase	90793	<b>30</b>
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	90794	<b>1905</b>
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase	90791	<b>33</b>
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase	95699	<b>15</b>
Hyperplasie congénitale lipéide des surrénales par déficit en STAR	90790	<b>30</b>
Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson	217560	<b>47</b>
Hyperplasie hémifaciale	141145	<b>27</b>
Hyperplasie lymphoïde nodulaire pulmonaire	60026	<b>≤10</b>
Hyperplasie primaire de la parathyroïde	99878	<b>20</b>
Hyperplasie surrénalienne unilatérale primitive	231580	<b>150</b>
Hyperprolactinémie familiale	397685	<b>14</b>
Hyperprolinémie type 2	79101	<b>≤10</b>
Hyperprolinémie type I	419	<b>15</b>
Hypersomnie idiopathique	33208	<b>1842</b>
Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique/familiale	422	<b>1809</b>
Hypertension intracrânienne idiopathique	238624	<b>15</b>
Hypertension par mutation gain de fonction du récepteur aux minéralocorticoïdes	88660	<b>≤10</b>
Hypertension portale non cirrhotique familiale à début précoce	494348	<b>≤10</b>
Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique	70591	<b>1473</b>
Hyperthermie maligne de l'anesthésie	423	<b>236</b>
Hyperthermie maligne induite par l'exercice	466650	<b>≤10</b>
Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH	424	<b>93</b>
Hyperthyroïdie gestationnelle	99819	<b>≤10</b>
Hypertrichose congénitale lanugineuse	2222	<b>15</b>
Hypertriglycéridémie transitoire et stéatose hépatique du nourrisson	300293	<b>≤10</b>
Hypertrophie des membres inférieurs	295051	<b>17</b>
Hypertrophie des membres supérieurs	295049	<b>≤10</b>
Hypertrophie mammaire juvénile familiale	180176	<b>44</b>
Hyperzincémie et hypercalprotectinémie	251523	<b>≤10</b>
Hypoaldostéronisme familial	427	<b>15</b>
Hypochondroplasie	429	<b>345</b>
Hypogammaglobulinémie transitoire de l'enfance	169139	<b>≤10</b>
Hypoglossie/aglossie isolée congénitale	141152	<b>≤10</b>
Hypogonadisme hypogonadotrope congénital isolé	238666	<b>1284</b>
Hypomagnésémie isolée autosomique dominante type Glaudemans	199326	<b>≤10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Hypomagnésémie primaire autosomique dominante avec hypocalciurie	34528	≤10
Hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire	30924	15
Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose avec atteinte oculaire sévère	2196	≤10
Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose sans atteinte oculaire sévère	31043	35
Hypomagnésémie primaire familiale avec normocalciurie et normocalcémie	34527	≤10
Hypomyélinisation avec atrophie des noyaux gris centraux et du cervelet	139441	≤10
Hypomyélinisation avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière et spasticité des jambes	363412	≤10
Hypoparathyroïdie auto-immune	36913	18
Hypoparathyroïdie isolée familiale	2238	159
Hypoparathyroïdie secondaire due à un défaut de sécrétion de parathormone	140286	116
Hypophosphatasie	436	287
Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose	244305	118
Hypophosphatémie liée à l'X	89936	433
Hypopigmentation linéaire et asymétrie craniofaciale avec anomalies acrales, oculaires et cérébrales	589608	≤10
Hypoplasie congénitale des surrénales liée à l'X	95702	29
Hypoplasie congénitale du pouce	294988	35
Hypoplasie de la thyroïde	95720	37
Hypoplasie de l'anneau mitral	99058	≤10
Hypoplasie de l'artère pulmonaire	99083	15
Hypoplasie dermique en aires	2092	65
Hypoplasie des cellules de Leydig	755	21
Hypoplasie du coeur gauche	2248	88
Hypoplasie fovéale isolée	519398	22
Hypoplasie isolée bilatérale des hémisphères cérébelleux	269221	≤10
Hypoplasie isolée du vermis cérébelleux	199630	54
Hypoplasie isolée unilatérale des hémisphères cérébelleux	269218	12
Hypoplasie pontocérébelleuse type 1	2254	15
Hypoplasie pontocérébelleuse type 10	411493	≤10
Hypoplasie pontocérébelleuse type 2	2524	24
Hypoplasie pontocérébelleuse type 3	97249	≤10
Hypoplasie pontocérébelleuse type 4	166063	≤10
Hypoplasie pontocérébelleuse type 6	166073	≤10
Hypoplasie pulmonaire primitive	2257	20
Hypoplasie rénale	93101	2426
Hypoplasie surrénalienne familiale sans hormone lutéïnisante	95700	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Hypoplasie syndromique du rebord orbitaire	98606	≤10
Hypoplasie unilatérale congénitale du muscle abaisseur de l'angle de la bouche	1166	123
Hypoplasie utérine	180139	≤10
Hypoplasie ventriculaire droite isolée	439	12
Hypoplasie/aplasie isolée du nerf optique	137902	16
Hypoplasie/aplasie mammaire congénitale isolée	180188	21
Hypospadias postérieur	95706	1111
Hypotension orthostatique idiopathique	441	31
Hypothermie périodique spontanée	29822	≤10
Hypothyroïdie congénitale idiopathique	95717	296
Hypothyroïdie congénitale par insuffisance/excès d'apport en iode	1910	≤10
Hypothyroïdie congénitale par passage transplacentaire d'anticorps anti-récepteur de la TSH	95715	18
Hypothyroïdie congénitale transitoire génétique	226316	≤10
Hypothyroïdie familiale par anomalie de l'hormon-synthèse thyroïdienne	95716	339
Hypothyroïdie par déficit en facteurs de transcription impliqués dans le développement ou la fonction hypophysaire	226307	≤10
Hypothyroïdie par mutation du récepteur de la TSH	90673	64
Hypotrichose avec dégénérescence maculaire juvénile	1573	≤10
Hypotrichose héréditaire de Marie Unna	444	≤10
Hypotrichose simple	55654	25
Hypotrichose simple du cuir chevelu	90368	≤10
Hypo-uricémie rénale héréditaire	94088	≤10
Ichtyose acquise	454	36
Ichtyose en maillot de bain	100976	≤10
Ichtyose épidermolytique autosomique dominante	312	80
Ichtyose épidermolytique superficielle	455	11
Ichtyose exfoliative	289586	≤10
Ichtyose harlequin	457	22
Ichtyose hystrix de Curth-Macklin	79503	≤10
Ichtyose hystrix gravior	79504	≤10
Ichtyose lamellaire	313	399
Ichtyose liée à l'X syndromique	281090	21
Ichtyose récessive liée à l'X	461	150
Ictère néonatal transitoire	2312	17
Immunodéficience due à un déficit des composés classiques de la voie classique du complément	169147	25
Impétigo bulleux	36237	≤10
Incompétence vélopharyngienne congénitale	2291	119
Incontinentia pigmenti	464	571
Incurvation congénitale des os longs	2292	12
Incurvation latérale sévère du tibia avec petite taille	324307	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Infection à cytomégalovirus chez des patients à risque avec une immunodépression cellulaire	137698	≤10
Infection congénitale à entérovirus	292	≤10
Infection congénitale à herpes simplex	293	≤10
Infection congénitale au virus d'Epstein-Barr	70596	≤10
Infection disséminée à cytomégalovirus idiopathique	35062	≤10
Infection pulmonaire à mycobactéries atypiques	411703	64
Infection récurrente associée à un déficit rare en isotype d'immunoglobuline	183675	250
Infection récurrente par déficit en granules spécifiques	169142	≤10
Infertilité féminine due à un blocage en méiose	488191	≤10
Infertilité féminine par défaut de la zone pellucide	404466	≤10
Infertilité masculine avec virilisation normale due à une anomalie de la méiose	217034	≤10
Infertilité masculine idiopathique rare	98345	21
Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	399805	32
Infertilité masculine monogénique avec tératozoospermie	399808	11
Infertilité masculine non syndromique par défaut de motilité	276234	16
Infiltration lymphocytaire cutanée de Jessner	33314	≤10
Insensibilité congénitale à la douleur avec déficience intellectuelle sévère	453510	≤10
Insensibilité congénitale à la douleur avec hyperhidrose	217399	≤10
Insomnie fatale familiale	466	≤10
Insuffisance du baroréflexe	443084	≤10
Insuffisance hépatique aiguë	90062	≤10
Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt	217371	≤10
Insuffisance hypophysaire d'origine post-traumatique	95619	1951
Insuffisance intestinale chronique	294422	12
Insuffisance placentaire	439167	≤10
Insuffisance somatotrope non acquise isolée	631	4221
Insuffisance surrénalienne aiguë	95409	69
Insuffisance surrénalienne héréditaire isolée par déficit partiel en CYP11A1	289548	≤10
Insulinome	97279	14
Interruption de la crosse aortique	2299	64
Intolérance au fructose héréditaire	469	13
Intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie	470	≤10
Intoxication à la cocaïne	90068	≤10
Intoxication à l'amiante	2302	80
Intoxication aiguë par les médicaments avec effet stabilisant de membrane	43119	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Intoxication au paracétamol	464458	≤10
Intoxication au plomb	330015	≤10
Intoxication par la colchicine	31824	≤10
Iridocyclite hétérochromique de Fuchs	263479	≤10
Isochromosomie Yp	98798	≤10
Isochromosomie Yq	98797	≤10
Isomérisme atrial droit	97548	40
Kératite autosomique dominante	2334	≤10
Kératite épithéliale d'origine infectieuse	137593	≤10
Kératite ponctuée superficielle de Thygeson	519406	≤10
Kératite stromale à herpes simplex	137599	≤10
Kératoacanthome familial	493	≤10
Kératoconjonctivite atopique	163934	14
Kératoconjonctivite limbique supérieure	88633	≤10
Kératoconjonctivite vernale	70476	72
Kératodermie aïnhumoise et mutilante	494	≤10
Kératodermie mutilante avec ichtyose	79395	≤10
Kératodermie palmoplantaire aquagénique	498359	49
Kératodermie palmoplantaire diffuse avec fissures douloureuses	369999	≤10
Kératodermie palmoplantaire épidermolytique	2199	53
Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique dominante	1010	≤10
Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique récessive	1366	≤10
Kératodermie palmoplantaire focale avec kératose localisée aux articulations	370002	≤10
Kératodermie palmoplantaire héréditaire type Gamburg-Nielsen	86923	≤10
Kératodermie palmoplantaire mutilante avec plaques kératosiques péri-orificielles	659	≤10
Kératodermie palmoplantaire non épidermolytique	2337	14
Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 1	79501	≤10
Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 2	79502	≤10
Kératodermie palmoplantaire striée ou en bandes	50942	≤10
Kératodermie palmoplantaire transgrediens et progrediens	495	≤10
Kératodermie palmoplantaire type Nagashima	140966	≤10
Kératopathie neurotrophique	137596	≤10
Kératose folliculaire spinulosa decalvans de Siemens	2340	≤10
Kyste arachnoïdien	2356	68
Kyste bronchogénique	2357	40
Kyste de l'ouraue	488	≤10
Kyste dermoïde cervical	141046	106
Kyste dermoïde de la face	141051	352
Kyste dermoïde nasal	141103	35

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Kyste dermoïde ou épidermoïde du système nerveux central	530033	≤10
Kyste du cholédoque	480501	122
Kyste familial du conduit thyroïdienne	93953	72
Kyste lacrymo-nasal	141083	19
Kyste laryngé congénital	141124	11
Kyste multiloculaire du rein	97366	29
Kyste neurentérique	268865	≤10
Kyste omphalo-mésentérique	490	≤10
Kyste osseux anévrysmal	480553	12
Kyste osseux solitaire	83468	≤10
Kyste ou fistule du pavillon de l'oreille	155838	140
Kyste pancréatique congénital	313906	65
Kyste péri-radulaire	65250	≤10
Kyste trichilemmal proliférant	492	≤10
Kystes dermoïde et épidermoïde de l'hypophyse	91351	120
Kystes pleuro-péricardiques	99131	≤10
Lacunes pariétales	60015	22
Laminopathie lipodystrophique sévère autosomique semi-dominante	280365	≤10
Laparoschisis	2368	177
Laryngocèle	2372	≤10
Laryngomalacie congénitale	2373	549
Léiomyomatose familiale et cancer du rein	523	159
Léiomyomatose péritonéale disséminée	71274	≤10
Léiomyome orbitaire	52994	≤10
Léiomyosarcome	64720	24
Léiomyosarcome du col de l'utérus	213807	≤10
Léiomyosarcome du corps de l'utérus	213625	≤10
Leishmaniose	507	≤10
Lentiginose généralisée familiale	231040	≤10
Lèpre	548	19
Lepréchaunisme	508	≤10
Leptomyélolipome	268838	≤10
Leptospirose	509	≤10
Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale	137577	131
Lésion de la moelle épinière	90058	≤10
Lésion traumatique modérée ou sévère du cerveau	90056	≤10
Leucémie à grands lymphocytes granuleux T	86872	≤10
Leucémie à mastocytes	98851	≤10
Leucémie aiguë de phénotype mixte	530995	≤10
Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs B	99860	17
Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs T	99861	≤10
Leucémie aiguë mégacaryoblastique	518	≤10
Leucémie aiguë monoblastique/monocytaire	514	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Leucémie aiguë myéloblastique avec différenciation minimale	98832	≤10
Leucémie aiguë myéloïde héréditaire	319465	≤10
Leucémie aiguë myéomonocytaire	517	23
Leucémie aiguë non différenciée	98835	≤10
Leucémie aiguë promyélocytaire	520	≤10
Leucémie chronique à grands lymphocytes granuleux à cellules NK	512017	≤10
Leucémie chronique éosinophile	168940	≤10
Leucémie érythroblastique	318	≤10
Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	67038	≤10
Leucémie myéloblastique aiguë avec maturation	98834	≤10
Leucémie myéloblastique aiguë sans maturation	98833	≤10
Leucémie myéloïde chronique	521	45
Leucémie myéomonocytaire chronique	98823	≤10
Leucémie myéomonocytaire juvénile	86834	≤10
Leucémie/lymphome T de l'adulte	86875	≤10
Leucémies aiguës myéloïdes avec anomalies liées aux myélodysplasies	86845	≤10
Leucodystrophie 4H	289494	29
Leucodystrophie autosomique dominante de l'adulte	99027	≤10
Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à C11ORF73	495844	≤10
Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à NKX6-2	527497	≤10
Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à RARS	438114	≤10
Leucodystrophie métachromatique	512	137
Leucoencéphalite sclérosante subaiguë	2806	≤10
Leucoencéphalopathie avec kystes et calcifications	542310	≤10
Leucoencéphalopathie cavitaire progressive	139447	≤10
Leucoencéphalopathie héréditaire diffuse à sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées	313808	≤10
Leucoencéphalopathie kystique sans mégalencéphalie	85136	≤10
Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux	2478	23
Leucoencéphalopathie multifocale progressive	217260	≤10
Leucoencéphalopathie vasculaire familiale associée à COL4A1	36383	72
Leucomalacie périventriculaire	171676	37
Lévocardie	95854	≤10
Lichen amyloïde	49804	≤10
Lichen bulleux	33408	≤10
Lichen érosif buccal	31142	34
Lichen plan actinique	254395	≤10
Lichen plan atrophique	254449	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Lichen plan linéaire	254379	12
Lichen plan pemphigöide	254478	78
Lichen plan pigmentogène	254463	≤10
Lichen plan pilaire	525	≤10
Lipidose avec surcharge en triglycérides et ichtyose	98907	≤10
Lipoatrophie avec diabète, papules leucomélano-dermiques, stéatose hépatique et cardiomyopathie hypertrophique	156156	≤10
Lipoatrophie localisée due à la pression	90160	≤10
Lipodystrophie congénitale généralisée avec myopathie	228429	≤10
Lipodystrophie généralisée acquise	79086	58
Lipodystrophie généralisée congénitale	528	56
Lipodystrophie localisée idiopathique	90158	≤10
Lipodystrophie localisée médicamenteuse	90157	≤10
Lipodystrophie partielle acquise	79087	37
Lipodystrophie partielle familiale associée à PLIN1	280356	≤10
Lipodystrophie partielle familiale associée à PPARG	79083	≤10
Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan	2348	308
Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling	79084	11
Lipomatose encéphalo-crânio-cutanée	2396	≤10
Lipomatose mésosomatique de Roch-Leri	529	15
Lipomatose multiple familiale	199276	19
Lipomyéloméningocèle	268835	51
Liposarcome	69078	15
Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1	171680	≤10
Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales	452	≤10
Lissencéphalie par mutation de LIS1	95232	31
Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine	2148	48
Lissencéphalie type 1 inexplicée	1084	13
Lissencéphalie-hypoplasie cérébelleuse type A	100011	≤10
Listériose	533	≤10
Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides	69663	773
Lithiase intrahépatique primitive	480506	30
Locked-in syndrome	2406	≤10
Luette bifide	99771	114
Lupus érythémateux cutané subaigu	163525	65
Lupus érythémateux discoïde	90281	35
Lupus érythémateux disséminé de l'enfant	93552	530
Lupus érythémateux familial type Chilblain	481662	≤10
Lupus érythémateux induit par les médicaments	231111	17
Lupus érythémateux néonatal	398124	11
Lupus érythémateux systémique	536	6820
Lupus érythémateux systémique autosomique	300345	50

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Lupus érythémateux type Chilblain	90280	13
Lupus tumidus	90283	21
Luxation congénitale isolée de la tête radiale	295032	≤10
Lymphangiectasie intestinale primitive	90362	40
Lymphangiectasie pulmonaire congénitale	2414	23
Lymphangioliéomyomatose	538	239
Lymphangiome laryngé primaire	137926	21
Lymphocytopénie CD4 idiopathique	228000	21
Lymphocytose B polyclonale persistante	300324	≤10
Lymphoedème primaire congénital non héréditaire	79450	123
Lymphoedème primaire tardif associé à CELSR1	569816	≤10
Lymphoedème primaire tardif non héréditaire	90185	1074
Lymphohistiocytose familiale	540	95
Lymphome à cellules du manteau	52416	≤10
Lymphome anaplasique à grandes cellules	98841	≤10
Lymphome B à grandes cellules intravasculaires	98839	≤10
Lymphome B cutané de la zone marginale	178536	≤10
Lymphome B diffus à grandes cellules positif au virus Epstein-Barr chez les personnes âgées	289661	≤10
Lymphome B médiastinal primitif à grandes cellules	98838	≤10
Lymphome composite	168966	≤10
Lymphome cutané primitif à cellules T périphérique sans autre indication	86885	≤10
Lymphome de Burkitt	543	13
Lymphome de Hodgkin classique	391	35
Lymphome diffus à grandes cellules B du système nerveux central	300849	≤10
Lymphome folliculaire	545	≤10
Lymphome MALT	52417	17
Lymphome oculo-cérébral primitif	279897	≤10
Lymphome primitif du système nerveux central	46135	≤10
Lymphome pulmonaire primitif	2420	≤10
Lymphome T angioimmunoblastique	86886	≤10
Lymphome T cutané épidermotrope CD8+ d'évolution agressive	178528	≤10
Lymphome T hépatosplénique	86882	≤10
Lymphome T sous-cutané type panniculite	86884	≤10
Lymphomes B centrofolliculaire cutané primitif	178540	≤10
Macroductylie des doigts	295044	≤10
Macroductylie des orteils	295047	15
Macroglobulinémie de Waldenström	33226	106
Macroglossie congénitale	2430	110
Macrothrombocytopénie autosomique dominant	140957	94
Macrothrombocytopénie avec insuffisance mitrale	220448	≤10
Macrothrombocytopénie méditerranéenne	101022	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Macrothrombocytopenie sévère autosomique récessive	438207	≤10
Maculopathie placoïde persistante	97341	≤10
Maculopathie toxique due aux antipaludéens	279894	≤10
Mal de débarquement	210272	≤10
Mal de Meleda	87503	17
Malabsorption du glucose-galactose	35710	≤10
Malabsorption héréditaire de l'acide folique	90045	≤10
Maladie à virus Zika	448237	≤10
Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3	438159	≤10
Maladie autosomique dominante des petites artères cérébrales associée à HTRA1	482077	≤10
Maladie coeliaque réfractaire	398063	16
Maladie d'Addison	85138	803
Maladie d'Alexander	58	27
Maladie d'Alzheimer précoce autosomique dominante	1020	54
Maladie de Basedow à début pédiatrique	525731	473
Maladie de Behçet	117	1708
Maladie de Behçet-like héréditaire de l'enfant	476102	63
Maladie de Bietti	41751	12
Maladie de Blount	2768	21
Maladie de Buerger	36258	223
Maladie de Caffey	1310	22
Maladie de Camurati-Engelmann	1328	36
Maladie de Canavan	141	17
Maladie de Caroli	53035	114
Maladie de Castleman	160	241
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 associée à MME	497757	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 avec axones géants	401964	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de KIF5A	324611	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de TFG	435819	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A1	99946	84
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2	99947	70
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2B	99936	12
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2C	99937	25
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D	99938	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2DD	521414	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2E	99939	13
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F	99940	35
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2I	99942	26
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2J	99943	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K	99944	23
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L	99945	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2M	228179	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2N	228174	20
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2O	284232	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2U	397735	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2V	447964	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Y	435387	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Z	466768	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive avec raucité de la voix	101097	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2X	466775	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante A	100043	52
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante avec douleurs neuropathiques	324585	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante B	100044	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante C	100045	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante D	100046	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante E	93114	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type A	217055	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type B	254334	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type C	369867	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type D	435998	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1	101075	<b>136</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 2	101076	<b>33</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 3	101077	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 4	101078	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5	99014	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1 associée à PMP2	476394	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	101081	<b>2375</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B	101082	<b>189</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C	101083	<b>40</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D	101084	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1E	90658	<b>22</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1F	101085	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2 associée à DNAJB2	443950	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B1	98856	<b>20</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2	101101	<b>14</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B5	228374	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H	101102	<b>16</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2P	300319	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2R	397968	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S	443073	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2T	495274	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1	391351	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A	99948	<b>20</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1	99955	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B2	99956	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C	99949	<b>65</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D	99950	<b>11</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F	99952	<b>40</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4G	99953	<b>17</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H	99954	<b>≤10</b>
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J	139515	<b>≤10</b>
Maladie de Coats	190	<b>109</b>
Maladie de Creutzfeldt-Jakob héréditaire	282166	<b>≤10</b>
Maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique	204	<b>≤10</b>
Maladie de Crouzon	207	<b>315</b>
Maladie de Cushing	96253	<b>1933</b>
Maladie de Darier	218	<b>197</b>
Maladie de Dent	1652	<b>286</b>
Maladie de Dowling-Degos	79145	<b>≤10</b>
Maladie de Fabry	324	<b>489</b>
Maladie de Fanconi	84	<b>287</b>
Maladie de Farber	333	<b>≤10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Maladie de Gaucher	355	<b>54</b>
Maladie de Gorham-Stout	73	<b>41</b>
Maladie de Hirschsprung	388	<b>1163</b>
Maladie de Huntington	399	<b>2254</b>
Maladie de Huntington juvénile	248111	<b>17</b>
Maladie de Huntington-like 1	157941	<b>≤10</b>
Maladie de Huntington-like 2	98934	<b>41</b>
Maladie de Kawasaki	2331	<b>454</b>
Maladie de Kennedy	481	<b>253</b>
Maladie de Kikuchi-Fujimoto	50918	<b>26</b>
Maladie de Kimura	482	<b>≤10</b>
Maladie de Krabbe	487	<b>57</b>
Maladie de Lafora	501	<b>≤10</b>
Maladie de Leber plus	99718	<b>42</b>
Maladie de Ledderhose	199251	<b>≤10</b>
Maladie de Legg-Calvé-Perthes	2380	<b>21</b>
Maladie de l'hémoglobine instable	99139	<b>14</b>
Maladie de Lhermitte-Duclos	65285	<b>≤10</b>
Maladie de Lyme	91546	<b>135</b>
Maladie de Meige	90186	<b>1472</b>
Maladie de Ménétrier	2494	<b>≤10</b>
Maladie de Menkes	565	<b>49</b>
Maladie de Milroy	79452	<b>309</b>
Maladie de Moyamoya	2573	<b>180</b>
Maladie de Moyamoya avec achalasie précoce	401945	<b>≤10</b>
Maladie de Nasu-Hakola	2770	<b>≤10</b>
Maladie de Naxos	34217	<b>≤10</b>
Maladie de Niemann-Pick type A	77292	<b>≤10</b>
Maladie de Niemann-Pick type B	77293	<b>27</b>
Maladie de Niemann-Pick type C	646	<b>50</b>
Maladie de Norrie	649	<b>55</b>
Maladie de Norrie atypique due à une microdélétion Xp11.3	261501	<b>≤10</b>
Maladie de Paget du mamelon	180275	<b>≤10</b>
Maladie de Paget extramammaire	2800	<b>≤10</b>
Maladie de Paget juvénile	2801	<b>18</b>
Maladie de Parkinson à début précoce	2828	<b>103</b>
Maladie de Parkinson héréditaire à début tardif	411602	<b>≤10</b>
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	702	<b>106</b>
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like	280270	<b>17</b>
Maladie de Pyle	3005	<b>≤10</b>
Maladie de Refsum	773	<b>≤10</b>
Maladie de Refsum infantile	772	<b>≤10</b>
Maladie de rétention des chylomicrons	71	<b>15</b>
Maladie de Rosai-Dorfman	158014	<b>37</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Maladie de Sandhoff	796	<b>29</b>
Maladie de Scheuermann familiale	3135	<b>27</b>
Maladie de Sinding-Larsen-Johansson	97337	≤10
Maladie de Stargardt	827	<b>845</b>
Maladie de Still de l'adulte	829	<b>367</b>
Maladie de surcharge en acide sialique libre	834	≤10
Maladie de Tangier	31150	≤10
Maladie de Tay-Sachs	845	<b>48</b>
Maladie de Unverricht-Lundborg	308	<b>62</b>
Maladie de Vogt-Koyanagi-Harada	3437	<b>110</b>
Maladie de von Hippel-Lindau	892	<b>411</b>
Maladie de von Willebrand	903	<b>5408</b>
Maladie de von Willebrand type plaquette	52530	≤10
Maladie de Wagner	898	<b>24</b>
Maladie de Whipple	3452	<b>47</b>
Maladie de Wilson	905	<b>122</b>
Maladie d'Eales	40923	<b>23</b>
Maladie d'Erdheim-Chester	35687	<b>118</b>
Maladie des agglutinines froides	56425	<b>125</b>
Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire	375	<b>77</b>
Maladie des cheveux anagènes caducs	168	≤10
Maladie des dépôts d'immunoglobuline monoclonale non-amyloïde	86861	<b>94</b>
Maladie des exostoses multiples	321	<b>881</b>
Maladie des griffes du chat	50839	≤10
Maladie des inclusions microvillositaires	2290	<b>40</b>
Maladie des langes bleus	94086	≤10
Maladie des noyaux gris centraux sensible à la biotine et à la thiamine	65284	≤10
Maladie des urines sirop d'érable	511	<b>18</b>
Maladie d'Ollier	296	<b>351</b>
Maladie d'Osgood-Schlatter	97335	<b>22</b>
Maladie du greffon contre l'hôte	39812	<b>32</b>
Maladie du motoneurone inférieur autosomique récessive de l'enfance	206580	≤10
Maladie du motoneurone type Madras	137867	≤10
Maladie du poumon d'éleveur d'oiseaux	99908	<b>23</b>
Maladie du poumon du fermier	99906	<b>20</b>
Maladie hémorragique liée à la thrombomoduline	436169	≤10
Maladie HSD10	391417	≤10
Maladie inflammatoire de l'intestin-infections sinopulmonaires récurrentes	529980	≤10
Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale	294023	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Maladie leucoproliférative auto-immune associée à RAS	268114	≤10
Maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en SH2D1A	538931	<b>14</b>
Maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en XIAP	538934	<b>18</b>
Maladie myélodysplasique/myéoproliférative non classée	98825	≤10
Maladie rénale nail-patella-like	2613	≤10
Maladie rythmique auriculaire familiale	166282	<b>14</b>
Maladie systémique liée à la présence d'anticorps IgG4	596448	<b>43</b>
Maladie vasculaire portosinoïdale	596937	<b>1420</b>
Maladie veino-occlusive hépatique	890	<b>190</b>
Maladie veino-occlusive pulmonaire	31837	<b>178</b>
Malakoplakie	556	≤10
Malformation anévrysmale de la veine de Galien	1053	≤10
Malformation anorectale non syndromique avec fistule périnéale	600952	≤10
Malformation anorectale non syndromique avec fistule recto-urétrale	600961	≤10
Malformation anorectale non syndromique avec fistule rectovaginale	601028	≤10
Malformation anorectale non syndromique avec fistule rectovésicale	600984	≤10
Malformation anorectale non syndromique avec fistule vestibulaire	600993	≤10
Malformation anorectale non syndromique avec sténose anale	601008	≤10
Malformation anorectale non syndromique sans fistule	601002	≤10
Malformation artérioveineuse cérébrale	46724	<b>179</b>
Malformation artérioveineuse du maxillaire	141171	<b>24</b>
Malformation artérioveineuse frontonasale	141168	<b>26</b>
Malformation artérioveineuse mandibulaire	141174	<b>33</b>
Malformation artérioveineuse pulmonaire	2038	<b>32</b>
Malformation capillaire-malformation artérioveineuse	137667	<b>471</b>
Malformation cloacale non syndromique	600998	≤10
Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires	2444	<b>341</b>
Malformation congénitale isolée de la chaîne ossiculaire	162526	<b>59</b>
Malformation d'Arnold-Chiari type I	268882	<b>540</b>
Malformation d'Arnold-Chiari type II	1136	<b>111</b>
Malformation de Dandy-Walker isolée	217	<b>66</b>
Malformation d'Ebstein de la valve tricuspide	1880	<b>166</b>
Malformation des mains et pieds fendus isolée	2440	<b>359</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Malformation des sinus duraux du crâne	97339	≤10
Malformation du cordon médullaire divisé	573278	19
Malformation glomuveineuse	83454	56
Malformation lymphatique diffuse	141209	71
Malformation lymphatique kystique mixte	458792	168
Malformation lymphatique macrokystique	79489	290
Malformation lymphatique microkystique	79490	334
Malformation neurocutanée héréditaire	1062	≤10
Malformation veineuse cutanéomuqueuse multiple	2451	1458
Malformation veineuse osseuse primaire	140436	29
Malformations corticales microcéphaliques-petite taille par déficit en RTTN	468631	≤10
Mamelon surnuméraire héréditaire	2456	≤10
MAN1B1-CDG	397941	≤10
Manifestations hépatiques récurrentes causées par le virus de l'hépatite C chez les transplantés hépatiques	90052	≤10
Masses télangiectasiques périphériques	353356	17
Mastite granulomateuse	64722	30
Mastocytome cutané	79455	147
Mastocytose cutanée diffuse	79456	43
Mastocytose cutanée maculopapulaire	79457	327
Mastocytose systémique agressive	98850	45
Mastocytose systémique associée à une maladie hématologique	98849	31
Mastocytose systémique indolente	98848	813
Mastocytose systémique type smoldering	158775	14
Médulloblastome	616	139
Médulloépithéliome du système nerveux central	251883	≤10
Mégacalicosse congénitale	93109	15
Méga-cisterna magna	97252	≤10
Mégalencéphalie	2477	28
Mégacornée isolée congénitale	91489	35
Mégaloapille isolée	519402	≤10
Méga-uretère primitif congénital	617	860
Mélanocytome méningé	252046	≤10
Mélanocytose leptoméningée diffuse	252031	≤10
Mélanocytose neurocutanée	2481	11
Mélanome des tissus mous	97338	11
Mélanome malin familial	618	239
Mélanome malin muqueux	168999	11
Mélanome uvéal	39044	≤10
MELAS	550	496
Mélorhéostose	2485	37
Mélorhéostose avec ostéopocilie	1879	≤10
Méningiome	2495	167

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Méningiomes multiples familiaux	263662	≤10
Méningite à méningocoques	33475	36
Méningite à pneumocoques	55655	41
Méningite tuberculeuse	499004	≤10
Méningocèle	93968	21
Méningocèle craniale	268820	≤10
Méningocèle postérieure	268810	≤10
MERRF	551	55
Mésentère commun	620	≤10
Mésotéliome pleural	50251	≤10
Métachondromatose	2499	40
Méthémoglobinémie héréditaire	621	11
MGAT2-CDG	79329	≤10
Microangiopathie cérébrale pontine autosomique dominante	477749	≤10
Microangiopathie thrombotique de novo après transplantation rénale	244275	≤10
Microcéphalie congénitale isolée	199642	392
Microcéphalie-microcornée type Seemanova	2528	≤10
Microcorie congénitale	566	14
Microgastrie congénitale	199293	≤10
Microlissencéphalie	1083	14
Microlithiase pulmonaire alvéolaire	60025	≤10
Micropénis isolé idiopathique	95707	457
Microphthalmie avec anomalie des membres	1106	≤10
Microphthalmie avec anomalies cérébrales et des mains	139471	≤10
Microphthalmie avec défauts linéaires cutanés	2556	11
Microphthalmie colobomateuse	98938	206
Microphthalmie syndromique type 5	178364	≤10
Microphthalmie type Lenz	568	≤10
Microsphérophakie isolée	519396	≤10
Microtie	83463	562
Migraine hémiplegique familiale ou sporadique	569	116
MODY	552	383
Môle hydatiforme	99927	12
Môle invasive	99925	≤10
Monilethrix	573	20
Monochromatisme à cônes bleus	16	53
Monocytopenie avec susceptibilité aux infections	228423	21
Monodactylie tétramélique	2564	≤10
Monosomie 13q14	1587	11
Monosomie 13q34	96168	11
Monosomie 18p	1598	44
Monosomie 18q	1600	142

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Monosomie 21	574	14
Monosomie 22	96123	≤10
Monosomie 22q13.3	48652	193
Monosomie 5p	281	183
Monosomie 9p	261112	18
Monosomie 9q22.3	77301	≤10
Monosomie distale 10p	1580	16
Monosomie distale 10q	96148	23
Monosomie distale 12p	280325	11
Monosomie distale 12q	96149	≤10
Monosomie distale 13q	1590	30
Monosomie distale 14q	96150	12
Monosomie distale 15q	1596	39
Monosomie distale 17q	1597	≤10
Monosomie distale 19p13.3	96129	≤10
Monosomie distale 1q	36367	15
Monosomie distale 20q	96152	≤10
Monosomie distale 3p	1620	21
Monosomie distale 4q	96145	41
Monosomie distale 6p	96125	14
Monosomie distale 7p	96126	≤10
Monosomie distale 7q36	1636	19
Monosomie distale 9p	1642	49
Monosomie non distale 10q	1581	37
Monosomie non distale 12q	96160	≤10
Mouvements anormaux psychogènes	71519	159
Mouvements en miroir congénitaux familiaux	238722	12
Mucopolidose type II	576	24
Mucopolidose type III	577	23
Mucopolidose type IV	578	≤10
Mucopolysaccharidose type 1	579	93
Mucopolysaccharidose type 2	580	60
Mucopolysaccharidose type 3	581	73
Mucopolysaccharidose type 4	582	74
Mucopolysaccharidose type 6	583	14
Mucopolysaccharidose type 7	584	≤10
Mucoviscidose	586	12069
Myasthénie auto-immune	589	5515
Mycosis fongoïde classique	2584	17
Mycosis fongoïde folliculotrope	178512	≤10
Myélite radique	90021	≤10
Myélite transverse aiguë	139417	177
Myélofibrose primaire	824	≤10
Myélome multiple	29073	290
Myéломéningocèle	93969	311

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Myiase des plaies	165955	≤10
Myiase furunculoidé	591	≤10
Myocardopathie gravidique primitive	563	≤10
Myocardite idiopathique à cellules géantes	329874	≤10
Myoclonie corticale familiale	319189	≤10
Myoclonie péri-orale avec absence	139426	≤10
Myofasciite à macrophages	592	527
Myofibromatose infantile	2591	18
Myoglobulinurie autosomique dominante	99846	≤10
Myoglobulinurie récurrente génétique	99845	14
Myokymie faciale isolée	221106	≤10
Myopathie à casquette	171881	16
Myopathie à corps de polyglucosane type 1	397937	≤10
Myopathie à corps de polyglucosane type 2	456369	≤10
Myopathie à corps hyalins	53698	≤10
Myopathie à corps réducteurs	97239	≤10
Myopathie à empreintes digitales	97232	≤10
Myopathie à multi-minicores	598	126
Myopathie à spirales cylindriques	171886	≤10
Myopathie à surcharge lipidique multisystémique	98908	≤10
Myopathie amérindienne	168572	13
Myopathie avec agrégats tubulaires	2593	22
Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X	25980	47
Myopathie avec surcharge en desmine et inclusions de corps de Mallory	84132	≤10
Myopathie centronucléaire autosomique dominante	169189	36
Myopathie centronucléaire autosomique récessive	169186	21
Myopathie centronucléaire liée à l'X	596	81
Myopathie congénitale à "central cores"	597	289
Myopathie congénitale à début pseudo-myasthénique	424107	15
Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires	2020	149
Myopathie congénitale avec excès de filaments fins	98904	≤10
Myopathie congénitale avec noyaux centrés et cores atypiques	319160	≤10
Myopathie congénitale avec réduction des fibres musculaires de type 2	544602	≤10
Myopathie congénitale bénigne des Samaritains	324581	≤10
Myopathie congénitale sévère à némaline	171430	31
Myopathie de Bethlem	610	161
Myopathie de Brody	53347	14
Myopathie distale associée à l'adénylosuccinate synthétase-like 1	482601	≤10
Myopathie distale avec atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des mains	63273	21

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Myopathie distale avec atteinte initiale des membres supérieurs, type finlandais	399086	≤10
Myopathie distale avec atteinte respiratoire précoce	34521	≤10
Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales	600	≤10
Myopathie distale de l'adulte due à des mutations de VCP	329478	36
Myopathie distale du muscle tibial antérieur	178400	20
Myopathie distale précoce associée à la nébuline	399103	11
Myopathie distale précoce type Laing	59135	38
Myopathie distale scapulohuméropéronière progressive	447977	≤10
Myopathie distale tardive type Markesbery-Griggs	98912	18
Myopathie distale type Miyoshi	45448	38
Myopathie distale type Welander	603	≤10
Myopathie héréditaire avec acidose lactique par déficit en ISCU	43115	≤10
Myopathie héréditaire avec atteinte respiratoire précoce	178464	37
Myopathie inflammatoire avec abondance de macrophages	247718	≤10
Myopathie liée à GNE	602	78
Myopathie métabolique par défaut de transport du lactate	171690	≤10
Myopathie mitochondriale autosomique dominante avec intolérance à l'effort	457050	≤10
Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en cytochrome C oxydase	254864	≤10
Myopathie mitochondriale et anémie sidéroblastique	2598	≤10
Myopathie mitochondriale létale infantile	254857	≤10
Myopathie mitochondriale pure	254854	283
Myopathie myofibrillaire hypertonique infantile fatale	280553	≤10
Myopathie myotonique proximale	606	593
Myopathie nécrosante à médiation auto-immune	206569	377
Myopathie némaline de l'adulte	171442	23
Myopathie némaline de l'enfant	171439	12
Myopathie némaline intermédiaire	171433	11
Myopathie némaline typique	171436	32
Myopathie oculo-pharyngo-distale	98897	32
Myopathie précoce avec cardiomyopathie létale	289377	≤10
Myopathie proximale avec déplétion mitochondriale focale	521305	≤10
Myopathie tardive associée à l'alpha-B cristalline	399058	≤10
Myopathie vacuolaire avec agrégation de protéines du réticulum sarcoplasmique	88635	≤10
Myopathie viscérale familiale	2604	≤10
Myopie isolée rare	98619	200

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Myosclérose	289380	≤10
Myosite à inclusions	611	857
Myosite bactérienne	206994	11
Myosite de chevauchement	206572	266
Myosite de chevauchement juvénile	329894	≤10
Myosite éosinophile idiopathique	247724	≤10
Myosite focale	48918	119
Myosite fongique	207000	≤10
Myosite virale	206991	94
Myotilinopathie distale	98911	18
Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	614	366
Myotonie fluctuante	99734	28
Myotonie permanente	99735	≤10
Myotonie sensible à l'acétazolamide	99736	≤10
Myxome auriculaire	615	≤10
Naevus d'Ito	263432	≤10
Naevus d'Ota	263425	15
Naevus en tache de vin multiples familiaux	624	≤10
Naevus épidermolytique	497737	15
Naevus panfolliculaire congénital	139414	11
Naevus pigmentaire congénital géant	626	1044
Naevus verruqueux de forme linéaire	2611	169
Nanisme de Lenz-Majewski	2658	≤10
Nanisme diastrophique	628	61
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II	2637	18
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types I et III	2636	≤10
Nanisme microcéphalique primordial type Toriello	2643	≤10
Nanisme Mulibrey	2576	13
Nanophtalmie	35612	14
Narcolepsie de type 1	2073	1971
Narcolepsie de type 2	83465	679
Nécrose avasculaire familiale de la tête fémorale	86820	≤10
Nécrose avasculaire secondaire non traumatique	399180	≤10
Nécrose avasculaire traumatique	399175	≤10
Nécrose striatale bilatérale de l'enfant, forme familiale	225154	≤10
Néoplasie endocrinienne multiple type 1	652	291
Néoplasie endocrinienne multiple type 2	653	154
Néoplasie endocrinienne multiple type 4	276152	≤10
Néphrite interstitielle caryomégalique	401996	≤10
Néphrite tubulo-interstitielle et uvéite	91500	112
Néphroblastome	654	304
Néphrome mésoblastique congénital	2665	11

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Néphronoptise	655	<b>338</b>
Néphropathie full-house non lupique idiopathique	567544	≤10
Néphropathie progressive avec hypertension autosomique dominante	88659	≤10
Néphropathie tubulo-intersitiale autosomique dominante	34149	<b>723</b>
Neuroblastome	635	<b>111</b>
Neurocytome central	73256	≤10
Neurodégénérescence associée à FA2H	329308	≤10
Neurodégénérescence associée à la protéine de membrane mitochondriale	289560	≤10
Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller	329284	<b>16</b>
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	88639	≤10
Neurodégénérescence par déficit en pantothénate kinase	157850	≤10
Neuroferritinopathie	157846	≤10
Neurofibromatose type 1	636	<b>10171</b>
Neurofibromatose type 2	637	<b>553</b>
Neurofibromatose type 6	2678	<b>165</b>
Neurofibromatose-syndrome de Noonan	638	<b>76</b>
Neurofibrome	252183	<b>97</b>
Neurohypophysite infundibulaire	238305	≤10
Neurolymphomatose	206586	<b>19</b>
Neuromyéélite optique	71211	<b>411</b>
Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial	85162	<b>22</b>
Neuropathie à axones géants	643	≤10
Neuropathie ataxique sensorielle aiguë	231466	<b>47</b>
Neuropathie avec trouble de l'audition	139512	≤10
Neuropathie axonale congénitale avec encéphalopathie	538101	≤10
Neuropathie axonale motrice aiguë	98918	<b>193</b>
Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en MFN2	90118	≤10
Neuropathie des petites fibres due à une canalopathie sodique	306577	<b>252</b>
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	640	<b>952</b>
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome due à une mutation de TECPR2	320385	≤10
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome liée à l'X avec surdité	139583	≤10
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1	36386	<b>20</b>
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1B	139564	<b>13</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2	970	<b>15</b>
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 4	642	<b>16</b>
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 5	64752	<b>22</b>
Neuropathie héréditaire sensitive mutilante avec paraplégie spastique	139578	<b>39</b>
Neuropathie motrice distale héréditaire de l'adulte jeune	314485	≤10
Neuropathie motrice distale héréditaire type 1	139518	<b>40</b>
Neuropathie motrice distale héréditaire type 2	139525	≤10
Neuropathie motrice distale héréditaire type 5	139536	≤10
Neuropathie motrice distale héréditaire type 7	139589	≤10
Neuropathie motrice distale héréditaire type Jerash	139552	≤10
Neuropathie motrice multifocale	641	<b>695</b>
Neuropathie optique héréditaire de Leber	104	<b>743</b>
Neuropathie optique inflammatoire chronique récurrente	499085	<b>14</b>
Neuropathie sensitivo-motrice axonale aiguë	98917	<b>619</b>
Neuropathie sensitivo-motrice axonale héréditaire avec acrodystrophie	90119	≤10
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire avec hyperélasticité de la peau	280598	≤10
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 5	64751	≤10
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 6	90120	<b>11</b>
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Okinawa	90117	≤10
Neuropathie sensorielle pure aiguë	231450	<b>50</b>
Neuropathie thermosensible héréditaire	84093	≤10
Neurorétinite idiopathique récurrente	499103	≤10
Neutropénie congénitale sévère autosomique dominante	486	<b>26</b>
Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CXCR2	420699	≤10
Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en G6PC3	331176	≤10
Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en JAGN1	423384	≤10
Neutropénie cyclique	2686	<b>39</b>
Neutropénie et hyperlymphocytose à grands lymphocytes granuleux	2687	≤10
Neutropénie idiopathique de l'adulte	2688	<b>138</b>
Neutropénie intermittente	2689	<b>41</b>
Neutropénie néonatale	37629	≤10
Neutropénie néonatale allo-immune	464370	≤10
Neutrophilie héréditaire	279943	≤10
Névralgie pudendale	60039	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Névrалgie trigéminalе	221091	≤10
Névrите optique isolée	499096	70
Nez bifide	2695	≤10
Nocardiose	31204	≤10
Nodule de la lèvre supérieure	2699	≤10
Non-compaction ventriculaire gauche	54260	388
Obésité non syndromique génétique	98267	231
Obstruction congénitale familiale du canal nasolacrimal	451612	≤10
Occlusion artérielle périphérique aiguë	90064	≤10
Occlusion de la veine centrale rétinienne	411527	≤10
Odontochondrodysplasie	166272	≤10
Odontodysplasie régionale	83450	≤10
Oeil kystique congénital	519384	≤10
Oesophagite à éosinophiles	73247	113
Oligoastrocytome	251656	≤10
Oligoastrocytome anaplasique	251663	≤10
Oligocône trichromatie	75378	≤10
Oligodactylie postaxiale tétramélique	2730	15
Oligodendrogliome	251627	15
Oligodendrogliome anaplasique	251630	≤10
Oligodontie	99798	1668
Oligoméganéphronie	2260	78
Omodysplasie	2733	≤10
Omphalocèle	660	146
Onychodysplasie congénitale isolée	79144	≤10
Ophthalmie sympathique	79098	23
Ophthalmoplégie externe progressive autosomique dominante	254892	16
Ophthalmoplégie externe progressive autosomique récessive	254886	14
Ophthalmoplégie externe progressive chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale	329336	44
Ophthalmoplégie externe progressive due à une mutation de l'ADN mitochondrial	663	93
Opsismodysplasie	2746	≤10
Orbitopathie euthyroïdienne	466682	≤10
Ostéite condensante médiane de la clavicule	57196	≤10
Ostéochondrite disséquante	2764	33
Ostéochondrodysplasie complexe létale	457378	≤10
Ostéochondrodysplasie hypertrichotique type Cantu	1517	16
Ostéochondrose du métatarse	564003	≤10
Ostéochondrose du tarse	563991	≤10
Ostéocraniosténose	2763	163
Ostéodystrophie héréditaire d'Albright	665	≤10
Ostéogénèse imparfaite	666	2730

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Ostéogénèse imparfaite avec augmentation de la masse osseuse	314029	≤10
Ostéolyse carpo-tarsienne multicentrique avec ou sans néphropathie	2774	≤10
Ostéolyse expansive familiale	85195	≤10
Ostéomalacie oncogénique	352540	≤10
Ostéoméso-pycnose	2777	≤10
Ostéomyélite chronique non-bactérienne/Ostéomyélite multifocale chronique récurrente	324964	347
Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose	210115	38
Ostéopétrose autosomique dominante type 1	2783	22
Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale	2785	19
Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	53	35
Ostéopétrose infantile avec dysplasie neuroaxonale	85179	≤10
Ostéopétrose intermédiaire	210110	≤10
Ostéopétrose maligne autosomique récessive	667	50
Ostéopoeilie isolée	166119	≤10
Ostéoporose idiopathique juvénile	85193	453
Ostéoporose liée à l'X avec fractures	391330	≤10
Ostéoporose primaire associée à LRP5	498481	≤10
Ostéosarcome	668	40
Ovalocytose de l'Asie du Sud-Est	98868	≤10
Oxycéphalie isolée	63440	48
Pachydermie vorticellée primaire essentielle du cuir chevelu	357220	≤10
Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	357225	≤10
Pachydermopériostose	2796	30
Pachygyrie et polymicrogyrie occipitales	280640	13
Pachygyrie frontotemporale autosomique récessive	329329	≤10
Pachyonychie congénitale	2309	65
Palmure congénitale du larynx	2374	11
Paludisme	673	15
Panbronchiolite diffuse	171700	≤10
Pancréas annulaire	675	31
Pancréatite auto-immune type 2	280315	58
Pancréatite chronique héréditaire	676	155
Pancréatite tropicale	103918	100
Pancytopenie par mutations de IKZF1	317473	≤10
PANDAS	66624	≤10
Pandysautonomie aiguë	231457	≤10
Panhypophysite	95513	65
Panhypopituitarisme non acquis	90695	734
Panniculite histiocytaire cytophagique	94087	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Panniculite infantile avec uvéite et granulomatose systémique	251304	≤10
Panniculite lupique	90285	20
Panniculite nodulaire non suppurative	33577	≤10
Panuvéite idiopathique	280921	312
Panuvéite infectieuse	279925	≤10
Papillomatose respiratoire récurrente	60032	56
Papillome atypique des plexus choroïdes	251902	≤10
Papillome des plexus choroïdes	2807	11
Papulose lymphomatoïde	98842	≤10
Paragangliome non sécrétant	94080	132
Paragangliomes multiples avec polycythémie	324299	≤10
Paralysie congénitale du nerf abducens	440233	≤10
Paralysie congénitale du nerf oculomoteur	440221	15
Paralysie congénitale du nerf trochléaire	98686	19
Paralysie congénitale familiale du nerf trochléaire	91498	≤10
Paralysie des muscles du larynx	2808	11
Paralysie faciale congénitale héréditaire isolée	306527	≤10
Paralysie faciale périphérique récurrente familiale	2809	20
Paralysie horizontale du regard avec scoliose progressive	2744	11
Paralysie laryngée congénitale	137932	74
Paralysie obstétricale du plexus brachial sans récupération	439202	13
Paralysie périodique avec pseudo-syndrome des loges transitoire	397755	≤10
Paralysie périodique hyperkaliémique	682	96
Paralysie périodique hypokaliémique	681	208
Paralysie périodique normokaliémique	680	≤10
Paralysie périodique thyrotoxique	79102	≤10
Paralysie spastique infantile ascendante héréditaire	293168	≤10
Paralysie supranucléaire progressive	683	207
Paramyotonie d'Eulenburg	684	228
Paraparésie spastique tropicale	289326	34
Paraplégie spastique autosomique dominante type 10	100991	25
Paraplégie spastique autosomique dominante type 13	100994	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 17	100998	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 3	100984	78
Paraplégie spastique autosomique dominante type 31	101011	16
Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	100985	170
Paraplégie spastique autosomique dominante type 42	171863	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Paraplégie spastique autosomique dominante type 6	100988	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 73	444099	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 8	100989	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 9A	447753	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 11	2822	30
Paraplégie spastique autosomique récessive type 15	100996	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 18	209951	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 20	101000	11
Paraplégie spastique autosomique récessive type 21	101001	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 28	101008	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 35	171629	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 39	139480	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 43	320370	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 44	320401	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 46	320391	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 48	306511	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 53	319199	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 54	320380	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 56	320411	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 5A	100986	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 62	401785	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 76	488594	≤10
Paraplégie spastique autosomique type 30	101010	23
Paraplégie spastique autosomique type 72	401849	≤10
Paraplégie spastique mitochondriale associée à MT-AP6	320360	≤10
Paraplégie spastique type 2	99015	43
Paraplégie spastique type 7	99013	89
Paresthésies buccales médicalement inexplicables	353253	≤10
Parkinsonisme atypique juvénile	391411	≤10
Parkinsonisme des Caraïbes	97355	≤10
Peeling skin syndrome généralisé	263543	≤10
Peeling skin syndrome type acral	263534	12
Pelade totale	700	40
Pelade universelle	701	84
Péliohe hépatique idiopathique	480524	66
Pemphigoïde anti-p200	454710	29
Pemphigoïde bulleuse	703	2341
Pemphigoïde des membranes muqueuses	46486	1002
Pemphigoïde gravidique	63275	59
Pemphigoïde oculaire cicatricielle	99922	19
Pemphigus à IgA	555905	≤10
Pemphigus bénin chronique familial	2841	171

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Pemphigus érythémateux	79480	≤10
Pemphigus foliacé	79481	≤10
Pemphigus herpétiforme	208524	14
Pemphigus paranéoplasique	63455	36
Pemphigus végétant	79479	≤10
Pemphigus vulgaire	704	648
Pentalogie de Cantrell	1335	≤10
Pentasomie X	11	≤10
Périartérite noueuse	767	344
Péricardite récurrente idiopathique	251307	134
Périneuriome intraneural	100003	≤10
Persistence du canal artériel familiale	466729	≤10
Persistence du cinquième arc aortique	99076	≤10
Persistence du kyste de la poche de Blake	98922	20
Persistence du vitré primitif	91495	200
Persistence héréditaire de l'alpha-foetoprotéine	168615	≤10
Peste	707	≤10
Petite taille associée à SHOX	314795	82
Petite taille par déficit en GHR	314802	15
Petite taille par déficit en GHSR	314811	≤10
Petits anneaux du X	96201	≤10
PGM1-CDG	319646	≤10
PGM3-CDG	443811	≤10
Phacomatose pigmento-kératosique	2874	17
Phacomatose pigmento-vasculaire	2875	63
Phénotype hermine	999	≤10
Phénylcétonurie	716	156
Phénylcétonurie maternelle	2209	16
Phéochromocytome/paragangliome sécrétant sporadique	276621	593
Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	29072	510
Phocomélie type Schinzel	2879	≤10
Piébaldisme	2884	79
Pied bot familial avec ou sans autres anomalies des membres inférieurs	199315	26
Pied convexe congénital	178382	≤10
Pigmentation réticulée liée au chromosome X	85453	≤10
Pili bifurcati	720	≤10
Pilomatrixome	91414	64
Pinéoblastome	251909	≤10
Pituicytome	251623	≤10
Pityriasis rubra pilaire	2897	19
Plagiocéphalie isolée	35098	402
Plasmocytome	86855	≤10
Plexopathie radio-induite	521123	22

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Plis circulaires bénins multiples de la peau des membres	2505	≤10
PMM2-CDG	79318	54
Pneumocystose	723	≤10
Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë	724	≤10
Pneumonie due à une infection à Pseudomonas aeruginosa	90066	≤10
Pneumonie interstitielle desquamative	98852	147
Pneumonie interstitielle non spécifique	91364	679
Pneumonie nécrosante staphylococcique	36238	≤10
Pneumopathie chronique de l'enfance	91359	67
Pneumopathie chronique idiopathique à éosinophiles	2902	77
Pneumopathie interstitielle aiguë	79126	56
Pneumopathie interstitielle lymphocytaire	79128	90
Pneumopathie interstitielle médicamenteuse ou secondaire à une exposition aux radiations	264978	166
Pneumopathie interstitielle par déficit en ABCA3	440402	≤10
Pneumopathie interstitielle par déficit en SP-C	440392	35
Pneumopathie organisée cryptogénique	1302	230
Pneumothorax spontané familial	2903	17
Poikilodermie acrokératosique congénitale	2907	≤10
Poikilodermie avec neutropénie	221046	≤10
Poliomyélite	2912	80
Polyangéite microscopique	727	324
Polychondrite atrophiant	728	287
Polycythémie secondaire autosomique récessive non associée à VHL	247378	≤10
Polydactylie centrale	295004	≤10
Polydactylie d'un pouce biphalangé	93339	118
Polydactylie d'un pouce triphalangé	93336	≤10
Polydactylie en miroir	498494	≤10
Polydactylie postaxiale type A	93334	22
Polydactylie postaxiale type B	93335	70
Polyembryome	180229	≤10
Polyendocrinopathie auto-immune type 1	3453	70
Polyendocrinopathie auto-immune type 2	3143	33
Polyglobulie de Vaquez	729	47
Polykystose hépatique isolée	2924	332
Polykystose rénale autosomique dominante	730	4050
Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse	88924	54
Polykystose rénale autosomique récessive	731	449
Polymicrogyrie avec hypoplasie du nerf optique	250972	≤10
Polymicrogyrie bilatérale	268940	133
Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B	300573	≤10
Polymicrogyrie unilatérale	268943	88

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Polymyosite	732	<b>843</b>
Polymyosite juvénile	93568	≤10
Polyneuropathie associée à une gammopathie monoclonale IgM ayant une activité anti-MAG	639	<b>963</b>
Polyneuropathie axonale avec gammopathie monoclonale IgG/IgM/IgA	209004	<b>144</b>
Polyneuropathie sensitivomotrice néonatale létale autosomique récessive	538096	≤10
Polypose adénomateuse familiale	733	<b>270</b>
Polypose adénomateuse familiale atténuée	220460	<b>19</b>
Polyradiculonévrite avec gammopathie monoclonale IgG/IgA/IgM sans activité anticorps connue	208981	<b>127</b>
Polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë	98916	<b>337</b>
Polyradiculonévrite dysimmunitaire subaiguë	206594	<b>157</b>
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	2932	<b>3060</b>
Polyrhinie	141091	≤10
Polysyndactylie	93338	<b>60</b>
Polysyndactylie croisée	2935	≤10
Porencéphalie	2940	<b>59</b>
Porokératose actinique superficielle disséminée	79152	<b>20</b>
Porokératose de Mibelli	735	<b>24</b>
Porokératose palmoplantaire de Mantoux	736	≤10
Porokératose palmoplantaire et disséminée	737	≤10
Porphyrie aiguë intermittente	79276	<b>26</b>
Porphyrie cutanée tardive	101330	<b>14</b>
Porphyrie érythropoïétique congénitale	79277	≤10
Porphyrie hépatoérythropoïétique	95159	≤10
Porphyrie variegata	79473	≤10
Prédisposition au développement de tumeurs liée à BAP1	289539	<b>14</b>
Prédisposition aux infections virales sévères par déficit en IRF7	574918	≤10
Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1	319569	≤10
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR1	99898	≤10
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR2	319547	≤10
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B	319558	≤10
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12RB1	319552	≤10
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en STAT1	319595	<b>12</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes	319605	<b>11</b>
Pré-éclampsie	275555	<b>11</b>
Proboscis latéral	141099	≤10
Progéria	740	<b>15</b>
Prognathisme autosomique dominant	2964	≤10
Prolactinome	2965	<b>4265</b>
Prolapsus valvulaire mitral familial	741	<b>52</b>
Protéinose alvéolaire pulmonaire auto-immune	747	<b>78</b>
Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire	264675	<b>11</b>
Protéinose alvéolaire pulmonaire secondaire	420259	≤10
Protéinose alvéolaire pulmonaire sévère par déficit en MARS à début précoce	440427	<b>24</b>
Protéinose lipopéenne	530	≤10
Protoporphyrurie érythropoïétique autosomique	79278	<b>22</b>
Protoporphyrurie érythropoïétique liée à l'X	443197	≤10
Prurigo actinique	330061	≤10
Pseudoachondroplasie	750	<b>79</b>
Pseudoarthrose congénitale de la clavicule	66630	≤10
Pseudoarthrose congénitale des membres	157808	≤10
Pseudohypoadostéronisme transitoire	93164	≤10
Pseudohypoadostéronisme type 1	756	<b>87</b>
Pseudohypoadostéronisme type 2	757	<b>28</b>
Pseudohypoparathyroïdie type 1A	79443	<b>218</b>
Pseudohypoparathyroïdie type 1B	94089	<b>95</b>
Pseudohypoparathyroïdie type 1C	79444	≤10
Pseudohypoparathyroïdie type 2	94090	≤10
Pseudolymphome cutané	451607	≤10
Pseudo-obstruction intestinale chronique	2978	<b>267</b>
Pseudo-pelade de Brocq	129	≤10
Pseudopolyarthrite rhizomélisque	93569	<b>634</b>
Pseudoprogéria	2985	≤10
Pseudopseudohypoparathyroïdie	79445	<b>88</b>
Pseudotumeur inflammatoire du foie	90003	≤10
Pseudoxanthome élastique	758	<b>377</b>
Pseudoxanthome élastique acquis	228247	≤10
Psoriasis pustuleux généralisé	247353	<b>13</b>
Psychose puerpérale	443173	≤10
Ptois congénital	91411	<b>248</b>
Puberté précoce centrale	759	<b>1213</b>
Puberté précoce familiale limitée aux garçons	3000	<b>25</b>
Purpura fulminans acquis	49566	<b>29</b>
Purpura thrombotique thrombocytopénique	54057	<b>351</b>
Pustulose exanthématique aiguë généralisée	293173	<b>153</b>
Pustulose palmoplantaire	163927	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Pycnodysostose	763	<b>58</b>
Pyoderma gangrenosum	48104	<b>18</b>
Pyomyosite	764	≤10
Pyropoikilocytose héréditaire	98867	≤10
Rachitisme hypocalcémique résistant à la vitamine D	93160	<b>25</b>
Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant	289157	<b>63</b>
Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant	89937	<b>170</b>
Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif	289176	<b>11</b>
Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie	157215	<b>35</b>
Reflux vésico-urétéral familial	289365	<b>106</b>
Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutation du récepteur aux hormones thyroïdiennes bêta	566243	≤10
Résistance généralisée aux hormones thyroïdiennes	3221	<b>377</b>
Résistance hypophysaire aux hormones thyroïdiennes	165994	<b>13</b>
Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	73272	<b>29</b>
Retard de croissance par résistance au facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	73273	<b>22</b>
Retard de développement avec trouble du spectre de l'autisme et démarche instable	329195	<b>68</b>
Retard de développement, déficience intellectuelle et trouble du spectre de l'autisme associés à GRIN2B	589547	≤10
Retard d'ossification du crâne membraneux	3034	≤10
Réticulohistiocytose multicentrique	139436	<b>12</b>
Rétinite pigmentaire	791	<b>2448</b>
Rétinite ponctuée albescente	52427	<b>21</b>
Rétinoblastome	790	<b>189</b>
Rétinopathie du prématuré	90050	<b>46</b>
Rétinopathie occulte externe zonale aiguë	284454	≤10
Rétinopathie paranéoplasique	71505	≤10
Rétinopathie vasculaire héréditaire	71291	≤10
Rétinoschisis lié à l'X	792	<b>302</b>
Rétraction congénitale des paupières	99176	≤10
Rétrécissement aortique sous-valvulaire	3092	<b>31</b>
Rétrécissement mitral congénital	99057	<b>16</b>
Rhabdomyosarcome	780	<b>70</b>
Rhabdomyosarcome du col de l'utérus	213802	≤10
Rhabdomyosarcome vulvo-vaginal	206492	≤10
Rhombencéphalite de Bickerstaff	79138	<b>16</b>
Rhombencéphalosynapsis	59315	<b>24</b>
Rhumatisme articulaire aigu	3099	<b>33</b>
Rhumatisme fibroblastique	477650	≤10
Rippling muscle disease	97238	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Rupture de la tige pituitaire	95496	<b>825</b>
Sarcoïdose	797	<b>4847</b>
Sarcoïdose à début précoce	90341	<b>22</b>
Sarcome à cellules claires du rein	457246	≤10
Sarcome de Kaposi	33276	<b>19</b>
Sarcome des cellules de Langerhans	86897	≤10
Sarcome d'Ewing squelettique	319	<b>43</b>
Sarcome histiocytaire	86896	≤10
Sarcome mastocytaire	66661	≤10
Sarcome pléomorphe indifférencié	2023	≤10
Sarcome stromal de l'endomètre	213711	≤10
Sarcome synovial	3273	≤10
Scaphocéphalie isolée	35093	<b>1105</b>
Schistosomiase	1247	≤10
Schizencéphalie	799	<b>70</b>
Schizophrénie à début précoce	96369	<b>61</b>
Schwannomatose	93921	<b>261</b>
Schwannome bénin	252164	<b>42</b>
Scléromée isolée congénitale	91490	<b>34</b>
Sclérodémie localisée	90289	<b>120</b>
Sclérodémie néonatale	398127	≤10
Sclérodémie systémique	90291	<b>4545</b>
Scléroedème	352763	≤10
Scléromyxoedème	167635	≤10
Sclérose concentrique de Baló	228165	≤10
Sclérose en plaques aiguë de Marburg	228157	<b>39</b>
Sclérose en plaques de l'enfant	477738	<b>120</b>
Sclérose latérale amyotrophique	803	<b>9208</b>
Sclérose latérale amyotrophique juvénile	300605	<b>12</b>
Sclérose latérale amyotrophique type 4	357043	≤10
Sclérose latérale primitive	35689	<b>351</b>
Sclérose latérale primitive juvénile	247604	≤10
Sclérose tubéreuse de Bourneville	805	<b>2471</b>
Sclérostéose	3152	≤10
Sébecystomatose	841	<b>20</b>
Sepsis chez le nouveau-né prématuré	90051	≤10
Séquence d'akinésie foetale	994	<b>15</b>
Séquence de régression caudale	3027	<b>77</b>
Séquestration pulmonaire congénitale	3161	<b>93</b>
Shigellose	810	≤10
Sialidose type 1	812	≤10
Sialidose type 2	87876	≤10
Sinus de l'ouraque	431344	≤10
Sitostérolémie	2882	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Situs ambiguus	157769	11
Situs inversus total	101063	42
SLC35A1-CDG	238459	≤10
Somatomammotropinome	314769	217
Spasme cryptogénique à début tardif	163708	≤10
Spasme hémifacial	221083	171
Spasmus nutans	279882	≤10
Spasticité de l'enfant avec une hyperglycémie non cétosique	401866	≤10
Spectre de dysplasie septo-optique	3157	345
Spectre du syndrome de l'homme raide	3198	76
Spectre microcéphalie-petite taille-anomalies des membres associé à DONSON	572761	≤10
Spectre oculo-auriculo-vertébral	141132	75
Spectre oculo-auriculo-vertébral avec anomalies radiales	2549	≤10
Spectre ostéolyse multicentrique-nodulose-arthropathie	371428	≤10
Spectre syndrome de Stevens-Johnson/nécrolyse épidermique toxique	95455	348
Sphérocytose héréditaire	822	561
Spina bifida ouvert	268369	58
Spondylo-oculaire syndrome	85194	≤10
SSR4-CDG	370927	≤10
Staphylome péripapillaire	519400	≤10
Stéatose hépatique aiguë gravidique	243367	≤10
Sténose aortique supra-auriculaire	3193	55
Sténose aortique valvulaire congénitale	3093	158
Sténose congénitale de l'artère rénale	97598	103
Sténose congénitale isolée des orifices piriformes	162516	77
Sténose du sinus coronaire	99117	≤10
Sténose ou atrésie ostiale coronaire	99087	≤10
Sténose sous-glottique congénitale	141121	48
Sténose spinale cervicale congénitale	831	13
Sténose trachéale congénitale	141127	58
Sténose tricuspide congénitale	95459	≤10
Sténose valvulaire pulmonaire congénitale	3189	307
Sténoses des branches pulmonaires	99084	28
Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées	3202	26
Stomatocytose héréditaire avec hématies hyperhydratées	3203	≤10
Straddling ou overriding de la valve tricuspide	95461	≤10
Surdité avec aplasie du labyrinthe, microtie et microdontie	90024	≤10
Surdité branchiogénique	50815	11

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Surdité génétique non syndromique	87884	4026
Surdité neurosensorielle avec cardiomyopathie dilatée	217622	≤10
Surdité progressive par ankylose de l'étrier	3235	11
Susceptibilité aux infections respiratoires associée à une mutation de la chaîne alpha de CD8	169085	≤10
Susceptibilité aux infections virales et mycobactériennes par déficit en STAT1	391311	25
Susceptibilité bactérienne dépendante de la voie TLR	183713	≤10
Symbrachydactylie des pieds et des mains	1570	16
Symphalangie distale	3248	≤10
Symphalangie proximale	3250	12
Syndactylie mésoaxiale synostotique avec réduction phalangienne	157801	≤10
Syndactylie type 1	93402	49
Syndactylie type 2	93403	36
Syndactylie type 3	93404	16
Syndactylie type 4	93405	16
Syndactylie type 5	93406	≤10
Syndactylie type 6	295012	≤10
Syndactylie type 8	2498	≤10
Syndrome 3C	7	≤10
Syndrome 3M	2616	75
Syndrome 3MC	293843	11
Syndrome 47,XYY	8	249
Syndrome 48,XXX	96263	22
Syndrome 48,XXYY	10	87
Syndrome 49,XXXXY	96264	29
Syndrome 49,XXXYY	261534	≤10
Syndrome 49,YYYYY	99330	≤10
Syndrome ABCD	918	≤10
Syndrome acrocalleux	36	16
Syndrome acrocardiofacial	2008	≤10
Syndrome acroto oculaire	2980	≤10
Syndrome acropectoral	85203	≤10
Syndrome acro-rénal	971	≤10
Syndrome acroréno-mandibulaire	958	≤10
Syndrome acro-réno-oculaire	959	≤10
Syndrome ADNP	404448	20
Syndrome ADULT	978	24
Syndrome amélocérébrohypohidrotique	1946	12
Syndrome angio-ostéo-hypertrophique	2346	309
Syndrome angio-ostéo-hypotrophique	75508	≤10
Syndrome anophtalmie plus	1104	≤10
Syndrome associé à SATB2	576278	26
Syndrome auriculo-condyloire	137888	13

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome autoimmun de pneumopathie intersti-tielle-arthrite	444092	50
Syndrome auto-inflammatoire avec infection bacté-rienne pyogénique et amylopectinose	329173	≤10
Syndrome auto-inflammatoire lié au protéasome	324977	≤10
Syndrome auto-inflammatoire-fièvre périodique-en-térocolite infantile	436166	13
Syndrome autosomique dominant de neuropathie motrice distale axonale-myopathie myofibrillaire	476093	≤10
Syndrome autosomique dominant de polydactylie préaxiale-hypertrichose du haut du dos	476119	≤10
Syndrome blépharo-cheilo-odontique	1997	20
Syndrome blépharo-facio-squelettique	1251	≤10
Syndrome BOR	107	437
Syndrome branchio-oculo-facial	1297	56
Syndrome branchio-otique	52429	17
Syndrome branchiosquelettogénital	1299	≤10
Syndrome BRESEK	85284	≤10
Syndrome C	1308	12
Syndrome CACH	135	71
Syndrome CAMOS	83472	≤10
Syndrome CANOMAD	71279	67
Syndrome carcinoïde	100093	≤10
Syndrome cardio-crânien type Pfeiffer	2872	14
Syndrome cardio-facio-cutané	1340	222
Syndrome cardiomélique type 2	1350	≤10
Syndrome cardiomélique type slovène	168796	12
Syndrome cardio-spondylo-carpo-facial	3238	≤10
Syndrome catastrophique des antiphospholipides	464343	186
Syndrome CDG-RFT1	244310	≤10
Syndrome CDG-SLC35A2	356961	≤10
Syndrome cérébellofaciodentaire	444072	≤10
Syndrome cérébrocostomandibulaire	1393	13
Syndrome cérébrofacioarticulaire	314679	≤10
Syndrome cérébrooclonasal	66625	≤10
Syndrome cerveau-poumon-thyroïde	209905	22
Syndrome CHARGE	138	622
Syndrome CHILD	139	≤10
Syndrome CHIME	3474	≤10
Syndrome CINCA	1451	36
Syndrome CLAPO	168984	≤10
Syndrome CLOVES	140944	217
Syndrome CODAS	1458	≤10
Syndrome complexe de Carney-trismus-pseudocamp-todactylie	319340	≤10
Syndrome congénital d'hamartome hypothalamique	2113	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome cornéodermatoosseux	3194	≤10
Syndrome corticobasal	454887	68
Syndrome coxo-podo-patellaire	1509	37
Syndrome crampes-fasciculations	581271	54
Syndrome cranio-digital-déficience intellectuelle	1514	≤10
Syndrome cubito-mammaire	3138	40
Syndrome cutis laxa-marfanoïde	171719	≤10
Syndrome d'Aarskog-Scott	915	152
Syndrome d'Aase-Smith	916	≤10
Syndrome d'ablépharie-macrostomie	920	≤10
Syndrome d'Abruzzo-Erickson	921	≤10
Syndrome d'acanthosis nigricans-résistance à l'insu-line-crampes-hypertrophie acrale	90301	≤10
Syndrome d'achalasia-alacrymie	99777	≤10
Syndrome d'achalasia-microcéphalie	929	12
Syndrome d'achondroplasie sévère-retard de déve-loppement-acanthosis nigricans	85165	≤10
Syndrome d'acrodysplasie-scoliose	2956	≤10
Syndrome d'activation macrophagique	158061	42
Syndrome d'activation mastocytaire monoclonal	529468	722
Syndrome d'Adams-Oliver	974	128
Syndrome d'agammaglobulinémie-microcépha-lie-craniosténose-dermatite sévère	83617	≤10
Syndrome d'agénésie de la valve pulmonaire-septum ventriculaire intact-persistance du canal artériel	99048	≤10
Syndrome d'agénésie de la valve pulmonaire-tétralo-gie de Fallot-absence du canal artériel	101206	≤10
Syndrome d'agénésie du corps calleux-anomalies génitales	2508	≤10
Syndrome d'agénésie du corps calleux-déficience intellectuelle-colobome-micrognathie	52055	≤10
Syndrome d'agénésie du corps calleux-macrocépha-lie-hypertélorisme	459074	≤10
Syndrome d'agénésie du corps calleux-microcépha-lie-petite taille	1495	14
Syndrome d'agénésie du corps calleux-neuropathie	1496	34
Syndrome d'agénésie partielle du corps calleux-hypo-plasie du vermis avec kystes de la fosse postérieure	401959	≤10
Syndrome d'agénésie pulmonaire-anomalie car-diaque-pouce triphalangé	1120	≤10
Syndrome d'agénésie sacrée-ossification anormale des corps vertébraux-persistance de la notochorde	397927	≤10
Syndrome d'agnathie-holoprosencéphalie-situs inversus	990	≤10
Syndrome d'Aicardi	50	55
Syndrome d'Aicardi-Goutières	51	159
Syndrome d'alacrimie-choréathétose-hépatopathie	404454	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome d'Alagille	52	<b>391</b>
Syndrome d'Alazami	319671	≤10
Syndrome d'albinisme-surdité	998	≤10
Syndrome d'alcoolisation foetale	1915	<b>591</b>
Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	59	<b>37</b>
Syndrome d'alopécie-contractures-nanisme-déficience intellectuelle	1005	≤10
Syndrome d'alopécie-déficit immunitaire	1006	≤10
Syndrome d'alopécie-épilepsie-pyorrhée-déficience intellectuelle	1008	≤10
Syndrome d'Alpers-Huttenlocher	726	<b>17</b>
Syndrome d'alpha-thalassémie-déficience intellectuelle associée au chromosome 16	98791	<b>11</b>
Syndrome d'alpha-thalassémie-syndrome myélo-dysplasique	231401	≤10
Syndrome d'Alport	63	<b>1712</b>
Syndrome d'Alström	64	<b>68</b>
Syndrome d'amaurose-hypertrichose	1021	≤10
Syndrome d'amélogénèse imparfaite-hyperplasie gingivale	171836	≤10
Syndrome d'amélogénèse imparfaite-néphrocalcinose	1031	<b>30</b>
Syndrome d'amyotrophie spinale proximale-épilepsie myoclonique progressive	2590	≤10
Syndrome d'anasarque-acidose lactique-anémie sidérolastique-défaillance multisystémique	528091	≤10
Syndrome d'Andersen-Tawil	37553	<b>68</b>
Syndrome d'anémie hémolytique auto-immune-thrombocytopénie auto-immune-déficit immunitaire primaire	444463	<b>12</b>
Syndrome d'anémie hémolytique létale-anomalies génitales	1046	≤10
Syndrome d'anémie sidérolastique congénitale-déficit immunitaire en cellules B-fièvre périodique-retard de développement	369861	≤10
Syndrome d'auploidie en mosaïque	1052	<b>34</b>
Syndrome d'Angelman	72	<b>639</b>
Syndrome d'angiopathie de Moyamoya-petite taille-dysmorphie faciale-hypogonadisme hypergonadotrope	280679	≤10
Syndrome d'aniridie-agénésie rénale-retard psychomoteur	1064	≤10
Syndrome d'aniridie-ataxie cérébelleuse-déficience intellectuelle	1065	<b>24</b>
Syndrome d'aniridie-déficience intellectuelle	1068	≤10
Syndrome d'aniridie-ptosis-déficience intellectuelle-obésité	1067	≤10
Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	1071	<b>56</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome d'anomalie cardiaque-hamartome de la langue-polysyndactylie	1338	≤10
Syndrome d'anomalie de Duane-myopathie-scoliose	50817	≤10
Syndrome d'anomalie des cheveux-photosensibilité-déficience intellectuelle	1408	≤10
Syndrome d'anomalie des cônes avec myopie lié à l'X	90001	≤10
Syndrome d'anomalie des membres-micrognathie	1307	≤10
Syndrome d'anomalie du développement sexuel 46,XX-anomalies anorectales	2973	≤10
Syndrome d'anomalie du développement sexuel-déficience intellectuelle	2983	≤10
Syndrome d'anomalie du membre inférieur-hypospadias	2487	≤10
Syndrome d'anomalies auriculaires-fente labiale ou labiopalatine-anomalies oculaires	77300	<b>35</b>
Syndrome d'anomalies cardiaques-anomalies digitales-dysmorphie faciale-retard moteur et verbal associé à TRAF7	592570	≤10
Syndrome d'anomalies cardiaques-hétérotaxie	137628	<b>39</b>
Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie	280633	<b>29</b>
Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie type 2	300496	≤10
Syndrome d'anomalies craniofaciales-surdité-anomalie de la main	1529	≤10
Syndrome d'anomalies de l'ossification-retard psychomoteur	73230	≤10
Syndrome d'anomalies des membres-anomalies des canaux de Müller	2491	≤10
Syndrome d'anomalies du développement-surdité-dystonie	79107	≤10
Syndrome d'anomalies du palais-diastrèmes multiples-dysmorphie faciale-retard de développement	477993	≤10
Syndrome d'anomalies oculaires-neuropathie axonale-retard de développement	496790	≤10
Syndrome d'anomalies squelettiques-déficience intellectuelle lié à l'X	1436	≤10
Syndrome d'anomalies transverses des membres-hémangiome	2486	≤10
Syndrome d'anomalies vertébrales-cardiaques-rénales	521438	≤10
Syndrome d'anophtalmie/microphtalmie-atrésie de l'oesophage	77298	≤10
Syndrome d'anophtalmie-anomalies cardiaques et pulmonaires-déficience intellectuelle	91129	≤10
Syndrome d'anophtalmie-insuffisance hypothalamo-hypophysaire	1102	≤10
Syndrome d'Antley-Bixler	83	<b>18</b>
Syndrome d'Apert	87	<b>90</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale	1116	≤10
Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-naevus sébacé	370046	≤10
Syndrome d'aplasie cutanée-myopie	1117	≤10
Syndrome d'aplasie du cervelet-hydrocéphalie	1397	≤10
Syndrome d'aplasie du péroné-brachydactylie	2639	11
Syndrome d'aplasie du péroné-ectrodactylie	1118	25
Syndrome d'aplasie radiale-aplasie tibiale	1121	≤10
Syndrome d'appendice caudal-surdité	1123	≤10
Syndrome d'aprosencéphalie XK	3469	≤10
Syndrome d'arachnodactylie-déficience intellectuelle-dysmorphie	1130	≤10
Syndrome d'arachnodactylie-ossification anormale-déficience intellectuelle	1129	≤10
Syndrome d'arc aortique anormal-dysmorphie-déficience intellectuelle	1110	≤10
Syndrome d'arhinie-atrésie des choanes-microphthalmie	1135	≤10
Syndrome d'arthrite purulente-pyoderma gangrenosum-acné	69126	≤10
Syndrome d'arthrogrypose de la main-surdité	1144	≤10
Syndrome d'arthrogrypose multiple congénitale non létal autosomique récessive associé à MYBPC1	498693	≤10
Syndrome d'arthrogrypose-épilepsie-trouble du spectre de l'autisme	370943	≤10
Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	2697	19
Syndrome d'arthrogrypose-scoliose sévère	65720	33
Syndrome d'arthrose-anévrisme	284984	24
Syndrome d'Ascher	1253	≤10
Syndrome d'Asherman	137686	≤10
Syndrome d'aspiration méconiale	70588	≤10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de WWOX	284282	13
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-retard psychomoteur	284271	≤10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-signes pyramidaux-nystagmus-apraxie oculomotrice	363429	≤10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse avec neuropathie et aréflexie vestibulaire bilatérale	504476	221
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-aréflexie-pieds creux-atrophie optique-surdité neurosensorielle	1171	22
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-dysplasie ectodermique	1174	≤10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-hypogonadisme	1173	≤10
Syndrome d'ataxie mitochondriale récessive	94125	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie	70595	22
Syndrome d'ataxie spastique-épilepsie myoclonique-neuropathie précoce	313772	≤10
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dysmorphie	1185	≤10
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	2572	≤10
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 1	94124	15
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 2	64753	38
Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 1	1168	32
Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 4	459033	≤10
Syndrome d'ataxie-apraxie-déficience intellectuelle lié à l'X	85338	≤10
Syndrome d'ataxie-déficience intellectuelle-apraxie oculomotrice-kystes cérébelleux	370022	≤10
Syndrome d'ataxie-dégénérescence tapéto-rétinienne	1178	≤10
Syndrome d'ataxie-hypogonadisme-dystrophie choroïdienne	1180	≤10
Syndrome d'ataxie-myosis congénital	1182	≤10
Syndrome d'ataxie-pancytopénie	2585	≤10
Syndrome d'ataxie-surdité-atrophie optique-létalité	1187	≤10
Syndrome d'ataxie-surdité-déficience intellectuelle	1188	≤10
Syndrome d'athérosclérose-surdité-épilepsie-diabète-néphropathie	1192	≤10
Syndrome d'atrésie du canal auditif externe-pied en piolet-hypertélorisme	3023	≤10
Syndrome d'atrésie pulmonaire-communication interventriculaire	1207	240
Syndrome d'atrésie pulmonaire-septum ventriculaire intact	1208	148
Syndrome d'atrophie cérébrale diffuse précoce-microcéphalie-faiblesse musculaire-atrophie optique	496641	≤10
Syndrome d'atrophie cérébrale et cérébelleuse diffuse-épilepsie réfractaire-microcéphalie progressive	404437	≤10
Syndrome d'atrophie musculaire-ataxie-rétinite pigmentaire-diabète	2579	≤10
Syndrome d'atrophie olivopontocérébelleuse-surdité	2732	≤10
Syndrome d'atrophie optique-ataxie-neuropathie périphérique-retard global de développement	543470	≤10
Syndrome d'atrophie optique-cataracte autosomique dominante	67036	≤10
Syndrome d'atrophie optique-déficience intellectuelle	401777	24
Syndrome d'atrophie spinale-ophtalmoplégie-syndrome pyramidal	1217	≤10
Syndrome d'Axenfeld-Rieger	782	112

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de Bainbridge-Ropers	352577	17
Syndrome de Ballard	93395	≤10
Syndrome de Baller-Gerold	1225	≤10
Syndrome de Bamforth-Lazarus	1226	≤10
Syndrome de Bangstad	1227	≤10
Syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba	109	36
Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial	2995	36
Syndrome de Barber-Say	1231	≤10
Syndrome de Bardet-Biedl	110	572
Syndrome de Barth	111	33
Syndrome de Bartsocas-Papas	1234	≤10
Syndrome de Bartter	112	273
Syndrome de Bazex-Dupré-Christol	113	17
Syndrome de Beckwith-Wiedemann	116	1137
Syndrome de Beemer-Ertbruggen	1237	≤10
Syndrome de Bernard-Soulier	274	83
Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	122	298
Syndrome de Björnstad	123	≤10
Syndrome de Blau	90340	58
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle par déficit en UBE3B	329255	≤10
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type MKB	293707	≤10
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Ohdo	2728	36
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type SBBYS	3047	13
Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus	126	179
Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus plus	572333	≤10
Syndrome de blépharophimosis-ptosis-ésotropie-syndactylie-petite taille	2057	≤10
Syndrome de blépharoptosis-myopie-ectopie du cristallin	1259	≤10
Syndrome de Bloom	125	13
Syndrome de Bohring-Opitz	97297	22
Syndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann	127	25
Syndrome de Bosley-Salih-Alorainy	69737	≤10
Syndrome de Bowen-Conradi	1270	≤10
Syndrome de brachydactylie préaxiale de Temtamy	363417	≤10
Syndrome de brachydactylie préaxiale-hallux varus	1278	≤10
Syndrome de brachydactylie-hypertension artérielle	1276	17
Syndrome de brachydactylie-mésomélie-déficience intellectuelle-malformations cardiaques	1277	≤10
Syndrome de brachydactylie-nystagmus-ataxie cérébelleuse	1246	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de brachymorphie-onychodysplasie-dysphalangie	1292	≤10
Syndrome de brachyolmie-amélogenèse imparfaite	2899	≤10
Syndrome de brachytéléphalangie-dysmorphie-syndrome de Kallman	1295	≤10
Syndrome de Braddock	52047	≤10
Syndrome de Braddock-Carey	3323	13
Syndrome de Brooke-Spiegler	79493	65
Syndrome de Bruck	2771	21
Syndrome de Brugada	130	1596
Syndrome de Budd-Chiari	131	526
Syndrome de Burn-McKeown	1200	≤10
Syndrome de Buschke-Ollendorff	1306	36
Syndrome de calcification du système nerveux central-surdité-acidose tubulaire-anémie	3240	≤10
Syndrome de camptodactylie-arthropathie-coxa vara-péricardite	2848	11
Syndrome de camptodactylie-dysplasie osseuse	1321	≤10
Syndrome de camptodactylie-taurinurie	1325	≤10
Syndrome de cardiomyopathie auriculaire-bloc cardiaque	1344	22
Syndrome de cardiomyopathie dilatée-ataxie	66634	14
Syndrome de cardiomyopathie-cataracte-anomalies spondylo-pelviennes	1345	≤10
Syndrome de cardiomyopathie-hypotonie-acidose lactique	91130	≤10
Syndrome de cardiopathie congénitale-face ronde-petite taille	1355	≤10
Syndrome de cardiopathie congénitale-membres courts	1354	≤10
Syndrome de Carey-Fineman-Ziter	1358	15
Syndrome de Carney-Stratakis	97286	≤10
Syndrome de Caroli	480520	≤10
Syndrome de Carpenter	65759	≤10
Syndrome de Carvajal	65282	≤10
Syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-myopathie mitochondriale	1369	≤10
Syndrome de cataracte congénitale-dysmorphie faciale-neuropathie	48431	20
Syndrome de cataracte congénitale-microcornée-opacité cornéenne	289499	≤10
Syndrome de cataracte-cardiopathie congénitale-défait de fermeture du tube neural	314993	≤10
Syndrome de cataracte-déficience intellectuelle-hypogonadisme	1387	≤10
Syndrome de cataracte-glaucome	162	40

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de cataracte-insuffisance somatotrope-neuropathie sensorielle-surdité neurosensorielle-dysplasie squelettique	436174	≤10
Syndrome de cataracte-microcornée	1377	20
Syndrome de cataracte-néphropathie-encéphalopathie	1380	≤10
Syndrome de Catel-Manzke	1388	11
Syndrome de cécité corticale-déficience intellectuelle-polydactylie	1389	≤10
Syndrome de cécité nocturne-anomalies squelettiques-dysmorphie faciale	1390	≤10
Syndrome de Cenani-Lenz	3258	≤10
Syndrome de céphalopolysyndactylie de Greig	380	198
Syndrome de Char	46627	21
Syndrome de Chédiak-Higashi	167	25
Syndrome de chevauchement d'hépatite auto-immune avec cirrhose biliaire primitive/cholangite sclérosante primitive	562639	30
Syndrome de cheveux laineux-hypotrichose-lèvres éversées-oreilles décollées	1409	≤10
Syndrome de cholestase-lymphoedème	1414	≤10
Syndrome de cholestase-rétinopathie pigmentaire-fente palatine	1415	≤10
Syndrome de chondrodysplasie-anomalie du développement sexuel	1422	≤10
Syndrome de chorée bénigne avec atteinte striatale	494541	≤10
Syndrome de chorioretinopathie-microcéphalie autosomique dominante	1432	≤10
Syndrome de chorioretinopathie-microcéphalie autosomique récessive	2518	≤10
Syndrome de Christianson	85278	27
Syndrome de chromosome 9 en anneau	96173	≤10
Syndrome de Chudley-Lowry-Hoar	93971	≤10
Syndrome de Chudley-McCullough	314597	≤10
Syndrome de chylomicroémie familiale	444490	≤10
Syndrome de Clark-Baraitser	600731	≤10
Syndrome de coalition tarso-carpienne	1412	≤10
Syndrome de Coats-plus	313838	≤10
Syndrome de Cockayne	191	66
Syndrome de Coffin-Lowry	192	130
Syndrome de Coffin-Siris	1465	218
Syndrome de Cogan	1467	63
Syndrome de Cohen	193	89
Syndrome de Cole-Carpenter	2050	≤10
Syndrome de colobome maculaire-brachydactylie type B	1471	≤10
Syndrome de colobome-fente labiopalatine-déficience intellectuelle	1473	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de communication interauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire	1479	≤10
Syndrome de compression du tronc coeliaque	293208	≤10
Syndrome de condensation chromosomique prématurée-microcéphalie-déficience intellectuelle	52183	≤10
Syndrome de contracture progressive de l'enfance-faiblesse musculaire des ceintures-dystrophie musculaire	466921	≤10
Syndrome de contractures congénitales des membres et de la face-hypotonie-retard de développement	562528	≤10
Syndrome de contractures-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine	1484	≤10
Syndrome de convulsions infantiles-choréothétose	31709	≤10
Syndrome de convulsions-scoliose-macrocéphalie	466926	≤10
Syndrome de Cooks	1487	≤10
Syndrome de Cornelia de Lange	199	350
Syndrome de Costello	3071	80
Syndrome de Cowden	201	345
Syndrome de Crane-Heise	1512	≤10
Syndrome de cranosynostose-anomalies anales-porokératose	85199	≤10
Syndrome de cranosynostose-aplasie du péroné	1533	≤10
Syndrome de cranosynostose-brachydactylie	1535	12
Syndrome de cranosynostose-hydrocéphalie-malformation d'Arnold-Chiari type I-synostose radio-ulnaire	171839	≤10
Syndrome de cranosynostose-malformation de Dandy-Walker-hydrocéphalie	1538	≤10
Syndrome de cranosynostose-microrétrognathie-déficience intellectuelle sévère	565858	≤10
Syndrome de Crigler-Najjar	205	16
Syndrome de crises encéphalomyopathiques métaboliques récurrentes-rhabdomyolyse-arythmie cardiaque-déficience intellectuelle	480864	≤10
Syndrome de Crisponi	1545	29
Syndrome de croissance excessive avec translocation 2q37	498488	≤10
Syndrome de croissance excessive de Malan	420179	≤10
Syndrome de croissance excessive-macrocéphalie-dysmorphie faciale	137634	14
Syndrome de croissance segmentaire progressive avec hyperplasie fibroadipeuse	314662	≤10
Syndrome de Crouzon-acanthosis nigricans	93262	16
Syndrome de cryptomicrotie-brachydactylie-anomalies des dermatoglyphes	1547	≤10
Syndrome de cryptorchidie-arachnodactylie-déficience intellectuelle	1548	≤10
Syndrome de Currarino	1552	230
Syndrome de Curry-Jones	1553	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de Cushing dû à une hyperplasie macronodulaire des surrénales	189427	<b>304</b>
Syndrome de Cushing par sécrétion ectopique d'ACTH	99889	<b>62</b>
Syndrome de cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostose	1555	≤10
Syndrome de cutis verticis gyrata-déficiência intellectuelle	1557	≤10
Syndrome de Czeizel-Losonci	2437	≤10
Syndrome de dacryocystite-ostéopécilie	1562	<b>11</b>
Syndrome de Dandy-Walker-polydactylie postaxiale	1566	≤10
Syndrome de De Bary	2962	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle associé à DYRK1A	464306	<b>19</b>
Syndrome de déficiencia intellectuelle autosomique dominante-anomalies craniofaciales-hypotonie-cardiopathie	457193	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle hypoplasie cérébelleuse-dysplasie spondyloépiphyssaire	459070	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X associé à CLCN4	485350	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-acromégalie-hyperactivité	85327	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-cardiomégalie-insuffisance cardiaque congénitale	324410	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-épilepsie-psoriasis	3052	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-faciès hypotonique	73220	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-hypogammaglobulinémie-détérioration neurologique progressive	85317	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-hypogonadisme-ichtyose-obésité-petite taille	3055	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-hypoplasie cérébelleuse	137831	<b>20</b>
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-hypotonie-anomalie du mouvement	457260	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-hypotonie-dysmorphie faciale-comportement agressif	85329	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-macrocéphalie-macroorchidie	85320	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des noyaux gris centraux-convulsions	1568	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-petite taille-surpoids	457240	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-psychose-macroorchidie	3077	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle liée à l'X-rétinite pigmentaire	85332	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de déficiencia intellectuelle sévère-épilepsie-anomalies anales-hypoplasie des phalanges	94066	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle sévère-microcéphalie postnatale progressive-stéréotypies manuelles sur la ligne médiane	397933	<b>18</b>
Syndrome de déficiencia intellectuelle sévère-trouble du langage-strabisme-visage grimaçant-doigts longs	363686	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-aphasie expressive-dysmorphie faciale	436151	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-apnée obstructive du sommeil-dysmorphie modérée associé à AHDC1	412069	<b>23</b>
Syndrome de déficiencia intellectuelle-autisme-apraxie de la parole-dysmorphie craniofaciale	529965	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-cardiopathie congénitale-petite taille-laxité ligamentaire	508498	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-cataracte-calcification du pavillon auriculaire-myopathie	3042	<b>21</b>
Syndrome de déficiencia intellectuelle-chondrodysplasie associé à QRIC1	580940	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-diplégie spastique progressive	404473	<b>20</b>
Syndrome de déficiencia intellectuelle-dysmorphie craniofaciale-cryptorchidie	329224	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-dysmorphie faciale par haploinsuffisance de SETD5	404440	<b>20</b>
Syndrome de déficiencia intellectuelle-dysmorphie faciale-reflux gastro-oesophagien associé à STAG1	502434	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-dysmorphie-hypogonadisme-diabète sucré	3044	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-épilepsie-démarche anormale-dysmorphie faciale	513456	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-épilepsie-macrocéphalie-obésité	369950	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-macrocéphalie-hypotonie-troubles du comportement	457279	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-mouvements hyperkinétiques-ataxie tronculaire	369847	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-myopathie-petite taille-défaut endocrinien	3068	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-obésité-malformations cérébrales-dysmorphie faciale	352530	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-petite taille-hypertélorisme	3074	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-retard de développement-contractures	3454	≤10
Syndrome de déficiencia intellectuelle-strabisme	363528	<b>21</b>
Syndrome de déficiencia intellectuelle-trouble sévère du langage-dysmorphie modérée	391372	<b>35</b>
Syndrome de déficiencia intellectuelle-troubles du sommeil associé à ANK3	356996	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de déficiences motrice et intellectuelle sévères-surdité neurosensorielle-dystonie	369939	≤10
Syndrome de déficit cognitif-traités grossiers du visage-malformations cardiaques-obésité-atteinte pulmonaire-petite taille	444077	≤10
Syndrome de déficit constitutionnel de la réparation des mésappariements	252202	≤10
Syndrome de déficit en stéroïde déshydrogénase-anomalies dentaires	3196	≤10
Syndrome de déficit en transporteur du glucose de type 1, forme classique	71277	102
Syndrome de déficit immunitaire neutrophile	183707	≤10
Syndrome de déficit immunitaire primaire par déficit en LAMTOR2	90023	≤10
Syndrome de dégénérescence spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	3177	≤10
Syndrome de déhiscence du canal semi-circulaire	420402	≤10
Syndrome de Dejerine-Sottas	64748	16
Syndrome de délétion 1p36	1606	188
Syndrome de délétion 22q11.2	567	2788
Syndrome de délétion 4q25 proximale	502437	≤10
Syndrome de délétion 6q terminale	75857	27
Syndrome de délétion 8p11.2	251066	≤10
Syndrome de délétion de l'ADN mitochondrial associée à DNA2	352470	≤10
Syndrome de délétion Xp21	261476	≤10
Syndrome de délétions multiples de l'ADN mitochondrial de l'adulte par déficit en DGUOK	329314	≤10
Syndrome de dentinogenèse imparfaite-petite taille-surdité-déficience intellectuelle	71267	≤10
Syndrome de Denys-Drash	220	69
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique	1933	≤10
Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes	238569	712
Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes-lymphopénie	529977	≤10
Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X	37042	86
Syndrome de dérivés müllériens-lymphangiectasies-polydactylie	1655	≤10
Syndrome de dermatite granulomateuse interstitielle-arthrite	79099	≤10
Syndrome de dermatite sévère-allergies multiples-cachexie métabolique	369992	≤10
Syndrome de Desbuquois	1425	14

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de destruction du cerveau foetal sporadique	1665	≤10
Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'adulte	70578	17
Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant	70587	24
Syndrome de diabète néonatal-hypothyroïdie congénitale-glaucome congénital-fibrose hépatique-polykystose rénale	79118	≤10
Syndrome de diarrhée chronique-atrophie villositaire	1670	≤10
Syndrome de dilatation de l'aorte-hypermobilité articulaire-tortuosité des artères	88636	≤10
Syndrome de dimélie fibulaire-diplopie	1757	≤10
Syndrome de dissection artérielle-lentiginose	1682	69
Syndrome de Donnai-Barrow	2143	≤10
Syndrome de douleur extrême paroxystique	46348	41
Syndrome de Dravet	33069	619
Syndrome de Duane	233	123
Syndrome de Dubin-Johnson	234	22
Syndrome de Dubowitz	235	17
Syndrome de duplication 14q32	488280	≤10
Syndrome de duplication 22q11.2	1727	257
Syndrome de duplication 8p23.1	251076	13
Syndrome de duplication inversée du chromosome 15	3306	77
Syndrome de duplication Xp22.13p22.2	284180	≤10
Syndrome de duplication Xq12-q13.3	314389	≤10
Syndrome de duplication Xq27.3q28	261483	≤10
Syndrome de duplication Xq28 proximale	1762	37
Syndrome de duplication/délétion inversée 8p	96092	≤10
Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	239	20
Syndrome de dyschondrostéose-néphropathie	1765	≤10
Syndrome de dysfonctionnement du sphincter urétral de Fowler	2795	≤10
Syndrome de dysgénésie du corps calleux-hypopituitarisme	93943	≤10
Syndrome de dysgénésie gonadique-anomalies multiples	1770	18
Syndrome de dyskinésie ciliaire primitive-rétinite pigmentaire	247522	≤10
Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement	453499	15
Syndrome de dysmorphie craniofaciale-hyperélasticité de la peau-lésions de la substance blanche	477831	≤10
Syndrome de dysmorphie faciale-anorexie-cachexie-anomalies oculaires et cutanées	1969	≤10
Syndrome de dysmorphie faciale-déficit immunitaire-livedo-petite taille	352712	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de dysmorphie faciale-luxation du cristallin-anomalies du segment antérieur-bulles filtrantes spontanées	412022	≤10
Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement associé à WAC	466943	≤10
Syndrome de dysmorphie faciale-scrotum en châte-hyperlaxité ligamentaire	1778	≤10
Syndrome de dysmorphie rénale pelvi-calicielle-surdité	2838	≤10
Syndrome de dysmorphie-fente palatine-excès de peau	1779	≤10
Syndrome de dysmorphie-petite taille-surdité-anomalie du développement sexuel	2282	≤10
Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-macroblépharon-macrostomie	357158	≤10
Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie	79113	43
Syndrome de dysostose spondylo-costale-atrésie anale-malformation génito-urinaire	94095	≤10
Syndrome de dysostose spondylo-costale-hypospadias-déficience intellectuelle	329252	≤10
Syndrome de dysplasie cranio-fronto-nasale-anomalie de Poland	1521	≤10
Syndrome de dysplasie dyssegmentaire-glaucome	1804	≤10
Syndrome de dysplasie ectodermique anhydrotique-déficit immunitaire-ostéopétrose-lymphoedème	69088	≤10
Syndrome de dysplasie ectodermique-fragilité cutanée	158668	≤10
Syndrome de dysplasie ectodermique-hypohidrose-hypothyroïdie-dyskinésie ciliaire	1882	32
Syndrome de dysplasie ectodermique-surdité neurosensorielle	1883	≤10
Syndrome de dysplasie ectodermique-syndactylie	247820	≤10
Syndrome de dysplasie métaphysaire-dysmorphie-brachydactylie	2504	≤10
Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-déficit immunitaire combiné sévère	935	≤10
Syndrome de dysplasie osseuse Larsen-like-nanisme	2370	≤10
Syndrome de dysplasie osseuse terminale-défauts de pigmentation	88630	≤10
Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie des cônes et des bâtonnets	85167	≤10
Syndrome de dysplasie spondylo-périphérique-cubitus court	1856	≤10
Syndrome de dysplasie squelettique-déficit immunitaire à cellules T-retard de développement	508533	≤10
Syndrome de dysplasie squelettique-épilepsie-petite taille	1858	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de dysraphie-fente labiopalatine-anomalie des membres	2476	≤10
Syndrome de dystonie-aphonie	412217	≤10
Syndrome de dystrophie cornéenne-surdité de perception	1490	≤10
Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-cataracte infantile-hypogonadisme	1875	≤10
Syndrome de face plate-microstomie-anomalie de l'oreille	1968	≤10
Syndrome de Fanconi acquis associé à la chaîne légère des Ig monoclonales	91136	14
Syndrome de Fanconi primitif rénotubulaire	3337	53
Syndrome de Fanconi-Bickel	2088	12
Syndrome de Feingold	1305	87
Syndrome de Felty	47612	≤10
Syndrome de fente labiale-rétinopathie	1995	≤10
Syndrome de fente labiopalatine-malrotation-cardiopathie	2001	≤10
Syndrome de fente labiopalatine-surdité-lipome sacré	2003	12
Syndrome de fente narinaire-colobome-télécanthus	2007	≤10
Syndrome de fente palatine-anomalies carpo-tarsales-oligodontie	2010	≤10
Syndrome de fente palatine-grandes oreilles-petite taille	2013	≤10
Syndrome de fente palatine-synéchies latérales	2016	≤10
Syndrome de fibromatose gingivale-dysmorphie faciale	2025	≤10
Syndrome de fibromatose gingivale-hypertrichose	2026	≤10
Syndrome de fibromatose gingivale-surdité	2027	≤10
Syndrome de fibrose hépatique-kystes rénaux-déficience intellectuelle	2031	≤10
Syndrome de fibrose pulmonaire-hyperplasie hépatique-hypoplasie de la moelle osseuse	210136	≤10
Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D	343	94
Syndrome de fièvre périodique héréditaire lié à NLRP12	247868	≤10
Syndrome de Filippi	3255	≤10
Syndrome de Floating-Harbor	2044	78
Syndrome de Foix-Alajouanine	79093	≤10
Syndrome de Foix-Chavany-Marie	2048	≤10
Syndrome de Fountain	3219	≤10
Syndrome de fragilité cutanée-cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire	293165	≤10
Syndrome de Fraser	2052	31
Syndrome de Frasier	347	21
Syndrome de Freeman-Sheldon	2053	44

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de Fried	85335	≤10
Syndrome de Fryns	2059	15
Syndrome de fuite capillaire systémique	188	17
Syndrome de Furhmann	2854	≤10
Syndrome de Gabriele-de Vries	506358	≤10
Syndrome de Galloway-Mowat	2065	27
Syndrome de Gemignani	2074	≤10
Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	356	12
Syndrome de gigantisme cérébral-kystes maxillaires	2081	≤10
Syndrome de Gitelman	358	548
Syndrome de glaucome-apnée du sommeil	2085	≤10
Syndrome de goitre multinodulaire-rein kystique-polydactylie	2091	14
Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacolon	66629	≤10
Syndrome de Goldenhar	374	753
Syndrome de Goldmann-Favre	53540	26
Syndrome de Gómez-López-Hernández	1532	≤10
Syndrome de Good	169105	38
Syndrome de Gordon	376	26
Syndrome de Gorlin	377	388
Syndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss	2095	≤10
Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif	289390	4550
Syndrome de Graham Little-Piccardi-Lassueur	505	≤10
Syndrome de grande taille-déficience intellectuelle-anomalies rénales	500095	≤10
Syndrome de Grange	79094	≤10
Syndrome de Griscelli	381	19
Syndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef	2101	≤10
Syndrome de Haddad	99803	19
Syndrome de Hajdu-Cheney	955	47
Syndrome de Hallermann-Streiff	2108	26
Syndrome de Hallermann-Streiff-like	2109	≤10
Syndrome de Harlequin	199282	≤10
Syndrome de Hartsfield	2117	≤10
Syndrome de Hennekam	2136	27
Syndrome de Hermansky-Pudlak	79430	64
Syndrome de hernie diaphragmatique-anomalies des membres	2141	≤10
Syndrome de Hinman	84085	111
Syndrome de Holmes-Adie	454718	≤10
Syndrome de Holt-Oram	392	254
Syndrome de Holzgreve	2167	≤10
Syndrome de Horner congénital	91413	31
Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	3322	≤10
Syndrome de Jackson-Weiss	1540	≤10
Syndrome de Jacobsen	2308	62

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de Jalili	1873	≤10
Syndrome de Jeavons	139431	73
Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen	90647	19
Syndrome de Jeune	474	103
Syndrome de Johanson-Blizzard	2315	≤10
Syndrome de Joubert	475	397
Syndrome de Joubert avec anomalie oculaire	220493	12
Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique	1454	≤10
Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale	2318	13
Syndrome de Joubert avec atteinte rénale	220497	13
Syndrome de Juberg-Marsidi	93972	≤10
Syndrome de Kagami-Ogata	254519	≤10
Syndrome de Kallmann-cardiopathie	2326	14
Syndrome de Kasabach-Merritt	2330	30
Syndrome de Kearns-Sayre	480	128
Syndrome de Kenny-Caffey	2333	16
Syndrome de kératodermie palmoplantaire diffuse-acrocyanose	86918	≤10
Syndrome de kératodermie palmoplantaire-spasticité	2201	≤10
Syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité	2202	11
Syndrome de kératose linéaire-ichtyose congénitale-kératodermie sclérosante	281201	≤10
Syndrome de Keutel	85202	≤10
Syndrome de King-Denborough	99741	≤10
Syndrome de Kleefstra	261494	98
Syndrome de Kleine-Levin	33543	211
Syndrome de Klippel-Feil isolé	2345	135
Syndrome de Klippel-Trénaunay inverse	329324	≤10
Syndrome de Knobloch	1571	19
Syndrome de Koolen-De Vries	96169	54
Syndrome de Kostmann	99749	≤10
Syndrome de Kuskokwim	1149	≤10
Syndrome de la colonne raide	97244	38
Syndrome de la corne occipitale	198	11
Syndrome de la cornée fragile	90354	≤10
Syndrome de la maladie cardiaque polyvalvulaire	228410	≤10
Syndrome de la moelle attachée primaire	268861	51
Syndrome de la peau parcheminée	2833	≤10
Syndrome de la pince mésentérique	71273	≤10
Syndrome de la tête tombante idiopathique	447881	≤10
Syndrome de Lambert	1296	≤10
Syndrome de Lamb-Shaffer	530983	27
Syndrome de Landau-Kleffner	98818	40
Syndrome de Laron	633	39
Syndrome de Larsen	503	71

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de Laubry-Pezzi	99094	<b>63</b>
Syndrome de Laurence-Moon	2377	≤10
Syndrome de Laurin-Sandrow	2378	≤10
Syndrome de Legius	137605	<b>73</b>
Syndrome de Leigh associé à une mutation de l'ADN mitochondrial	255210	≤10
Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie	70474	≤10
Syndrome de Leigh avec leucodystrophie	255241	≤10
Syndrome de Lemierre	137839	≤10
Syndrome de Lennox-Gastaut	2382	<b>547</b>
Syndrome de Lesch-Nyhan	510	<b>45</b>
Syndrome de lésions en anneau de la voûte crânienne-fragilité osseuse	85192	≤10
Syndrome de leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière-élévation des lactates	137898	≤10
Syndrome de leucoencéphalopathie-anomalies du thalamus et du tronc cérébral-hyperlactatémie	314051	≤10
Syndrome de leucoencéphalopathie-kératose palmoplantaire	2386	≤10
Syndrome de leuconychie totale-lésions de type acanthosis nigricans-cheveux anormaux	210133	≤10
Syndrome de Liddle	526	<b>30</b>
Syndrome de Li-Fraumeni	524	<b>36</b>
Syndrome de lipodystrophie-déficience intellectuelle-surdité	50811	≤10
Syndrome de lipomes naso-palpébraux-colobome	2399	≤10
Syndrome de lissencéphalie type 3-dysplasie métacarpienne	86822	≤10
Syndrome de lobe de l'oreille épais-surdité de conduction	2405	≤10
Syndrome de Loews-Dietz	60030	<b>404</b>
Syndrome de Lowe-Kohn-Cohen	2408	≤10
Syndrome de Lown-Ganong-Levine	844	≤10
Syndrome de Lowry-Wood	1824	≤10
Syndrome de Lujan-Fryns	776	<b>70</b>
Syndrome de l'ulcère solitaire du rectum	209964	≤10
Syndrome de luxation de la hanche-dysmorphie	2412	<b>15</b>
Syndrome de l'X fragile	908	<b>2712</b>
Syndrome de lymphangioendothéliomatose multifocale-thrombocytopenie	464321	≤10
Syndrome de lymphoedème-distichiasis	33001	<b>45</b>
Syndrome de Lynch	144	<b>298</b>
Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-autisme	210548	<b>20</b>
Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-trouble neurologique du développement-petit thorax	457485	<b>11</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de macrocéphalie-paraplégie spastique-dysmorphie	2429	<b>15</b>
Syndrome de macrocéphalie-petite taille-paraplégie	2427	≤10
Syndrome de macrocéphalie-retard de développement	397612	<b>33</b>
Syndrome de macrosomie-microphthalmie-fente palatine	2432	≤10
Syndrome de macrostomie-anomalies préauriculaires-ophtalmoplégie externe	83619	≤10
Syndrome de macrothrombocytopenie-lymphoedème-retard de développement-dysmorphie faciale-camptodactylie	487796	≤10
Syndrome de Maffucci	163634	<b>14</b>
Syndrome de mains et pieds fendus-surdité	71271	≤10
Syndrome de Majeed	77297	≤10
Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-surdité-déficience intellectuelle	90103	≤10
Syndrome de maladie de Hirschsprung-hypoplasie des ongles-dysmorphie	2153	≤10
Syndrome de malformation de l'épaule et du thorax-cardiopathie congénitale	1940	≤10
Syndrome de malformations cérébrales-anomalies musculosquelettiques-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	500150	≤10
Syndrome de malformations cérébrales-cardiopathie congénitale-polydactylie postaxiale	75389	<b>11</b>
Syndrome de Marcus-Gunn	91412	<b>34</b>
Syndrome de Marden-Walker	2461	≤10
Syndrome de Marfan	558	<b>6036</b>
Syndrome de Marfan néonatal	284979	<b>20</b>
Syndrome de Marinesco-Sjögren	559	<b>18</b>
Syndrome de Marshall	560	<b>37</b>
Syndrome de Marshall-Smith	561	<b>15</b>
Syndrome de Matthew-Wood	2470	≤10
Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	3109	<b>658</b>
Syndrome de Mazabraud	57782	<b>15</b>
Syndrome de McCune-Albright	562	<b>382</b>
Syndrome de McDonough	2471	≤10
Syndrome de McKusick-Kaufman	2473	≤10
Syndrome de McLeod	59306	≤10
Syndrome de Meacham	3097	≤10
Syndrome de mèches blanches-anomalies multiples	2475	≤10
Syndrome de Meckel	564	<b>33</b>
Syndrome de mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie postaxiale-hydrocéphalie	83473	<b>13</b>
Syndrome de mégalocornée-déficience intellectuelle	2479	≤10
Syndrome de MEHMO	85282	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de Meige	93964	<b>105</b>
Syndrome de Melkersson-Rosenthal	2483	<b>14</b>
Syndrome de Melnick-Needles	2484	<b>18</b>
Syndrome de méningocèle latérale	2789	≤10
Syndrome de Menke-Hennekam	592574	≤10
Syndrome de mésomélie-synostoses	2496	≤10
Syndrome de microbrachycéphalie-ptosis-fente labiale	2511	<b>13</b>
Syndrome de microcéphalie congénitale-encéphalopathie sévère-atrophie cérébrale progressive	391376	≤10
Syndrome de microcéphalie postnatale-hypotonie infantile-diplégie spastique-dysarthrie-déficience intellectuelle	477673	≤10
Syndrome de microcéphalie primaire-déficience intellectuelle modérée-diabète juvénile	391408	≤10
Syndrome de microcéphalie-albinisme-anomalies digitales	2513	≤10
Syndrome de microcéphalie-anomalies digitales-déficience intellectuelle	137653	≤10
Syndrome de microcéphalie-brachydactylie-déficience intellectuelle	3433	≤10
Syndrome de microcéphalie-cardiomyopathie	2515	≤10
Syndrome de microcéphalie-cardiopathie-malsegmentation pulmonaire	2516	≤10
Syndrome de microcéphalie-corps calleux fin-déficience intellectuelle	397951	≤10
Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-anomalies neurologiques et des phalanges	137658	≤10
Syndrome de microcéphalie-épilepsie-déficience intellectuelle-cardiopathie	2519	≤10
Syndrome de microcéphalie-fente palatine-pigmentation rétinienne anormale	2521	≤10
Syndrome de microcéphalie-fusions des vertèbres cervicales	2522	≤10
Syndrome de microcéphalie-hypoplasie cérébrale-spasticité	2523	≤10
Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	457284	≤10
Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie	2526	<b>18</b>
Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire	294016	≤10
Syndrome de microcéphalie-petite taille-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	423306	≤10
Syndrome de microcéphalie-polymicrogyrie-agénésie du corps calleux	171703	≤10
Syndrome de microcéphalie-surdité-déficience intellectuelle	2533	<b>14</b>
Syndrome de microdélétion 10q22.3q23.3	276413	≤10
Syndrome de microdélétion 11q22.2q22.3	444002	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de microdélétion 12q14	94063	≤10
Syndrome de microdélétion 12q15q21.1	289513	≤10
Syndrome de microdélétion 13q12.3	412035	≤10
Syndrome de microdélétion 14q11.2	261120	≤10
Syndrome de microdélétion 14q22q23	264200	≤10
Syndrome de microdélétion 14q24.1q24.3	401935	≤10
Syndrome de microdélétion 15q11.2	261183	<b>98</b>
Syndrome de microdélétion 15q13.3	199318	<b>62</b>
Syndrome de microdélétion 15q14	261190	≤10
Syndrome de microdélétion 16p11.2 distale	261222	<b>84</b>
Syndrome de microdélétion 16p11.2 proximale	261197	<b>82</b>
Syndrome de microdélétion 16p11.2p12.2	261211	<b>27</b>
Syndrome de microdélétion 16p13.11	261236	<b>25</b>
Syndrome de microdélétion 16p13.2	500055	≤10
Syndrome de microdélétion 16q24.1	352629	≤10
Syndrome de microdélétion 16q24.3	261250	≤10
Syndrome de microdélétion 17p13.1 distale	319171	≤10
Syndrome de microdélétion 17p13.3 distale	261257	≤10
Syndrome de microdélétion 17q12	261265	<b>34</b>
Syndrome de microdélétion 17q23.1q23.2	261279	≤10
Syndrome de microdélétion 17q24.2	529962	≤10
Syndrome de microdélétion 19p13.12	254346	≤10
Syndrome de microdélétion 19q13.11	217346	≤10
Syndrome de microdélétion 1p21.3	293948	≤10
Syndrome de microdélétion 1p31p32	401986	≤10
Syndrome de microdélétion 1p35.2	456298	≤10
Syndrome de microdélétion 1q21.1	250989	<b>66</b>
Syndrome de microdélétion 1q41q42	250999	≤10
Syndrome de microdélétion 1q44	238769	<b>11</b>
Syndrome de microdélétion 20p13	313781	≤10
Syndrome de microdélétion 20q11.2	444051	≤10
Syndrome de microdélétion 20q13.33	261311	≤10
Syndrome de microdélétion 21q22.11q22.12	261323	<b>21</b>
Syndrome de microdélétion 22q11.2 distale	261330	<b>48</b>
Syndrome de microdélétion 2p13.2	363680	≤10
Syndrome de microdélétion 2p15p16.1	261349	≤10
Syndrome de microdélétion 2p21	163693	≤10
Syndrome de microdélétion 2q23.1	228402	<b>11</b>
Syndrome de microdélétion 2q24	1617	<b>16</b>
Syndrome de microdélétion 2q31.1	251014	≤10
Syndrome de microdélétion 2q32q33	251019	≤10
Syndrome de microdélétion 2q37	1001	<b>104</b>
Syndrome de microdélétion 3p25.3	435638	≤10
Syndrome de microdélétion 3q13	1621	≤10
Syndrome de microdélétion 3q26q27	356947	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de microdélétion 3q27.3	397695	≤10
Syndrome de microdélétion 3q29	65286	32
Syndrome de microdélétion 4q21	238750	≤10
Syndrome de microdélétion 5q14.3	228384	≤10
Syndrome de microdélétion 6p22	251046	≤10
Syndrome de microdélétion 6q16	171829	11
Syndrome de microdélétion 6q25	251056	11
Syndrome de microdélétion 7q11.23 distale	254351	≤10
Syndrome de microdélétion 7q31	251061	≤10
Syndrome de microdélétion 8p23.1	251071	40
Syndrome de microdélétion 8q21.11	284160	≤10
Syndrome de microdélétion 8q24.3	508488	≤10
Syndrome de microdélétion 9q31.1q31.3	401923	≤10
Syndrome de microdélétion 9p13	324313	≤10
Syndrome de microdélétion 9q33.3q34.11	495818	≤10
Syndrome de microdélétion Xp22.3	1643	26
Syndrome de microdélétion Xq21	1435	≤10
Syndrome de microduplication 14q11.2	261229	≤10
Syndrome de microduplication 15q11q13	238446	54
Syndrome de microduplication 16p11.2 proximale	370079	45
Syndrome de microduplication 16p11.2p12.2	261204	18
Syndrome de microduplication 16p13.11	261243	36
Syndrome de microduplication 16p13.3	96078	≤10
Syndrome de microduplication 17p11.2	1713	78
Syndrome de microduplication 17p13.3	217385	21
Syndrome de microduplication 17q11.2	139474	12
Syndrome de microduplication 17q12	261272	36
Syndrome de microduplication 17q21.31	217340	≤10
Syndrome de microduplication 19p13.3	447980	≤10
Syndrome de microduplication 1q21.1	250994	33
Syndrome de microduplication 20q11.2	363659	≤10
Syndrome de microduplication 22q11.2 distale	261337	≤10
Syndrome de microduplication 2q23.1	313947	≤10
Syndrome de microduplication 3q26	96095	16
Syndrome de microduplication 3q29	251038	≤10
Syndrome de microduplication 4p16.3	96072	≤10
Syndrome de microduplication 5p13	329802	≤10
Syndrome de microduplication 5q35	228415	≤10
Syndrome de microduplication 7p22.1	314034	≤10
Syndrome de microduplication 7q11.23	96121	58
Syndrome de microduplication 7q11.23 distale	261102	≤10
Syndrome de microduplication 8q12	228399	≤10
Syndrome de microduplication Xp11.22p11.23	217377	≤10
Syndrome de microduplication Xq25	521258	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de microduplication Xq28 distale	293939	15
Syndrome de micrognathie-infections récurrentes-troubles du comportement-déficience intellectuelle modérée	476126	≤10
Syndrome de microlissencéphalie-micromélie	50810	≤10
Syndrome de microphthalmie colobomateuse-microcéphalie-déficience intellectuelle-petite taille liée à l'X	431140	≤10
Syndrome de microphthalmie-atrophie cérébrale	77299	≤10
Syndrome de microphthalmie-rétinite pigmentaire-fovoschisis-drusen de la papille optique	251279	≤10
Syndrome de microsphérophakie-dysplasie métabolique	2551	≤10
Syndrome de microtie bilatérale-surdité-fente palatine	140963	≤10
Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille	2554	27
Syndrome de Miller Fisher	98919	148
Syndrome de Miller-Dieker	531	99
Syndrome de Mills	94091	≤10
Syndrome de Mirhosseini-Holmes-Walton	3084	≤10
Syndrome de Moebius	570	232
Syndrome de Moebius-neuropathie axonale-hypogonadisme hypogonadotrope	2560	≤10
Syndrome de Mohr-Tranebjaerg	52368	≤10
Syndrome de Morgagni-Stewart-Morel	77296	≤10
Syndrome de mort subite du nourrisson-dysgénésie des testicules	168593	≤10
Syndrome de Morvan	83467	≤10
Syndrome de Mounier-Kühn	3347	≤10
Syndrome de Mowat-Wilson	2152	131
Syndrome de Moynahan	2574	≤10
Syndrome de Muckle-Wells	575	76
Syndrome de Muenke	53271	108
Syndrome de Muir-Torre	587	47
Syndrome de Myhre	2588	48
Syndrome de myoclonie-ataxie cérébelleuse-surdité	2589	≤10
Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale	163696	≤10
Syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale	52430	30
Syndrome de myopathie centronucléaire liée à l'X-anomalies génitales	456328	≤10
Syndrome de myopathie mitochondriale-acidose lactique-surdité	2597	26
Syndrome de myopathie mitochondriale-ataxie cérébelleuse-rétinopathie pigmentaire	502423	≤10
Syndrome de myopathie-diabète sucré	2596	≤10
Syndrome de myopie forte-surdité neurosensorielle	363396	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	69087	≤10
Syndrome de Nager	245	39
Syndrome de Nance-Horan	627	31
Syndrome de nanisme microcéphalique primordial-résistance à l'insuline	436182	≤10
Syndrome de nanisme ostéocondrodysplasique-surdité-rétinopathie pigmentaire	2653	≤10
Syndrome de nanisme-déficience intellectuelle-anomalies oculaires-fente labiopalatine	2649	≤10
Syndrome de Nelson	199244	12
Syndrome de néphronoptise familiale de l'adulte-quadruparésie spastique	2666	≤10
Syndrome de néphropathie-surdité-hyperparathyroïdie	2668	≤10
Syndrome de néphrose-surdité-anomalies des voies urinaires et des doigts	2669	≤10
Syndrome de Netherton	634	113
Syndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz	2672	≤10
Syndrome de Neu-Laxova	2671	≤10
Syndrome de neuropathie auditive-atrophie optique	542585	≤10
Syndrome de neuropathie hypomyélinisante-arthrogrypose	2680	≤10
Syndrome de neuropathie périphérique-dysautonomie	2400	48
Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung	163746	≤10
Syndrome de neuropathie sensitivo-motrice axonale-atrophie optique-neurodégénérescence à début infantile	457205	≤10
Syndrome de neuropathie sensorielle-surdité-démence	456318	≤10
Syndrome de neutropénie-monocytopénie-surdité	2690	≤10
Syndrome de Nicolaidis-Baraitser	3051	49
Syndrome de Nijmegen	647	≤10
Syndrome de nodosités calleuses-leuconychie-surdité-hyperkératose palmoplantaire	2698	≤10
Syndrome de Noonan	648	2168
Syndrome de Noonan avec lentigines multiples	500	153
Syndrome de pachygyrie-déficience intellectuelle-épilepsie	2798	45
Syndrome de Pai	1993	25
Syndrome de Pallister-Hall	672	58
Syndrome de pancyclopénie progressive congénitale-déficit immunitaire en cellules B-dysplasie squelettique	508542	≤10
Syndrome de Papillon-Lefèvre	678	27
Syndrome de paralysie du larynx-déficience intellectuelle	2375	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de paraparésie spastique-surdité	2815	26
Syndrome de paraplégie spastique-épilepsie-déficience intellectuelle	2816	≤10
Syndrome de paraplégie spastique-glaucome-déficience intellectuelle	2818	≤10
Syndrome de paraplégie spastique-lésions cutanées faciales	2819	≤10
Syndrome de paraplégie spastique-néphropathie-surdité	2820	≤10
Syndrome de paraplégie spastique-neuropathie-poïkilodermie	2821	≤10
Syndrome de paraplégie spastique-retard de développement sévère-épilepsie	464282	≤10
Syndrome de paraplégie-déficience intellectuelle-hyperkératose	2824	≤10
Syndrome de parkinsonisme précoce-déficience intellectuelle	2379	≤10
Syndrome de Partington	94083	23
Syndrome de Pearson	699	28
Syndrome de pectus excavatum-macrocéphalie-dysplasie unguéale	2835	≤10
Syndrome de Pendred	705	350
Syndrome de Perlman	2849	≤10
Syndrome de Perniola-Krajewska-Carnevale	2850	≤10
Syndrome de péroné en serpent-rein polykystique	2853	≤10
Syndrome de Perrault	2855	34
Syndrome de persistance des canaux de Müller	2856	31
Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-bêta-thalassémie	46532	≤10
Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-drépanocytose	251380	22
Syndrome de Peters plus	709	37
Syndrome de petite taille-âge osseux avancé-arthrose précoce	435804	11
Syndrome de petite taille-atrophie optique-anomalie de Pelger-Huët	391677	≤10
Syndrome de petite taille-brachydactylie-dysmorphie	2055	≤10
Syndrome de petite taille-brachydactylie-obésité-retard global de développement	464288	≤10
Syndrome de petite taille-onychodysplasie-dysmorphie faciale-hypotrichose	314394	≤10
Syndrome de petite taille-pterygium colli-cardiopathie congénitale	2865	≤10
Syndrome de petite taille-valvulopathie cardiaque-dysmorphie	2868	≤10
Syndrome de Peutz-Jeghers	2869	100
Syndrome de Pfeiffer	710	90
Syndrome de PI3K-delta activé	397596	50

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de piébaldisme-anomalies neurologiques	2885	≤10
Syndrome de Pierpont	487825	≤10
Syndrome de Pierre Robin isolé	718	<b>1746</b>
Syndrome de Pierre Robin-anomalie facio-digitale	2888	<b>45</b>
Syndrome de Pierre Robin-contractions-retard de développement	436003	≤10
Syndrome de Pierre Robin-déficience intellectuelle-brachydactylie	364577	≤10
Syndrome de Pierson	2670	<b>11</b>
Syndrome de Pinsky-Di George-Harley	2895	<b>13</b>
Syndrome de Pitt-Hopkins	2896	<b>173</b>
Syndrome de Pitt-Rogers-Danks	98788	≤10
Syndrome de Plummer-Vinson	54028	≤10
Syndrome de poikilodermie héréditaire fibro-sante-miopathie rétractile-fibrose pulmonaire	221043	≤10
Syndrome de Poland	2911	<b>394</b>
Syndrome de polydactylie en miroir-segmentation vertébrale-anomalies des membres	3004	≤10
Syndrome de polydactylie postaxiale-anomalies antéhypophysaires-dysmorphie faciale	420584	≤10
Syndrome de polydactylie-myopie	2917	≤10
Syndrome de polyendocrinopathie-polyneuropathie	453533	≤10
Syndrome de polyhydramnios-mégalencéphalie-épilepsie symptomatique	500533	≤10
Syndrome de polyneuropathie-déficience intellectuelle-acromicrie-ménopause prématurée	2928	≤10
Syndrome de polyneuropathie-surdité-ataxie-rétinite pigmentaire-cataracte	171848	≤10
Syndrome de polypose juvénile	2929	<b>38</b>
Syndrome de porencéphalie-hypoplasie cérébelleuse-malformations internes	2941	≤10
Syndrome de porencéphalie-microcéphalie-cataracte bilatérale congénitale	306547	≤10
Syndrome de Potocki-Shaffer	52022	<b>19</b>
Syndrome de pouce triphalangé-brachyectrodactylie	2947	≤10
Syndrome de pouce triphalangé-polysyndactylie	2950	≤10
Syndrome de Prader-Willi	739	<b>1484</b>
Syndrome de Prader-Willi-like associé à MAGEL2	398069	<b>15</b>
Syndrome de prédisposition au carcinome rénal et mélanome associé à MITF	293822	≤10
Syndrome de progeria-petite taille-naevus pigmentés	2959	≤10
Syndrome de Protée	744	<b>139</b>
Syndrome de pseudoanodontie-hypoplasie maxillaire-genu valgum	2972	≤10
Syndrome de pseudo-infection intra-utérine congénitale	1229	≤10
Syndrome de pterygium colli-déficience intellectuelle-anomalies des doigts	2988	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de ptosis-paralysie des cordes vocales	2997	≤10
Syndrome de ptosis-strabisme-pupilles ectopiques	2999	≤10
Syndrome de pyoderma gangrenosum-acne-hidradénite suppurée	289478	≤10
Syndrome de Rabson-Mendenhall	769	≤10
Syndrome de Ramsay Hunt	3020	≤10
Syndrome de Rapp-Hodgkin	3022	≤10
Syndrome de régression motrice et cognitive de l'enfance avec syndrome extrapyramidal	500180	≤10
Syndrome de régression psychomotrice-apraxie oculomotrice-anomalie du mouvement-néphropathie	505242	≤10
Syndrome de Renpenning	3242	<b>36</b>
Syndrome de résistance aux récepteurs des oestrogènes	785	≤10
Syndrome de résistance généralisée aux glucocorticoïdes	786	≤10
Syndrome de retard de croissance intra-utérin-petite taille-diabète de l'adulte jeune	436144	≤10
Syndrome de retard de croissance intra-utérin-taches café-au-lait-augmentation du taux d'échanges entre chromatides soeurs	508512	<b>18</b>
Syndrome de retard de croissance-hydrocéphalie-hypoplasie pulmonaire	3035	≤10
Syndrome de retard de développement-dysmorphie faciale par déficit en MED13L	369891	<b>24</b>
Syndrome de retard de développement-microcéphalie-dysmorphie faciale associé à THOC6	363444	≤10
Syndrome de retard de développement-ostéopénie-anomalies ectodermiques	73223	≤10
Syndrome de retard de développement-retard de langage-déficience intellectuelle-troubles visuels-dysmorphie faciale associé à CHD3	599082	≤10
Syndrome de retard de langage-asymétrie faciale-strabisme-incisure du lobe de l'oreille	3038	<b>19</b>
Syndrome de retard global de développement-alopécie-macrocéphalie-dysmorphie faciale-anomalies cérébrales structurelles	544488	≤10
Syndrome de retard global de développement-anomalies neuro-ophtalmologiques-épilepsie-déficience intellectuelle	488613	≤10
Syndrome de retard global de développement-anomalies visuelles-atrophie cérébelleuse progressive-hypotonie axiale	480898	≤10
Syndrome de Rett	778	<b>634</b>
Syndrome de Rett atypique	3095	<b>218</b>
Syndrome de Reye	3096	≤10
Syndrome de Reynolds	779	<b>17</b>
Syndrome de Roberts	3103	≤10
Syndrome de Robinow	97360	<b>62</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de Roifman	353298	≤10
Syndrome de Romano-Ward	101016	132
Syndrome de Rothmund-Thomson	2909	36
Syndrome de Rotor	3111	≤10
Syndrome de Roussy-Lévy	3115	≤10
Syndrome de rubéole congénitale	290	23
Syndrome de Rubinstein-Taybi	783	377
Syndrome de Saethre-Chotzen	794	152
Syndrome de Saldino-Mainzer	140969	≤10
Syndrome de Sandifer	71272	≤10
Syndrome de Sanjad-Sakati	2323	≤10
Syndrome de Schilbach-Rott	2353	≤10
Syndrome de Schinzel-Giedion	798	18
Syndrome de Schnitzler	37748	35
Syndrome de Schöpf-Schulz-Passarge	50944	≤10
Syndrome de Schwartz-Jampel	800	11
Syndrome de Scott	806	35
Syndrome de Seckel	808	46
Syndrome de Senior-Boichis	84081	16
Syndrome de Senior-Loken	3156	68
Syndrome de sensibilisation aux érythrocytes	324636	≤10
Syndrome de séquence de Robin-oligodactylie	3104	15
Syndrome de Sézary	3162	≤10
Syndrome de Sheehan	91355	81
Syndrome de Sheldon-Hall	1147	15
Syndrome de Shprintzen-Goldberg	2462	33
Syndrome de Shwachman-Diamond	811	96
Syndrome de Sillence	3168	≤10
Syndrome de Silver-Russell	813	609
Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel	373	67
Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel type 2	79022	≤10
Syndrome de Sjögren-Larsson	816	47
Syndrome de Smith-Fineman-Myers	93974	≤10
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	818	72
Syndrome de Smith-Magenis	819	350
Syndrome de Sneddon	820	23
Syndrome de Sotos	821	552
Syndrome de spasticité-déficience intellectuelle-épilepsie lié à l'X	3175	≤10
Syndrome de spina bifida-hypospadias	3176	≤10
Syndrome de stéatocyste multiple-dents néonatales	3184	≤10
Syndrome de Steel	438117	≤10
Syndrome de Steinfeld	3186	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de sténose médullaire diaphysaire-tumeur osseuse	85182	≤10
Syndrome de Stickler	828	644
Syndrome de Stormorken-Sjaastad-Langset	3204	≤10
Syndrome de Stromme	506307	≤10
Syndrome de Sturge-Weber	3205	368
Syndrome de Stüve-Wiedemann	3206	20
Syndrome de surdité de conduction-anomalie de l'oreille externe	3216	32
Syndrome de surdité neurosensorielle progressive-cardiomyopathie hypertrophique	228012	≤10
Syndrome de surdité neurosensorielle-thrombocytopénie associé à DIAPH1	494444	≤10
Syndrome de surdité-atrophie optique-démence	3213	≤10
Syndrome de surdité-déficience intellectuelle type Martin-Probst	85321	≤10
Syndrome de surdité-dysplasie épiphysaire-petite taille	3218	≤10
Syndrome de surdité-hypogonadisme	90646	≤10
Syndrome de surdité-hypoplasie de l'email-anomalie des ongles	3220	11
Syndrome de surdité-infertilité	94064	≤10
Syndrome de surdité-lymphoedème-leucémie	3226	≤10
Syndrome de surdité-oreille anormale-paralysie faciale	3232	≤10
Syndrome de surdité-syndrome craniofacial	3241	≤10
Syndrome de Susac	838	47
Syndrome de Sweet	3243	34
Syndrome de symphalangie-anomalies multiples des mains et des pieds	3246	≤10
Syndrome de syndactylie-camptodactylie et clinodactylie de l'auriculaire-gros orteils bifides	357332	≤10
Syndrome de syndactylie-nystagmus dû à une microduplication 2q31.1	294026	≤10
Syndrome de syndactylie-télécanthus-malformations rénale et anogénitale	140952	≤10
Syndrome de syngnathie-fente palatine	3263	≤10
Syndrome de synostose radio-ulnaire-microcéphalie-scoliose	3268	≤10
Syndrome de synostose radio-ulnaire-thrombocytopénie amégacaryocytaire	71289	≤10
Syndrome de TAFRO	457077	≤10
Syndrome de Tatton-Brown-Rahman	404443	34
Syndrome de télécanthus-hypertélorisme-strabisme-pied creux	3293	≤10
Syndrome de Temple	254516	31
Syndrome de Temple-Baraitser	420561	≤10
Syndrome de Temtamy	1777	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de tetra-amélie-malformations multiples	3301	≤10
Syndrome de téralogie de Fallot-petite taille-déficience intellectuelle	3304	≤10
Syndrome de tétraplégie spastique-déficience intellectuelle-rétinite pigmentaire	3011	≤10
Syndrome de Thakker-Donnai	1780	47
Syndrome de thrombocytopenie-aplasie radiale	3320	94
Syndrome de tibia absent-polydactylie-kyste arachnoïdien	3328	≤10
Syndrome de tibia aplasique-ectrodactylie	3329	26
Syndrome de tibia hypoplasique-polydactylie	3332	≤10
Syndrome de Tietz	42665	≤10
Syndrome de Timothy	65283	15
Syndrome de Tolosa-Hunt	64686	16
Syndrome de Toriello-Carey	3338	≤10
Syndrome de Toriello-Lacassie-Droste	3339	≤10
Syndrome de torticolis-chéloïdes-cryptorchidie	3341	≤10
Syndrome de tortuosité artérielle	3342	35
Syndrome de Townes-Brocks	857	146
Syndrome de transfusion foeto-foetale	95431	≤10
Syndrome de Treacher-Collins	861	353
Syndrome de tremblement essentiel progressif-trouble sévère du langage-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle-trouble du comportement	457212	≤10
Syndrome de trichomégalie-dégénérescence rétinienne pigmentaire-retard de croissance	3363	≤10
Syndrome de trigonocéphalie-anomalies des extrémités	3365	≤10
Syndrome de trigonocéphalie-petite taille-retard de croissance	3369	≤10
Syndrome de triplication 16p12.1p12.3	485405	≤10
Syndrome de trismus-pseudocampodactylie	3377	≤10
Syndrome de trouble neurodéveloppemental sévère-stéréotypies motrices-constipation chronique-trouble du rythme veille-sommeil associé à NRXN1	600663	≤10
Syndrome de tubulopathie proximale-diabète sucré-ataxie cérébelleuse	3390	≤10
Syndrome de Turner	881	3863
Syndrome de VACTERL-hydrocéphalie	3412	36
Syndrome de Van den Ende-Gupta	2460	≤10
Syndrome de Van der Woude	888	252
Syndrome de varicelle congénitale	291	≤10
Syndrome de vasoconstriction cérébrale réversible	284388	≤10
Syndrome de ventriculomégalie-maladie des kystes rénaux	443988	≤10
Syndrome de Verloove-Van Horick-Brubakk	3429	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome de von Willebrand acquis	99147	190
Syndrome de Waardenburg	3440	464
Syndrome de Waardenburg-Shah	897	50
Syndrome de Walker-Warburg	899	41
Syndrome de Weaver	3447	25
Syndrome de Weill-Marchesani	3449	30
Syndrome de Weissenbacher-Zweymuller	3450	46
Syndrome de Wells	901	≤10
Syndrome de Werner	902	22
Syndrome de Werner atypique	79474	≤10
Syndrome de White-Sutton	468678	24
Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	3455	≤10
Syndrome de Wiedemann-Steiner	319182	92
Syndrome de Wildervanck	3456	≤10
Syndrome de Williams	904	1033
Syndrome de Williams-Campbell	411501	≤10
Syndrome de Wilson-Turner	3459	≤10
Syndrome de Wiskott-Aldrich	906	174
Syndrome de Witteveen-Kolk	500163	18
Syndrome de Wolcott-Rallison	1667	≤10
Syndrome de Wolf-Hirschhorn	280	101
Syndrome de Wolfram	3463	239
Syndrome de Wolfram-like	411590	14
Syndrome de Woodhouse-Sakati	3464	20
Syndrome de Wyburn-Mason	53719	≤10
Syndrome de Yunis-Varon	3472	11
Syndrome de Zellweger	912	36
Syndrome de Zimmermann-Laband	3473	≤10
Syndrome d'ectopie du cristallin-dystrophie chorioretinienne-myopie	1884	≤10
Syndrome d'ectrodactylie-dysplasie ectodermique sans fente labiopalatine	1888	≤10
Syndrome d'ectrodactylie-polydactylie	1892	≤10
Syndrome d'effusion uvéale idiopathique	209956	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos avec hétérotopie pé-riventriculaire	82004	33
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	287	343
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique type vasculaire-like	230845	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 1	230839	15
Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile	285	2020
Syndrome d'Ehlers-Danlos lié à l'X	75497	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural	2953	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos myopathique	536516	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal	75392	22

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique	536471	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos type arthrochalasique	1899	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cardiaque valvulaire	230851	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique	536545	50
Syndrome d'Ehlers-Danlos type dermatosparaxis	1901	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire	286	709
Syndrome d'Ehlers-Danlos/ostéogénèse imparfaite	230857	14
Syndrome d'Eisenmenger	97214	214
Syndrome d'Ellis-Van Creveld	289	62
Syndrome d'Emanuel	96170	14
Syndrome d'Emery-Nelson	1927	≤10
Syndrome d'emphysème-fibrose pulmonaire combinés	300564	241
Syndrome d'encéphalomyopathie néonatale-cardiomyopathie-détresse respiratoire	457185	≤10
Syndrome d'encéphalopathie épileptique infantile précoce-cécité corticale-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	411986	≤10
Syndrome d'encéphalopathie-cardiomyopathie hypertrophique-néphropathie tubulaire	319678	≤10
Syndrome d'entéropathie et endocrinopathie auto-immunes-susceptibilité aux infections chroniques	391487	≤10
Syndrome d'épidermolyse staphylococcique	36236	≤10
Syndrome d'épilepsie à début précoce-déficience intellectuelle-anomalies cérébrales	488635	≤10
Syndrome d'épilepsie focale-déficience intellectuelle-malformation cérébro-cérébelleuse	352587	12
Syndrome d'épilepsie généralisée-dyskinésie paroxystique	79137	≤10
Syndrome d'épilepsie infantile type Amish	171714	≤10
Syndrome d'épilepsie liée à l'X-difficulté d'apprentissage-troubles du comportement	85294	17
Syndrome d'épilepsie rolandique-dyspraxie de la parole	163721	≤10
Syndrome d'épilepsie-microcéphalie-dysplasie squelettique	1948	≤10
Syndrome d'épilepsie-télangiectasie	1951	≤10
Syndrome des abcès aseptiques corticosensibles	54251	11
Syndrome des antiphospholipides néonatal	398097	57
Syndrome des antisynthétases	81	656
Syndrome des cheveux incoiffables	1410	14
Syndrome des contractures congénitales létales type 1	1486	≤10
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Majewski	93269	≤10
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Verma-Naumoff	93271	≤10
Syndrome des ongles jaunes	662	29

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome des plaquettes grises	721	16
Syndrome des pointes-ondes continues du sommeil	725	344
Syndrome des pouces absents-petite taille-déficit immunitaire	2951	≤10
Syndrome des pouces en adduction-arthrogrypose, type Christian	2952	≤10
Syndrome des ptérygiums multiples autosomique dominant	65743	≤10
Syndrome des ptérygiums multiples autosomique récessif	2990	17
Syndrome des ptérygiums poplités autosomique dominant	1300	11
Syndrome des spasmes infantiles	3451	1331
Syndrome des synostoses multiples	3237	50
Syndrome des torsades de pointes à couplage court	51084	20
Syndrome des voies biliaires anormales-insuffisance rénale	3438	≤10
Syndrome d'Evans	1959	325
Syndrome d'excès d'aromatase	178345	≤10
Syndrome d'exostoses-anéodermie-brachydactylie type E	1962	≤10
Syndrome d'extrasystoles ventriculaires avec syncopes-pérodactylie-séquence de Robin	3201	≤10
Syndrome d'hallux varus-polysyndactylie préaxiale	2110	≤10
Syndrome d'hamartome basaloïde folliculaire généralisé	168632	≤10
Syndrome d'hémangiomes faciaux-pseudocicatrice sus-ombilicale	2124	44
Syndrome d'hémangiomes sacrés-anomalies congénitales multiples	2125	≤10
Syndrome d'hémimélie tibiale-polysyndactylie-pouce triphalangé	988	16
Syndrome d'hémi parkinsonisme-hémiatrophie	306669	≤10
Syndrome d'holoprosencéphalie-craniosynostose	2163	≤10
Syndrome d'holoprosencéphalie-polydactylie postaxiale	2166	≤10
Syndrome d'hydrocéphalie-dysplasie costo-vertébrale-anomalie de Sprengel	2180	≤10
Syndrome d'hydrocéphalie-grande taille-hyperlaxité	2181	≤10
Syndrome d'hydrocéphalie-obésité-hypogonadisme	2183	≤10
Syndrome d'hyperactivation du complément-thrombose-entéropathie avec perte de protéines	566175	≤10
Syndrome d'hyperaldostérionisme primitif-épilepsie-anomalies neurologiques	369929	≤10
Syndrome d'hyperexplexie-épilepsie	163985	≤10
Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire	163	26
Syndrome d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie	35878	≤10
Syndrome d'hyperkératose-hyperpigmentation	1336	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome d'hypermobilité articulaire familiale	2295	<b>130</b>
Syndrome d'hypernatrémie adipsique hypothalamique	443101	≤10
Syndrome d'hyperomithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie	415	≤10
Syndrome d'hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire	99880	<b>11</b>
Syndrome d'hyperphosphatasie-déficience intellectuelle	247262	≤10
Syndrome d'hyperstimulation ovarienne	64739	≤10
Syndrome d'hypertélorisme associé à SPECC1L	1519	<b>24</b>
Syndrome d'hypertélorisme-microtie-fente faciale	2213	≤10
Syndrome d'hypertrichose cervicale-neuropathie périphérique	2218	≤10
Syndrome d'hypertrophie musculaire-hépatomégalie-polyhydramnios	324416	≤10
Syndrome d'hypertrophie segmentaire-lipomatose-malformation artérioveineuse-naevus épidermique	137608	≤10
Syndrome d'hyperuricémie-hypertension artérielle pulmonaire-insuffisance rénale-alkalose	363694	≤10
Syndrome d'hypodontie-dysplasie unguéale	2228	≤10
Syndrome d'hypoglossie-hypodactylie	989	<b>25</b>
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope masculin-déficience intellectuelle-anomalies squelettiques	2234	≤10
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope primaire-alopécie partielle	2232	≤10
Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-microcéphalie sévère-surdité neurosensorielle-dysmorphie	293967	≤10
Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-rétinite pigmentaire	2235	≤10
Syndrome d'hypohidrose-déséquilibre électrolytique-dysfonctionnement des glandes lacrymales-ichtyose-xérostomie	528105	≤10
Syndrome d'hypomyélinisation-cataracte congénitale	85163	≤10
Syndrome d'hypoparathyroïdie-surdité neurosensorielle-dysplasie rénale	2237	<b>75</b>
Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie	2241	≤10
Syndrome d'hypopigmentation-kératodermie palmoplantaire ponctuée	324561	≤10
Syndrome d'hypopituitarisme-micropénis-fente labiopalatine	2243	≤10
Syndrome d'hypoplasie de la jambe-cataracte	2310	≤10
Syndrome d'hypoplasie de la substance blanche-agénésie du corps calleux-déficience intellectuelle	3207	≤10
Syndrome d'hypoplasie du pouce-alopécie-anomalie de la pigmentation	2251	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome d'hypoplasie du radius-pouces triphalangés-hypospadias-progénie	2252	≤10
Syndrome d'hypoplasie du rayon radial-atrésie des choanes	3026	≤10
Syndrome d'hypoplasie fovéale-cataracte présénile	2253	<b>21</b>
Syndrome d'hypoplasie fovéolaire-défaut de décussation du nerf optique-dysgénésie du segment antérieur	397618	≤10
Syndrome d'hypoplasie mandibulaire-surdité-apparence progéroïde-lipodystrophie	363649	≤10
Syndrome d'hypoplasie nasale et oculaire-hypogonadisme hypogonadotrope	2250	≤10
Syndrome d'hypotonie infantile-anomalies oculomotrices-mouvements hyperkinétiques-retard de développement	522077	≤10
Syndrome d'hypotonie sévère-retard de développement psychomoteur-strabisme-défaut du septum cardiaque	467176	≤10
Syndrome d'hypotonie-cystinurie	163690	≤10
Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale associé à PURA	438213	<b>15</b>
Syndrome d'hypotonie-retard staturo-pondéral-microcéphalie	79507	<b>59</b>
Syndrome d'hypotonie-trouble sévère du langage-retard cognitif sévère	371364	≤10
Syndrome d'hypotrichose-lymphoedème-télangiectasie-atteinte rénale	69735	≤10
Syndrome d'hypotrichose-surdité	330029	≤10
Syndrome d'ichtyose congénitale-microcéphalie-tétraplégie	2271	≤10
Syndrome d'ichtyose folliculaire-alopécie-photophobie	2273	<b>13</b>
Syndrome d'ichtyose-hypotrichose	91132	≤10
Syndrome d'ichtyose-petite taille-brachydactylie-microsphéropakie	363992	≤10
Syndrome d'ichtyose-prématurité	88621	≤10
Syndrome d'Imlerslund-Gräsbeck	35858	<b>13</b>
Syndrome d'infection chronique au virus Epstein-Barr	2566	<b>27</b>
Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes	99429	<b>193</b>
Syndrome d'insensibilité partielle aux androgènes	90797	<b>129</b>
Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable	293978	<b>15</b>
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile associée à la fièvre	464724	≤10
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-ataxie cérébelleuse-neuropathie sensitivo-motrice périphérique	466794	≤10
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-manifestations multisystémiques	370088	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome d'insuffisance hypophysaire multiple non acquise-surdité neurosensorielle-anomalies de la colonne vertébrale	231720	≤10
Syndrome d'insuffisance rénale tubulaire-cardiomyopathie	73224	≤10
Syndrome d'insulino-résistance type A	2297	15
Syndrome d'insulino-résistance type B	2298	≤10
Syndrome d'Isaac	84142	97
Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie	293987	19
Syndrome d'Ochoa	2704	16
Syndrome d'odontomatose-aorte-sténose oesophagienne	2724	≤10
Syndrome d'oedème du nerf optique-splénomégalie	313800	≤10
Syndrome d'Ogden	276432	≤10
Syndrome d'Okhiro	93293	141
Syndrome d'oligodontie-taurodontie-cheveux rares	2731	≤10
Syndrome d'Omenn	39041	17
Syndrome d'Ondine	661	142
Syndrome DOORS	79500	≤10
Syndrome d'ophtalmoplégie-déficience intellectuelle-langue scrotale	2743	≤10
Syndrome d'Opitz GBBB	2745	51
Syndrome d'opsoclonie-myoclonie	1183	65
Syndrome d'ostéogenèse imparfaite-microcéphalie-cataracte	2772	≤10
Syndrome d'ostéopathie striée-hyperpigmentation-mèche blanche	2779	≤10
Syndrome d'ostéopathie striée-sclérose crânienne	2780	36
Syndrome d'ostéoporose-hypopigmentation oculocutanée	2786	≤10
Syndrome d'ostéoporose-macrocéphalie-cécité-hyperlaxité articulaire	2787	≤10
Syndrome d'ostéoporose-pseudogliome	2788	15
Syndrome d'ostéosclérose-ichtyose-insuffisance ovarienne précoce	75325	≤10
Syndrome d'O'Sullivan-McLeod	99965	11
Syndrome douloureux épisodique familial	391384	≤10
Syndrome douloureux régional complexe	83452	169
Syndrome du cat-eye	195	73
Syndrome du choc toxique bactérien	36234	≤10
Syndrome du chromosome 1 en anneau	1437	≤10
Syndrome du chromosome 10 en anneau	1438	≤10
Syndrome du chromosome 12 en anneau	1439	≤10
Syndrome du chromosome 13 en anneau	96176	≤10
Syndrome du chromosome 14 en anneau	1440	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome du chromosome 15 en anneau	96177	≤10
Syndrome du chromosome 16 en anneau	96178	≤10
Syndrome du chromosome 17 en anneau	1441	≤10
Syndrome du chromosome 18 en anneau	1442	18
Syndrome du chromosome 19 en anneau	1443	≤10
Syndrome du chromosome 2 en anneau	96171	≤10
Syndrome du chromosome 20 en anneau	1444	29
Syndrome du chromosome 21 en anneau	1445	14
Syndrome du chromosome 22 en anneau	1446	24
Syndrome du chromosome 4 en anneau	1447	≤10
Syndrome du chromosome 7 en anneau	1449	≤10
Syndrome du chromosome 8 en anneau	1450	≤10
Syndrome du chromosome 8 recombinant	96167	≤10
Syndrome du chromosome Y en anneau	261529	≤10
Syndrome du ciméterre	185	73
Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons	2036	≤10
Syndrome du défilé thoracique	97330	16
Syndrome du faciès acromégaloïde	965	≤10
Syndrome du grêle court congénital	2301	71
Syndrome du grêle court secondaire	95427	835
Syndrome du motoneurone inférieur, forme tardive de l'adulte	276435	25
Syndrome du naevus comédonien	64754	≤10
Syndrome du naevus de Becker	64755	23
Syndrome du naevus épidermique	35125	189
Syndrome du naevus sébacé linéaire	2612	169
Syndrome du ptérygium antécubital	2987	≤10
Syndrome du QT court familial	51083	25
Syndrome du sinus silencieux	71276	≤10
Syndrome du tératome croissant	314613	≤10
Syndrome d'Ulbricht-Hodes	3404	≤10
Syndrome d'Urban-Rogers-Meyer	3409	≤10
Syndrome d'Usher	886	919
Syndrome d'utérus double-hémivagin-agénésie rénale	3411	66
Syndrome dysequilibrium	1766	98
Syndrome EAST	199343	≤10
Syndrome EDICT	293936	≤10
Syndrome EEC	1896	120
Syndrome EEM	1897	≤10
Syndrome épileptique par infection fébrile	163703	38
Syndrome extrapyramidal-déficience intellectuelle-épilepsie	468620	≤10
Syndrome facio-cardio-rénal	1973	≤10
Syndrome faciédigitogénital autosomique récessif	1974	18

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome familial avec prédisposition aux cancers par mutations bi-alléliques de BRCA2	319462	≤10
Syndrome familial de dystrophie rétinienne progressive-colobome-cataracte congénitale	488197	≤10
Syndrome familial des naevus atypiques	404560	101
Syndrome FATCO	2492	≤10
Syndrome fémoro-facial	1988	≤10
Syndrome FG type 1	93932	≤10
Syndrome FOXG1	561854	24
Syndrome FRAXF	100974	≤10
Syndrome GAPO	2067	≤10
Syndrome gastro-cutané	2069	≤10
Syndrome génito-palato-cardiaque	2075	≤10
Syndrome génito-patellaire	85201	≤10
Syndrome GMS	2090	≤10
Syndrome GRACILE	53693	≤10
Syndrome H	168569	≤10
Syndrome HANAC	73229	23
Syndrome HELLP	244242	12
Syndrome hémiconvulsion-hémiplégie-épilepsie idiopathique	86908	23
Syndrome hémolytique et urémique atypique	2134	367
Syndrome hémolytique et urémique dû à une infection	544482	1253
Syndrome hémolytique et urémique par déficit en DGKE	357008	≤10
Syndrome hémophagocytaire associé à une infection	158048	≤10
Syndrome héréditaire de calcification artérielle et articulaire	289601	≤10
Syndrome héréditaire de myopathie à corps d'inclusions-contractions articulaires-ophthalmoplégie	79091	≤10
Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer de l'ovaire	213524	29
Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	145	802
Syndrome hyperéosinophilique idiopathique	3260	284
Syndrome hyperéosinophilique primitif	314950	67
Syndrome hyperéosinophilique secondaire	314962	61
Syndrome hyper-IgE autosomique dominant	2314	88
Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes	183663	32
Syndrome hyper-IgM sans susceptibilité aux infections opportunistes	183666	≤10
Syndrome ICF	2268	16
Syndrome IMAGE	85173	11
Syndrome immuno-neurologique lié à l'X	2571	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome infantile de fièvre récurrente-panniculite-dermatose	500062	≤10
Syndrome inflammatoire multisystémique chez l'enfant et l'adulte	598363	192
Syndrome inflammatoire/fièvre de longue durée inexpliquée	251332	76
Syndrome IRIDA	209981	≤10
Syndrome irido-cornéo-endothélial	64734	≤10
Syndrome IRVAN	209943	≤10
Syndrome ischio-vertébral	85200	≤10
Syndrome isotrétinoïne	2305	≤10
Syndrome Kabuki	2322	483
Syndrome KBG	2332	323
Syndrome KID	477	27
Syndrome L1	275543	117
Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital	2363	31
Syndrome Larsen-like de la Réunion	294049	≤10
Syndrome laryngo-onycho-cutané	2407	≤10
Syndrome léthal de Larsen-like	2371	≤10
Syndrome LIG4	99812	≤10
Syndrome limb-mammary	69085	≤10
Syndrome LUMBAR	83628	36
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun	3261	90
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun avec infections virales récurrentes	275517	≤10
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun dû à une haploinsuffisance de CTLA-4	436159	26
Syndrome MAGIC	324972	11
Syndrome main-pied-utérus	2438	≤10
Syndrome malformatif d'Édimbourg	1895	≤10
Syndrome malin des neuroleptiques	94093	≤10
Syndrome marfanoïde type de Silva	2464	≤10
Syndrome marfanoïde-déficience intellectuelle autosomique récessif	2463	29
Syndrome Meckel-like associé à NPHP3	3032	≤10
Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie	60040	116
Syndrome mégavessie-méga-uretères	238637	33
Syndrome MEGDEL	352328	≤10
Syndrome MEND	401973	≤10
Syndrome métamérique artérioveineux spinal	53721	≤10
Syndrome micro	2510	28
Syndrome microgédodique des phalanges	352636	≤10
Syndrome MIRAGE	494433	≤10
Syndrome MOMO	2563	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome multisystémique de dysfonctionnement des muscles lisses	404463	≤10
Syndrome multisystémique lié à LAMA5	521450	≤10
Syndrome muscle-oeil-cerveau	588	21
Syndrome myasthénique congénital	590	480
Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	43393	147
Syndrome myélodysplasique associé à une anomalie chromosomique isolée del(5q)	86841	≤10
Syndrome myélodysplasique non-classifié	98827	≤10
Syndrome myéloprolifératif transitoire	420611	72
Syndrome MYH9	182050	162
Syndrome nail-patella	2614	333
Syndrome NARP	644	46
Syndrome néonatal d'ichtyose-cholangite sclérosante	59303	12
Syndrome néonatal léthal de spasticité-encéphalopathie épileptique	435845	≤10
Syndrome néphrogénique d'anti-diurèse inappropriée	93606	≤10
Syndrome néphrotique congénital type finlandais	839	100
Syndrome néphrotique corticorésistant d'origine génétique	656	145
Syndrome néphrotique corticorésistant idiopathique	567548	104
Syndrome néphrotique corticosensible idiopathique avec résistance secondaire aux stéroïdes	567546	≤10
Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec insuffisance surrénalienne	506334	≤10
Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible	69061	3601
Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant	84271	528
Syndrome néphrotique infantile lié à LAMB2	306507	≤10
Syndrome neurodégénératif dû au déficit de transport cérébral des folates	217382	≤10
Syndrome neurodégénératif sévère avec lipodystrophie	363400	≤10
Syndrome neuroectodermique de Johnson	2316	≤10
Syndrome neuro-facio-digito-rénal	2673	≤10
Syndrome neurologique associé à PRUNE1	544469	≤10
Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs	2701	60
Syndrome Noonan-like avec leucémie myélomonocytaire juvénile	363972	≤10
Syndrome oculo-auriculo-fronto-nasal	398156	≤10
Syndrome oculo-cérébral d'hypopigmentation, type Cross	2719	≤10
Syndrome oculo-cérébro-cutané	1647	≤10
Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman	2707	≤10
Syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe	534	93
Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire	2712	31

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome oculo-oto-dentaire	99806	≤10
Syndrome oculo-palato-cérébral	2714	≤10
Syndrome oro-facio-digital avec petite taille et brachymésophalangie	508501	≤10
Syndrome oro-facio-digital type 1	2750	54
Syndrome oro-facio-digital type 10	2756	≤10
Syndrome oro-facio-digital type 2	2751	≤10
Syndrome oro-facio-digital type 4	2753	≤10
Syndrome oro-facio-digital type 5	2919	≤10
Syndrome orofaciocardial type 6	2754	≤10
Syndrome oro-facio-digital type 9	141007	≤10
Syndrome oto-dentaire	2791	12
Syndrome oto-facio-cervical	2792	≤10
Syndrome otomandibulaire	141136	467
Syndrome oto-palato-digital type 1	90650	15
Syndrome oto-palato-digital type 2	90652	≤10
Syndrome PAGOD	991	≤10
Syndrome paraplégie spastique-atrophie optique-neuropathie	320406	≤10
Syndrome PARC	2825	≤10
Syndrome parkinsonien-pyramidal	171695	55
Syndrome Patterson-Stevenson-Fontaine	2439	≤10
Syndrome PEHO	2836	≤10
Syndrome PEHO-like	99807	≤10
Syndrome PENS	313936	≤10
Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale	32960	105
Syndrome PFAPA	42642	1396
Syndrome PHACE	42775	120
Syndrome plaquettaire du Québec	220436	38
Syndrome POEMS	2905	123
Syndrome polymalformatif léthal type Boissel	210144	≤10
Syndrome post-poliomyélite	2942	252
Syndrome progéroïde cardio-cutané lié à LMNA	363618	≤10
Syndrome progéroïde type Petty	2963	≤10
Syndrome Proteus-like	2969	≤10
Syndrome prune belly	2970	72
Syndrome RAPADILINO	3021	≤10
Syndrome Ravine	99852	61
Syndrome rein-colobome	1475	124
Syndrome respiratoire aigu sévère	140896	11
Syndrome rhizomélisme type Urbach	3098	≤10
Syndrome RHYNS	140976	≤10
Syndrome Robinow-like	3105	≤10
Syndrome salt-and-pepper	370938	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Syndrome SAPHO	793	<b>171</b>
Syndrome scapulo-péronier neurogénique type Kaeser	85146	≤10
Syndrome SHORT	3163	<b>19</b>
Syndrome spondylo-camptodactylie	3180	≤10
Syndrome TARP	2886	≤10
Syndrome TEMPI	284227	≤10
Syndrome tétraplégie spastique-corps calleux fin-microcéphalie postnatale progressive	447997	≤10
Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile	93256	<b>62</b>
Syndrome tricho-dentaire	3351	≤10
Syndrome tricho-dento-osseux	3352	≤10
Syndrome tricho-rétino-dento-digital	1264	≤10
Syndrome trichorhinophalangien type 2	502	<b>28</b>
Syndrome trichorhinophalangien types 1 et 3	77258	<b>39</b>
Syndrome triple A	869	<b>86</b>
Syndrome vélo-facio-squelettique	3424	≤10
Syndrome VEXAS	596753	<b>26</b>
Syndrome WAGR	893	<b>56</b>
Syndrome WHIM	51636	≤10
Syngnathie congénitale isolée	141214	≤10
Synostose huméro-cubitale	94056	≤10
Synostose huméro-radiale	3265	<b>11</b>
Synostose huméro-radio-cubitale	3266	≤10
Synostose lambdoïde familiale	3267	≤10
Synostose radio-ulnaire congénitale	3269	<b>39</b>
Synostose spondylo-carpo-tarsienne	3275	<b>17</b>
Synovite villonodulaire pigmentée	66627	<b>13</b>
Syringomyélie primaire	99856	<b>205</b>
Syringomyélie secondaire	99857	<b>221</b>
Tachycardie atriale multifocale	3282	≤10
Tachycardie hisienne	3283	≤10
Tachycardie ventriculaire incessante du nouveau-né	45453	≤10
Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	3286	<b>243</b>
Télangiectasie essentielle généralisée	280774	≤10
Télangiectasie hémorragique héréditaire	774	<b>2295</b>
Télangiectasie maculaire idiopathique type 1	353344	≤10
Télangiectasie maculaire idiopathique type 3	353351	≤10
Tératome extragonadique	883	<b>77</b>
Tératome malin de l'ovaire	398987	≤10
Tétralogie de Fallot	3303	<b>1358</b>
Tétraplégie spastique congénitale héréditaire	210141	<b>16</b>
Tétrasonomie 12p	884	<b>75</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Tétrasonomie 18p	3307	<b>42</b>
Tétrasonomie 21	96055	≤10
Tétrasonomie 9p	3310	<b>20</b>
Tétrasonomie X	9	<b>15</b>
Thrombasthénie de Glanzmann	849	<b>284</b>
Thrombocythémie essentielle	3318	<b>44</b>
Thrombocytopenie amégacaryocytaire congénitale	3319	<b>14</b>
Thrombocytopenie autosomique dominante avec défaut de sécrétion plaquettaire	466806	≤10
Thrombocytopenie avec anémie dysérythropoïétique congénitale	67044	≤10
Thrombocytopenie héréditaire avec myélofibrose à début précoce	480851	≤10
Thrombocytopenie héréditaire avec plaquettes normales	268322	<b>73</b>
Thrombocytopenie type Paris-Trousseau	851	≤10
Thrombocytose familiale	71493	≤10
Thrombopénie familiale avec prédisposition à la leucémie aigüe myéloïde	71290	<b>69</b>
Thrombopénie immune	3002	<b>4314</b>
Thrombopénie induite par l'héparine	3325	≤10
Thrombopénie materno-foetale et néonatale allo-immune	853	<b>20</b>
Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en antithrombine	82	<b>18</b>
Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine C	745	<b>44</b>
Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine S	743	<b>17</b>
Thrombose isolée de la veine mésentérique	583861	<b>21</b>
Thrombose isolée de la veine splénique	583856	≤10
Thrombose portale primitive	854	<b>2813</b>
Thrombose veineuse cérébrale	329217	<b>184</b>
Thymome	99867	<b>46</b>
Torticolis paroxystique bénin de l'enfant	71518	<b>14</b>
Tortuosité artériolaire rétinienne	75326	≤10
Toxicité au méthotrexate	565782	≤10
Toxocarose	3343	<b>11</b>
Toxoplasmose congénitale	858	<b>17</b>
Trachéobronchopathie chondro-ostéoplastique	3348	≤10
Trachéomalacie congénitale	95430	<b>86</b>
Trachyonychie idiopathique	79153	≤10
Transposition congénitalement corrigée des gros vaisseaux	216694	<b>328</b>
Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux	860	<b>643</b>
Transposition pénoscrotale	2842	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Tremblement orthostatique primaire	238606	<b>57</b>
Triade de Carney	139411	<b>≤10</b>
Trichinellose	863	<b>≤10</b>
Trichofolliculome	864	<b>≤10</b>
Trichothiodystrophie	33364	<b>44</b>
Trigonocéphalie isolée	3366	<b>597</b>
Triploïdie	3376	<b>18</b>
Trisomie 1 en mosaïque	1692	<b>≤10</b>
Trisomie 10p	171929	<b>≤10</b>
Trisomie 12 en mosaïque	1698	<b>≤10</b>
Trisomie 12p	1699	<b>30</b>
Trisomie 13	3378	<b>139</b>
Trisomie 14 en mosaïque	1703	<b>≤10</b>
Trisomie 15 en mosaïque	1706	<b>≤10</b>
Trisomie 16 en mosaïque	1708	<b>17</b>
Trisomie 17 en mosaïque	1711	<b>≤10</b>
Trisomie 17p	261290	<b>≤10</b>
Trisomie 18	3380	<b>171</b>
Trisomie 18p	1715	<b>13</b>
Trisomie 1q	261344	<b>17</b>
Trisomie 2 en mosaïque	1723	<b>≤10</b>
Trisomie 20 en mosaïque	1724	<b>21</b>
Trisomie 20p	261318	<b>≤10</b>
Trisomie 21	870	<b>4561</b>
Trisomie 22 en mosaïque	96068	<b>12</b>
Trisomie 4p	1738	<b>19</b>
Trisomie 5 en mosaïque	96060	<b>≤10</b>
Trisomie 5p	1742	<b>16</b>
Trisomie 7 en mosaïque	1747	<b>≤10</b>
Trisomie 8 en mosaïque	96061	<b>27</b>
Trisomie 8p	264450	<b>16</b>
Trisomie 8q	1752	<b>16</b>
Trisomie 9 en mosaïque	99776	<b>31</b>
Trisomie 9p	236	<b>46</b>
Trisomie distale 10q	96102	<b>≤10</b>
Trisomie distale 11q	96103	<b>≤10</b>
Trisomie distale 13q	96105	<b>≤10</b>
Trisomie distale 14q	1705	<b>12</b>
Trisomie distale 16q	96106	<b>12</b>
Trisomie distale 17q	3379	<b>≤10</b>
Trisomie distale 18q	1716	<b>13</b>
Trisomie distale 19q	1717	<b>11</b>
Trisomie distale 1p36	96069	<b>≤10</b>
Trisomie distale 20q	96107	<b>≤10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Trisomie distale 22q	96109	<b>≤10</b>
Trisomie distale 2p	96070	<b>≤10</b>
Trisomie distale 2q	96094	<b>≤10</b>
Trisomie distale 3p	96071	<b>≤10</b>
Trisomie distale 4q	96096	<b>≤10</b>
Trisomie distale 5q	96097	<b>≤10</b>
Trisomie distale 6p	1745	<b>≤10</b>
Trisomie distale 6q	96098	<b>≤10</b>
Trisomie distale 7p	96074	<b>≤10</b>
Trisomie distale 8q	96100	<b>≤10</b>
Trisomie distale 9q	96101	<b>≤10</b>
Trisomie non distale 10q	1695	<b>≤10</b>
Trisomie non distale 13q	1702	<b>14</b>
Trisomie non distale 9q	96112	<b>≤10</b>
Trisomie X	3375	<b>526</b>
Tritanopie	88629	<b>≤10</b>
Tronc artériel commun	3384	<b>130</b>
Trouble du déficit en CDKL5	505652	<b>35</b>
Trouble du spectre de l'autisme par déficit en AUTS2	352490	<b>23</b>
Trouble familial progressif de la conduction cardiaque	871	<b>93</b>
Trouble neurologique du développement associé à CTCF	363611	<b>≤10</b>
Trouble neurologique du développement associé à PLAA	521426	<b>≤10</b>
Trouble neurologique du développement associé à RERE	494344	<b>≤10</b>
Trouble neurologique du développement-déficiência intellectuelle associée à TEL02	488642	<b>≤10</b>
Troubles hémorragiques par anomalie du récepteur P2Y12	36355	<b>21</b>
Troubles hémorragiques par déficit de synthèse de la thromboxane	220443	<b>14</b>
Troubles hémorragiques par déficit en CalDAG-GEFI	420566	<b>≤10</b>
Troubles hémorragiques par déficit en récepteur du collagène	73271	<b>≤10</b>
Trypanosomiase africaine	3385	<b>≤10</b>
Tuberculose	3389	<b>73</b>
Tumeur cardiaque primaire de l'enfant	875	<b>≤10</b>
Tumeur des cellules épithélioïdes périvasculaires	595133	<b>≤10</b>
Tumeur desmoïde	873	<b>16</b>
Tumeur desmoplastique à petites cellules	83469	<b>≤10</b>
Tumeur du sac vitellin	876	<b>≤10</b>
Tumeur du site d'implantation	99928	<b>≤10</b>
Tumeur épithéliale de l'ovaire, à la limite de la malignité	206473	<b>≤10</b>
Tumeur fibreuse solitaire/hémangiopéricytome	2126	<b>≤10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Tumeur germinale dysgerminomateuse maligne de l'ovaire	99912	≤10
Tumeur germinale maligne du col de l'utérus	213837	≤10
Tumeur germinale maligne du vagin	206489	≤10
Tumeur germinale maligne mixte	180234	≤10
Tumeur germinale non séminomateuse des testicules	363494	≤10
Tumeur glioneuronale formant des rosettes	251975	≤10
Tumeur glomique	391651	≤10
Tumeur maligne de la granulosa de l'ovaire	99915	16
Tumeur maligne de Sertoli-Leydig de l'ovaire	99916	≤10
Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques	3148	12
Tumeur myofibroblastique inflammatoire	178342	≤10
Tumeur neuroendocrine bronchique	97287	24
Tumeur neuroendocrine de l'intestin grêle héréditaire	456333	≤10
Tumeur neuroendocrine de l'oreille moyenne	100084	≤10
Tumeur neuroendocrine du côlon	100080	≤10
Tumeur neuroendocrine non fonctionnelle du pancréas	506075	≤10
Tumeur neuroendocrine thymique	97289	≤10
Tumeur neuroépithéliale dysembryoplasique	251946	185
Tumeur odontogène kératocystique	447777	≤10
Tumeur osseuse à cellules géantes	363976	≤10
Tumeur phyllode du sein	180261	15
Tumeur rhabdoïde	69077	18
Tumeur stromale gastro-intestinale	44890	≤10
Tumeur testiculaire des cordons sexuels et du stroma	363489	≤10
Tumeur testiculaire germinale séminomateuse	842	≤10
Tunnel aorto-ventriculaire	3400	≤10
Tyrosinémie type 1	882	28
Tyrosinémie type 2	28378	≤10
Ulcère de Mooren	519408	≤10
Ulérythème ophryogène	3406	≤10
Urticaire familiale au froid	47045	17
Urticaire vibratoire	493342	≤10
Uterus bicorne unicervical	180114	≤10
Utérus cloisonné total	180126	≤10
Utérus didelphe	180086	52
Utérus pseudo-unicorne	180079	≤10
Uterus unicorne vrai	180074	≤10
Uvéite antérieure idiopathique	280914	379
Uvéite antérieure infectieuse	279922	12
Uvéite intermédiaire	279914	137
Uvéite paranéoplasique	279928	≤10
Uvéite phacoanaphylactique	209959	≤10
Uvéite postérieure idiopathique	280917	139

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
Uvéite postérieure infectieuse	279919	20
Vagin cloisonné	180154	26
Valve de l'urètre antérieur	435372	11
Valve de l'urètre postérieur	93110	1377
Variant du xeroderma pigmentosum	90342	12
Variant paraparétique du syndrome de Guillain-Barré	231445	≤10
Variant pharyngo-cervico-brachial du syndrome de Guillain-Barré	231426	≤10
Variants rares de l'adénocarcinome du corps de l'utérus	213574	≤10
Vascularite à immunoglobulines A	761	2136
Vascularite cryoglobulinémique	91138	374
Vascularite des petits vaisseaux cutanés	889	67
Vascularite induite par les médicaments	251325	≤10
Vascularite non classifiée	251328	274
Vascularite par déficit en ADA2	404553	23
Vascularite post-infectieuse	48435	15
Vascularite urticarienne hypocomplémentémique	36412	49
Vasculopathie cérébro-rétinienne	3421	≤10
Vasculopathie cutanée collagène	280779	≤10
Vasculopathie de Fowler	221126	≤10
Vasculopathie de l'enfant associée à STING	425120	≤10
Vasculopathie livédoïde	542643	≤10
Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	247691	≤10
Ventricule droit à double issue	3426	210
Ventricule gauche à double issue	3427	24
VIPome	97282	≤10
Vitréo-rétino-choroïdopathie autosomique dominante	3086	≤10
Vitréorétinopathie exsudative familiale	891	54
Vitréorétinopathie inflammatoire néovasculaire autosomique dominante	329211	≤10
Xanthinurie héréditaire	3467	≤10
Xanthoastrocytome pléomorphe	251607	≤10
Xanthogranulome juvénile	158000	37
Xanthogranulome nécrobiotique	158011	≤10
Xanthomatose cérébrotendineuse	909	21
Xanthome disséminé	158003	≤10
Xeroderma pigmentosum	910	120



# BNDMR

Banque Nationale de Données  
Maladies Rares

## NOMBRE DE CAS PAR MALADIE RARE OBSOLÈTE RECENSÉS DANS LA BNDMR

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
OBSOLÈTE : Absence/hypoplasie congénitale des doigts à l'exception du pouce	294990	≤10
OBSOLÈTE : Adactylie du pied	435623	13
OBSOLÈTE : Amputation congénitale des membres supérieurs	93937	≤10
OBSOLÈTE : Anémie hémolytique par déficit en glycéraldéhyde-3-phosphate déshydrogénase	248305	≤10
OBSOLÈTE : Anomalie de von Hippel	98941	21
OBSOLÈTE : Aplasie cutanée congénitale des membres autosomique récessive	1115	≤10
OBSOLÈTE : Arthrogrypose par dystrophie musculaire	1155	≤10
OBSOLÈTE : Atrophie optique autosomique dominante et surdit� tardive	255117	≤10
OBSOLÈTE : Bl�pharospasme essentiel b�nin	93955	55
OBSOLÈTE : Bloc sino-auriculaire familial	1260	≤10
OBSOLÈTE : Brachydactylie des doigts	294996	≤10
OBSOLÈTE : Brachydactylie des orteils	294998	≤10
OBSOLÈTE : Carcinome �pidermo�de de la t�te et du cou	67037	≤10
OBSOLÈTE : Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale de transmission maternelle	255225	≤10
OBSOLÈTE : C�losomie sup�rieure	93942	≤10
OBSOLÈTE : Chondrodysplasie m�taphysaire non-classifi�e	90345	≤10
OBSOLÈTE : Communication interventriculaire unique	99097	≤10
OBSOLÈTE : Communications interventriculaires multiples	99096	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
OBSOLÈTE : Coronaire intramyocardique	99085	≤10
OBSOLÈTE : D�ficiency intellectuelle li�e � l'X type Raynaud	3061	≤10
OBSOLÈTE : D�ficit en alpha-1 antichymotrypsine	93594	≤10
OBSOLÈTE : D�formation de Madelung	35688	24
OBSOLÈTE : D�g�n�rescence corticobasale	278	≤10
OBSOLÈTE : D�l�tion 20p	1611	≤10
OBSOLÈTE : D�l�tion 4q	1625	≤10
OBSOLÈTE : Diab�te insipide post-traumatique	95625	≤10
OBSOLÈTE : Dilatation ou an�vrisme cong�nital de l'aorte ascendante	95484	89
OBSOLÈTE : Dipl�gie spastique infantile	1680	22
OBSOLÈTE : Douleur chronique n�cessitant une analg�sie intraspinal�	95426	≤10
OBSOLÈTE : Duplication 4q	1739	≤10
OBSOLÈTE : Dyskin�sie laryng�e	93961	≤10
OBSOLÈTE : Dysplasie �pim�taphysaire autosomique dominante	1819	≤10
OBSOLÈTE : Dysplasie �piphysaire localis�e	1823	≤10
OBSOLÈTE : Dysplasie oculo-c�r�brale	2705	≤10
OBSOLÈTE : Dysplasie spondylo-m�taphysaire non classifi�e	163678	≤10
OBSOLÈTE : Dysplasie valvulaire cong�nitale	1864	15
OBSOLÈTE : Dystonie cervicale	93962	78
OBSOLÈTE : Dystonie des membres	93957	14
OBSOLÈTE : Dystonie du tronc	93956	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
OBSOLÈTE : Dystonie focale autosomique dominante, type DYT7	93963	≤10
OBSOLÈTE : Encéphalopathie épileptique infantile précoce sans 'suppression-burst'	369894	≤10
OBSOLÈTE : Entéropathie auto-immune de type 2	103916	≤10
OBSOLÈTE : Ependymome de bas grade	251633	≤10
OBSOLÈTE : Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive centripète	89841	55
OBSOLÈTE : Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type non-Herlitz	89840	≤10
OBSOLÈTE : Epidermolyse bulleuse simple superficielle	89839	≤10
OBSOLÈTE : Epilepsie-déficiência intellectuelle dominante liée à l'X	93951	≤10
OBSOLÈTE : Erythromélagie	1956	42
OBSOLÈTE : Glomérulonéphrite rapidement progressive	280569	32
OBSOLÈTE : Hémangiome capillaire familiale	91415	26
OBSOLÈTE : Hémangiome hépatique congénital	238691	≤10
OBSOLÈTE : Hémangiome infantile géant	210592	48
OBSOLÈTE : Herpès cutané idiopathique récidivant et délabrant	35061	≤10
OBSOLÈTE : Hydronéphrose congénitale	2190	1394
OBSOLÈTE : Hyperlipoprotéïnémie type 5	70470	≤10
OBSOLÈTE : Hypertension artérielle par sténose de l'artère rénale secondaire à une vascularite	97599	≤10
OBSOLÈTE : Hypomélanose d'Ito	435	250
OBSOLÈTE : Hypopituitarisme post-chirurgical	95621	≤10
OBSOLÈTE : Hypopituitarisme post-radique	95622	≤10
OBSOLÈTE : Hypopituitarisme post-traumatique	95623	≤10
OBSOLÈTE : Hypoplasie surrénalienne congénitale de cause maternelle	95701	≤10
OBSOLÈTE : Hypospadias familial	440	288
OBSOLÈTE : Immunodéficiência primitive en cellules T	2284	≤10
OBSOLÈTE : Insuffisance aortique congénitale	95449	16
OBSOLÈTE : Kyste rétrocrébelleux	269200	≤10
OBSOLÈTE : Laminopathie type Decaudain-Vigouroux	137871	≤10
OBSOLÈTE : Leucémie mastocytaire classique	158796	≤10
OBSOLÈTE : Leucodystrophie de cause inconnue	84096	88
OBSOLÈTE : Lupus érythémateux vésiculo-bulleux	46489	≤10
OBSOLÈTE : Lymphoedème précoce	77241	≤10
OBSOLÈTE : Lymphoedème tardif	77242	≤10
OBSOLÈTE : Main fendue	294992	≤10
OBSOLÈTE : Maladie auto-immune associée au vitiligo	247871	55
OBSOLÈTE : Maladie de chevauchement du tissu conjonctif non classifiée	251316	≤10
OBSOLÈTE : Malformation anorectale isolée basse	171215	1046

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
OBSOLÈTE : Malformation anorectale isolée haute	171201	467
OBSOLÈTE : Malformation anorectale isolée intermédiaire	171208	86
OBSOLÈTE : Malformation lymphatique cervico-faciale	137923	≤10
OBSOLÈTE : Méningite lymphomateuse	329998	≤10
OBSOLÈTE : Monosomie non distale 7p	96136	≤10
OBSOLÈTE : Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale type 1	209886	44
OBSOLÈTE : Neuroépithéliome	2677	≤10
OBSOLÈTE : Neuropathie axonale infantile	2679	34
OBSOLÈTE : Neuropathie métabolique acquise	206616	298
OBSOLÈTE : Neuropathie toxique et/ou iatrogène	206619	166
OBSOLÈTE : Ostéites aseptiques	57194	≤10
OBSOLÈTE : Ostéochondrite des os du tarse/métatarse	2054	≤10
OBSOLÈTE : Paralysie du nerf trochléaire	99664	≤10
OBSOLÈTE : Paraplégie spastique autosomique dominante type 9	100990	≤10
OBSOLÈTE : Pied fendu	294994	≤10
OBSOLÈTE : Polyadénomatoze mammaire	50920	312
OBSOLÈTE : Polydactylie centrale des orteils	295010	≤10
OBSOLÈTE : Polydactylie postaxiale des orteils	295008	≤10
OBSOLÈTE : Polydactylie préaxiale des orteils	295006	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome cérébro-réodigital	1396	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome d'anévrismes crâniens-anomalies multiples	1057	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome d'anomalie des muscles de la ceinture scapulaire-déficiência intellectuelle	2580	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome d'anomalies auriculo-ophtalmologiques-fente labiale	71270	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome d'anomalies craniofaciales multiples-cardiopathie-retard de croissance	1088	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome d'asymétrie faciale-épilepsie temporale	1167	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de Behr	1239	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de blépharophimosis-synostose radio-cubitale	1256	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de cataracte-ichtyose	1376	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de colite épithélio-exfoliative-surdité	103912	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de craniosynostose-cataracte	1530	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de déficiência intellectuelle récessive liée à l'X-macrocéphalie-dysfonction ciliaire	83648	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de déficiência intellectuelle-dysmorphie-hyperlaxité	3043	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de déficiência intellectuelle-hypotonie-hyperpigmentation	3050	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de déficiência intellectuelle-microcéphalie-anomalies phalangiennes et faciales	3067	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/03/2022
OBSOLÈTE : Syndrome de dents néonatales-pseudo-obstruction intestinale-persistance du canal artériel	1654	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de désorganisation embryonnaire	1664	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de duplication MECP2	85281	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de dysplasie rénale autosomique dominante-sténose infundibulo-pelvienne	1849	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-hypertrophie musculaire-déficience intellectuelle sévère	329206	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de fistule trachéo-oesophagienne-hypospadias	2042	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de lissencéphalie-neuropathie axonale démyélinisante	101356	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de microcéphalie-épilepsie-retard de développement	228418	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de microcornée-corectopie-hypoplasie maculaire	2535	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de microphthalmie-cataracte	2543	11
OBSOLÈTE : Syndrome de myopathie-retard de croissance-déficience intellectuelle-hypospadias	2601	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de naevus épidermique-rachitisme vitamino-résistant	2694	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de nanisme hypophysaire-anomalies squelettiques	2626	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de polymicrogyrie-turricéphalie-hypogénitalisme	2925	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de Renier-Gabreels-Jasper	93975	19
OBSOLÈTE : Syndrome de retard de développement-surdité, type Hildebrand	163988	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de Sakati-Nyhan	3128	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de sténose congénitale des orifices piriformes-holoprosencéphalie	162521	28
OBSOLÈTE : Syndrome de Theile	3313	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome de tibia et radius anormaux-ostéopénie-fractures	3331	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome d'Ehlers-Danlos avec déficit en fibronectine	75501	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome d'exophtalmie bénigne	71269	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome d'hirsutisme-dysplasie squelettique-déficience intellectuelle	2156	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome d'ostéochondrodysplasie-hypertrichose	2765	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome oto-palato-digital	669	13
OBSOLÈTE : Syndrome Pitt-Hopkins-like	221150	≤10
OBSOLÈTE : Syndrome tricho-oculo-dermo-vertébral	3354	≤10
OBSOLÈTE : Tumeur neurogène de la paupière	98593	≤10



**BNDMR**

Banque Nationale de Données  
Maladies Rares