



# 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>e</sup> Novembre 2023





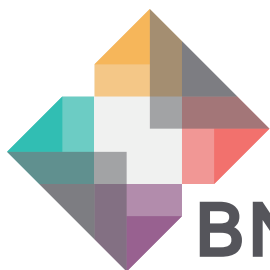
La Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) est un outil national d'épidémiologie et de santé publique. Elle est financée dans le cadre du 3<sup>e</sup> Plan National Maladies Rares (PNMR3) par le Ministère des Solidarités et de la Santé. Sa mise en œuvre est assurée par l'AP-HP.

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.

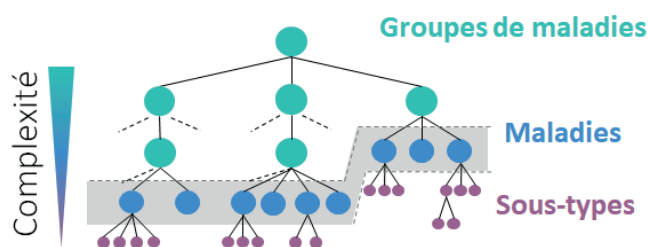


Figure 1 : Représentation des niveaux de classification dans la nomenclature Orphanet

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 01/11/2023 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 porteurs sains ou encore 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).

A l'ouverture de BaMaRa, certains groupes de maladies selon la nomenclature Orphanet (voir figure 1) avaient été identifiés par les Filières de Santé Maladies Rares comme étant d'intérêt épidémiologique. Ils avaient été rendus codables en tant que diagnostic dans BaMaRa, et restent encore aujourd'hui disponibles à titre d'exception. Ils sont intégrés à ce rapport et sont identifiés par un **astérisque \***.

Enfin, 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'écartier le risque de doublons non détectés.

En absence de l'information sur le statut 'porteur sain', les patients sont comptabilisés comme malades et donc faisant partie des effectifs affichés.

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.77](#))

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 01/11/2023
Abêtalipoprotéïnémie	14	<b>37</b>
Abouchement de la veine cave supérieure droite dans l'oreillette gauche	99110	≤10
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	<b>17</b>
Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	48	<b>145</b>
Absence congénitale de la jambe et du pied	294981	≤10
Absence congénitale de l'avant-bras et de la main	294979	<b>82</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 du corps de l'utérus	180142	≤10
Absence/hypoplasie congénitale unilatérale des doigts à l'exception du pouce	973	<b>60</b>
Accident vasculaire cérébrale ischémique de l'enfant	439175	<b>416</b>
Acéroléoplasminémie	48818	<b>41</b>
Achalasie oesophagienne idiopathique	930	<b>86</b>
Acheirie	294983	≤10
Acheiropodie	931	≤10
Achiasma congénital	324353	≤10
Achondrogénèse	932	≤10
Achondroplasie	15	<b>717</b>
Achromatopsie	49382	<b>305</b>
Acidémie combinée malonique et méthylmalonique	289504	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Acidémie glutarique type 3	35706	≤10
Acidémie isovalérique	33	<b>98</b>
Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie	26	<b>191</b>
Acidémie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase	308425	≤10
Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12	27	<b>114</b>
Acidémie méthylmalonique sans homocystinurie*	293355	<b>52</b>
Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12	28	<b>65</b>
Acidémie propionique	35	<b>143</b>
Acidose lactique congénitale type Saguenay-Lac-Saint-Jean	70472	≤10
Acidose lactique infantile fatale avec acidurie méthylmalonique	17	<b>25</b>
Acidose lactique néonatale sévère par déficit en complexe NFS1-ISD11	397593	≤10
Acidose tubulaire rénale distale	18	<b>319</b>
Acidose tubulaire rénale primitive*	314822	<b>16</b>
Acidose tubulaire rénale proximale	47159	<b>53</b>
Acidurie 2-aminoadipique 2-oxoadipique	79154	≤10
Acidurie 2-hydroxyglutarique*	19	<b>11</b>
Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique	20	<b>28</b>
Acidurie 3-hydroxyisobutyrique	939	≤10
Acidurie 3-méthylglutaconique type 1	67046	≤10
Acidurie 3-méthylglutaconique type 3	67047	<b>11</b>
Acidurie 3-méthylglutaconique type 4	67048	≤10



Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Acidurie 3-méthylglutaconique*	289902	≤10
Acidurie argininosuccinique	23	66
Acidurie D-2-hydroxyglutarique	79315	≤10
Acidurie D-glycérique	941	≤10
Acidurie formiminoglutamique	51208	≤10
Acidurie fumarique	24	12
Acidurie L-2-hydroxyglutarique	79314	25
Acidurie malonique	943	12
Acidurie méthylmalonique par déficit en récepteur de la transcobalamine	280183	≤10
Acidurie mévalonique	29	24
Acidurie orotique héréditaire	30	≤10
Acro-céphalo-syndactylie*	946	≤10
Acrodermatite entéropathique	37	26
Acrodysostose	950	73
Acrodysostose avec résistance aux multiples hormones	280651	≤10
Acrogérie	2500	≤10
Acrogigantisme lié à l'X	300373	68
Acro-kérato-élastoïdose de Costa	38	37
Acrokératose verruciforme de Hopf	79151	≤10
Acromégalie	963	3103
Acro-ostéolyse phalangienne idiopathique	444316	≤10
Acropigmentation réticulée de Kitamura	178307	≤10
Acroscyphodysplasie métaphysaire	1240	≤10
Actinomycose	457095	≤10
Activité continue familiale de la fibre musculaire	972	12
Adamantinome	55881	≤10
Adénocarcinome de l'intestin grêle	104075	≤10
Adénocarcinome de l'oesophage	99976	≤10
Adénocarcinome de l'ovaire	213504	26
Adénocarcinome du col de l'utérus	213772	≤10
Adénocarcinome endométrioïde de l'ovaire	454723	≤10
Adénocarcinome mucineux de l'ovaire	398961	≤10
Adénocarcinome paratesticulaire	363478	≤10
Adénocarcinome pulmonaire bien différencié de type foetal	284395	≤10
Adénocarcinome rare du sein	213528	12
Adénofibrome géant du sein	180267	68
Adénohypophysite	95512	458
Adénolipomatose symétrique à prédominance cervicale	2398	102
Adénomatose hépatique	566841	≤10
Adénome du pancréas	93292	≤10
Adénome gonadotrope fonctionnel	91348	1076
Adénome hépatique	54272	85

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Adénome hypophysaire fonctionnel*	314753	≤10
Adénome hypophysaire non fonctionnel	91349	4663
Adénome hypophysaire*	99408	497
Adénome parathyroïdien familial	99877	≤10
Adénome pituitaire isolé familial	314777	≤10
Adénome somatotrope*	96256	44
Adénome thyroïdienne	91347	163
Adénosarcome du corps de l'utérus	213600	≤10
Adipose douloureuse	36397	18
Adrénoleucodystrophie liée à l'X	43	557
Adrénoleucodystrophie néonatale	44	15
Adrénomyodystrophie	977	≤10
Affection neurologique par déficit en aminoacylase 1	137754	≤10
Agammaglobulinémie isolée	229717	386
Agénésie congénitale du scrotum	495879	≤10
Agénésie de la trachée	3346	14
Agénésie de la veine cave supérieure	99114	≤10
Agénésie des valves mitrales	99062	≤10
Agénésie des valves pulmonaires*	982	56
Agénésie et aplasie du col de l'utérus	180145	≤10
Agénésie isolée de la vésicule biliaire	440987	≤10
Agénésie isolée du cervelet	1398	249
Agénésie isolée du corps calleux	200	629
Agénésie isolée du vermis cérébelleux	269203	≤10
Agénésie pénienne	49	≤10
Agénésie pulmonaire	984	58
Agénésie rénale	411709	2818
Agénésie testiculaire	325124	191
Agénésie vaginale isolée partielle	96269	12
Agénésie/hypoplasie de l'humérus	294973	≤10
Agénésie/hypoplasie du fémur	1987	182
AICA-ribosidurie	250977	≤10
Alacrymie congénitale isolée	91416	12
Albinisme oculaire avec surdité neurosensorielle congénitale	352740	≤10
Albinisme oculaire avec surdité sensorielle tardive	1000	≤10
Albinisme oculaire récessif lié à l'X	54	133
Albinisme oculaire*	284804	178
Albinisme oculo-cutané type 1	352731	192
Albinisme oculo-cutané type 2	79432	141
Albinisme oculo-cutané type 3	79433	≤10
Albinisme oculo-cutané type 4	79435	30
Albinisme oculo-cutané type 5	370091	≤10
Albinisme oculo-cutané type 6	370097	≤10
Albinisme oculo-cutané*	55	1014

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Alcaptonurie	56	<b>106</b>
ALG11-CDG	280071	≤10
ALG12-CDG	79324	≤10
ALG13-CDG	324422	≤10
ALG1-CDG	79327	<b>12</b>
ALG3-CDG	79321	≤10
ALG6-CDG	79320	≤10
ALG8-CDG	79325	≤10
ALG9-CDG	79328	≤10
Alopécie frontale fibrosante	254492	≤10
Alpha-cristallinopathie*	98910	≤10
Alpha-dystroglycanopathie musculaire congénitale avec atteinte cérébrale et oculaire*	352687	<b>22</b>
Alpha-mannosidose	61	<b>66</b>
Alpha-thalassémie	846	<b>405</b>
Alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X	847	<b>49</b>
Alvéolite allergique domestique	99907	<b>371</b>
Alvéolite allergique extrinsèque*	31740	<b>498</b>
Amaurose congénitale de Leber	65	<b>501</b>
Amélie autosomique récessive	1027	≤10
Amélie des membres inférieurs	294969	≤10
Amélie des membres supérieurs	294967	≤10
Amélie*	294925	≤10
Améloblastome	314419	≤10
Amélogenèse imparfaite	88661	<b>727</b>
Amyélie isolée	268868	≤10
Amylose AA	85445	<b>283</b>
Amylose AApoAIV	439232	≤10
Amylose ABeta2M variante	314652	≤10
Amylose ABeta2M wild type	85446	≤10
Amylose ABeta2M*	439246	≤10
Amylose AGel	85448	<b>15</b>
Amylose AH	442582	≤10
Amylose AL	85443	<b>2265</b>
Amylose ATTR héréditaire*	271861	<b>1247</b>
Amylose ATTR wild type	330001	<b>2619</b>
Amylose ATTRV122I	85451	<b>247</b>
Amylose ATTRV30M	85447	<b>849</b>
Amylose cutanée familiale isolée	353220	≤10
Amylose cutanée nodulaire	137810	≤10
Amylose héréditaire avec atteinte rénale primaire	85450	<b>54</b>
Amylose ITM2B	439254	<b>12</b>
Amylose systémique PrP	397606	≤10
Amyoplasie congénitale	488586	<b>15</b>
Amyotrophie bulbospinale de l'adulte*	206707	<b>75</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Amyotrophie bulbospinale de l'enfant*	206704	≤10
Amyotrophie monomérique	65684	<b>196</b>
Amyotrophie névralgique	2901	<b>729</b>
Amyotrophie spinale associée à une malformation du système nerveux central*	207012	≤10
Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1	98920	<b>71</b>
Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 2	404521	<b>30</b>
Amyotrophie spinale bénigne congénitale autosomique dominante	1216	≤10
Amyotrophie spinale distale type 3	139547	<b>57</b>
Amyotrophie spinale généralisée*	206710	<b>57</b>
Amyotrophie spinale infantile liée à l'X	1145	<b>12</b>
Amyotrophie spinale prénatale avec fractures congénitales des os	486811	≤10
Amyotrophie spinale proximale	70	<b>2197</b>
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'adulte	209335	≤10
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance	363447	<b>33</b>
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante*	211037	≤10
Amyotrophie spinale scapulopéronière	431255	<b>17</b>
Anadysplasie métaphysaire	1040	≤10
Anasarque foetoplacentaire	1041	<b>30</b>
Anémie arégénérative	101096	<b>32</b>
Anémie de Blackfan-Diamond	124	<b>204</b>
Anémie dysérythropoïétique congénitale type I	98869	<b>20</b>
Anémie dysérythropoïétique congénitale type II	98873	<b>35</b>
Anémie dysérythropoïétique congénitale type III	98870	≤10
Anémie dysérythropoïétique congénitale type IV	293825	≤10
Anémie dysérythropoïétique congénitale*	85	<b>15</b>
Anémie dysérythropoïétique liée à l'X avec plaquettes anormales et neutropénie	363727	≤10
Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps chauds	90033	<b>338</b>
Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps froids*	228312	<b>41</b>
Anémie hémolytique auto-immune mixte	90036	<b>50</b>
Anémie hémolytique auto-immune néonatale	398109	≤10
Anémie hémolytique auto-immune*	98375	<b>868</b>
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 pyrimidine 5' nucléotidase	35120	≤10



Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Anémie hémolytique par déficit en pyruvate kinase du globule rouge	766	<b>119</b>
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	<b>44</b>
Anéodermie primitive	228272	<b>30</b>
Anévrisme congénital des artères coronaires	95491	<b>13</b>
Anévrisme congénital ventriculaire gauche	1055	≤10
Anévrisme de l'artère carotide extra-crânienne	494424	<b>11</b>
Anévrisme du canal artériel	99072	≤10
Anévrisme du septum interauriculaire	99107	≤10
Anévrisme du septum interventriculaire	99092	≤10
Anévrisme du sinus de Valsalva	1054	<b>516</b>
Anévrisme familial de l'aorte abdominale	86	<b>64</b>
Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	91387	<b>835</b>
Anévrisme intracrânien sacculaire, forme familiale	231160	<b>54</b>
Angéite primaire du système nerveux central	140989	<b>60</b>
Angiofibrome nasopharyngé juvénile	289596	<b>18</b>
Angiolipomatose familiale	199279	≤10
Angioma serpiginosum	95429	<b>12</b>
Angiomatose cutanée et digestive	1059	<b>83</b>
Angiome en touffes	1063	<b>33</b>
Angiome laryngotrachéal	137935	<b>44</b>
Angio-oedème acquis avec déficit en C1Inh	528663	<b>75</b>
Angio-oedème acquis*	91385	<b>56</b>
Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone	100057	<b>644</b>
Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal	528647	<b>351</b>
Angio-oedème héréditaire avec déficit en C1Inh	528623	<b>908</b>
Angio-oedème héréditaire*	91378	<b>61</b>
Angio-oedème vibratoire	493348	≤10
Angio-oedème*	658	<b>361</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Angiosarcome	263413	≤10
Angiostrongylose	74	≤10
Anhidrose isolée généralisée avec glandes sudoripares normales	468666	≤10
Aniridie isolée	250923	<b>490</b>
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
Ankylose glossopalatine	141163	≤10
Anneau supra-valvulaire mitral	99059	≤10
Anoctaminopathie distale	399096	<b>49</b>
Anodontie	99797	≤10
Anomalie congénitale de Gerbode	99095	≤10
Anomalie congénitale du retour veineux pulmonaire*	3090	<b>105</b>
Anomalie congénitale partielle du retour veineux pulmonaire	99124	<b>234</b>
Anomalie congénitale totale du retour veineux pulmonaire	99125	<b>223</b>
Anomalie d'Axenfeld	98978	<b>47</b>
Anomalie de la biogenèse du peroxydosome*	79189	<b>22</b>
Anomalie de la deuxième fente branchiale	141022	<b>321</b>
Anomalie de la première fente branchiale	141013	<b>190</b>
Anomalie de la quatrième fente branchiale	141037	<b>86</b>
Anomalie de la troisième fente branchiale	141030	<b>19</b>
Anomalie de l'appareil mitral subvalvulaire	101932	≤10
Anomalie de l'appareil sous-valvulaire mitral	99060	<b>22</b>
Anomalie de naissance de l'artère coronaire droite à partir de l'aorte	541454	<b>30</b>
Anomalie de naissance de l'artère coronaire gauche à partir de l'aorte	541443	<b>25</b>
Anomalie de naissance d'une artère coronaire à partir de l'artère pulmonaire	541507	<b>74</b>
Anomalie de Neuhauser	99078	<b>19</b>
Anomalie de nombre des ostia coronaires	99089	≤10
Anomalie de Peters	708	<b>207</b>
Anomalie de position d'un ostium coronaire	99090	≤10
Anomalie de Rieger	91483	<b>34</b>
Anomalie de Sprengel	3181	<b>27</b>
Anomalie du développement du segment antérieur de l'oeil*	88632	<b>14</b>
Anomalie du développement sexuel 46,XX due aux androgènes d'origine maternelle endogène*	325093	≤10
Anomalie du développement sexuel 46,XX due aux androgènes d'origine maternelle exogène*	325099	≤10
Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 17-βta-hydroxystéroïde déshydrogénase 3	752	<b>27</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase	753	<b>56</b>
Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit isolé en 17,20-lyase	90796	≤10
Anomalie du développement sexuel 46,XY-insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1	168558	≤10
Anomalie d'Uhl	3403	≤10
Anomalie fonctionnelle néonatale du tronc cérébral	137929	<b>234</b>
Anomalie mitochondriale non spécifiée*	254837	<b>1592</b>
Anomalie ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX	2138	<b>74</b>
Anomalie papillaire morning glory	35737	<b>75</b>
Anomalie réductionnelle intercalaire des membres*	294927	≤10
Anomalie secondaire à une destruction cérébrale*	269190	≤10
Anomalie testiculaire du développement sexuel 46,XX	393	<b>61</b>
Anomalies de la thrombomoduline	3324	≤10
Anomalies du péricarde et du diaphragme	2847	<b>13</b>
Anomalies ovotesticulaires du développement sexuel 46,XY	325345	<b>49</b>
Anonychie congénitale isolée	79143	≤10
Anorchidie congénitale isolée	983	<b>162</b>
Anorexie mentale de l'enfant	525738	<b>475</b>
Anosmie congénitale isolée	88620	≤10
Anotie	93976	<b>39</b>
Aorte cervicale	99079	≤10
Aorte encercelante	99075	<b>34</b>
Aphakie primaire congénitale	83461	≤10
Aphasie primaire progressive logopénique	250831	<b>61</b>
Aphasie primaire progressive non fluente	100070	<b>282</b>
Aphasie primaire progressive*	95432	<b>49</b>
Aplasia cutis congenita	1114	<b>71</b>
Aplasia bilatérale partielle des canaux de Müller*	180068	≤10
Aplasia des glandes salivaires et lacrymales	86815	≤10
Aplasia des muscles extenseurs des doigts et pouce-polyneuropathie	2926	≤10
Aplasia du thymus	83471	≤10
Aplasia et myélodysplasie autosomiques dominantes	314399	≤10
Aplasia médullaire idiopathique	88	<b>828</b>
Aplasia médullaire isolée héréditaire	397692	<b>32</b>
Aplasia müllérienne et hyperandrogénie	247768	≤10
Aplasia müllérienne*	73217	≤10
Aplasia unilatérale des canaux de Müller*	180071	≤10
Aplasia/hypoplasia de la rotule	86789	≤10
Aplasia/hypoplasia du conduit auditif externe	141074	<b>1389</b>
Apnée du prématuré	99981	≤10
Apnée infantile	70590	<b>1685</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Apodie	294986	≤10
Apoplexie hypophysaire	95613	<b>464</b>
Apraxie oculomotrice type Cogan	1125	<b>53</b>
Apraxie primaire progressive de la parole	314566	≤10
Arachnodactylie congénitale avec contractures	115	<b>91</b>
Arachnoïdite	137817	≤10
Arc aortique droit	99081	<b>66</b>
Argininémie	90	<b>33</b>
Arhinie isolée	1134	≤10
Artère pulmonaire d'origine anormale*	1138	≤10
Artère pulmonaire gauche ou droite d'origine aortique	99050	<b>11</b>
Artère pulmonaire naissant du canal artériel	99049	≤10
Artériopathie cérébrale autosomique dominant-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie	136	<b>580</b>
Artériopathie cérébrale autosomique récessive-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie	199354	≤10
Artérite à cellules géantes	397	<b>4103</b>
Artérite de Takayasu	3287	<b>716</b>
Artérite temporale juvénile	26137	≤10
Arthériopathie-infarctus cérébraux-leucoencéphalopathie liée à la cathepsine A	575553	≤10
Arthrite juvénile idiopathique associée au psoriasis	85436	<b>433</b>
Arthrite juvénile idiopathique associée aux enthésopathies	85438	<b>2605</b>
Arthrite juvénile idiopathique indéterminée	91140	<b>732</b>
Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire	85410	<b>4088</b>
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire avec facteur rhumatoïde	85435	<b>518</b>
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire sans facteur rhumatoïde	85408	<b>1122</b>
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire*	404580	<b>85</b>
Arthrite juvénile idiopathique systémique	85414	<b>1277</b>
Arthrite juvénile idiopathique*	92	<b>782</b>
Arthrite réactionnelle	29207	<b>472</b>
Arthrogrypose avec limitation du champ oculomoteur	1154	≤10
Arthrogrypose congénitale multiple neurogénique	1143	<b>61</b>
Arthrogrypose distale type 1	1146	<b>27</b>
Arthrogrypose distale type 10	251515	≤10
Arthrogrypose distale type 5D	329457	≤10
Arthrogrypose distale*	97120	<b>177</b>
Arthrogrypose multiple congénitale myogénique autosomique récessive	319332	≤10
Arthrogrypose multiple congénitale*	1037	<b>133</b>
Arthrogrypose*	109007	<b>565</b>
Arthrogrypose-hyperkératose létale	1485	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Arthropathie familiale à cristaux de pyrophosphate de calcium	1416	<b>29</b>
Arthropathie pseudorhumatoïde progressive infantile	1159	<b>22</b>
Arthrose précoce avec dysplasie spondyloépiphyse intermédiaire due à une mutation du gène COL2A1	93279	<b>32</b>
Ascite chyleuse	1160	<b>17</b>
Aspartylglucosaminurie	93	≤10
Aspergillose	1163	<b>167</b>
Aspergillose broncho-pulmonaire allergique	1164	<b>294</b>
Asplénie congénitale familiale isolée	101351	<b>26</b>
Association VACTERL/VATER	887	<b>771</b>
Astrocytome anaplasique	251589	≤10
Astrocytome de bas grade*	251592	≤10
Astrocytome de haut grade*	251561	≤10
Astrocytome diffus	251595	≤10
Astrocytome pilocytique	251612	<b>67</b>
Astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes	251618	≤10
Astrocytome*	94	<b>62</b>
Astrocytome/gangliogliome desmoplastique infantile	251940	≤10
Ataxie autosomique récessive par déficit en PEX10	247815	≤10
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type I*	94145	<b>26</b>
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type II*	208508	<b>37</b>
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type III*	94148	<b>89</b>
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type IV*	94149	≤10
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive associée à la spectrine	352403	≤10
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive avec spasticité tardive	352641	≤10
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive de l'adulte	284289	<b>61</b>
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive non progressive infantile	284332	<b>12</b>
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone	139485	<b>15</b>
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 3	1170	<b>20</b>
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce	88644	<b>21</b>
Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en CWF19L1	453521	≤10
Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en STUB1	412057	≤10
Ataxie cérébelleuse liée à l'X non progressive	314978	≤10
Ataxie cérébelleuse non progressive avec déficience intellectuelle	314647	<b>35</b>
Ataxie cérébelleuse précoce avec conservation des réflexes tendineux	1177	<b>49</b>
Ataxie cérébelleuse progressive liée à l'X	1175	≤10
Ataxie cérébelleuse type Caiman	94122	≤10
Ataxie de Friedreich	95	<b>920</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Ataxie épisodique avec troubles de l'élocution	401953	≤10
Ataxie épisodique type 1	37612	<b>45</b>
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	<b>56</b>
Ataxie paroxystique familiale	97	<b>127</b>
Ataxie spastique autosomique dominante type 1	251282	≤10
Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay	98	<b>94</b>
Ataxie spastique*	316226	<b>123</b>
Ataxie spastique-dysarthrie par déficit en glutaminase	557056	≤10
Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive lentement progressive de l'enfant	284324	≤10
Ataxie spinocérébelleuse avec épilepsie	254881	<b>14</b>
Ataxie spinocérébelleuse infantile	1186	<b>64</b>
Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 4	85292	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 1	98755	<b>101</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 10	98761	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 11	98767	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 13	98768	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 14	98763	<b>37</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 15/16	98769	<b>15</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 17	98759	<b>12</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 19/22	98772	<b>30</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 2	98756	<b>146</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 20	101110	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 21	98773	<b>15</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 23	101108	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 25	101111	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 26	101112	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 27	98764	<b>33</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 28	101109	<b>26</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 29	208513	<b>42</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 3	98757	<b>233</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 30	211017	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 31	217012	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 34	1955	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 36	276198	<b>20</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 4	98765	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 42	458803	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 5	98766	<b>17</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 6	98758	<b>50</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 7	94147	<b>75</b>
Ataxie spinocérébelleuse type 8	98760	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Ataxie sporadique tardive d'étiologie indéterminée	247234	119
Ataxie-télangiectasie	100	229
Ataxie-télangiectasie-like	251347	≤10
Atélostéogenèse type I	1190	≤10
Atélostéogenèse type III	56305	≤10
Athyroïse	95713	583
Atransferrinémie congénitale	1195	13
Atrésie biliaire avec malformation splénique	244283	22
Atrésie de l'intestin grêle	1201	213
Atrésie de l'oesophage	1199	2318
Atrésie de l'urètre	105	≤10
Atrésie des choanes	137914	265
Atrésie des voies biliaires isolée	30391	1506
Atrésie du côlon	1198	15
Atrésie du duodénum	1203	109
Atrésie du larynx	1202	32
Atrésie du sinus coronaire	99118	≤10
Atrésie du vagin	65681	32
Atrésie mitrale	1205	34
Atrésie ou sténose congénitale des veines pulmonaires	3188	53
Atrésie tricuspide	1209	283
Atrésies multiples de l'intestin	2300	13
Atrichie avec lésions papuleuses	86819	≤10
Atrophie bifocale chorioretinienne progressive	75373	≤10
Atrophie cérébello-cérébrale progressive	247198	21
Atrophie cérébrale autosomique récessive	363969	≤10
Atrophie cérébrale et cérébelleuse infantile avec microcéphalie postnatale progressive	402364	≤10
Atrophie corticale postérieure	54247	67
Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	101	12
Atrophie gyrée chorioretinienne	414	37
Atrophie hémifaciale progressive	1214	62
Atrophie multisystématisée	102	1083
Atrophie musculaire progressive	454706	42
Atrophie musculaire spinale distale liée à l'X type 3	139557	≤10
Atrophie optique autosomique dominante classique	98673	361
Atrophie optique autosomique dominante plus	1215	41
Atrophie optique autosomique dominante*	98672	413
Atrophie optique autosomique récessive type OPA7	227976	≤10
Atrophie optique isolée autosomique récessive	98676	71
Atrophie optique précoce liée à l'X	98890	29
Atrophie rétinio-choroïdienne paraveineuse pigmentée	251295	≤10
Atrophodermie linéaire de Moulin	140933	≤10
Atrophodermie vermiculée	79100	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Atrophie optique autosomique dominante avec neuropathie périphérique	250932	≤10
Autisme atypique	199627	1850
B4GALT1-CDG	79332	≤10
Babésiose	108	≤10
Bébé collodion à guérison spontanée	281122	≤10
Béryllose chronique	133	15
Bestrophinopathie autosomique récessive	139455	27
Bêta-mannosidose	118	≤10
Bêta-thalassémie	848	1229
Bicuspidie aortique familiale	402075	288
Blastome pleuropulmonaire	64742	23
Blastome pulmonaire	64741	≤10
Blépharochalasis isolé	519390	≤10
Bloc cardiaque congénital	60041	304
Botulisme	1267	≤10
Brachycéphalie isolée	35099	171
Brachydactylie type A1	93388	40
Brachydactylie type A2	93396	22
Brachydactylie type A4	93394	15
Brachydactylie type B	93383	40
Brachydactylie type C	93384	91
Brachydactylie type E	93387	58
Brachydactylie-syndactylie type Zhao	93409	≤10
Brachyolmie autosomique dominante	93304	≤10
Brachyolmie autosomique récessive	448242	≤10
Brachyolmie type Maroteaux	93302	≤10
Brachyolmie*	1293	28
Bradyopsie	75374	≤10
Bronchiectasie idiopathique	60033	1141
Bronchiolite oblitérante avec trouble ventilatoire obstructif	1303	574
Bronchiolite respiratoire avec pneumopathie interstitielle	79127	134
Bronchite plastique	439881	≤10
Brucellose	1304	≤10
Brûlure profonde du deuxième degré et brûlure du troisième degré	90076	≤10
CAD-CDG	448010	≤10
CADDS	369942	≤10
Calcification artérielle généralisée infantile	51608	20
Calcification cérébrale type Rajab	178506	≤10
Calcifications du plexus choroïde, forme infantile	1313	≤10
Calcifications thalamiques symétriques	1314	≤10
Calcinose striopallidodentée bilatérale	1980	173
Calcinose tumorale familiale	53715	38

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Calciphylaxie	280062	≤10
Callosités douloureuses héréditaires	79141	15
Campomélie type Cumming	1318	≤10
Camptobrachydactylie	1319	14
Camptocormie idiopathique	1320	216
Camptodactylie de Guadalajara type 1	1327	≤10
Camptodactylie des doigts	295016	67
Canal atrioventriculaire complet	1329	839
Canal atrioventriculaire intermédiaire	576242	115
Canal atrioventriculaire partiel	1330	540
Canal atrioventriculaire*	98722	73
Canalopathie associée à une insensibilité congénitale à la douleur	88642	29
Cancer anaplasique de la thyroïde	142	≤10
Cancer de l'ovaire, forme familiale*	213517	≤10
Cancer différencié de la thyroïde	146	68
Cancer du côlon héréditaire non polyposique*	443909	53
Cancer du poumon à petites cellules	70573	27
Cancer du sein héréditaire	227535	35
Cancer familial de la prostate	1331	15
Cancer gastrique diffus héréditaire	26106	≤10
Cancer médullaire de la thyroïde	1332	70
Cancer médullaire de la thyroïde familial	99361	≤10
Cancer papillaire rénal héréditaire	47044	12
Cancer urothélial des voies supérieures	598216	≤10
Candidose cutanéomuqueuse chronique	1334	25
Cap polypose	160148	≤10
Capillarite pulmonaire isolée	264691	≤10
Carcinoma rénal médullaire	319319	≤10
Carcinome à cellules acineuses du pancréas	424046	≤10
Carcinome à petites cellules de la vessie	284400	≤10
Carcinome à petites cellules de l'ovaire	370396	≤10
Carcinome corticosurrénalien à hypersécrétion pure d'aldostérone	231625	≤10
Carcinome de la ligne médiane	443167	≤10
Carcinome de la vulve	494418	≤10
Carcinome des plexus choroïdes	251899	≤10
Carcinome embryonnaire	180226	≤10
Carcinome épidermoïde de la cavité orale	502363	≤10
Carcinome épidermoïde de la lèvre	502366	≤10
Carcinome épidermoïde de la verge	398058	≤10
Carcinome épidermoïde de l'oesophage	99977	≤10
Carcinome épidermoïde de l'oropharynx	500478	≤10
Carcinome épidermoïde des fosses nasales et des sinus paranasaux	500464	≤10
Carcinome épidermoïde du col de l'utérus	213767	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Carcinome épidermoïde du côlon	423994	≤10
Carcinome épidermoïde du rectum	424002	≤10
Carcinome hépatocellulaire de l'adulte	210159	≤10
Carcinome hépatocellulaire*	88673	13
Carcinome hypophysaire	300385	19
Carcinome indifférencié du corps de l'utérus	213721	≤10
Carcinome intracanalair papillaire mucineux du pancréas	424058	38
Carcinome nasopharyngé	150	≤10
Carcinome neuroendocrine cutané	79140	23
Carcinome neuroendocrine du pancréas	506098	≤10
Carcinome neuroendocrine hépatique primaire	100085	≤10
Carcinome non papillaire de la vessie à cellules transitionnelles	209989	≤10
Carcinome pancréatique familial	1333	148
Carcinome papillaire ou folliculaire familial de la thyroïde	319487	≤10
Carcinome parathyroïdien	143	≤10
Carcinome péritonéal primaire	168829	≤10
Carcinome pseudo-papillaire et solide du pancréas	424065	22
Carcinome rénal à cellules claires	319276	186
Carcinome rénal associé à une translocation de la famille MiT	319308	≤10
Carcinome rénal chromophile	319303	31
Carcinome rénal papillaire	319298	26
Carcinome rénal*	217071	28
Carcinome thymique	99868	≤10
Cardiomyopathie cirrhotique	57777	≤10
Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	300751	404
Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	154	6669
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 infantile par déficit en MRPL44	352563	≤10
Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale avec acidose lactique par déficit en MTO1	314637	≤10
Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	75249	170
Cardiomyopathie Tako-Tsubo	66529	124
Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène*	247	822
Cardiomyopathie-surdité dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	1349	≤10
Cataracte non syndromique précoce	91492	1130

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Cavernomatose cérébrale familiale	221061	<b>476</b>
CCDC115-CDG	468684	≤10
Cécité corticale	447788	≤10
Cécité nocturne stationnaire congénitale	215	<b>228</b>
Céphalée hypnique	276429	≤10
Céphalée névralgique unilatérale brève avec injection conjonctivale	57145	≤10
Céroïde-lipofuscinose neuronale congénitale	168486	≤10
Céroïde-lipofuscinose neuronale de l'adulte	79262	<b>16</b>
Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile	79263	<b>31</b>
Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive	168491	<b>55</b>
Céroïde-lipofuscinose neuronale juvénile	79264	<b>63</b>
Céroïde-lipofuscinose neuronale*	216	<b>30</b>
Cétoacidose par déficit en transporteur 1 de mono-carboxylate	438075	≤10
Chalazodermie granulomateuse	33111	≤10
Chéilite glandulaire	1221	≤10
Cheiro-spondylo-enchondromatose	99647	≤10
Chérubisme	184	<b>40</b>
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	<b>3848</b>
Cholangite sclérosante néonatale isolée	480556	<b>31</b>
Cholangite sclérosante primitive	171	<b>2565</b>
Cholangite sclérosante secondaire	447774	<b>156</b>
Cholangite sclérosante*	447771	<b>221</b>
Cholestase intrahépatique gestationnelle	69665	<b>115</b>
Cholestase intrahépatique néonatale par déficit en citrine	247598	≤10
Cholestase intrahépatique progressive familiale	172	<b>385</b>
Cholestase intrahépatique récurrente bénigne	65682	<b>92</b>
Cholestase liée à la nutrition parentérale	567983	≤10
Chondrodysplasie avec luxation articulaire type gPAPP	280586	≤10
Chondrodysplasie dominante liée à l'X type Chas-saing-Lacombe	163966	≤10
Chondrodysplasie létale autosomique récessive	1423	≤10
Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive	175	<b>50</b>
Chondrodysplasie métaphysaire type Schmid	174	<b>65</b>
Chondrodysplasie métaphysaire type Spahr	2501	≤10
Chondrodysplasie ponctuée avec brachytéléphalangie	79345	<b>22</b>
Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	35173	<b>54</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Chondrodysplasie ponctuée non rhizomélique*	176	<b>38</b>
Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique	177	<b>19</b>
Chondrodysplasie ponctuée*	93442	<b>57</b>
Chondromalacie patellaire familiale	1428	≤10
Chondromatose métaphysaire avec acidurie D-2-hydroxyglutarique	99646	≤10
Chondrosarcome	55880	≤10
Chordome	178	<b>16</b>
Chorée bénigne héréditaire	1429	<b>79</b>
Chorée de Sydenham	306731	<b>11</b>
Chorée-acanthocytose	2388	<b>13</b>
Choréoathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité	53583	<b>15</b>
Choriocarcinome du système nerveux central	252015	≤10
Choriorétinopathie séreuse centrale	443079	<b>16</b>
Choriorétinopathie type birdshot	179	<b>831</b>
Choroïdémie	180	<b>199</b>
Choroïdite serpigneuse	35686	<b>53</b>
Choroïdopathie interne ponctuée	580951	≤10
Chylothorax congénital	264688	<b>49</b>
Citrullinémie type I	247525	<b>79</b>
Citrullinémie type II	247585	≤10
Clinodactylie des doigts familiale isolée	295014	<b>23</b>
CLIPPERS	284448	≤10
Coarctation de l'aorte	1457	<b>1133</b>
Coeur croisé	1461	≤10
Coeur triatrial droit	99098	≤10
Coeur triatrial gauche	99099	≤10
Coeur triatrial*	1463	<b>27</b>
Coeur univentriculaire	1464	<b>592</b>
COG1-CDG	263508	≤10
COG2-CDG	435934	≤10
COG4-CDG	263501	≤10
COG5-CDG	263487	≤10
COG6-CGD	464443	≤10
COG7-CDG	79333	≤10
COG8-CDG	95428	≤10
Colite à éosinophiles	402035	<b>13</b>
Colite indéterminée	103920	<b>2992</b>
Collagénome cutané familial	53296	≤10
Collagénose perforante réactionnelle familiale	79147	≤10
Colobome choriorétinien	98942	<b>286</b>
Colobome de la paupière	98946	<b>13</b>
Colobome de la paupière inférieure	155889	≤10
Colobome de la paupière supérieure	155884	<b>12</b>
Colobome de l'iris	98944	<b>184</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Colobome du cristallin	98943	≤10
Colobome maculaire	98945	≤10
Colobome papillaire	98947	79
Communication artérioveineuse rétinienne congénitale	353334	≤10
Communication interauriculaire	1478	932
Complexe de Carney	1359	154
Complexe de Gollop-Wolfgang	1986	≤10
Complexe de Shone	99063	171
Complexe fémoro-péronéo-cubital	2019	13
Complexe Parkinson-démence de Guam	90020	15
Complexe Xeroderma pigmentosum-syndrome de Cockayne	220295	≤10
Complication après transplantation d'organe	306644	131
Complications après transplantation de cellules souches hématopoïétiques	90053	≤10
Conjonctivite gonococcique	1482	≤10
Connectivite indifférenciée	90002	737
Connectivite mixte	809	1741
Conodysplasie craniofaciale	85168	≤10
Continuation azygos de la veine cave inférieure	99121	≤10
Convulsions infantiles bénignes associées à une gastroentérite modérée	166305	≤10
Convulsions infantiles bénignes non familiales*	166295	≤10
Convulsions infantiles partielles bénignes*	166311	27
Convulsions néonatales bénignes idiopathiques	64545	37
Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales	140927	49
Convulsions sensibles au phosphate de pyridoxal	79096	18
Coproporphyrurie héréditaire	79273	61
Coqueluche	1489	≤10
Cornea plana congénitale	53691	≤10
Corticosurrénalement	1501	307
Crâne en trèfle isolé	2343	≤10
Cranio-ostéo-arthropathie	1525	≤10
Craniopharyngiome	54595	1848
Craniosynostose isolée*	139390	111
Craniosynostose type Boston	1541	≤10
Craniosynostose-anomalies dentaires	284149	≤10
Crises audiogènes	166415	≤10
Crises réflexes à la lecture	166433	≤10
Cryoglobulinémie simple	91139	115
Cryptococcose	1546	≤10
Cryptophtalmie isolée	91396	≤10
Cutis laxa acquise	228285	≤10
Cutis laxa autosomique dominante	90348	14
Cutis laxa autosomique récessive type 1	90349	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Cutis laxa autosomique récessive type 2A	357058	≤10
Cutis laxa autosomique récessive type 2B	357064	≤10
Cutis laxa avec anomalies pulmonaires, gastrointestinales et urinaires sévères	221145	≤10
Cutis laxa*	209	82
Cutis marmorata telangiectatica congenita	1556	144
Cystadénocarcinome mucineux du pancréas	424053	33
Cystadénocarcinome séreux du pancréas	424073	137
Cystercose	1560	≤10
Cystinose	213	196
Cystinurie	214	641
Cystite interstitielle	37202	≤10
Cystoadénome de l'enfant	206470	13
Décollement de la rétine rhéptomogène autosomique dominant	209867	≤10
Défaut primaire d'éruption	412206	45
Déficiência intellectuelle FRAXE	100973	47
Déficiência intellectuelle liée à l'X par mutations de GRIA3	364028	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X syndromique par mutation de JARID1C	85279	24
Déficiência intellectuelle liée à l'X syndromique type 7	85274	≤10
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	19
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Nascimento	163956	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Shashi	85286	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Siderius	85287	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Snyder	3063	14
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Van Esch	163976	≤10
Déficiência intellectuelle non syndromique rare	101685	15942
Déficiência intellectuelle sévère et paraplégie spastique progressive	280763	27
Déficiência intellectuelle sévère liée à l'X type Gustavson	3078	≤10
Déficiência intellectuelle syndromique non spécifique	528084	1438
Déficiência intellectuelle type Birk-Barel	166108	≤10
Déficiência 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 QRSL1	570491	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative associé à WARS2	572798	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 11	324535	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 13	319514	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 14	319519	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 20	420728	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 23	444013	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 4	254925	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 7	254930	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 9	319509	≤10
Déficit combiné en facteurs V et VIII	35909	35
Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique	309111	≤10
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 1	79301	≤10
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 2	79303	11
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	47
Déficit congénital en facteur intrinsèque	332	22
Déficit congénital en facteur V	326	529
Déficit congénital en facteur VII	327	1947
Déficit congénital en facteur X	328	280
Déficit congénital en facteur XI	329	1415
Déficit congénital en facteur XII	330	362
Déficit congénital en facteur XIII	331	66
Déficit congénital en fibrinogène	335	573
Déficit congénital en inhibiteur 1 de l'activateur du plasminogène	465	14
Déficit congénital en lactase	53690	≤10
Déficit congénital en plasminogène	722	≤10
Déficit congénital en prékallicréine	749	≤10
Déficit congénital en saccharase-isomaltase	35122	69
Déficit congénital isolé en ACTH	199296	145
Déficit d'adhésion leucocytaire	2968	12
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	75

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras*	309127	≤10
Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase	6	12
Déficit en 6-phosphogluconate déshydrogénase	99135	114
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9	99901	≤10
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	26792	139
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	42	259
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue	26793	88
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase*	309120	≤10
Déficit en acyl-CoA oxydase	2971	≤10
Déficit en acyl-CoA réductase 1	438178	≤10
Déficit en adénosine monophosphate désaminase	45	37
Déficit en adénosine phosphoribosyltransférase	976	58
Déficit en adénylosuccinate lyase	46	24
Déficit en alpha-1-antitrypsine	60	1293
Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase	3137	≤10
Déficit en aminoacylase*	308448	≤10
Déficit en apolipoprotéine A-I	425	≤10
Déficit en aromatase	91	≤10
Déficit en bêta-cétothiolase	134	58
Déficit en biotinidase	79241	44
Déficit en butyrylcholinestérase	132	23
Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase 1	147	51
Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A	156	14
Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	157	147
Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase	159	16
Déficit en carnosinase	1361	≤10
Déficit en cellules souches limbiques	171673	17
Déficit en cernunos-XLF	169079	≤10
Déficit en chaîne lourde des immunoglobulines	169110	≤10
Déficit en coenzyme Q10*	35656	23
Déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile	1561	≤10
Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques	35708	15
Déficit en dihydropyrimidine déshydrogénase	1675	≤10
Déficit en diméthylglycine déshydrogénase	243343	≤10
Déficit en DOCK2	447737	≤10
Déficit en dopamine bêta-hydroxylase	230	≤10
Déficit en enzyme bifonctionnelle	300	11
Déficit en facteur C3 du complément	280133	≤10
Déficit en fructose-1,6-diphosphatase	348	33
Déficit en galactokinase	79237	≤10
Déficit en galactose épimérase	79238	≤10



Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase classe I	466026	<b>410</b>
Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	25	<b>146</b>
Déficit en glutathion synthétase	32	<b>15</b>
Déficit en glycérol kinase*	308993	≤ <b>10</b>
Déficit en GM3 synthase	370933	≤ <b>10</b>
Déficit en granules alpha et delta	734	<b>113</b>
Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase	382	<b>32</b>
Déficit en holocarboxylase synthétase	79242	<b>11</b>
Déficit en LCAT	650	≤ <b>10</b>
Déficit en L-ferritine	440731	≤ <b>10</b>
Déficit en lipase acide lysosomale	275761	<b>43</b>
Déficit en mévalonate kinase*	309025	<b>60</b>
Déficit en monoamine oxydase A	3057	≤ <b>10</b>
Déficit en myéloperoxydase	2587	≤ <b>10</b>
Déficit en NAD(P)HX épimérase	555407	≤ <b>10</b>
Déficit en ornithine transcarbamylyase	664	<b>412</b>
Déficit en phosphoénolpyruvate carboxykinase	2880	≤ <b>10</b>
Déficit en prolidase	742	≤ <b>10</b>
Déficit en properdine	2966	≤ <b>10</b>
Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale	746	<b>23</b>
Déficit en purine nucléoside phosphorylase	760	≤ <b>10</b>
Déficit en pyruvate carboxylase	3008	≤ <b>10</b>
Déficit en pyruvate déshydrogénase	765	<b>141</b>
Déficit en S-adénosylhomocystéine hydrolase	88618	≤ <b>10</b>
Déficit en succinate-semi-aldéhyde déshydrogénase	22	<b>51</b>
Déficit en succinyl-CoA:3-oxoacide CoA transférase	832	<b>15</b>
Déficit en transaldolase	101028	≤ <b>10</b>
Déficit en transaminase de l'acide gamma-amino-butérique	2066	≤ <b>10</b>
Déficit en transcobalamine	859	≤ <b>10</b>
Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X	52503	<b>98</b>
Déficit en transporteur de la riboflavine	97229	<b>32</b>
Déficit en transporteur mitochondrial du pyruvate	447784	≤ <b>10</b>
Déficit en tréhalase	103909	≤ <b>10</b>
Déficit en triose-phosphate isomérase	868	<b>12</b>
Déficit en vitamine A et hypercaroténémie héréditaire	199285	≤ <b>10</b>
Déficit familial bénin en cuivre	1551	≤ <b>10</b>
Déficit héréditaire combiné en facteurs de la coagulation dépendants de la vitamine K	98434	<b>18</b>
Déficit hypophysaire associé à un kyste de la poche de Rathke	91350	<b>651</b>
Déficit hypophysaire associé au syndrome de la selle turcique vide	91354	<b>151</b>
Déficit immunitaire à cellules T avec épidermodysplasie verruciforme	324294	≤ <b>10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Déficit immunitaire associé à une anomalie du facteur H	200421	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire associé à une anomalie du facteur I	200418	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné avec anomalies facio-culosquelettiques	221139	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné avec granulomatose	157949	<b>160</b>
Déficit immunitaire combiné par déficit en CARMIL2	542301	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné par déficit en CD27	238505	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné par déficit en CD3gamma-ma	169082	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné par déficit en CD70	538958	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK8	217390	<b>16</b>
Déficit immunitaire combiné par déficit en GINS1	505227	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné par déficit en IL21R	357329	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné par déficit en ITK	538963	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA	445018	<b>11</b>
Déficit immunitaire combiné par déficit en MALT1	397964	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné par déficit en Moesin	504530	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné par déficit en STK4	314689	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné par déficit en ZAP70	911	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1	231154	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné par dysfonctionnement du canal CRAC	169090	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit complet en RAG1/2	331206	<b>15</b>
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	277	<b>19</b>
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CARD11	357237	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CORO1A	228003	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en FOXP1	169095	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+*	397802	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné sévère T-B-*	317419	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD3delta/epsilon/zêta	169160	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma	276	<b>38</b>
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en IL-7/Ralpha	169154	<b>17</b>
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en JAK3	35078	<b>27</b>
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+*	317416	≤ <b>10</b>
Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytosique	275	<b>37</b>
Déficit immunitaire combiné sévère*	183660	<b>62</b>
Déficit immunitaire combiné T et B*	101972	≤ <b>10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Déficit immunitaire combiné-entéropathie	436252	<b>31</b>
Déficit immunitaire commun variable	1572	<b>2580</b>
Déficit immunitaire de l'adulte avec autoanticorps anti-interféron-gamma	306431	<b>163</b>
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	<b>40</b>
Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe I	34592	≤10
Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe II	572	<b>30</b>
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	<b>74</b>
Déficit immunitaire primaire autosomique récessif avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules Natural Killer	437552	≤10
Déficit immunitaire primaire avec déficit en cellules NK et insuffisance surrénale	75391	≤10
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 plaquettaire delta	248340	<b>105</b>
Déficit isolé en ATP synthase	254913	≤10
Déficit isolé en complexe III	1460	<b>36</b>
Déficit isolé en complexe I	2609	<b>77</b>
Déficit isolé en cytochrome C oxydase	254905	<b>29</b>
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	<b>15</b>
Déficit isolé en TSH	90674	<b>113</b>
Déficit isolé familial en glucocorticoïdes	361	<b>29</b>
Déficit isolé tardif en ACTH	199299	<b>222</b>
Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases	26791	<b>108</b>
Déficit multiple en carboxylases*	148	≤10
Déficit multiple en sulfatases	585	<b>20</b>
Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase	79233	≤10
Déficit sélectif en IgM	331235	<b>35</b>
Déficit systémique primaire en carnitine	158	<b>81</b>
Déficits hypophysaires multiples de cause génétique identifiée	95494	<b>113</b>
Dégénérescence cérébello-rétinienne infantile	313850	≤10
Dégénérescence maculaire myopique	178493	<b>26</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Dégénérescence marginale de Terrien	519410	≤10
Dégénérescence marginale pellucide	137672	<b>48</b>
Dégénérescence rétinienne d'apparition tardive	67042	<b>11</b>
Délétion 5q35	1627	<b>18</b>
Délétion partielle du chromosome Y	1646	<b>68</b>
Delta-bêta-thalassémie	231237	≤10
Démence fronto-temporale avec maladie du motoneurone	275872	<b>401</b>
Démence fronto-temporale*	282	<b>530</b>
Démence fronto-temporale, variante comportementale	275864	<b>903</b>
Démence sémantique	100069	<b>235</b>
Démodicie	283	≤10
Démyélinisation du cerveau par déficit en méthionine adénosyltransférase	168598	≤10
Dengue	99828	≤10
Dentinogenèse imparfaite	49042	<b>362</b>
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec tubulopathie rénale	255235	≤10
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocébrale par déficit en DGUOK	279934	≤10
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale*	254871	≤10
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébro-rénale	363534	≤10
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme myopathique	254875	<b>21</b>
Dérèglement et déficit immunitaire lié à PLCG2	300359	≤10
Dermatite actinique chronique	330064	≤10
Dermatite bulleuse auto-immune*	79669	<b>38</b>
Dermatite herpétiforme	1656	<b>76</b>
Dermatite séborrhéique-like avec des éléments psoriasiques	168606	≤10
Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	31112	<b>11</b>
Dermatoleucodystrophie	1659	≤10
Dermatomyosite	221	<b>1727</b>
Dermatomyosite juvénile	93672	<b>320</b>
Dermatophytose profonde	397587	≤10
Dermatose à IgA linéaire	46488	<b>173</b>
Dermatose pustuleuse érosive du cuir chevelu	222	≤10
Dermatose pustuleuse sous-cornée	48377	≤10
Dermoïde annulaire limbique	91481	<b>31</b>
Dermoïde cornéen lié à l'X	1661	≤10
Dermopathie restrictive	1662	≤10
Desminopathie	98909	<b>82</b>
Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en SP-B	217563	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Détresse respiratoire chronique avec déficit du métabolisme du surfactant	217566	≤10
Déviation tonique paroxystique bénigne du regard avec ataxie	1179	≤10
Dextrocardie	1666	24
Diabète insipide d'origine centrale	178029	1033
Diabète insipide néphrogénique	223	192
Diabète néonatal permanent isolé	99885	63
Diabète néonatal transitoire	99886	35
Diabète-surdité de transmission maternelle	225	302
Diarrhée chlorée congénitale	53689	17
Diarrhée chronique congénitale avec entéropathie exsudative	329242	24
Diarrhée chronique par déficit en glucoamylase	103907	≤10
Diarrhée sodée congénitale	103908	≤10
Diarrhée syndromique	84064	48
Dihydropyrimidinurie	38874	≤10
Dilatation idiopathique de l'artère pulmonaire	1676	≤10
Dilatation idiopathique familiale de l'oreillette droite	1677	≤10
Diphallie	227	≤10
Diphthérie	1679	≤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 maternelle du chromosome 20	96186	≤10
Disomie uniparentale maternelle du chromosome 21	96187	≤10
Disomie uniparentale paternelle du chromosome 6	96191	≤10
Disomie uniparentale paternelle du chromosome 7	96192	≤10
Dissection aortique familiale	229	302
Dissection héréditaire des artères cervicales et cérébrales	36382	196
Dissection spontanée idiopathique de l'artère coronaire	458718	81
Distichiasis isolé	99177	≤10
DITRA	404546	≤10
Diverticule congénital de l'oesophage	91358	≤10
Diverticule de Kommerel	99077	≤10
Diverticule de l'ouraque	431347	≤10
Diverticule du coeur	1686	≤10
DK1-CDG	91131	≤10
Douleur faciale idiopathique persistante	398147	≤10
DPAGT1-CDG	86309	≤10
DPM1-CDG	79322	≤10
DPM3-CDG	263494	≤10
Drainage anormal de la veine cave inférieure dans l'oreillette gauche	99119	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Drépanocytose	232	12271
Drépanocytose-bêta-thalassémie	251359	1417
Drépanocytose-hémoglobinoses C	251365	3031
Drépanocytose-hémoglobinoses D	251370	19
Drépanocytose-hémoglobinoses E	251375	36
Drusen familiaux	75376	72
Ductopénie idiopathique	480512	20
Duplication caudale	1756	≤10
Duplication de l'hypophyse	314621	≤10
Duplication de l'index	93337	≤10
Duplication de l'oesophage*	91357	≤10
Duplication de l'urètre	237	52
Duplication digestive	238	17
Duplication digestive linguale	141071	≤10
Duplication en mosaïque du chromosome 3	100071	≤10
Duplication entérique thoraco-abdominale	1759	≤10
Duplication oesophagienne kystique	100047	≤10
Duplication rectale	171220	≤10
Dysautonomie familiale	1764	18
Dysbêtalipoprotéïnémie	412	11
Dyschondrostéose de Léri-Weill	240	872
Dyschromatose héréditaire universelle	241	≤10
Dyschromatose symétrique des extrémités	41	≤10
Dysfonction diaphragmatique induite par la ventilation mécanique	505395	≤10
Dysfonction sinusale et surdité	324321	≤10
Dysgénésie caudale familiale	1768	≤10
Dysgénésie corticale avec hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation TUBB3	300570	22
Dysgénésie du segment antérieur autosomique récessive	519388	16
Dysgénésie gonadique 46,XX	243	78
Dysgénésie gonadique complète 46,XY	242	381
Dysgénésie gonadique mixte 45,X/46,XY	1772	276
Dysgénésie gonadique partielle 46,XY	251510	278
Dysgénésie réticulaire	33355	≤10
Dysgénésie tubulaire rénale	3033	41
Dysgyrie associée à une tubulinopathie	467166	21
Dyskératose congénitale	1775	191
Dyskinésie ciliaire primitive	244	1188
Dyskinésie familiale avec myokymie faciale	324588	≤10
Dyskinésie généralisée à début infantile avec atteinte orofaciale	494526	≤10
Dyskinésie non kinésigénique paroxystique	98810	28
Dyskinésie paroxystique induite par l'effort	98811	≤10
Dyskinésie paroxystique kinésigénique	98809	118

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Dyskinésie paroxystique*	1431	<b>60</b>
Dysostéoclérose	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 acrofaciale*	364574	≤10
Dysostose cléido-crânienne	1452	<b>305</b>
Dysostose diaphano-spondyiaire	66637	≤10
Dysostose facio-crânienne hypomandibulaire	1790	≤10
Dysostose mandibulo-faciale liée à l'X	1131	≤10
Dysostose mandibulo-faciale*	155899	<b>68</b>
Dysostose oculo-maxillo-faciale	1794	≤10
Dysostose périphérique	1795	≤10
Dysostose spondylo-costale autosomique dominante	1797	<b>41</b>
Dysostose spondylo-costale autosomique récessive	2311	<b>48</b>
Dysostose type Stanescu	1798	≤10
Dysphagia lusoria	99082	≤10
Dysphasie congénitale familiale	1799	<b>45</b>
Dysphasie*	211053	<b>60</b>
Dysplasie acro-capito-fémorale	63446	≤10
Dysplasie acromélique*	93436	<b>13</b>
Dysplasie acromésomélique type Grebe	2098	≤10
Dysplasie acromésomélique type Hunter-Thompson	968	≤10
Dysplasie acromésomélique type Maroteaux	40	<b>12</b>
Dysplasie acromésomélique*	93437	≤10
Dysplasie acromicrique	969	<b>38</b>
Dysplasie acropectorovertébrale	957	≤10
Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale	210122	≤10
Dysplasie anauxétique	93347	<b>11</b>
Dysplasie avec gracilité osseuse*	93440	≤10
Dysplasie broncho-pulmonaire	70589	<b>1547</b>
Dysplasie campomélique	140	<b>23</b>
Dysplasie campomélique et maladies associées*	93439	≤10
Dysplasie cémento-osseuse floride	83451	≤10
Dysplasie cérébrofaciothoracique	1394	≤10
Dysplasie cochléovestibulaire	502305	<b>11</b>
Dysplasie congénitale de la valve tricuspide	555874	<b>34</b>
Dysplasie corticale cérébrale*	268950	<b>312</b>
Dysplasie corticale focale isolée	65683	<b>1148</b>
Dysplasie cranio-diaphysaire	1513	≤10
Dysplasie cranio-ectodermique	1515	<b>22</b>
Dysplasie cranio-fronto-nasale	1520	<b>48</b>
Dysplasie cranio-métadiaphysaire type os wormien	85184	≤10
Dysplasie cranio-métaphysaire	1522	<b>23</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Dysplasie de Kniest	485	<b>29</b>
Dysplasie de la dentine	1653	<b>19</b>
Dysplasie de la hanche type Beukes	2114	<b>12</b>
Dysplasie de la jonction diencéphale-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
Dysplasie de Smith-McCort	178355	≤10
Dysplasie dermique faciale focale	398166	<b>30</b>
Dysplasie dermo-dentaire	1660	≤10
Dysplasie du nerf cochléaire	502318	<b>18</b>
Dysplasie du tegmentum pontique	269229	≤10
Dysplasie dyssegmentaire type Silverman-Handmaker	1865	≤10
Dysplasie ectodermique hidrotique	189	<b>115</b>
Dysplasie ectodermique hypohidrotique	238468	<b>882</b>
Dysplasie ectodermique hypohidrotique avec déficit immunitaire	98813	≤10
Dysplasie ectodermique odonto-micronychiale	1811	<b>13</b>
Dysplasie ectodermique pure des ongles et des cheveux	69084	<b>43</b>
Dysplasie ectodermique tricho-odonto-onychiale	1818	≤10
Dysplasie épiphysaire hémimélique	1822	<b>22</b>
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 5	93311	≤10
Dysplasie épiphysaire multiple type Beighton	166011	≤10
Dysplasie épiphysaire multiple*	251	<b>385</b>
Dysplasie fibreuse des os	249	<b>2070</b>
Dysplasie fronto-facio-nasale	1791	<b>13</b>
Dysplasie fronto-métaphysaire	1826	<b>22</b>
Dysplasie frontonasale*	250	<b>62</b>
Dysplasie géléophysique	2623	<b>21</b>
Dysplasie gnatho-diaphysaire	53697	≤10
Dysplasie hémato-diaphysaire de Ghosal	1802	≤10
Dysplasie immuno-osseuse de Schimke	1830	<b>28</b>
Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque foetoplacentaire non immunologique associée à PIEZO1	568062	≤10
Dysplasie mandibulo-acrale	2457	≤10
Dysplasie maxillonasale	1248	<b>170</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Dysplasie mésodermique axiale	1834	≤10
Dysplasie mésomélique et rhizo-mésomélique*	93438	≤10
Dysplasie mésomélique isolée de l'avant bras	2497	≤10
Dysplasie mésomélique type Langer	2632	≤10
Dysplasie mésomélique type Savarirayan	85170	≤10
Dysplasie métaphysaire multiple*	93430	125
Dysplasie métaphysaire type Braun-Tinschert	85188	≤10
Dysplasie métaphysaire ostéosclérotique	500548	≤10
Dysplasie métatropique	2635	20
Dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales	189439	17
Dysplasie mucoépithéliale héréditaire	1839	12
Dysplasie oculo-dento-digitale	2710	62
Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire	67039	≤10
Dysplasie odonto-onychodermique	2721	12
Dysplasie osseuse avec incurvation des membres liée à FGFR2	313855	≤10
Dysplasie osseuse ostéosclérotique létale	1832	≤10
Dysplasie osseuse primaire avec luxations articulaires multiples*	93441	21
Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique type Saul-Wilson	85172	≤10
Dysplasie ostéofibreuse	488265	19
Dysplasie ostéoglophonique	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 platyspondylique type Torrance	85166	≤10
Dysplasie pseudodiastrophique	85174	≤10
Dysplasie rénale	93108	2345
Dysplasie rénale multikystique	1851	2869
Dysplasie rétinienne liée à l'X	1852	≤10
Dysplasie Schneckbecken	3144	≤10
Dysplasie SPONASTRIME	93357	≤10
Dysplasie spondylo-dysplasique*	93434	12
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	11
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Isidor	370015	≤10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type matrilin-3	156728	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Missouri	93356	≤10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type PAPPS2	93282	≤10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Strudwick	93346	30
Dysplasie spondyloépiphysaire avec raccourcissement des métatarsiens	137678	≤10
Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale	94068	114
Dysplasie spondylo-épiphysaire et dysplasie spondylo-épimétaphysaire*	253	91
Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	93284	71
Dysplasie spondylo-épiphysaire type Maroteaux	263482	≤10
Dysplasie spondylo-épiphysaire type Reardon	163662	≤10
Dysplasie spondyloépiphysaire, type Stanescu	459051	≤10
Dysplasie spondylo-mégaépiphysaire-métaphysaire	228387	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire axiale	168549	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire régressive	448267	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire type fracture en coins	93315	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Golden	168544	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Kozlowski	93314	18
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Schmidt	93316	25
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Sedaghatian	93317	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire*	254	38
Dysplasie squelettique avec os wormien-fractures multiples-dentinogenèse imparfaite	166277	≤10
Dysplasie sus-apicale médiane du nez	466695	≤10
Dysplasie thanatophore	2655	25
Dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne	3317	≤10
Dysplasie thoracomélique	1803	≤10
Dysplasie thymus-rein-anus-poumon	3326	≤10
Dysplasie valvulaire myxomatose liée à l'X associée à FLNA	555877	≤10
Dysplasie ventriculaire droite arythmogène familiale isolée	217656	1355
Dyspraxie verbale de développement	209908	67
Dysspondyloenchondromatose	85198	≤10
Dyssynostose craniofaciale	1516	19
Dystonie 16	210571	13
Dystonie 28	589618	12
Dystonie cervicale de l'adulte, type DYT23	420492	393
Dystonie combinée persistante*	391711	32
Dystonie cranio-cervicale avec atteinte du larynx et des membres supérieures	420485	14
Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	98808	44
Dystonie dopa-sensible autosomique récessive	101150	30
Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase	70594	≤10
Dystonie dopa-sensible*	255	35

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Dystonie due à une mutation de l'ADN mitochondrial	254851	≤10
Dystonie focale autosomique dominante, type DYT25	329466	22
Dystonie généralisée à début précoce par les membres	256	279
Dystonie myoclonique héréditaire	36899	240
Dystonie oromandibulaire	93958	28
Dystonie paroxystique*	200037	33
Dystonie primaire type DYT13	98807	12
Dystonie primaire type DYT2	99657	≤10
Dystonie primaire type DYT21	306734	19
Dystonie primaire type DYT27	464440	129
Dystonie primaire type DYT4	98805	≤10
Dystonie primaire type DYT6	98806	21
Dystonie-parkinsonisme à début rapide	71517	17
Dystonie-parkinsonisme de l'adulte	199351	17
Dystonie-parkinsonisme infantile	238455	12
Dystrophie centrale aréolaire de la choroïde	75377	22
Dystrophie cornéenne de la membrane basale	98956	35
Dystrophie cornéenne de Lisch	98955	≤10
Dystrophie cornéenne de Meesmann	98954	≤10
Dystrophie cornéenne de Reis-Bücklers	98961	22
Dystrophie cornéenne de Schnyder	98967	≤10
Dystrophie cornéenne de Thiel-Behnke	98960	14
Dystrophie cornéenne endothéliale de Fuchs	98974	410
Dystrophie cornéenne granulaire type I	98962	15
Dystrophie cornéenne granulaire type II	98963	≤10
Dystrophie cornéenne grillagée type I	98964	18
Dystrophie cornéenne maculaire	98969	15
Dystrophie cornéenne mouchetée	98970	≤10
Dystrophie cornéenne postérieure polymorphe	98973	27
Dystrophie cornéenne stromale congénitale	101068	≤10
Dystrophie dermo-chondro-cornéenne	79149	≤10
Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale	209932	11
Dystrophie des cônes et des bâtonnets	1872	971
Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type I	98975	14
Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type II	293603	≤10
Dystrophie facio-scapulo-humérale	269	3314
Dystrophie fovéo-maculaire vitelliforme de l'adulte	99000	81
Dystrophie maculaire cystoïde	75381	20
Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord	75327	32
Dystrophie maculaire en ailes de papillon	99001	≤10
Dystrophie maculaire occulte	247834	67
Dystrophie maculaire rétinienne type 2	319640	28

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Dystrophie maculaire vitelliforme de Best	1243	371
Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébelleuse	370959	≤10
Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle	370968	24
Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle et épilepsie sévère	329178	≤10
Dystrophie musculaire congénitale avec hyperlaxité	371007	28
Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA	157973	68
Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich	75840	198
Dystrophie musculaire congénitale liée à la sous-unité alpha 2 de la laminine	258	202
Dystrophie musculaire congénitale mégaconiale	280671	14
Dystrophie musculaire congénitale sans déficience intellectuelle	370980	46
Dystrophie musculaire congénitale type 1B	98893	≤10
Dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama	272	≤10
Dystrophie musculaire de Becker	98895	1220
Dystrophie musculaire de Duchenne	98896	2100
Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker*	262	366
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	261	213
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la fukutine R13	206554	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la plectine R17	254361	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la téléthonnine R7	34514	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la titine R10	140922	61
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha dystroglycane R16	280333	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha-sarcoglycane R3	62	142
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'anocamine-5 R12	206549	100
Dystrophie musculaire des ceintures liée au bêta-sarcoglycane R4	119	39
Dystrophie musculaire des ceintures liée au delta-sarcoglycane R6	219	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à BVES	476084	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à DNAJB6 D1	34516	23
Dystrophie musculaire des ceintures associée à FKRP R9	34515	128
Dystrophie musculaire des ceintures associée à GMPPB R19	363623	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à HNRNPDL D3	55596	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Dystrophie musculaire des ceintures associée à ISPD R20	352479	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POGlut1 R21	480682	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMGNT1 R15	206564	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT1 R11	86812	17
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT2 R14	206559	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TOR1AIP1	424261	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TRAPPC11 R18	369840	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TRIM32 R8	1878	15
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A	266	41
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 D4	565909	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 R1	267	472
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la dysferline R2	268	228
Dystrophie musculaire des ceintures liée au gamma-sarcoglycane R5	353	233
Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en POMK	445110	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures*	263	637
Dystrophie musculaire oculo-gastro-intestinale	1876	≤10
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	270	509
Dystrophie musculaire scapulo-péronière liée à l'X	431272	≤10
Dystrophie musculaire scapulo-péronière tardive associée à MYH7	437572	35
Dystrophie musculaire tibiale	609	72
Dystrophie musculaire type Selcen	199340	≤10
Dystrophie myotonique de Steinert	273	6499
Dystrophie myotonique*	206647	114
Dystrophie neuroaxonale infantile	35069	62
Dystrophie nuageuse centrale de François	98972	≤10
Dystrophie par érosions épithéliales récurrentes	293381	≤10
Dystrophie progressive des cônes	1871	443
Dystrophie pseudo-inflammatoire de Sorsby	59181	≤10
Dystrophie réticulée de l'épithélium pigmentaire rétinien	99002	149
Dystrophie rétinienne sévère de l'enfance	364055	79
Dystrophie rétinienne type Bothnie	85128	≤10
Dystrophie tachetée simulant le fundus flavimaculatus	99003	21

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Echinococcose alvéolaire	284	13
Ectasie canaliculaire précalcicelle	1309	189
Ectasie de l'auricule droite	99101	≤10
Ectopie du cristallin familiale	1885	149
Ectopie thyroïdienne	95712	1119
Ectropion congénital de l'épithélium pigmenté de l'iris	91491	≤10
Ectropion congénital isolé	99171	≤10
Elastofibrome	228243	≤10
Elastolyse du derme moyen	228299	≤10
Elastorhexie papuleuse	228264	≤10
Elastose dermique focale tardive	228227	≤10
Élévation isolée asymptomatique de la créatine phosphokinase	206599	596
Elliptocytose familiale	288	128
Embryofetopathie à la cocaïne	1911	≤10
Embryofetopathie à la phénylhydantoïne	1912	≤10
Embryofetopathie à l'aminoptérine/méthotrexate	1908	≤10
Embryofetopathie au méthimazole	1923	≤10
Embryofetopathie au valproate	1906	575
Embryofetopathie aux anti-vitamine K	1914	≤10
Embryopathie à cytomégalovirus	294	227
Embryopathie à la thalidomide	3312	≤10
Embryopathie à parvovirus	295	≤10
Embryopathie au mycophénolate mofétil	268249	≤10
Embryopathie au phénobarbital	1919	≤10
Embryopathie diabétique	1926	≤10
Emphysème lobaire congénital	1928	112
Empyème pleural	449266	23
Encéphalite à herpes simplex	1930	91
Encéphalite à mycoplasmes	83482	≤10
Encéphalite focale de Rasmussen	1929	100
Encéphalite léthargique	83600	≤10
Encéphalite limbique aiguë non-herpétique	163924	38
Encéphalite limbique avec anticorps anti-DPP6	329341	≤10
Encéphalite limbique avec anticorps anti-LGI1	163908	96
Encéphalite limbique avec anticorps anti-récepteur NMDA	217253	165
Encéphalite limbique avec anticorps caspr2	276402	20
Encéphalite limbique paranéoplasique classique	163898	40
Encéphalite limbique paranéoplasique*	163895	16
Encéphalite limbique*	163892	190
Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale associée à TMEM70	1194	18
Encéphalocèle isolée	199647	19
Encéphalomyélite aiguë disséminée	83597	383

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Encéphalomyopathie mitochondriale infantile associée à FASTKD2	166105	≤10
Encéphalomyopathie mitochondriale sévère liée à l'X	238329	≤10
Encéphalopathie aiguë du lobe frontal liée à la fièvre	363549	≤10
Encéphalopathie associée à une hyperméthioninémie par déficit en adénosine kinase	289290	≤10
Encéphalopathie auto-immune avec parasomnie et apnée obstructive du sommeil	420789	≤10
Encéphalopathie bilirubinique aiguë	529799	≤10
Encéphalopathie bilirubinique chronique	529808	≤10
Encéphalopathie bilirubinique*	415286	13
Encéphalopathie épileptique à début précoce et déficience intellectuelle liées à une mutation de GRIN2A	289266	31
Encéphalopathie épileptique à début précoce non spécifique	442835	318
Encéphalopathie épileptique aiguë fébrile*	363567	≤10
Encéphalopathie épileptique associée à KCNQ2	439218	114
Encéphalopathie épileptique avec démyélinisation cérébrale généralisée	353217	≤10
Encéphalopathie épileptique et développementale associée à CNTNAP2	163681	1591
Encéphalopathie épileptique et développementale associée à SYNGAP1	544254	69
Encéphalopathie épileptique infantile précoce	1934	1113
Encéphalopathie épileptique liée à ARX*	182079	15
Encéphalopathie épileptique néonatale par déficit en glutaminase	557064	≤10
Encéphalopathie épileptique-dyskinétique infantile	364063	33
Encéphalopathie éthylmalonique	51188	≤10
Encéphalopathie familiale à corps d'inclusion de neuroserpine	85110	≤10
Encéphalopathie glycinique	407	96
Encéphalopathie hyperammonémique par déficit en anhydrase carbonique VA	401948	≤10
Encéphalopathie liée à STXBP1	599373	32
Encéphalopathie myoclonique précoce	1935	59
Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	298	37
Encéphalopathie nécosante aiguë de l'enfant	263524	≤10
Encéphalopathie nécosante aiguë familiale	88619	≤10
Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie	209370	72
Encéphalopathie par défaut de fission mitochondriale et peroxysomale	527276	≤10
Encéphalopathie par déficit en prosaposine	139406	≤10
Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase	833	27
Encéphalopathie progressive précoce avec crises myocloniques migrantes et continues	1943	19
Encéphalopathie sensible à la thiamine	199348	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Encéphalopathie sensible aux stéroïdes associée à une thyroïdite auto-immune	83601	17
Endocardite infectieuse	570762	≤10
Endométriose extra-pelvienne	137820	72
Endophtalmie	199323	33
Endothéliose herpétique	137602	71
Entérocolite nécrosante	391673	93
Entéropathie à cellules NK	263665	≤10
Entéropathie auto-immune primitive	522037	≤10
Entéropathie chronique associée au SLC02A1	468641	≤10
Entéropathie congénitale due à un déficit de l'entéropeptidase	168601	≤10
Entéropathie congénitale en touffes	92050	55
Eosinophilie oesophagienne répondant aux inhibiteurs de la pompe à protons	411696	≤10
Ependymoblastome	251880	≤10
Ependymome	251636	47
Ependymome anaplasique	251646	≤10
Ependymome myxopapillaire	251643	≤10
Epiblépharon	99169	42
Epidermodysplasie verruciforme	302	30
Epidermolyse bulleuse de Kindler	2908	26
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique dominante	231568	71
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme intermédiaire	89842	33
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme sévère	79408	26
Epidermolyse bulleuse dystrophique inversée autosomique récessive	79409	15
Epidermolyse bulleuse dystrophique localisée	595356	17
Epidermolyse bulleuse dystrophique prurigineuse	89843	≤10
Epidermolyse bulleuse dystrophique*	303	387
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle à début tardif	79406	≤10
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle avec atrésie pylorique	79403	≤10
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée sévère	79404	16
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée, forme intermédiaire	79402	11
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle inversée	79405	≤10
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle localisée	251393	≤10
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle*	305	100
Epidermolyse bulleuse simple avec dystrophie musculaire	257	≤10
Epidermolyse bulleuse simple avec pigmentation mouchetée	79397	≤10



Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme intermédiaire	79399	≤10
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme sévère	79396	39
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique récessive	89838	≤10
Epidermolyse bulleuse simple intermédiaire sans manifestations extracutanées associée à PLEC	79401	≤10
Epidermolyse bulleuse simple localisée	79400	41
Epidermolyse bulleuse simple*	304	313
Epidermolysis bullosa acquisita	46487	187
Epilepsie à pointes occipitales	25968	181
Epilepsie autosomique dominante avec aura auditive	101046	12
Epilepsie avec absences myocloniques	86911	277
Epilepsie bénigne partielle de l'enfant avec crises partielles complexes	166299	48
Epilepsie de la femme avec déficience intellectuelle	101039	111
Epilepsie du lobe méso-temporal avec sclérose de l'hippocampe	99701	700
Epilepsie focale familiale à foyers variables	98820	55
Epilepsie focale infantile bénigne avec pointes-ondes centrales au cours du sommeil	166308	63
Epilepsie focale migrante	293181	50
Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	98784	122
Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus	36387	547
Epilepsie infantile familiale bénigne	306	91
Epilepsie myoclonique bénigne familiale de l'adulte	86814	21
Epilepsie myoclonique de l'enfance	86909	139
Epilepsie myoclonique des encéphalopathies non-progressives	86913	28
Epilepsie myoclonique infantile familiale	352582	18
Epilepsie myoclonique juvénile	307	881
Epilepsie myoclonique progressive avec dystonie	352596	≤10
Epilepsie myoclonique progressive type 7	435438	≤10
Epilepsie myoclonique progressive type 8	424027	≤10
Epilepsie myoclonique progressive type 9	457265	≤10
Epilepsie myoclonique progressive*	98261	31
Epilepsie myoclonico-astatique	1942	482
Epilepsie néonatale bénigne familiale	1949	115
Epilepsie partielle bénigne de l'adolescent	1544	41
Epilepsie partielle bénigne du nourrisson avec crises généralisées secondaires	166302	24
Epilepsie partielle familiale*	309	96
Epilepsie photosensible	166409	63
Epilepsie pyridoxino-dépendante	3006	63
Epilepsie réflexe à l'eau chaude	166412	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Epilepsie réflexe*	310	21
Epilepsie rolandique	1945	622
Epilepsie sursaut	166427	≤10
Epilepsie temporale familiale	98819	39
Epilepsie temporale mésiale familiale avec convulsions fébriles	165805	≤10
Epilepsie temporale mésiale familiale bénigne	163717	34
Épilepsie temporale mésiale infantile avec régression cognitive sévère	391316	≤10
Epilepsie-absence de l'enfance	64280	646
Epilepsie-absence juvénile	1941	572
Epilepsie-déficience intellectuelle liée à l'X*	2076	31
Epiphysiolyse de la hanche	399329	≤10
Epithéliome squameux multiple spontanément curable	65748	≤10
Epithéliopathie pigmentée rétinienne froissée de Martinique	466718	≤10
Epulis congénital	157826	≤10
Eruption cutanée avec éosinophilie et symptômes systémiques	139402	985
Erythema elevatum diutinum	90000	≤10
Erythème pigmenté fixe	293812	125
Erythème polymorphe majeur	502499	131
Erythroblastopénie transitoire de l'enfance	98871	≤10
Erythrocytose de Tchouvachie	238557	≤10
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme non-bulleuse	79394	138
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme réticulaire	281190	≤10
Erythrodermie desquamative	314	≤10
Erythrodermie en cocardes	315	≤10
Erythrodermie progressive et symétrique	316	13
Erythrodermie variable	317	24
Erythrodermie variable progressive*	308166	≤10
Erythromélgie primaire	90026	155
Erythromélgie secondaire	529864	36
État de mal épileptique réfractaire d'apparition tardive	363558	30
Euryblépharon	99172	≤10
Excavation papillaire familiale	464760	≤10
Excès apparent de minéralocorticoïdes	320	≤10
Exstrophie vésicale-épispiadias	322	591
Fasciite à éosinophiles	3165	178
Fasciite nodulaire	477742	≤10
Fenêtre aorto-pulmonaire congénitale	2037	26
Fente cervicale médiane	141288	23
Fente du palais dur	101023	540

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
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	69
Fente faciale latérale*	141269	13
Fente faciale oblique*	141253	≤10
Fente faciale paramédiane*	155867	13
Fente labiale avec ou sans fente palatine*	1991	2415
Fente labiale isolée	199302	524
Fente labiale médiane supérieure et inférieure, forme familiale	401942	≤10
Fente labio-alvéolaire	141291	870
Fente labio-palatine	199306	2322
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	2004	86
Fente médiane de la face*	141234	≤10
Fente médiane labio-mandibulaire	2006	≤10
Fente médiane labio-maxillaire	141239	47
Fente mitrale	95465	48
Fente nasale paramédiane	141242	21
Fente palatine submuqueuse	155878	119
Fente sternale	2017	≤10
Fente vélaire	99772	1239
Fente vélo-palatine*	2014	4214
Fermeture anténatale du canal artériel	95486	≤10
Fibres à myéline péripapillaires étendus	440724	14
Fibrillation auriculaire familiale	334	117
Fibrillation ventriculaire idiopathique type non Brugada	228140	666
Fibrochondrogenèse	2021	≤10
Fibrochondrome cervico-facial	141067	454
Fibrodysplasie ossifiante progressive	337	158
Fibroélastose endocardique	2022	≤10
Fibroélastose pleuroparenchymateuse idiopathique	494428	179
Fibromatose digitale infantile	199267	≤10
Fibromatose gingivale héréditaire	2024	11
Fibromatose hyaline	498474	16
Fibromatose superficielle*	199257	≤10
Fibrome chondromyxoïde	404507	≤10
Fibrome ossifiant familial	435329	≤10
Fibrome ovarien	314473	≤10
Fibrosarcome	2030	≤10
Fibrose angiocentrique à éosinophiles	449566	21
Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs	45358	57
Fibrose congénitale hépatique isolée	485426	193
Fibrose pulmonaire idiopathique	2032	4312

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Fibrose systémique fibrogénique	137617	≤10
Fibrothécome ovarien	314478	≤10
Fièvre due aux morsures de rat	31205	≤10
Fièvre hémorragique de Crimée-Congo	99827	≤10
Fièvre méditerranéenne familiale	342	2051
Fièvre Q	781	≤10
Fièvre récurrente cycle menstruel-dépendante	498251	≤10
Fièvre récurrente infectieuse	91547	208
Filaminopathie musculaire	171445	69
Filariose lymphatique	2035	≤10
Fistule anale	228113	≤10
Fistule artérioveineuse systémique congénitale	2039	23
Fistule congénitale entre voix respiratoires et canaux biliaires	2040	≤10
Fistule coronaire	2041	33
Fistule de la commissure labiale	141061	≤10
Fistule de la lèvre inférieure	141064	12
Fistule du dos du nez	141219	153
Fistule portosystémique congénitale	480531	201
Fistule trachéo-oesophagienne isolée	454750	37
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	215
Forme symptomatique de l'hémochromatose type 1	465508	232
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	28
Fossette colobomateuse de la papille	519404	≤10
Freezing progressif primaire de la marche	75567	≤10
Frontorhinie	391474	≤10
Fructosurie essentielle	2056	≤10
Fucosidose	349	≤10
Fundus albipunctatus	227796	22
Fusion des vertèbres progressive non infectieuse	2062	≤10
Galactosémie classique	79239	269
Galactosialidose	351	≤10
Gangliocytome	251937	≤10
Gangliogliome	251949	134
Gangliogliome anaplasique	251957	≤10
Ganglioneuroblastome	251877	≤10
Ganglioneurome	251992	11
Ganglioneurome de Hirschsprung	2151	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Ganglionopathie sensitive non paranéoplasique*	208989	<b>30</b>
Ganglionopathie sensitive paranéoplasique*	208999	<b>11</b>
Gangliosidose à GM1	354	<b>104</b>
Gangliosidose à GM2 variant AB	309246	≤10
Gangliosidose à GM2*	309152	<b>14</b>
Gastrite collagène pédiatrique	487809	≤10
Gastro-entérite à éosinophiles	2070	<b>11</b>
Gastroentéropathie à éosinophiles*	402029	≤10
Gastroparésie idiopathique	558411	<b>127</b>
Géniospasmie héréditaire	53372	≤10
Génochondromatose type 1	85197	≤10
Génochondromatose type 2	93398	≤10
Germinome extragonadique	182127	<b>135</b>
Gérodermie ostéodysplasique	2078	≤10
Gigantisme 15q	314585	<b>132</b>
Gigantisme hypophysaire	99725	≤10
Glaucome à début précoce primitif*	156005	≤10
Glaucome congénital	98976	<b>589</b>
Glaucome juvénile	98977	<b>73</b>
Glaucome néovasculaire	94058	≤10
Glaucome secondaire à une sphérophakie/ectopie du cristallin et mégaloconée	238763	<b>13</b>
Glioblastome	360	<b>40</b>
Gliomatose cérébrale	251582	≤10
Gliome angiocentrique	251671	≤10
Gliome choroïde	251674	≤10
Gliome des voies optiques	2086	<b>285</b>
Gliome infiltrant du tronc cérébral	497188	≤10
Glomérulonéphrite à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes	97566	<b>31</b>
Glomérulonéphrite à dépôts organisés microtubulaires	97567	≤10
Glomérulonéphrite extra membraneuse primitive	97560	<b>1447</b>
Glomérulonéphrite membranoproliférative primaire	54370	<b>721</b>
Glomérulonéphrite pauci-immune	93126	<b>228</b>
Glomérulopathie à dépôts de collagène de type III	84087	≤10
Glomérulopathie à dépôts de fibronectine	84090	≤10
Glomérulopathie extra-membraneuse congénitale par allo-immunisation foetomaternelle anti-endopeptidase neutre	69063	<b>11</b>
Glomérulopathie immunotactéoïde ou fibrillaire*	91137	≤10
Glomérulopathie lipoprotéinique	329481	≤10
Glucagonome	97280	≤10
Glucosurie rénale familiale	69076	<b>36</b>
Glycogénose avec cardiomyopathie sévère par déficit en glycogénine	263297	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Glycogénose interstitielle pulmonaire	217557	≤10
Glycogénose musculaire*	206959	<b>101</b>
Glycogénose par déficit en aldolase A musculaire	57	≤10
Glycogénose par déficit en enzyme branchante	367	<b>35</b>
Glycogénose par déficit en enzyme débranchante	366	<b>206</b>
Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase	364	<b>303</b>
Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire	368	<b>327</b>
Glycogénose par déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire	137625	≤10
Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique	2089	<b>20</b>
Glycogénose par déficit en glycogène synthase*	308520	≤10
Glycogénose par déficit en lactate déshydrogénase	2364	≤10
Glycogénose par déficit en LAMP-2	34587	<b>41</b>
Glycogénose par déficit en maltase acide	365	<b>440</b>
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	<b>39</b>
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique	264580	<b>22</b>
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire	79240	≤10
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase musculaire	715	≤10
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase*	370	<b>116</b>
Goitre multinodulaire familial	276399	<b>16</b>
Gonadoblastome	206484	≤10
Granulomatose avec polyangéite	900	<b>1858</b>
Granulomatose chronique	379	<b>265</b>
Granulomatose éosinophilique avec polyangéite	183	<b>1089</b>
Granulomatose lymphatoïde	86869	≤10
GRFome	97261	≤10
Hamartomatose kystique du poumon et du rein	2111	≤10
Hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine	440727	≤10
Hamartome kystique hépatique	386	<b>47</b>
Hamartome musculaire lisse congénital	263435	<b>27</b>
Hamartomes hypothalamiques avec épilepsie gélastique	86906	<b>58</b>
Hémangioblastome	252054	≤10
Hémangioendothéliome composite	458758	≤10
Hémangioendothéliome épithélioïde	157791	<b>31</b>
Hémangioendothéliome kaposiforme	2122	<b>26</b>
Hémangiomatose capillaire pulmonaire	199241	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Hémangiomasose néonatale diffuse	2123	<b>64</b>
Hémangiome à cellules fusiformes	210584	≤10
Hémangiome congénital non involutif	141179	<b>286</b>
Hémangiome congénital partiellement involutif	458785	<b>22</b>
Hémangiome congénital rapidement involutif	141184	<b>195</b>
Hémangiome congénitale*	458775	<b>273</b>
Hémangiome infantile de localisation rare*	210589	<b>1923</b>
Hémangiome verruqueux	464318	≤10
Hémiagénésie de la thyroïde	95719	<b>45</b>
Hémihyperplasie isolée	2128	<b>272</b>
Hémimégalencéphalie	99802	<b>93</b>
Hémimélie cubitale	93320	<b>39</b>
Hémimélie fibulaire	93323	<b>94</b>
Hémimélie radiale	93321	<b>86</b>
Hémimélie tibiale	93322	<b>33</b>
Hémimélie*	2130	≤10
Hémiplégie alternante de l'enfance	2131	<b>52</b>
Hémiplégie alternante nocturne bénigne de l'enfance	209973	≤10
Hémiplégie alternante*	209978	<b>69</b>
Hémochromatose africaine	139507	≤10
Hémochromatose néonatale	446	<b>24</b>
Hémochromatose type 2	79230	<b>60</b>
Hémochromatose type 3	225123	<b>34</b>
Hémochromatose type 4	139491	<b>319</b>
Hémochromatose type 5	447792	≤10
Hémoglobine C-β-thalassémie	231242	<b>43</b>
Hémoglobine E-β-thalassémie	231249	<b>51</b>
Hémoglobine Lepore-β-thalassémie	330032	≤10
Hémoglobinopathie Toms River	280615	≤10
Hémoglobinose C	2132	<b>179</b>
Hémoglobinose D	90039	≤10
Hémoglobinose E	2133	<b>58</b>
Hémoglobinose M	330041	≤10
Hémoglobinurie paroxystique nocturne	447	<b>339</b>
Hémophilie A	98878	<b>8331</b>
Hémophilie acquise	73274	<b>313</b>
Hémophilie B	98879	<b>1964</b>
Hémophilie*	448	<b>32</b>
Hémorragie alvéolaire diffuse	90060	<b>48</b>
Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose	85458	≤10
Hémorragie sous-arachnoïdienne par rupture d'anévrisme intracrânien, forme acquise	90065	≤10
Hémosidérose pulmonaire idiopathique	99931	<b>54</b>
Hémosidérose pulmonaire secondaire	99930	≤10
Hépatite auto-immune	2137	<b>6330</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Hépatite delta	402823	≤10
Hépatite virale fulminante	35063	<b>17</b>
Hépatoblastome	449	<b>20</b>
Héptoencéphalopathie par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 1	137681	≤10
Hernie de coupole diaphragmatique	2140	<b>1828</b>
Hétéroplasie osseuse progressive	2762	<b>18</b>
Hétérotopie gliale nasale	141112	≤10
Hétérotopie neuronale nodulaire	2149	<b>452</b>
Hétérotopie sous-corticale en bandes	99796	<b>80</b>
Hippocratisme digital congénital isolé	217059	≤10
Histidinémie	2157	≤10
Histiocytose à cellule indéterminée	158019	≤10
Histiocytose céphalique bénigne	157997	≤10
Histiocytose langerhansienne	389	<b>1506</b>
Histiocytose non-Langerhansienne*	157987	<b>19</b>
Histiocytose progressive mucineuse héréditaire	158025	≤10
Histoplasmose	390	≤10
Holoprosencéphalie	2162	<b>130</b>
Holoprosencéphalie microforme	280200	<b>19</b>
Homocystinurie classique	394	<b>206</b>
Homocystinurie par déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase	395	<b>131</b>
Homocystinurie sans acidurie méthylmalonique	622	<b>35</b>
Hydatidose	400	≤10
Hydranencéphalie	2177	≤10
Hydroa vacciniiforme	330058	≤10
Hydrocéphalie congénitale	2185	<b>123</b>
Hyper- et hypopigmentation progressive familiale	280628	≤10
Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase	3222	≤10
Hyperaldostérionisme familial type I	403	<b>91</b>
Hyperaldostérionisme familial type II	404	<b>19</b>
Hyperaldostérionisme familial type III	251274	≤10
Hyperaldostérionisme familial*	235936	<b>49</b>
Hyperammoniémie par déficit en N-acétylglutamate synthase	927	<b>28</b>
Hyperammoniémie transitoire du nouveau-né	289877	≤10
Hyperandrogénie par déficit en cortisone réductase	168588	≤10
Hypercalcémie hypocalciurique familiale	405	<b>577</b>
Hypercalcémie infantile autosomique récessive	300547	<b>146</b>
Hypercalciurie idiopathique	2197	<b>934</b>
Hypercholanémie familiale	238475	<b>23</b>
Hypercholestérolémie familiale homozygote	391665	<b>54</b>
Hypercholestérolémie par déficit en cholestérol 7alpha-hydroxylase	209902	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Hyperexplexie héréditaire	3197	<b>71</b>
Hyperexplexie*	306773	<b>12</b>
Hyperferritinémie génétique sans surcharge en fer	254704	<b>173</b>
Hyperimmunisation anti-HLA	2194	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en Kir6.2	276580	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en SUR1	276575	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme autosomique récessif par déficit en Kir6.2	79644	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme autosomique récessif par déficit en SUR1	79643	<b>12</b>
Hyperinsulinisme congénital isolé*	657	<b>571</b>
Hyperinsulinisme diffus résistant au diazoxide*	165988	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme diffus sensible au diazoxide*	165985	<b>30</b>
Hyperinsulinisme focal résistant au diazoxide par déficit en SUR1	276598	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme focal résistant au diazoxide*	79298	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	71212	<b>22</b>
Hyperinsulinisme par déficit en glucokinase	79299	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme par déficit en HNF1A	324575	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme par déficit en HNF4A	263455	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme par déficit en INSR	263458	<b>≤10</b>
Hyperinsulinisme résistant au diazoxide*	276585	<b>12</b>
Hyperkératose acrale focale	308013	<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>
Hyperlysiniémie	2203	<b>≤10</b>
Hypermélanose naevoïde linéaire et convolutive	79150	<b>16</b>
Hyperméthioninémie par déficit en glycine N-méthyl-transférase	289891	<b>≤10</b>
Hyperostose corticale dysplasique	2204	<b>≤10</b>
Hyperostose corticale généralisée	3416	<b>≤10</b>
Hyperostose crânienne interne	443098	<b>≤10</b>
Hyperostose endostéale type Worth	2790	<b>≤10</b>
Hyperostose vertébrale ankylosante avec tylose	2206	<b>≤10</b>
Hyperoxalurie primitive	416	<b>305</b>
Hyperparathyroïdie isolée familiale	99879	<b>186</b>
Hyperparathyroïdie primitive familiale*	2207	<b>565</b>
Hyperparathyroïdie primitive sévère néonatale	417	<b>19</b>
Hyperphalangie	295002	<b>≤10</b>
Hyperphénylalaninémie par déficit en DNAJC12	508523	<b>≤10</b>
Hyperphénylalaninémie par déficit en tétrahydrobioptérine	238583	<b>127</b>
Hyperpigmentation progressive familiale	79146	<b>16</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11-bêta-hydroxylase	90795	<b>105</b>
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 17-alpha-hydroxylase	90793	<b>39</b>
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	90794	<b>2083</b>
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase	90791	<b>40</b>
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase	95699	<b>19</b>
Hyperplasie congénitale des surrénales*	418	<b>568</b>
Hyperplasie congénitale lipoïde des surrénales par déficit en STAR	90790	<b>31</b>
Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson	217560	<b>75</b>
Hyperplasie hémifaciale	141145	<b>29</b>
Hyperplasie lymphoïde nodulaire pulmonaire	60026	<b>≤10</b>
Hyperplasie primaire de la parathyroïde	99878	<b>62</b>
Hyperplasie surrénalienne unilatérale primitive	231580	<b>809</b>
Hyperprolactinémie familiale	397685	<b>19</b>
Hyperprolinémie type 2	79101	<b>≤10</b>
Hyperprolinémie type I	419	<b>20</b>
Hypersomnie idiopathique	33208	<b>2885</b>
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une anémie hémolytique chronique*	275828	<b>≤10</b>
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une connectivite*	275798	<b>404</b>
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une hypertension portale*	275813	<b>209</b>
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une infection VIH*	275808	<b>42</b>
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une maladie cardiaque congénitale*	275803	<b>426</b>
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une schistosomiase*	275823	<b>≤10</b>
Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique/familiale	422	<b>2931</b>
Hypertension artérielle pulmonaire médicamenteuse ou toxique*	275786	<b>148</b>
Hypertension intracrânienne idiopathique	238624	<b>34</b>
Hypertension par mutation gain de fonction du récepteur aux minéralocorticoïdes	88660	<b>≤10</b>
Hypertension pulmonaire d'origine multifactorielle non élucidée*	275844	<b>173</b>
Hypertension pulmonaire due à une maladie pulmonaire et/ou une hypoxie*	275837	<b>571</b>
Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique	70591	<b>2419</b>
Hyperthermie maligne de l'anesthésie	423	<b>285</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Hyperthermie maligne induite par l'exercice	466650	<b>19</b>
Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH	424	<b>93</b>
Hyperthyroïdie gestationnelle	99819	<b>15</b>
Hyperthyroïdisme euthyroïdien par dyspré-albuminémie	597939	≤ <b>10</b>
Hypertrichose cervicale antérieure isolée	3387	≤ <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>25</b>
Hypertrophie des membres supérieurs	295049	≤ <b>10</b>
Hypertrophie mammaire juvénile familiale	180176	<b>48</b>
Hypertrophie musculaire liée à la myostatine	275534	≤ <b>10</b>
Hyperzincémie et hypercalprotectinémie	251523	≤ <b>10</b>
Hypoaldostéronisme familial	427	<b>20</b>
Hypobétalipoprotéïnémie*	31154	<b>17</b>
Hypochondroplasie	429	<b>382</b>
Hypoglammaglobulinémie transitoire de l'enfance	169139	≤ <b>10</b>
Hypoglossie/aglossie isolée congénitale	141152	≤ <b>10</b>
Hypoglycémie hypoinsulinémique avec hémihypertrophie du corps	293964	≤ <b>10</b>
Hypogonadisme hypogonadotrope congénital isolé	238666	<b>2034</b>
Hypomagnésémie isolée autosomique dominante type Glaudemans	199326	≤ <b>10</b>
Hypomagnésémie primaire autosomique dominante avec hypocalciurie	34528	≤ <b>10</b>
Hypomagnésémie primaire avec épilepsie réfractaire et déficience intellectuelle	564178	≤ <b>10</b>
Hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire	30924	<b>40</b>
Hypomagnésémie primaire d'origine génétique avec hypocalciurie*	306519	≤ <b>10</b>
Hypomagnésémie primaire d'origine génétique avec normocalciurie*	306522	≤ <b>10</b>
Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose avec atteinte oculaire sévère	2196	≤ <b>10</b>
Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose sans atteinte oculaire sévère	31043	<b>37</b>
Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose*	306516	<b>23</b>
Hypomagnésémie primaire familiale avec normocalciurie et normocalcémie	34527	≤ <b>10</b>
Hypomyélinisation avec atrophie des noyaux gris centraux et du cervelet	139441	<b>11</b>
Hypomyélinisation avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière et spasticité des jambes	363412	≤ <b>10</b>
Hypomyélinisation des structures myélinisantes précoces	599376	≤ <b>10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Hypoparathyroïdie auto-immune	36913	<b>39</b>
Hypoparathyroïdie isolée familiale	2238	<b>282</b>
Hypoparathyroïdie secondaire due à un défaut de sécrétion de parathormone	140286	<b>275</b>
Hypophosphatasie	436	<b>447</b>
Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose	244305	<b>255</b>
Hypophosphatémie liée à l'X	89936	<b>549</b>
Hypophysite primitive*	95506	<b>40</b>
Hypopigmentation linéaire et asymétrie craniofaciale avec anomalies acrales, oculaires et cérébrales	589608	≤ <b>10</b>
Hypoplasie congénitale des surrénales liée à l'X	95702	<b>45</b>
Hypoplasie congénitale du pouce	294988	<b>58</b>
Hypoplasie de la thyroïde	95720	<b>59</b>
Hypoplasie de l'anneau mitral	99058	≤ <b>10</b>
Hypoplasie de l'artère pulmonaire	99083	<b>23</b>
Hypoplasie dermique en aires	2092	<b>72</b>
Hypoplasie des cellules de Leydig	755	<b>25</b>
Hypoplasie du coeur gauche	2248	<b>205</b>
Hypoplasie fovéale isolée	519398	<b>60</b>
Hypoplasie isolée bilatérale des hémisphères cérébelleux	269221	≤ <b>10</b>
Hypoplasie isolée du vermis cérébelleux	199630	<b>75</b>
Hypoplasie isolée unilatérale des hémisphères cérébelleux	269218	<b>13</b>
Hypoplasie pontocérébelleuse non syndromique*	98523	<b>117</b>
Hypoplasie pontocérébelleuse type 1	2254	<b>24</b>
Hypoplasie pontocérébelleuse type 10	411493	≤ <b>10</b>
Hypoplasie pontocérébelleuse type 2	2524	<b>42</b>
Hypoplasie pontocérébelleuse type 3	97249	≤ <b>10</b>
Hypoplasie pontocérébelleuse type 4	166063	≤ <b>10</b>
Hypoplasie pontocérébelleuse type 6	166073	≤ <b>10</b>
Hypoplasie pontocérébelleuse type 7	284339	≤ <b>10</b>
Hypoplasie pontocérébelleuse type 9	369920	≤ <b>10</b>
Hypoplasie pulmonaire primitive	2257	<b>49</b>
Hypoplasie rénale	93101	<b>3069</b>
Hypoplasie surrénalienne familiale sans hormone lutéïnisante	95700	≤ <b>10</b>
Hypoplasie syndromique du rebord orbitaire	98606	≤ <b>10</b>
Hypoplasie unilatérale congénitale du muscle abaisseur de l'angle de la bouche	1166	<b>129</b>
Hypoplasie utérine	180139	≤ <b>10</b>
Hypoplasie ventriculaire droite isolée	439	<b>25</b>
Hypoplasie/aplasie isolée du nerf optique	137902	<b>32</b>
Hypoplasie/aplasie mammaire congénitale isolée	180188	<b>22</b>
Hypospadias postérieur	95706	<b>1415</b>
Hypotension intracrânienne spontanée	443180	≤ <b>10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Hypotension orthostatique idiopathique	441	<b>44</b>
Hypotension orthostatique primaire*	182058	<b>≤10</b>
Hypothermie périodique spontanée	29822	<b>13</b>
Hypothyroïdie congénitale centrale*	226298	<b>64</b>
Hypothyroïdie congénitale due à une exposition maternelle aux médicaments antithyroïdiens	226313	<b>≤10</b>
Hypothyroïdie congénitale idiopathique	95717	<b>574</b>
Hypothyroïdie congénitale par insuffisance/excès d'apport en iode	1910	<b>12</b>
Hypothyroïdie congénitale par passage transplacentaire d'anticorps anti-récepteur de la TSH	95715	<b>30</b>
Hypothyroïdie congénitale primitive*	226295	<b>226</b>
Hypothyroïdie congénitale transitoire génétique	226316	<b>13</b>
Hypothyroïdie congénitale transitoire*	178045	<b>49</b>
Hypothyroïdie familiale par anomalie de l'hormon-synthèse thyroïdienne	95716	<b>408</b>
Hypothyroïdie par déficit en facteurs de transcription impliqués dans le développement ou la fonction hypophysaire	226307	<b>≤10</b>
Hypothyroïdie par mutation du récepteur de la TSH	90673	<b>67</b>
Hypothyroïdie périphérique*	226310	<b>25</b>
Hypotrichose avec dégénérescence maculaire juvénile	1573	<b>≤10</b>
Hypotrichose héréditaire de Marie Unna	444	<b>≤10</b>
Hypotrichose simple	55654	<b>31</b>
Hypotrichose simple du cuir chevelu	90368	<b>≤10</b>
Hypo-uricémie rénale héréditaire	94088	<b>≤10</b>
Ichtyose acquise	454	<b>69</b>
Ichtyose congénitale autosomique récessive*	281097	<b>123</b>
Ichtyose en maillot de bain	100976	<b>≤10</b>
Ichtyose épidermolytique autosomique dominante	312	<b>86</b>
Ichtyose épidermolytique autosomique récessive	512103	<b>≤10</b>
Ichtyose épidermolytique superficielle	455	<b>14</b>
Ichtyose exfoliative	289586	<b>≤10</b>
Ichtyose harlequin	457	<b>23</b>
Ichtyose hystrix de Cürth-Macklin	79503	<b>≤10</b>
Ichtyose kératinopathique*	281103	<b>34</b>
Ichtyose lamellaire	313	<b>361</b>
Ichtyose liée à l'X syndromique	281090	<b>32</b>
Ichtyose récessive liée à l'X	461	<b>175</b>
Ichtyose syndromique liée à l'X*	281210	<b>≤10</b>
Ictère néonatale transitoire	2312	<b>26</b>
Immunodéficence due à un déficit des composés classiques de la voie classique du complément	169147	<b>43</b>
Impétigo bulleux	36237	<b>≤10</b>
Incompétence vélopharyngienne congénitale	2291	<b>191</b>
Incontinentia pigmenti	464	<b>629</b>
Incurvation congénitale des os longs	2292	<b>11</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Incurvation latérale sévère du tibia avec petite taille	324307	<b>≤10</b>
Infection à cytomégalovirus chez des patients à risque avec une immunodépression cellulaire	137698	<b>≤10</b>
Infection congénitale à entérovirus	292	<b>≤10</b>
Infection congénitale à herpes simplex	293	<b>≤10</b>
Infection congénitale au virus d'Epstein-Barr	70596	<b>≤10</b>
Infection disséminée à cytomégalovirus idiopathique	35062	<b>≤10</b>
Infection nécrosante des tissus mous	440368	<b>≤10</b>
Infection pulmonaire à mycobactéries atypiques	411703	<b>153</b>
Infection récurrente associée à un déficit rare en isotype d'immunoglobuline	183675	<b>439</b>
Infection récurrente par déficit en granules spécifiques	169142	<b>≤10</b>
Infertilité féminine due à un blocage en méiose	488191	<b>≤10</b>
Infertilité féminine par défaut de la zone pellucide	404466	<b>≤10</b>
Infertilité masculine idiopathique rare	98345	<b>29</b>
Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	399805	<b>53</b>
Infertilité masculine monogénique avec tératozoospermie	399808	<b>14</b>
Infertilité masculine non syndromique par défaut de motilité	276234	<b>21</b>
Infiltration lymphocytaire cutanée de Jessner	33314	<b>≤10</b>
Insensibilité congénitale à la douleur avec déficience intellectuelle sévère	453510	<b>≤10</b>
Insensibilité congénitale à la douleur avec hyperhidrose	217399	<b>≤10</b>
Insomnie fatale familiale	466	<b>≤10</b>
Insuffisance du baroréflexe	443084	<b>≤10</b>
Insuffisance hépatique aiguë	90062	<b>33</b>
Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt	217371	<b>≤10</b>
Insuffisance hypophysaire d'origine post-traumatique	95619	<b>2641</b>
Insuffisance intestinale chronique	294422	<b>160</b>
Insuffisance placentaire	439167	<b>≤10</b>
Insuffisance somatotrope non acquise isolée	631	<b>5262</b>
Insuffisance surrénalienne aiguë	95409	<b>150</b>
Insuffisance surrénalienne héréditaire isolée par déficit partiel en CYP11A1	289548	<b>≤10</b>
Insulinome	97279	<b>23</b>
Interruption de la crosse aortique	2299	<b>137</b>
Interruption de la veine cave inférieure sans continuation azygos	99123	<b>≤10</b>
Intolérance à l'effort avec acidose lactique*	254843	<b>20</b>
Intolérance au fructose héréditaire	469	<b>193</b>
Intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie	470	<b>49</b>
Intoxication à la cocaïne	90068	<b>≤10</b>
Intoxication à l'amiant	2302	<b>225</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Intoxication aiguë par le fruit d'aki	73423	≤10
Intoxication aiguë par les antidépresseurs tricycliques	43117	≤10
Intoxication aiguë par les médicaments avec effet stabilisant de membrane	43119	≤10
Intoxication au paracétamol	464458	≤10
Intoxication au plomb	330015	≤10
Intoxication par la colchicine	31824	≤10
Intoxication par le méthanol	31825	≤10
Iridocyclite hétérochromique de Fuchs	263479	43
Isochromosomie Yp	98798	≤10
Isochromosomie Yq	98797	≤10
Isomérisme atrial droit	97548	48
Isomérisme atrial gauche	566862	≤10
Kératite amibienne	67043	13
Kératite autosomique dominante	2334	≤10
Kératite épithéliale d'origine infectieuse	137593	66
Kératite fongique	519930	15
Kératite ponctuée superficielle de Thygeson	519406	≤10
Kératite stromale à herpes simplex	137599	152
Kératoacanthome familial	493	≤10
Kératoconjonctivite atopique	163934	34
Kératoconjonctivite limbique supérieure	88633	≤10
Kératoconjonctivite vernale	70476	201
Kératodermie ainhumide et mutilante	494	≤10
Kératodermie mutilante avec ichtyose	79395	≤10
Kératodermie palmoplantaire aquagénique	498359	84
Kératodermie palmoplantaire diffuse avec fissures douloureuses	369999	≤10
Kératodermie palmoplantaire diffuse isolée*	307148	67
Kératodermie palmoplantaire épidermolytique	2199	62
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 focale et gingivale	2200	≤10
Kératodermie palmoplantaire focale isolée*	307846	29
Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique autosomique dominante avec atteintes bulleuses	402003	≤10
Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique isolée	448264	≤10
Kératodermie palmoplantaire héréditaire type Gamborg-Nielsen	86923	≤10
Kératodermie palmoplantaire mutilante avec plaques kératosiques péri-orificielles	659	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Kératodermie palmoplantaire non épidermolytique	2337	19
Kératodermie palmoplantaire non épidermolytique associée à KRT1	530838	≤10
Kératodermie palmoplantaire ponctuée isolée*	2338	24
Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 1	79501	12
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 climatique en gouttelettes	98958	≤10
Kératopathie neurotrophique	137596	47
Kératose folliculaire spinulosa decalvans de Siemens	2340	≤10
Kératose pileaire rouge et atrophiante*	498	14
Kyste arachnoïdien	2356	110
Kyste bronchogénique	2357	72
Kyste de l'ouraque	488	≤10
Kyste dermoïde cervical	141046	138
Kyste dermoïde de la face	141051	399
Kyste dermoïde nasal	141103	40
Kyste dermoïde ou épidermoïde du système nerveux central	530033	15
Kyste du cholédoque	480501	188
Kyste familial du conduit thyroïdologique	93953	101
Kyste gliépendymaire/épendymaire	269197	≤10
Kyste lacrymo-nasal	141083	25
Kyste laryngé congénital	141124	33
Kyste multiloculaire du rein	97366	30
Kyste neurentérique	268865	≤10
Kyste omphalo-mésentérique	490	≤10
Kyste osseux anévrysmal	480553	≤10
Kyste osseux solitaire	83468	≤10
Kyste ou fistule du pavillon de l'oreille	155838	172
Kyste pancréatique congénital	313906	94
Kyste péri-radriculaire	65250	123
Kyste trichilemmal proliférant	492	≤10
Kystes dermoïde et épidermoïde de l'hypophyse	91351	146
Kystes pleuro-péricardiques	99131	≤10
Lacunes pariétales	60015	20
Laminopathie lipodystrophique sévère autosomique semi-dominante	280365	12
Laparoschisis	2368	262
Laryngocèle	2372	≤10
Laryngomalacie congénitale	2373	1018
Léiomyomatose familiale et cancer du rein	523	247
Léiomyomatose péritonéale disséminée	71274	≤10



Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Léiomyome orbitaire	52994	≤10
Léiomyosarcome	64720	22
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	33
Lepréchaunisme	508	≤10
Leptomyéolipome	268838	49
Leptospirose	509	≤10
Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale	137577	290
Lésion de la moelle épinière	90058	38
Lésion traumatique modérée ou sévère du cerveau	90056	19
Leucémie à grands lymphocytes granuleux T	86872	39
Leucémie à mastocytes	98851	≤10
Leucémie à plasmocytes	454714	≤10
Leucémie à tricholeucocytes classique	58017	≤10
Leucémie aiguë de phénotype mixte	530995	≤10
Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs B	99860	38
Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs T	99861	≤10
Leucémie aiguë mégacaryoblastique	518	≤10
Leucémie aiguë monoblastique/monocytaire	514	≤10
Leucémie aiguë myéloblastique avec différenciation minimale	98832	≤10
Leucémie aiguë myéloïde avec éosinophiles médullaires anormaux associée à inv(16)(p13q22) ou t(16;16)(p13;q22)	98829	≤10
Leucémie aiguë myéloïde héréditaire	319465	≤10
Leucémie aiguë myéloïde*	519	35
Leucémie aiguë myélomonocytaire	517	23
Leucémie aiguë non différenciée	98835	≤10
Leucémie aiguë promyélocytaire	520	≤10
Leucémie chronique à grands lymphocytes granuleux à cellules NK	512017	11
Leucémie chronique éosinophile	168940	≤10
Leucémie érythroblastique	318	≤10
Leucémie lymphoblastique aiguë*	513	87
Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	67038	23
Leucémie myéloblastique aiguë avec maturation	98834	≤10
Leucémie myéloblastique aiguë sans maturation	98833	≤10
Leucémie myéloïde chronique	521	55
Leucémie myélomonocytaire chronique	98823	≤10
Leucémie myélomonocytaire juvénile	86834	14
Leucémie/lymphome T de l'adulte	86875	≤10
Leucémies aiguës myéloïdes avec anomalies liées aux myélodysplasies	86845	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Leucodystrophie 4H	289494	63
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	194
Leucoencéphalite sclérosante subaiguë	2806	≤10
Leucoencéphalopathie autosomique récessive-infarctus cérébraux-rétinite pigmentaire	314572	≤10
Leucoencéphalopathie avec ataxie cérébelleuse modérée et oedème de la substance blanche	363540	≤10
Leucoencéphalopathie avec kystes bilatéraux de la partie antérieure du lobe temporal	139444	≤10
Leucoencéphalopathie avec kystes et calcifications	542310	≤10
Leucoencéphalopathie cavitaire progressive	139447	≤10
Leucoencéphalopathie héréditaire diffuse à sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées	313808	15
Leucoencéphalopathie kystique sans mégalencéphalie	85136	≤10
Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux	2478	36
Leucoencéphalopathie multifocale progressive	217260	≤10
Leucoencéphalopathie vasculaire familiale associée à COL4A1	36383	148
Leucomalacie périventriculaire	171676	72
Leuconychie totale	2387	≤10
Lévodardie	95854	≤10
Lichen amyloïde	49804	≤10
Lichen bulleux	33408	≤10
Lichen érosif buccal	31142	37
Lichen myxoedémateux localisé*	86795	≤10
Lichen myxoedémateux*	402007	≤10
Lichen plan actinique	254395	≤10
Lichen plan atrophique	254449	≤10
Lichen plan linéaire	254379	15
Lichen plan pemphigoïde	254478	97
Lichen plan pigmentogène	254463	≤10
Lichen plan pilaire	525	≤10
Lipidose avec surcharge en triglycérides et ichtyose	98907	24
Lipidose avec surcharge en triglycérides*	165	18
Lipoatrophie localisée due à la pression	90160	≤10
Lipoblastome	247762	≤10
Lipodystrophie généralisée acquise	79086	64
Lipodystrophie généralisée congénitale	528	83

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Lipodystrophie localisée idiopathique	90158	≤10
Lipodystrophie localisée médicamenteuse	90157	≤10
Lipodystrophie localisée*	79088	11
Lipodystrophie par déficit en facteurs de croissance peptidiques	1979	≤10
Lipodystrophie partielle acquise	79087	56
Lipodystrophie partielle familiale associée à CIDEA	435651	≤10
Lipodystrophie partielle familiale associée à LIPE	435660	≤10
Lipodystrophie partielle familiale associée à PLIN1	280356	17
Lipodystrophie partielle familiale associée à PPARG	79083	18
Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan	2348	386
Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling	79084	23
Lipodystrophie partielle familiale*	98306	27
Lipomatose congénitale infiltrante de la face	583097	≤10
Lipomatose encéphalo-crânio-cutanée	2396	≤10
Lipomatose mésosomatique de Roch-Leri	529	16
Lipomatose multiple familiale	199276	26
Lipome associé à une dysraphie neurospinale*	268832	146
Lipomyéloméningocèle	268835	137
Liposarcome	69078	26
Lissencéphalie avec hypoplasie cérébelleuse*	86823	≤10
Lissencéphalie classique*	102009	65
Lissencéphalie de type 3*	102011	≤10
Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1	171680	11
Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales	452	≤10
Lissencéphalie par mutation de LIS1	95232	40
Lissencéphalie pavimenteuse sans atteinte musculaire ou oculaire	352682	≤10
Lissencéphalie pavimenteuse*	51577	≤10
Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine	2148	56
Lissencéphalie type 1 inexplicée	1084	24
Lissencéphalie-hypoplasie cérébelleuse type A	100011	≤10
Listériose	533	≤10
Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides	69663	1262
Lithiase intrahépatique primitive	480506	35
Locked-in syndrome	2406	≤10
Luette bifide	99771	143
Lupus érythémateux cutané chronique*	163531	209
Lupus érythémateux cutané rare*	535	250
Lupus érythémateux cutané subaigu	163525	134
Lupus érythémateux discoïde	90281	62
Lupus érythémateux disséminé de l'enfant	93552	623
Lupus érythémateux familial type Chilblain	481662	≤10
Lupus érythémateux induit par les médicaments	231111	31

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Lupus érythémateux néonatal	398124	21
Lupus érythémateux systémique	536	11149
Lupus érythémateux systémique autosomique	300345	55
Lupus érythémateux type Chilblain	90280	21
Lupus tumidus	90283	61
Luxation congénitale du genou	295034	≤10
Luxation congénitale isolée de la tête radiale	295032	≤10
Lymphangiectasie intestinale primitive	90362	73
Lymphangiectasie intestinale secondaire	90363	≤10
Lymphangiectasie intestinale*	36204	27
Lymphangiectasie pulmonaire congénitale	2414	31
Lymphangioliéiomyomatose	538	462
Lymphangiome laryngé primaire	137926	18
Lymphocytopénie CD4 idiopathique	228000	63
Lymphocytose B polyclonale persistante	300324	≤10
Lymphoedème primaire congénital de Gordon	569821	≤10
Lymphoedème primaire tardif associé à CELSR1	569816	≤10
Lymphohistiocytose familiale	540	105
Lymphohistiocytose hémophagocytaire primaire*	158038	≤10
Lymphome à cellules du manteau	52416	15
Lymphome à grandes cellules B riche en cellules T/histiocytes	300857	≤10
Lymphome à type d'hydroa vacciniforme	364039	≤10
Lymphome anaplasique à grandes cellules	98841	≤10
Lymphome B à grandes cellules ALK positif	364043	≤10
Lymphome B à grandes cellules intravasculaires	98839	≤10
Lymphome B cutané de la zone marginale	178536	≤10
Lymphome B cutané primitif d'évolution agressive*	178554	≤10
Lymphome B diffus à grandes cellules positif au virus Epstein-Barr chez les personnes âgées	289661	≤10
Lymphome B diffus à grandes cellules*	544	57
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	18
Lymphome de Hodgkin classique	391	44
Lymphome de Hodgkin nodulaire à prédominance lymphocytaire	86893	≤10
Lymphome de Hodgkin*	98293	31
Lymphome de la zone marginale*	300912	11
Lymphome diffus à grandes cellules B avec inflammation chronique	300888	≤10
Lymphome diffus à grandes cellules B du système nerveux central	300849	≤10
Lymphome folliculaire	545	21

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Lymphome intra-oculaire primaire	279904	≤10
Lymphome MALT	52417	33
Lymphome NK/T extranodulaire type nasal	86879	≤10
Lymphome nodulaire à cellules B de la zone marginale	86867	≤10
Lymphome oculo-cérébral primitif	279897	15
Lymphome primitif du système nerveux central	46135	≤10
Lymphome pulmonaire primitif	2420	≤10
Lymphome splénique de la zone marginale	86854	≤10
Lymphome T angioimmunoblastique	86886	≤10
Lymphome T cutané épidermotrope CD8+ d'évolution agressive	178528	≤10
Lymphome T cutané primitif d'évolution indolente*	178548	≤10
Lymphome T hépatosplénique	86882	≤10
Lymphome T sous-cutané type panniculite	86884	≤10
Lymphome thyroïdien	97285	≤10
Lymphomes B centrofolliculaire cutané primitif	178540	≤10
Macroductylie des doigts	295044	14
Macroductylie des orteils	295047	23
Macroglobulinémie de Waldenström	33226	153
Macroglossie congénitale	2430	129
Macrothrombocytopénie autosomique dominant	140957	168
Macrothrombocytopénie avec insuffisance mitrale	220448	≤10
Macrothrombocytopénie sévère autosomique récessive	438207	≤10
Maculopathie placoïde persistante	97341	≤10
Maculopathie toxique due aux antipaludéens	279894	14
Mal de débarquement	210272	≤10
Mal de Meleda	87503	20
Malabsorption du glucose-galactose	35710	≤10
Malabsorption héréditaire de l'acide folique	90045	≤10
Maladie à prions familiale type Alzheimer	280397	≤10
Maladie à virus Zika	448237	≤10
Maladie associée aux IgG4*	284264	269
Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3	438159	14
Maladie autosomique dominante des petites artères cérébrales associée à HTRA1	482077	24
Maladie BENTA	464336	≤10
Maladie coeliaque réfractaire	398063	25
Maladie d'Addison	85138	1108
Maladie d'Alexander	58	49
Maladie d'Alzheimer précoce autosomique dominante	1020	100
Maladie de Basedow à début pédiatrique	525731	812
Maladie de Behçet	117	2822
Maladie de Behçet-like héréditaire de l'enfant	476102	90

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Maladie de Bietti	41751	21
Maladie de Blount	2768	26
Maladie de Buerger	36258	403
Maladie de Caffey	1310	26
Maladie de Camurati-Engelmann	1328	42
Maladie de Canavan	141	29
Maladie de Caroli	53035	150
Maladie de Castleman	160	346
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive*	268337	144
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	14
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 2*	64746	900
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A1	99946	104
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2	99947	92
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2B	99936	17
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2C	99937	27
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D	99938	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2DD	521414	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2E	99939	23
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F	99940	48
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2G	99941	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2I	99942	28
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2J	99943	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K	99944	31
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	32

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2O	284232	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Q	329258	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2U	397735	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2V	447964	12
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Y	435387	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Z	466768	20
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive avec raucité de la voix	101097	11
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2X	466775	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante A	100043	91
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante avec douleurs neuropathiques	324585	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante B	100044	11
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 dominante*	90114	36
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 liée à l'X type 1	101075	176
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 2	101076	36
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 3	101077	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 4	101078	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5	99014	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X*	64747	299
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1 associée à PMP2	476394	12
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1*	65753	1120
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	101081	2969
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B	101082	230
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C	101083	54
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D	101084	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1E	90658	17
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1F	101085	12
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2 associée à DNAJB2	443950	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B1	98856	22
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2	101101	21
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B5	228374	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H	101102	19
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2P	300319	13
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2R	397968	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S	443073	15
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2T	495274	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1	391351	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4*	64749	98
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A	99948	29
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1	99955	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B2	99956	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C	99949	89
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D	99950	18
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F	99952	44
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4G	99953	24
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H	99954	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J	139515	15
Maladie de chevauchement du tissu conjonctif*	251312	18
Maladie de Coats	190	270
Maladie de Creutzfeldt-Jakob acquise*	454700	≤10
Maladie de Creutzfeldt-Jakob héréditaire	282166	≤10
Maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique	204	12
Maladie de Creutzfeldt-Jakob variante	576370	≤10
Maladie de Crouzon	207	352
Maladie de Cushing	96253	2571
Maladie de Darier	218	226
Maladie de Dent	1652	330
Maladie de Dowling-Degos	79145	13
Maladie de Fabry	324	1558
Maladie de Fanconi	84	304
Maladie de Farber	333	≤10
Maladie de Gaucher	355	486
Maladie de Gorham-Stout	73	42
Maladie de Hartnup	2116	≤10
Maladie de Hirschsprung	388	1635
Maladie de Huntington	399	3102
Maladie de Huntington juvénile	248111	32
Maladie de Huntington-like 1	157941	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Maladie de Huntington-like 2	98934	<b>47</b>
Maladie de Huntington-like 3	157946	<b>≤10</b>
Maladie de Huntington-like due à des expansions C9orf72	401901	<b>≤10</b>
Maladie de Kawasaki	2331	<b>663</b>
Maladie de Kennedy	481	<b>277</b>
Maladie de Kienbock	97332	<b>≤10</b>
Maladie de Kikuchi-Fujimoto	50918	<b>55</b>
Maladie de Kimura	482	<b>15</b>
Maladie de Krabbe	487	<b>97</b>
Maladie de Lafora	501	<b>15</b>
Maladie de Leber plus	99718	<b>54</b>
Maladie de Ledderhose	199251	<b>≤10</b>
Maladie de Legg-Calvé-Perthes	2380	<b>26</b>
Maladie de l'hémoglobine instable	99139	<b>38</b>
Maladie de Lhermitte-Duclos	65285	<b>≤10</b>
Maladie de Lyme	91546	<b>173</b>
Maladie de Meige	90186	<b>1765</b>
Maladie de Ménétrier	2494	<b>≤10</b>
Maladie de Menkes	565	<b>63</b>
Maladie de Milroy	79452	<b>371</b>
Maladie de Moyamoya	2573	<b>355</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>29</b>
Maladie de Niemann-Pick type B	77293	<b>145</b>
Maladie de Niemann-Pick type C	646	<b>193</b>
Maladie de Norrie	649	<b>62</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>19</b>
Maladie de Parkinson à début précoce	2828	<b>180</b>
Maladie de Parkinson héréditaire à début tardif	411602	<b>45</b>
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	702	<b>155</b>
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like	280270	<b>26</b>
Maladie de Pyle	3005	<b>≤10</b>
Maladie de Refsum	773	<b>26</b>
Maladie de Refsum infantile	772	<b>13</b>
Maladie de rétention des chylomicrons	71	<b>24</b>
Maladie de Rosai-Dorfman	158014	<b>108</b>
Maladie de Sandhoff	796	<b>40</b>
Maladie de Scheuermann familiale	3135	<b>32</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Maladie de Sinding-Larsen-Johansson	97337	<b>≤10</b>
Maladie de Stargardt	827	<b>1350</b>
Maladie de Still de l'adulte	829	<b>649</b>
Maladie de surcharge en acide sialique libre	834	<b>≤10</b>
Maladie de Tangier	31150	<b>≤10</b>
Maladie de Tay-Sachs	845	<b>74</b>
Maladie de Thiemann familiale	3314	<b>≤10</b>
Maladie de Unverricht-Lundborg	308	<b>102</b>
Maladie de Vogt-Koyanagi-Harada	3437	<b>206</b>
Maladie de von Hippel-Lindau	892	<b>544</b>
Maladie de von Willebrand	903	<b>9244</b>
Maladie de von Willebrand type plaquette	52530	<b>22</b>
Maladie de Wagner	898	<b>25</b>
Maladie de Whipple	3452	<b>89</b>
Maladie de Wilson	905	<b>1185</b>
Maladie d'Eales	40923	<b>44</b>
Maladie d'Erdheim-Chester	35687	<b>294</b>
Maladie des agglutinines froides	56425	<b>221</b>
Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire	375	<b>120</b>
Maladie des chaînes lourdes	86864	<b>≤10</b>
Maladie des cheveux anagènes caducs	168	<b>≤10</b>
Maladie des dépôts d'immunoglobuline monoclonale non-amyloïde	86861	<b>170</b>
Maladie des exostoses multiples	321	<b>1070</b>
Maladie des griffes du chat	50839	<b>≤10</b>
Maladie des inclusions microvillositaires	2290	<b>42</b>
Maladie des langes bleus	94086	<b>≤10</b>
Maladie des noyaux gris centraux sensible à la biotine et à la thiamine	65284	<b>14</b>
Maladie des urines sirup d'érable	511	<b>205</b>
Maladie d'Oguchi	75382	<b>≤10</b>
Maladie d'Ollier	296	<b>330</b>
Maladie d'Osgood-Schlatter	97335	<b>38</b>
Maladie du greffon contre l'hôte	39812	<b>68</b>
Maladie du légionnaire	549	<b>≤10</b>
Maladie du motoneurone inférieur autosomique récessive de l'enfance	206580	<b>≤10</b>
Maladie du motoneurone type Madras	137867	<b>≤10</b>
Maladie du poumon d'éleveur d'oiseaux	99908	<b>81</b>
Maladie du poumon du fermier	99906	<b>38</b>
Maladie du tissu conjonctif par déficit en lysyl hydroxylase-3	300284	<b>≤10</b>
Maladie gélatineuse du péritoine	26790	<b>≤10</b>
Maladie hémorragique liée à la thrombomoduline	436169	<b>≤10</b>
Maladie HSD10	391417	<b>≤10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Maladie infantile multisystémique neurologique-endo-crine-pancréatique	456312	≤10
Maladie inflammatoire de l'intestin-infections sinopulmonaires récurrentes	529980	≤10
Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale	294023	≤10
Maladie leucoproliférative auto-immune associée à RAS	268114	≤10
Maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en SH2D1A	538931	13
Maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en XIAP	538934	23
Maladie lymphoproliférative liée à l'X*	2442	19
Maladie lymphoproliférative systémique à cellules T positive au virus Epstein-Barr chez l'enfant	364033	≤10
Maladie mitochondriale fatale par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 3	168566	≤10
Maladie myélodysplasique/myéloproliférative non classée	98825	≤10
Maladie myélodysplasique/myéloproliférative*	98275	≤10
Maladie ophtalmique des îles Åland	178333	≤10
Maladie rénale nail-patella-like	2613	≤10
Maladie rythmique auriculaire familiale	166282	14
Maladie systémique liée à la présence d'anticorps IgG4	596448	801
Maladie vasculaire portosinusoidale	596937	2289
Maladie veino-occlusive hépatique	890	306
Maladie veino-occlusive pulmonaire	31837	264
Maladies systémiques avec panuvéite*	280933	95
Maladies systémiques avec uvéite antérieure*	280926	145
Malakoplakie	556	≤10
Malformation anévrysmale de la veine de Galien	1053	114
Malformation anorectale non syndromique avec "pouch colon"	601013	≤10
Malformation anorectale non syndromique avec atrésie rectale	601018	11
Malformation anorectale non syndromique avec fistule périnéale	600952	155
Malformation anorectale non syndromique avec fistule recto-urétrale	600961	78
Malformation anorectale non syndromique avec fistule rectovaginale	601028	19
Malformation anorectale non syndromique avec fistule rectovésicale	600984	11
Malformation anorectale non syndromique avec fistule vestibulaire	600993	52
Malformation anorectale non syndromique avec sténose anale	601008	20
Malformation anorectale non syndromique avec sténose rectale	601023	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Malformation anorectale non syndromique sans fistule	601002	30
Malformation anorectale non syndromique*	557	321
Malformation artérioveineuse cérébrale	46724	780
Malformation artérioveineuse du maxillaire	141171	40
Malformation artérioveineuse faciale*	156230	420
Malformation artérioveineuse frontonasale	141168	30
Malformation artérioveineuse mandibulaire	141174	39
Malformation artérioveineuse pulmonaire	2038	47
Malformation capillaire de la rétine	71213	≤10
Malformation capillaire-malformation artérioveineuse	137667	786
Malformation cloacale non syndromique	600998	65
Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires	2444	598
Malformation congénitale isolée de la chaîne ossiculaire	162526	75
Malformation d'Arnold-Chiari type I	268882	1175
Malformation d'Arnold-Chiari type II	1136	129
Malformation de Dandy-Walker isolée	217	89
Malformation d'Ebstein de la valve tricuspide	1880	344
Malformation des mains et pieds fendus isolée	2440	373
Malformation des sinus duraux du crâne	97339	50
Malformation du cordon médullaire divisé	573278	45
Malformation glomuveineuse	83454	66
Malformation lymphatique diffuse	141209	134
Malformation lymphatique kystique mixte	458792	246
Malformation lymphatique kystique*	458833	141
Malformation lymphatique macrokystique	79489	415
Malformation lymphatique microkystique	79490	363
Malformation neurocutanée héréditaire	1062	≤10
Malformation vasculaire combinée rare*	458837	388
Malformation veineuse cutanéomuqueuse multiple	2451	1626
Malformation veineuse osseuse primaire	140436	47
Malformations corticales microcéphaliques-petite taille par déficit en RTTN	468631	≤10
Malrotation intestinale familiale	508410	≤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	38
Mastite granulomateuse	64722	45
Mastocytome cutané	79455	307
Mastocytome extra-cutané	66662	≤10
Mastocytose cutanée diffuse	79456	97

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Mastocytose cutanée maculopapulaire	79457	<b>608</b>
Mastocytose cutanée*	66646	<b>669</b>
Mastocytose isolée de la moelle osseuse	158778	≤10
Mastocytose systémique agressive	98850	<b>60</b>
Mastocytose systémique associée à une maladie hématologique	98849	<b>52</b>
Mastocytose systémique indolente	98848	<b>1408</b>
Mastocytose systémique type smoldering	158775	<b>25</b>
Mastocytose systémique*	2467	<b>820</b>
Médulloblastome	616	<b>204</b>
Médulloépithéliome du système nerveux central	251883	≤10
Mégacalicose congénitale	93109	<b>17</b>
Méga-cisterna magna	97252	≤10
Mégalencéphalie	2477	<b>37</b>
Mégacornée isolée congénitale	91489	<b>38</b>
Mégapapille isolée	519402	≤10
Méga-uretère primitif congénital	617	<b>1097</b>
Mélanocytome méningé	252046	≤10
Mélanocytose leptoméningée diffuse	252031	≤10
Mélanocytose neurocutanée	2481	<b>16</b>
Mélanome des tissus mous	97338	<b>13</b>
Mélanome malin familial	618	<b>337</b>
Mélanome malin muqueux	168999	<b>17</b>
Mélanome uvéal	39044	≤10
MELAS	550	<b>801</b>
Mélorhéostose	2485	<b>48</b>
Mélorhéostose avec ostéopocilie	1879	≤10
Méningiome	2495	<b>301</b>
Méningiomes multiples familiaux	263662	<b>14</b>
Méningite à méningocoques	33475	<b>50</b>
Méningite à pneumocoques	55655	<b>66</b>
Méningite tuberculeuse	499004	<b>15</b>
Méningocèle craniale	268820	≤10
Méningocèle postérieure	268810	<b>21</b>
MERRF	551	<b>91</b>
Mésentère commun	620	<b>15</b>
Mésothéliome péritonéal malin	168811	≤10
Mésothéliome pleural	50251	≤10
Métachondromatose	2499	<b>42</b>
Méthémoglobinémie acquise	464453	≤10
Méthémoglobinémie héréditaire	621	<b>16</b>
MGAT2-CDG	79329	≤10
Microangiopathie cérébrale pontine autosomique dominante	477749	≤10
Microangiopathie thrombotique de novo après transplantation rénale	244275	<b>25</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Microangiopathie thrombotique*	93573	<b>478</b>
Microcéphalie avec leucoencéphalopathie progressive associée à PYCR2	481152	≤10
Microcéphalie congénitale isolée	199642	<b>465</b>
Microcéphalie-microcornée type Seemanova	2528	≤10
Microcorie congénitale	566	<b>18</b>
Microgastrie congénitale	199293	≤10
Microlissencéphalie	1083	<b>17</b>
Microlithiase pulmonaire alvéolaire	60025	<b>16</b>
Micropénis isolé idiopathique	95707	<b>533</b>
Microphthalmie avec anomalie des membres	1106	≤10
Microphthalmie avec anomalies cérébrales et des mains	139471	≤10
Microphthalmie avec défauts linéaires cutanés	2556	<b>14</b>
Microphthalmie colobomateuse	98938	<b>261</b>
Microphthalmie syndromique type 5	178364	≤10
Microphthalmie type Lenz	568	≤10
Microphthalmie-anophtalmie-colobome isolée*	2542	<b>138</b>
Microsphérophakie isolée	519396	≤10
Microtie	83463	<b>826</b>
Migraine hémiplégique familiale ou sporadique	569	<b>207</b>
MODY	552	<b>875</b>
Môle hydatiforme	99927	≤10
Môle invasive	99925	≤10
Monilethrix	573	<b>24</b>
Monochromatisme à cônes bleus	16	<b>85</b>
Monocytopénie avec susceptibilité aux infections	228423	<b>35</b>
Monodactylie tétramélique	2564	≤10
Monosomie 13q14	1587	<b>12</b>
Monosomie 13q34	96168	<b>18</b>
Monosomie 18p	1598	<b>63</b>
Monosomie 18q	1600	<b>172</b>
Monosomie 21	574	<b>24</b>
Monosomie 22	96123	<b>13</b>
Monosomie 22q13.3	48652	<b>291</b>
Monosomie 5p	281	<b>199</b>
Monosomie 9p	261112	<b>32</b>
Monosomie 9q22.3	77301	≤10
Monosomie distale 10p	1580	<b>22</b>
Monosomie distale 10q	96148	<b>41</b>
Monosomie distale 12p	280325	<b>19</b>
Monosomie distale 12q	96149	≤10
Monosomie distale 13q	1590	<b>34</b>
Monosomie distale 14q	96150	<b>17</b>
Monosomie distale 15q	1596	<b>49</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Monosomie distale 17q	1597	<b>13</b>
Monosomie distale 19p13.3	96129	<b>≤10</b>
Monosomie distale 1q	36367	<b>22</b>
Monosomie distale 20q	96152	<b>≤10</b>
Monosomie distale 3p	1620	<b>30</b>
Monosomie distale 4q	96145	<b>46</b>
Monosomie distale 6p	96125	<b>25</b>
Monosomie distale 7p	96126	<b>≤10</b>
Monosomie distale 7q36	1636	<b>23</b>
Monosomie distale 9p	1642	<b>44</b>
Monosomie non distale 10q	1581	<b>42</b>
Monosomie non distale 12q	96160	<b>≤10</b>
Mouvements anormaux psychogènes	71519	<b>189</b>
Mouvements en miroir congénitaux familiaux	238722	<b>27</b>
MPI-CDG	79319	<b>14</b>
Mucinoïse cutanée infantile	90395	<b>≤10</b>
Mucinoïse cutanée juvénile spontanément régressive	90397	<b>≤10</b>
Mucopolidose type II	576	<b>36</b>
Mucopolidose type III	577	<b>42</b>
Mucopolidose type IV	578	<b>11</b>
Mucopolysaccharidose type 1	579	<b>293</b>
Mucopolysaccharidose type 2	580	<b>204</b>
Mucopolysaccharidose type 3	581	<b>209</b>
Mucopolysaccharidose type 4	582	<b>198</b>
Mucopolysaccharidose type 6	583	<b>58</b>
Mucopolysaccharidose type 7	584	<b>12</b>
Mucoviscidose	586	<b>8998</b>
Myasthénie auto-immune	589	<b>6961</b>
Mycosis fongoïde classique	2584	<b>15</b>
Mycosis fongoïde et variants*	178566	<b>≤10</b>
Mycosis fongoïde folliculotrope	178512	<b>≤10</b>
Myélite radique	90021	<b>24</b>
Myélite transverse aiguë	139417	<b>322</b>
Myélocystocèle	268813	<b>≤10</b>
Myélofibrose primaire	824	<b>19</b>
Myélome multiple	29073	<b>424</b>
Myéломéningocèle	93969	<b>592</b>
Myiase des plaies	165955	<b>≤10</b>
Myiase furonculoïde	591	<b>≤10</b>
Myocardopathie gravidique primitive	563	<b>≤10</b>
Myocardite idiopathique à cellules géantes	329874	<b>45</b>
Myoclonie corticale familiale	319189	<b>≤10</b>
Myoclonie péri-orale avec absence	139426	<b>≤10</b>
Myofasciite à macrophages	592	<b>514</b>
Myofibromatose infantile	2591	<b>16</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Myoglobulinurie autosomique dominante	99846	<b>≤10</b>
Myoglobulinurie récurrente génétique	99845	<b>15</b>
Myokymie faciale isolée	221106	<b>≤10</b>
Myopathie à casquette	171881	<b>19</b>
Myopathie à corps de polyglucosane type 1	397937	<b>≤10</b>
Myopathie à corps de polyglucosane type 2	456369	<b>≤10</b>
Myopathie à corps d'inclusion héréditaire type 4	324381	<b>≤10</b>
Myopathie à corps hyalins	53698	<b>≤10</b>
Myopathie à corps réducteurs	97239	<b>≤10</b>
Myopathie à empreintes digitales	97232	<b>≤10</b>
Myopathie à multi-minicores	598	<b>143</b>
Myopathie à némaline congénitale*	457074	<b>20</b>
Myopathie à némaline*	607	<b>114</b>
Myopathie à spirales cylindriques	171886	<b>≤10</b>
Myopathie à surcharge lipidique multisystémique	98908	<b>14</b>
Myopathie amérindienne	168572	<b>37</b>
Myopathie autosomique récessive avec ophtalmoplégie externe de l'enfant	363677	<b>≤10</b>
Myopathie avec agrégats tubulaires	2593	<b>26</b>
Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X	25980	<b>58</b>
Myopathie avec surcharge en desmine et inclusions de corps de Mallory	84132	<b>≤10</b>
Myopathie centronucléaire autosomique dominante	169189	<b>38</b>
Myopathie centronucléaire autosomique récessive	169186	<b>26</b>
Myopathie centronucléaire liée à l'X	596	<b>76</b>
Myopathie centronucléaire*	595	<b>134</b>
Myopathie congénitale à "central cores"	597	<b>352</b>
Myopathie congénitale à début pseudo-myasthénique	424107	<b>17</b>
Myopathie congénitale avec cores*	172976	<b>126</b>
Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires	2020	<b>168</b>
Myopathie congénitale avec excès de filaments fins	98904	<b>≤10</b>
Myopathie congénitale avec noyaux centrés et cores atypiques	319160	<b>≤10</b>
Myopathie congénitale avec réduction des fibres musculaires de type 2	544602	<b>13</b>
Myopathie congénitale bénigne des Samaritains	324581	<b>≤10</b>
Myopathie congénitale sévère à némaline	171430	<b>35</b>
Myopathie congénitale type Paradas	199329	<b>≤10</b>
Myopathie de Bethlem	610	<b>212</b>
Myopathie de Brody	53347	<b>19</b>
Myopathie distale associée à l'adénylosuccinate synthétase-like 1	482601	<b>≤10</b>
Myopathie distale avec atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des mains	63273	<b>23</b>



Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Myopathie distale avec atteinte initiale des membres supérieurs, type finlandais	399086	≤10
Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales	600	≤10
Myopathie distale de l'adulte due à des mutations de VCP	329478	46
Myopathie distale du muscle tibial antérieur	178400	23
Myopathie distale précoce associée à la nébuline	399103	16
Myopathie distale précoce type Laing	59135	58
Myopathie distale scapulohuméropéronière progressive	447977	≤10
Myopathie distale tardive type Markesbery-Griggs	98912	24
Myopathie distale type Miyoshi	45448	48
Myopathie distale type Welander	603	≤10
Myopathie due à une mutation de l'ADN mitochondrial*	254788	45
Myopathie héréditaire avec acidose lactique par déficit en ISCU	43115	≤10
Myopathie héréditaire avec atteinte respiratoire précoce	178464	78
Myopathie inflammatoire avec abondance de macrophages	247718	≤10
Myopathie liée à GNE	602	90
Myopathie liée à l'X avec atrophie des muscles posturaux	178461	≤10
Myopathie métabolique par défaut de transport du lactate	171690	15
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	25
Myopathie mitochondriale pure	254854	487
Myopathie myofibrillaire hypertonique infantile fatale	280553	≤10
Myopathie myotonique proximale	606	728
Myopathie nécrosante à médiation auto-immune	206569	609
Myopathie némaline de l'adulte	171442	25
Myopathie némaline de l'enfant	171439	21
Myopathie némaline intermédiaire	171433	13
Myopathie némaline typique	171436	31
Myopathie oculo-pharyngo-distale	98897	39
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

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Myopathie viscérale familiale	2604	≤10
Myopie isolée rare	98619	295
Myosclérose	289380	≤10
Myosite à inclusions	611	1099
Myosite bactérienne	206994	14
Myosite de chevauchement	206572	498
Myosite de chevauchement juvénile	329894	≤10
Myosite éosinophile idiopathique	247724	≤10
Myosite focale	48918	157
Myosite fongique	207000	≤10
Myosite virale	206991	110
Myotilinopathie distale	98911	30
Myotonie aggravée par le potassium*	612	≤10
Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	614	437
Myotonie congénitale*	206973	177
Myotonie fluctuante	99734	32
Myotonie permanente	99735	≤10
Myotonie sensible à l'acétazolamide	99736	≤10
Myxome auriculaire	615	≤10
Naevus blanc spongieux	171723	≤10
Naevus d'Ito	263432	≤10
Naevus d'Ota	263425	23
Naevus en tache de vin multiples familiaux	624	≤10
Naevus épidermolytique	497737	20
Naevus panfolliculaire congénital	139414	13
Naevus pigmentaire congénital géant	626	1210
Naevus verruqueux de forme linéaire	2611	206
Nanisme de Lenz-Majewski	2658	≤10
Nanisme diastrophique	628	47
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II	2637	18
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types I et III	2636	≤10
Nanisme microcéphalique primordial*	324761	17
Nanisme Mulibrey	2576	≤10
Nanophtalmie	35612	25
Narcolepsie de type 1	2073	2521
Narcolepsie de type 2	83465	931
Nécrobiose lipidique	542592	≤10
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*	1576	≤10
Nécrose striatale bilatérale de l'enfant, forme familiale	225154	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Néoplasie endocrinienne multiple type 1	652	<b>455</b>
Néoplasie endocrinienne multiple type 2	653	<b>259</b>
Néoplasie endocrinienne multiple type 4	276152	≤10
Néoplasie endocrinienne multiple*	276161	<b>50</b>
Néoplasie myéloproliférative*	98274	≤10
Néoplasme neuroendocrine de l'appendice	100079	≤10
Néphrite interstitielle caryomégalique	401996	≤10
Néphrite tubulo-interstitielle et uvéite	91500	<b>164</b>
Néphroblastome	654	<b>340</b>
Néphrome mésoblastique congénital	2665	<b>16</b>
Néphronoptise	655	<b>439</b>
Néphropathie full-house non lupique idiopathique	567544	≤10
Néphropathie progressive avec hypertension autosomique dominante	88659	≤10
Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante	34149	<b>1006</b>
Neuroacanthocytose*	263440	≤10
Neuroblastome	635	<b>151</b>
Neurocytome central	73256	≤10
Neurodégénérescence associée à FA2H	329308	<b>11</b>
Neurodégénérescence associée à la protéine COASY	397725	≤10
Neurodégénérescence associée à la protéine de membrane mitochondriale	289560	≤10
Neurodégénérescence associée à PLA2G6*	329303	≤10
Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller	329284	<b>32</b>
Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer*	385	<b>46</b>
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	88639	≤10
Neurodégénérescence par déficit en pantothénate kinase	157850	<b>29</b>
Neuroferritinopathie	157846	<b>14</b>
Neurofibromatose type 1	636	<b>12173</b>
Neurofibromatose type 2	637	<b>721</b>
Neurofibromatose type 6	2678	<b>221</b>
Neurofibromatose-syndrome de Noonan	638	<b>96</b>
Neurofibrome	252183	<b>129</b>
Neurohépatopathie type Navajo	255229	≤10
Neurohypophysite infundibulaire	238305	≤10
Neurolymphomatose	206586	<b>31</b>
Neuromyélie optique	71211	<b>1208</b>
Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial	85162	<b>27</b>
Neuropathie à axones géants	643	<b>13</b>
Neuropathie ataxique sensorielle aiguë	231466	<b>75</b>
Neuropathie avec trouble de l'audition	139512	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Neuropathie axonale autosomique récessive avec neuromyotonie	324442	≤10
Neuropathie axonale congénitale avec encéphalopathie	538101	≤10
Neuropathie axonale motrice aiguë	98918	<b>270</b>
Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en MFN2	90118	<b>15</b>
Neuropathie des petites fibres due à une canalopathie sodique	306577	<b>413</b>
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	640	<b>1226</b>
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome avec surdité et retard de développement	139573	≤10
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>30</b>
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1B	139564	<b>17</b>
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2	970	<b>17</b>
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 4	642	<b>19</b>
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 5	64752	<b>22</b>
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome*	140471	<b>92</b>
Neuropathie héréditaire sensitive mutilante avec paraplégie spastique	139578	<b>37</b>
Neuropathie motrice distale héréditaire de l'adulte jeune	314485	<b>13</b>
Neuropathie motrice distale héréditaire type 1	139518	<b>49</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 distale héréditaire*	53739	<b>319</b>
Neuropathie motrice multifocale	641	<b>827</b>
Neuropathie optique héréditaire de Leber	104	<b>921</b>
Neuropathie optique inflammatoire chronique récurrente	499085	<b>49</b>
Neuropathie sensitivo-motrice axonale aiguë	98917	<b>726</b>
Neuropathie sensitivo-motrice axonale héréditaire autosomique récessive*	91024	<b>227</b>
Neuropathie sensitivo-motrice axonale héréditaire avec acrodystrophie	90119	≤10
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire avec hyperélasticité de la peau	280598	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 5	64751	≤10
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 6	90120	22
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Okinawa	90117	≤10
Neuropathie sensorielle pure aiguë	231450	65
Neuropathie thermosensible héréditaire	84093	≤10
Neurorétinite idiopathique récurrente	499103	≤10
Neurorétinopathie aiguë maculaire	488239	≤10
Neutropénie congénitale sévère autosomique dominante	486	22
Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CSF3R	420702	≤10
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 congénitale sévère*	42738	615
Neutropénie cyclique	2686	83
Neutropénie idiopathique de l'adulte	2688	304
Neutropénie néonatale allo-immune	464370	≤10
Neutropénie sévère congénitale liée à l'X	86788	≤10
Neutrophilie héréditaire	279943	12
Néuralgie crânienne*	221109	≤10
Néuralgie pudendale	60039	≤10
Néuralgie trigéminal	221091	≤10
Névrite optique isolée	499096	200
Nez bifide	2695	≤10
Nocardiose	31204	≤10
Nodule de la lèvre supérieure	2699	≤10
Noma	2700	≤10
Non-compaction ventriculaire gauche	54260	797
Obésité non syndromique génétique	98267	552
Obstruction congénitale familiale du canal nasolacrimal	451612	≤10
Obstruction du tractus urinaire inférieur*	435365	30
Occlusion artérielle périphérique aiguë	90064	≤10
Occlusion de la veine centrale rétinienne	411527	90
Odontochondrodysplasie	166272	≤10
Odontodysplasie régionale	83450	≤10
Oeil kystique congénital	519384	≤10
Oesophagite à éosinophiles	73247	394
Oligoastrocytome	251656	≤10
Oligoastrocytome anaplasique	251663	≤10
Oligocône trichromatie	75378	≤10
Oligodactylie postaxiale tétramélique	2730	14

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Oligodendrogliome	251627	31
Oligodendrogliome anaplasique	251630	≤10
Oligodontie	99798	2244
Oligoméganéphronie	2260	171
Omodysplasie	2733	≤10
Omphalocèle	660	197
Onychodysplasie congénitale isolée	79144	≤10
Ophthalmie sympathique	79098	34
Ophthalmoplégie externe progressive autosomique dominante	254892	26
Ophthalmoplégie externe progressive autosomique récessive	254886	20
Ophthalmoplégie externe progressive chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale	329336	61
Ophthalmoplégie externe progressive due à une mutation de l'ADN mitochondrial	663	102
Opsismodysplasie	2746	≤10
Orbitopathie euthyroïdienne	466682	15
Ostéite condensante médiane de la clavicule	57196	≤10
Ostéoarthropathie hypertrophique primitive*	248095	≤10
Ostéochondrite disséquante	2764	33
Ostéochondrite disséquante familiale	251262	≤10
Ostéochondrodysplasie complexe létale	457378	≤10
Ostéochondrodysplasie hypertrichotique type Cantu	1517	19
Ostéochondromatose carpo-tarsienne	2767	≤10
Ostéochondrose du métatarse	564003	≤10
Ostéochondrose du tarse	563991	≤10
Ostéocraniosténose	2763	250
Ostéogénèse imparfaite	666	3254
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	26
Ostéométopycnose	2777	12
Ostéomyélite chronique non-bactérienne/Ostéomyélite multifocale chronique récurrente	324964	691
Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose	210115	77
Ostéonécrose de la mâchoire	399293	≤10
Ostéopétrose autosomique dominante type 1	2783	24
Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale	2785	31
Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	53	42
Ostéopétrose et maladies associées*	2781	56
Ostéopétrose infantile avec dysplasie neuroaxonale	85179	≤10
Ostéopétrose intermédiaire	210110	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Ostéopétrose maligne autosomique récessive	667	<b>46</b>
Ostéopocilie isolée	166119	≤10
Ostéoporose idiopathique juvénile	85193	<b>669</b>
Ostéoporose liée à l'X avec fractures	391330	≤10
Ostéoporose primaire associée à LRP5	498481	≤10
Ostéosarcome	668	<b>64</b>
Ostéosclérose néonatale*	93443	≤10
Ovalocytose de l'Asie du Sud-Est	98868	≤10
Oxycéphalie isolée	63440	<b>57</b>
Pachydermie vorticellée primaire du cuir chevelu*	671	≤10
Pachydermie vorticellée primaire essentielle du cuir chevelu	357220	≤10
Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	357225	≤10
Pachydermopériostose	2796	<b>36</b>
Pachygyrie et polymicrogyrie occipitales	280640	<b>21</b>
Pachygyrie frontotemporale autosomique récessive	329329	≤10
Pachyonychie congénitale	2309	<b>70</b>
Palmure congénitale du larynx	2374	<b>13</b>
Paludisme	673	<b>15</b>
Panbronchiolite diffuse	171700	<b>18</b>
Pancréas annulaire	675	<b>247</b>
Pancréatite auto-immune type 2	280315	<b>104</b>
Pancréatite auto-immune*	103919	<b>42</b>
Pancréatite chronique héréditaire	676	<b>234</b>
Pancréatite tropicale	103918	<b>139</b>
Pancytopénie par mutations de IKZF1	317473	≤10
PANDAS	66624	≤10
Pandysautonomie aiguë	231457	≤10
Panencéphalite rubéoleuse	83616	≤10
Panhypophysite	95513	<b>97</b>
Panhypopituitarisme non acquis	90695	<b>1021</b>
Panmyélose aiguë avec myélofibrose	86843	≤10
Panniculite infantile avec uvéite et granulomatose systémique	251304	≤10
Panniculite lupique	90285	<b>26</b>
Panniculite nodulaire non suppurative	33577	<b>11</b>
Panuvéite idiopathique	280921	<b>748</b>
Panuvéite infectieuse	279925	<b>50</b>
Papillomatose respiratoire récurrente	60032	<b>96</b>
Papillome atypique des plexus choroïdes	251902	≤10
Papillome des plexus choroïdes	2807	≤10
Papulose atrophiant maligne	679	≤10
Papulose lymphomatoïde	98842	≤10
Paragangliome non sécrétant	94080	<b>215</b>
Paragangliomes multiples avec polycythémie	324299	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Paralysie congénitale du nerf abducens	440233	≤10
Paralysie congénitale du nerf oculomoteur	440221	<b>22</b>
Paralysie congénitale du nerf trochléaire	98686	<b>30</b>
Paralysie congénitale familiale du nerf trochléaire	91498	≤10
Paralysie des muscles du larynx	2808	<b>16</b>
Paralysie faciale congénitale héréditaire isolée	306527	<b>21</b>
Paralysie faciale périphérique récurrente familiale	2809	<b>21</b>
Paralysie horizontale du regard avec scoliose progressive	2744	<b>12</b>
Paralysie laryngée congénitale	137932	<b>132</b>
Paralysie obstétricale du plexus brachial sans récupération	439202	<b>23</b>
Paralysie périodique avec neuropathie motrice distale tardive	397750	≤10
Paralysie périodique avec pseudo-syndrome des loges transitoire	397755	≤10
Paralysie périodique hyperkaliémique	682	<b>109</b>
Paralysie périodique hypokaliémique	681	<b>236</b>
Paralysie périodique thyrotoxique	79102	<b>12</b>
Paralysie périodique*	206976	<b>61</b>
Paralysie spastique infantile ascendante héréditaire	293168	≤10
Paralysie supranucléaire progressive	683	<b>888</b>
Paramyotonie d'Eulenburg	684	<b>261</b>
Paraparésie spastique tropicale	289326	<b>47</b>
Paraplégie spastique autosomique dominante type 10	100991	<b>36</b>
Paraplégie spastique autosomique dominante type 13	100994	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 17	100998	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 3	100984	<b>119</b>
Paraplégie spastique autosomique dominante type 31	101011	<b>26</b>
Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	100985	<b>307</b>
Paraplégie spastique autosomique dominante type 41	320355	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 42	171863	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 6	100988	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 73	444099	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 8	100989	<b>16</b>
Paraplégie spastique autosomique dominante type 9A	447753	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 9B	447757	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 11	2822	<b>56</b>
Paraplégie spastique autosomique récessive type 14	100995	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Paraplégie spastique autosomique récessive type 15	100996	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 18	209951	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 20	101000	28
Paraplégie spastique autosomique récessive type 21	101001	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 25	101005	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 26	101006	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 28	101008	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 35	171629	11
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 54	320380	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 56	320411	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 5A	100986	21
Paraplégie spastique autosomique récessive type 61	401780	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 62	401785	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 70	401835	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 76	488594	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 78	513436	≤10
Paraplégie spastique autosomique type 30	101010	33
Paraplégie spastique autosomique type 58	397946	≤10
Paraplégie spastique autosomique type 72	401849	≤10
Paraplégie spastique héréditaire complexe*	102013	142
Paraplégie spastique héréditaire pure ou complexe*	320335	61
Paraplégie spastique héréditaire pure*	102012	353
Paraplégie spastique mitochondriale associée à MT-AP6	320360	≤10
Paraplégie spastique type 2	99015	80
Paraplégie spastique type 7	99013	161
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	19
Peeling skin syndrome*	817	23
Pelade totale	700	70
Pelade universelle	701	110
Péliohe hépatique idiopathique	480524	139
Pemphigoïde anti-p200	454710	45
Pemphigoïde bulleuse	703	3046
Pemphigoïde des membranes muqueuses	46486	1301
Pemphigoïde gravidique	63275	86
Pemphigoïde oculaire cicatricielle	99922	54

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Pemphigus à IgA	555905	16
Pemphigus bénin chronique familial	2841	205
Pemphigus érythémateux	79480	12
Pemphigus foliacé	79481	15
Pemphigus herpétiforme	208524	18
Pemphigus paranéoplasique	63455	40
Pemphigus superficiel*	46485	245
Pemphigus végétant	79479	≤10
Pemphigus vulgaire	704	848
Pentalogie de Cantrell	1335	≤10
Pentasomie X	11	≤10
Périartérite noueuse	767	538
Péricardite récurrente idiopathique	251307	319
Péreneuriome extraneural	100002	≤10
Péreneuriome intraneural	100003	≤10
Péreneuriome*	85102	≤10
Persistance du canal artériel familiale	466729	16
Persistance du cinquième arc aortique	99076	≤10
Persistance du kyste de la poche de Blake	98922	32
Persistance du vitré primitif	91495	285
Persistance héréditaire de l'alpha-foetoprotéine	168615	≤10
Peste	707	≤10
Petite taille associée à SHOX	314795	170
Petite taille par déficit en GHR	314802	28
Petite taille par déficit en GHSR	314811	≤10
Petite taille type Bruxelles	2867	≤10
Petite taille-retard d'âge osseux par déficit du métabolisme de l'hormone thyroïdienne	171706	≤10
Petits anneaux du X	96201	≤10
PGM1-CDG	319646	≤10
PGM3-CDG	443811	≤10
Phacomatose pigmento-kératosique	2874	17
Phacomatose pigmento-vasculaire	2875	57
Phénotype hermine	999	≤10
Phénylcétonurie	716	2942
Phénylcétonurie maternelle	2209	38
Phéochromocytome/paragangliome sécrétant sporadique	276621	1146
Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	29072	821
Phocomélie type Schinzel	2879	≤10
Piébaldisme	2884	98
Pied bot familial avec ou sans autres anomalies des membres inférieurs	199315	80
Pied convexe congénital	178382	≤10
Pigmentation réticulée liée au chromosome X	85453	≤10
Pili bifurcati	720	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Pilomatrixome	91414	<b>67</b>
Pinéoblastome	251909	<b>≤10</b>
Pituicytome	251623	<b>17</b>
Pityriasis rubra pilaire	2897	<b>26</b>
Plagiocéphalie isolée	35098	<b>649</b>
Plasmocytome	86855	<b>≤10</b>
Plexopathie radio-induite	521123	<b>44</b>
Plis circulaires bénins multiples de la peau des membres	2505	<b>≤10</b>
PMM2-CDG	79318	<b>116</b>
Pneumoconiose*	182098	<b>86</b>
Pneumocystose	723	<b>19</b>
Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë	724	<b>11</b>
Pneumonie à éosinophiles idiopathique*	182101	<b>20</b>
Pneumonie due à une infection à Pseudomonas aeruginosa	90066	<b>≤10</b>
Pneumonie interstitielle desquamative	98852	<b>268</b>
Pneumonie interstitielle idiopathique*	98300	<b>368</b>
Pneumonie interstitielle non spécifique	91364	<b>1305</b>
Pneumonie nécrosante staphylococcique	36238	<b>≤10</b>
Pneumopathie chronique de l'enfance	91359	<b>104</b>
Pneumopathie chronique idiopathique à éosinophiles	2902	<b>119</b>
Pneumopathie interstitielle aiguë	79126	<b>130</b>
Pneumopathie interstitielle lymphocytaire	79128	<b>151</b>
Pneumopathie interstitielle médicamenteuse ou secondaire à une exposition aux radiations	264978	<b>412</b>
Pneumopathie interstitielle par déficit en ABCA3	440402	<b>15</b>
Pneumopathie interstitielle par déficit en SP-C	440392	<b>48</b>
Pneumopathie organisée cryptogénique	1302	<b>466</b>
Pneumothorax spontané familial	2903	<b>34</b>
Poikilodermie acrokératosique congénitale	2907	<b>≤10</b>
Poikilodermie avec neutropénie	221046	<b>≤10</b>
Poliomyélite	2912	<b>92</b>
Polyangéite microscopique	727	<b>608</b>
Polychondrite atrophiante	728	<b>529</b>
Polycythémie primaire familiale	90042	<b>≤10</b>
Polycythémie secondaire autosomique dominante	247511	<b>≤10</b>
Polycythémie secondaire autosomique récessive non associée à VHL	247378	<b>≤10</b>
Polycythémie*	98427	<b>22</b>
Polydactylie centrale	295004	<b>≤10</b>
Polydactylie d'un pouce biphalangé	93339	<b>153</b>
Polydactylie d'un pouce triphalangé	93336	<b>≤10</b>
Polydactylie en miroir	498494	<b>≤10</b>
Polydactylie postaxiale type A	93334	<b>82</b>
Polydactylie postaxiale type B	93335	<b>107</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Polyendocrinopathie auto-immune type 1	3453	<b>82</b>
Polyendocrinopathie auto-immune type 2	3143	<b>56</b>
Polyendocrinopathie auto-immune type 3	227982	<b>≤10</b>
Polyendocrinopathie auto-immune*	282196	<b>≤10</b>
Polyglobulie de Vaquez	729	<b>104</b>
Polykystose hépatique isolée	2924	<b>467</b>
Polykystose rénale autosomique dominante	730	<b>6574</b>
Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse	88924	<b>66</b>
Polykystose rénale autosomique récessive	731	<b>429</b>
Polymicrogyrie avec hypoplasie du nerf optique	250972	<b>≤10</b>
Polymicrogyrie bilatérale	268940	<b>191</b>
Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B	300573	<b>≤10</b>
Polymicrogyrie unilatérale	268943	<b>134</b>
Polymicrogyrie*	35981	<b>275</b>
Polymyosite	732	<b>985</b>
Polymyosite juvénile	93568	<b>≤10</b>
Polyneuropathie associée à une gammopathie monoclonale IgM ayant une activité anti-MAG	639	<b>1187</b>
Polyneuropathie axonale avec gammopathie monoclonale IgG/IgM/IgA	209004	<b>172</b>
Polyneuropathie dysimmunitaire chronique*	208974	<b>313</b>
Polyneuropathie sensitivomotrice néonatale létale autosomique récessive	538096	<b>≤10</b>
Polypose adénomateuse familiale	733	<b>359</b>
Polypose adénomateuse familiale atténuée	220460	<b>63</b>
Polyradiculonévrite avec gammopathie monoclonale IgG/IgA/IgM sans activité anticorps connue	208981	<b>146</b>
Polyradiculonévrite chronique*	208978	<b>1197</b>
Polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë	98916	<b>516</b>
Polyradiculonévrite dysimmunitaire subaiguë	206594	<b>191</b>
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	2932	<b>3692</b>
Polyrhinie	141091	<b>≤10</b>
Polysyndactylie	93338	<b>71</b>
Polysyndactylie croisée	2935	<b>≤10</b>
Porencéphalie	2940	<b>81</b>
Porokératose actinique superficielle disséminée	79152	<b>26</b>
Porokératose de Mibelli	735	<b>28</b>
Porokératose palmoplantaire et disséminée	737	<b>11</b>
Porphyrie aiguë intermittente	79276	<b>606</b>
Porphyrie cutanée tardive	101330	<b>2148</b>
Porphyrie érythropoïétique congénitale	79277	<b>40</b>
Porphyrie hépatique aiguë*	95157	<b>11</b>
Porphyrie hépatoérythropoïétique	95159	<b>≤10</b>
Porphyrie par déficit en ALA déshydratase	100924	<b>≤10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Porphyrie variegata	79473	<b>304</b>
Porphyrie*	738	<b>26</b>
Prédisposition au développement de tumeurs liée à BAP1	289539	<b>20</b>
Prédisposition aux infections fongiques invasives par déficit en CARD9	457088	≤ <b>10</b>
Prédisposition aux infections virales sévères par déficit en IRF7	574918	≤ <b>10</b>
Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1	319581	≤ <b>10</b>
Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1	319569	≤ <b>10</b>
Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en JAK1	574957	≤ <b>10</b>
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR1	99898	≤ <b>10</b>
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B	319558	≤ <b>10</b>
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12RB1	319552	≤ <b>10</b>
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en STAT1	319595	≤ <b>10</b>
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes*	748	≤ <b>10</b>
Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes	319605	<b>13</b>
Pré-éclampsie	275555	<b>21</b>
Proboscis latéral	141099	≤ <b>10</b>
Progéria	740	<b>15</b>
Prognathisme autosomique dominant	2964	≤ <b>10</b>
Prolactinome	2965	<b>5876</b>
Prolapsus valvulaire mitral familial	741	<b>67</b>
Protéinose alvéolaire pulmonaire à début infantile-hypogammaglobulinémie	572428	≤ <b>10</b>
Protéinose alvéolaire pulmonaire auto-immune	747	<b>102</b>
Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire	264675	<b>20</b>
Protéinose alvéolaire pulmonaire secondaire	420259	≤ <b>10</b>
Protéinose alvéolaire pulmonaire sévère par déficit en MARS à début précoce	440427	<b>31</b>
Protéinose lipéide	530	<b>14</b>
Protoporphyrine érythropoïétique autosomique	79278	<b>271</b>
Protoporphyrine érythropoïétique liée à l'X	443197	<b>14</b>
Prurigo actinique	330061	≤ <b>10</b>
Prurit urémique	94059	≤ <b>10</b>
Pseudoachondroplasie	750	<b>79</b>
Pseudoarthrose congénitale de la clavicule	66630	≤ <b>10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Pseudoarthrose congénitale des membres	157808	<b>13</b>
Pseudohypoadostéronisme transitoire	93164	≤ <b>10</b>
Pseudohypoadostéronisme type 1	756	<b>103</b>
Pseudohypoadostéronisme type 2	757	<b>46</b>
Pseudohypoadostéronisme*	444916	<b>25</b>
Pseudohypoparathyroïdie avec ostéodystrophie héréditaire d'Albright*	457059	<b>33</b>
Pseudohypoparathyroïdie sans ostéodystrophie héréditaire d'Albright*	457062	≤ <b>10</b>
Pseudohypoparathyroïdie type 1A	79443	<b>280</b>
Pseudohypoparathyroïdie type 1B	94089	<b>163</b>
Pseudohypoparathyroïdie type 1C	79444	≤ <b>10</b>
Pseudohypoparathyroïdie type 2	94090	≤ <b>10</b>
Pseudolymphome cutané	451607	≤ <b>10</b>
Pseudo-obstruction intestinale chronique	2978	<b>402</b>
Pseudopolyarthrite rhizomélique	93569	<b>1329</b>
Pseudoprogéria	2985	≤ <b>10</b>
Pseudopseudohypoparathyroïdie	79445	<b>108</b>
Pseudotumeur inflammatoire du foie	90003	<b>12</b>
Pseudoxanthome élastique	758	<b>541</b>
Pseudoxanthome élastique acquis	228247	≤ <b>10</b>
Psoriasis pustuleux généralisé	247353	<b>20</b>
Psychose puerpérale	443173	≤ <b>10</b>
Ptosis congénital	91411	<b>288</b>
Puberté précoce centrale	759	<b>1956</b>
Puberté précoce familiale limitée aux garçons	3000	<b>26</b>
Purpura fulminans acquis	49566	<b>33</b>
Purpura thrombotique thrombocytopénique	54057	<b>785</b>
Pustulose exanthématique aiguë généralisée	293173	<b>259</b>
Pustulose palmoplantaire	163927	≤ <b>10</b>
Pycnochondrogenèse	3003	≤ <b>10</b>
Pycnodystose	763	<b>69</b>
Pyoderma gangrenosum	48104	<b>26</b>
Pyomyosite	764	≤ <b>10</b>
Rachitisme hypocalcémique résistant à la vitamine D	93160	<b>48</b>
Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant	289157	<b>134</b>
Rachitisme hypocalcémique*	289103	<b>72</b>
Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant	89937	<b>24</b>
Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif	289176	<b>17</b>
Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalcémie	157215	<b>63</b>
Rachitisme hypophosphatémique*	437	<b>434</b>
Reflux vésico-urétéral familial	289365	<b>145</b>
Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutation du récepteur aux hormones thyroïdiennes bêta	566243	<b>33</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutations du récepteur aux hormones thyroïdiennes alpha	566231	≤10
Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	73272	42
Retard de croissance par résistance au facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	73273	32
Retard de développement avec trouble du spectre de l'autisme et démarche instable	329195	189
Retard de développement, déficience intellectuelle et trouble du spectre de l'autisme associés à GRIN2B	589547	29
Retard d'ossification du crâne membraneux	3034	≤10
Retard du développement neurologique-épilepsie-anomalies ophtalmiques-ostéopénie-atrophie cérébelleuse	529665	≤10
Réticulohistiocytose multicentrique	139436	15
Rétinite pigmentaire	791	4210
Rétinite ponctuée albescente	52427	24
Rétinoblastome	790	210
Rétinopathie du prématuré	90050	301
Rétinopathie externe annulaire aiguë	284460	≤10
Rétinopathie occulte externe zonale aiguë	284454	11
Rétinopathie paranéoplasique	71505	19
Rétinoschisis lié à l'X	792	388
Rétraction congénitale des paupières	99176	≤10
Rétrécissement aortique sous-valvulaire	3092	71
Rétrécissement mitral congénital	99057	35
Rhabdomyosarcome	780	99
Rhabdomyosarcome du col de l'utérus	213802	≤10
Rhabdomyosarcome vulvo-vaginal	206492	≤10
Rhombencéphalite de Bickerstaff	79138	30
Rhombencéphalosynapsis	59315	33
Rhumatisme articulaire aigu	3099	54
Rhumatisme fibroblastique	477650	≤10
Rippling muscle disease	97238	≤10
Rupture de la tige pituitaire	95496	1079
Salmonellose non typhique invasive	324648	≤10
Sarcoïdose	797	9024
Sarcome à cellules claires du rein	457246	≤10
Sarcome alvéolaire des tissus mous	163699	≤10
Sarcome de Kaposi	33276	25
Sarcome des cellules de Langerhans	86897	≤10
Sarcome des tissus mous*	3394	≤10
Sarcome d'Ewing extrasquelettique	370334	≤10
Sarcome d'Ewing squelettique	319	62
Sarcome du corps de l'utérus*	213620	≤10
Sarcome histiocytaire	86896	20
Sarcome mastocytaire	66661	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Sarcome osseux*	223727	≤10
Sarcome pléomorphe indifférencié	2023	≤10
Sarcome stromal de l'endomètre	213711	≤10
Sarcome synovial	3273	≤10
Scaphocéphalie familiale type McGillivray	168624	15
Scaphocéphalie isolée	35093	1862
Schistosomiase	1247	13
Schizencéphalie	799	91
Schizophrénie à début précoce	96369	156
Schwannomatose	93921	452
Schwannome bénin	252164	82
Scléromée isolée congénitale	91490	40
Sclérodémie localisée	90289	244
Sclérodémie néonatale	398127	≤10
Sclérodémie systémique	90291	7090
Sclérodémie*	801	1183
Scléroedème	352763	≤10
Scléromyxoedème	167635	≤10
Sclérose concentrique de Baló	228165	≤10
Sclérose en plaques aiguë de Marburg	228157	30
Sclérose en plaques de l'enfant	477738	267
Sclérose latérale amyotrophique	803	12538
Sclérose latérale amyotrophique juvénile	300605	18
Sclérose latérale amyotrophique type 4	357043	16
Sclérose latérale primitive	35689	465
Sclérose latérale primitive juvénile	247604	≤10
Sclérose tubéreuse de Bourneville	805	2879
Sclérostéose	3152	≤10
Sébocystomatose	841	20
Sein surnuméraire	180182	≤10
Sepsis chez le nouveau-né prématuré	90051	≤10
Séquence d'akinésie foetale	994	14
Séquence de régression caudale	3027	97
Séquestration pulmonaire congénitale	3161	186
Shigellose	810	≤10
Sialidose type 1	812	≤10
Sialidose type 2	87876	≤10
Sialidose*	309294	≤10
Sialurie	3166	≤10
Sidérose superficielle	247245	≤10
Sinus de l'ouraque	431344	≤10
Sitostérolémie	2882	13
Situs ambiguus	157769	15
Situs inversus total	101063	61
SLC35A1-CDG	238459	≤10



Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
SLC39A8-CDG	468699	≤10
Somatomammotropinome	314769	331
Spasme cryptogénique à début tardif	163708	17
Spasme hémifacial	221083	271
Spasmus nutans	279882	≤10
Spasticité de l'enfant avec une hyperglycémie non cétosique	401866	≤10
Spectre ataxie neuropathie*	254818	268
Spectre de dysplasie septo-optique	3157	417
Spectre de retard de développement-épilepsies-anomalies du mouvement lié à GNAO1	592564	18
Spectre d'encéphalopathie-malformation cérébrale lié à ARX*	423655	≤10
Spectre du syndrome de l'homme raide	3198	88
Spectre microcéphalie-petite taille-anomalies des membres associé à DONSON	572761	≤10
Spectre oculo-auriculo-vertébral	141132	122
Spectre oculo-auriculo-vertébral avec anomalies radiales	2549	13
Spectre ostéolyse multicentrique-nodulose-arthropathie	371428	≤10
Spectre phénotypique des ostéodysplasies oto-palato-digitales*	364541	≤10
Spectre régression caudale-sirénomélie*	444941	≤10
Spectre syndrome de Stevens-Johnson/nécrolyse épidermique toxique	95455	487
Sphérocytose héréditaire	822	1319
Spina bifida isolé*	823	504
Spina bifida kystique*	268744	≤10
Spina bifida ouvert	268369	95
Spondylo-oculaire syndrome	85194	22
SRD5A3-CDG	324737	≤10
SSR4-CDG	370927	≤10
Staphylome péripapillaire	519400	≤10
Stéatose hépatique aiguë gravidique	243367	≤10
Sténose aortique supra-auriculaire	3193	104
Sténose aortique valvulaire congénitale	3093	279
Sténose congénitale de l'artère rénale	97598	111
Sténose congénitale isolée des orifices piriformes	162516	135
Sténose du sinus coronaire	99117	≤10
Sténose ou atrésie ostiale coronaire	99087	≤10
Sténose sous-glottique congénitale	141121	92
Sténose spinale cervicale congénitale	831	15
Sténose trachéale congénitale	141127	110
Sténose tricuspide congénitale	95459	≤10
Sténose valvulaire pulmonaire congénitale	3189	547
Sténoses des branches pulmonaires	99084	53

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées	3202	59
Stomatocytose héréditaire avec hématies hyperhydratées	3203	≤10
Stomatocytose héréditaire*	98365	19
Straddling ou overriding de la valve tricuspide	95461	≤10
STT3B-CDG	370924	≤10
Surcharge en fer liée à FTH1	247790	≤10
Surdité avec aplasie du labyrinthe, microtie et microdontie	90024	≤10
Surdité branchiogénique	50815	22
Surdité génétique non syndromique	87884	5593
Surdité neurosensorielle avec cardiomyopathie dilatée	217622	≤10
Surdité progressive par ankylose de l'étrier	3235	18
Surdité-cécité-hypopigmentation	3214	≤10
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	38
Susceptibilité bactérienne dépendante de la voie TLR	183713	≤10
Symbrachydactylie des pieds et des mains	1570	23
Symphalangie distale	3248	≤10
Symphalangie proximale	3250	15
Syndactylie mésoaxiale synostotique avec réduction phalangienne	157801	≤10
Syndactylie type 1	93402	108
Syndactylie type 2	93403	53
Syndactylie type 3	93404	22
Syndactylie type 4	93405	17
Syndactylie type 5	93406	13
Syndactylie type 6	295012	≤10
Syndactylie type 8	2498	≤10
Syndrome 3C	7	≤10
Syndrome 3M	2616	72
Syndrome 3MC	293843	11
Syndrome 47,XXY	8	260
Syndrome 48,XXXY	96263	28
Syndrome 48,XXYY	10	61
Syndrome 49,XXXXY	96264	31
Syndrome 49,XXYY	261534	≤10
Syndrome 49,YYYY	99330	≤10
Syndrome à début précoce d'encéphalopathie progressive-surdité-hypoplasie du pont-atrophie cérébrale	500144	≤10
Syndrome acrocalceux	36	18
Syndrome acrocardiofacial	2008	≤10
Syndrome acrootooculaire	2980	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome acropectoral	85203	≤10
Syndrome acro-rénal	971	≤10
Syndrome acrorénomandibulaire	958	≤10
Syndrome acro-réno-oculaire	959	≤10
Syndrome ADNP	404448	50
Syndrome ADULT	978	26
Syndrome amélocérébrohypohidrotique	1946	11
Syndrome amélo-onycho-hypohidrotique	1028	≤10
Syndrome angio-ostéo-hypertrophique	2346	373
Syndrome angio-ostéo-hypotrophique	75508	≤10
Syndrome anophtalmie plus	1104	≤10
Syndrome associé à SATB2	576278	51
Syndrome auriculo-condyalaire	137888	15
Syndrome autoimmun de pneumopathie interstitielle-arthrite	444092	112
Syndrome auto-inflammatoire avec infection bactérienne pyogénique et amylopectinose	329173	≤10
Syndrome auto-inflammatoire lié au protéasome	324977	≤10
Syndrome auto-inflammatoire-fièvre périodique-entérocolite infantile	436166	16
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 Aymé-Gripp	1272	≤10
Syndrome blépharo-cheilo-odontique	1997	25
Syndrome BOR	107	484
Syndrome branchio-oculo-facial	1297	64
Syndrome branchio-otique	52429	19
Syndrome branchiosquelettogénital	1299	≤10
Syndrome BRESEK	85284	≤10
Syndrome C	1308	11
Syndrome CACH	135	94
Syndrome CAMOS	83472	≤10
Syndrome CANOMAD	71279	101
Syndrome carcinoïde	100093	≤10
Syndrome cardio-crânien type Pfeiffer	2872	14
Syndrome cardio-facio-cutané	1340	252
Syndrome cardiomélique type 2	1350	≤10
Syndrome cardiomélique type slovène	168796	12
Syndrome cardio-spondylo-carpo-facial	3238	≤10
Syndrome catastrophique des antiphospholipides	464343	185
Syndrome CDG-ALG2	79326	≤10
Syndrome CDG-RFT1	244310	≤10
Syndrome CDG-SLC35A2	356961	≤10
Syndrome cérébellofaciodentaire	444072	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome cérébrocostomandibulaire	1393	13
Syndrome cérébrofacioartriculaire	314679	≤10
Syndrome cérébrooculonasal	66625	≤10
Syndrome cerveau-poumon-thyroïde	209905	29
Syndrome CHARGE	138	672
Syndrome CHILD	139	≤10
Syndrome CHIME	3474	≤10
Syndrome CINCA	1451	42
Syndrome CLAPO	168984	≤10
Syndrome CLOVES	140944	271
Syndrome CODAS	1458	≤10
Syndrome complexe de Carney-trismus-pseudocampodactylie	319340	≤10
Syndrome cornéodermatosseux	3194	≤10
Syndrome corticobasal	454887	217
Syndrome coxo-podo-patellaire	1509	45
Syndrome crampes-fasciculations	581271	133
Syndrome cranio-digital-déficiência intellectuelle	1514	≤10
Syndrome cubito-mammaire	3138	40
Syndrome cutis laxa-marfanoïde	171719	≤10
Syndrome d'Aarskog-Scott	915	151
Syndrome d'Aase-Smith	916	≤10
Syndrome d'ablépharie-macrostomie	920	≤10
Syndrome d'Abruzzo-Erickson	921	≤10
Syndrome d'absence de dermatoglyphes-miliaire congénital	1658	≤10
Syndrome d'acanthosis nigricans-résistance à l'insuline-crampes-hypertrophie acrale	90301	≤10
Syndrome d'achalasia-microcéphalie	929	13
Syndrome d'achondroplasie sévère-retard de développement-acanthosis nigricans	85165	≤10
Syndrome d'acrodysplasie-scoliose	2956	≤10
Syndrome d'activation macrophagique	158061	81
Syndrome d'activation mastocytaire monoclonal	529468	1483
Syndrome d'Adams-Oliver	974	150
Syndrome d'agammaglobulinémie-microcéphalie-cranioosténo-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-tétralogie de Fallot-absence du canal artériel	101206	18
Syndrome d'agénésie du corps calleux-anomalies génitales	2508	≤10
Syndrome d'agénésie du corps calleux-déficiência intellectuelle-colobome-micrognathie	52055	≤10
Syndrome d'agénésie du corps calleux-macrocéphalie-hypertélorisme	459074	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome d'agénésie du corps calleux-microcéphalie-petite taille	1495	<b>18</b>
Syndrome d'agénésie du corps calleux-neuropathie	1496	<b>36</b>
Syndrome d'agénésie partielle du corps calleux-hypoplasie du vermis avec kystes de la fosse postérieure	401959	≤10
Syndrome d'agénésie pulmonaire-anomalie cardiaque-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	<b>62</b>
Syndrome d'Aicardi-Goutières	51	<b>202</b>
Syndrome d'akinesie foetale-hémorragies cérébrales et rétinienes	363409	≤10
Syndrome d'alacrimie-choréathétose-hépatopathie	404454	≤10
Syndrome d'Alagille	52	<b>494</b>
Syndrome d'Alazami	319671	<b>13</b>
Syndrome d'albinisme-surdité	998	≤10
Syndrome d'alcoolisation foetale	1915	<b>773</b>
Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	59	<b>53</b>
Syndrome d'alopécie-contractions-nanisme-déficience intellectuelle	1005	≤10
Syndrome d'alopécie-déficience intellectuelle-hypogonadisme hypergonadotrope	1014	≤10
Syndrome d'alopécie-déficit immunitaire	1006	≤10
Syndrome d'alopécie-épilepsie-pyorrhée-déficience intellectuelle	1008	≤10
Syndrome d'Alpers-Huttenlocher	726	<b>25</b>
Syndrome d'alpha-thalassémie-déficience intellectuelle associée au chromosome 16	98791	<b>14</b>
Syndrome d'alpha-thalassémie-syndrome myéodysplasique	231401	≤10
Syndrome d'Alport	63	<b>2213</b>
Syndrome d'Alport-déficience intellectuelle-hypoplasie du visage-elliptocytose	86818	≤10
Syndrome d'Alström	64	<b>82</b>
Syndrome d'amélogénèse imparfaite-néphrocalcinose	1031	<b>45</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>85</b>
Syndrome d'anémie hémolytique auto-immune-thrombocytopénie auto-immune-déficit immunitaire primaire	444463	<b>28</b>
Syndrome d'anémie hémolytique létale-anomalies génitales	1046	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome d'anémie sidérolastique congénitale-déficit immunitaire en cellules B-fièvre périodique-retard de développement	369861	≤10
Syndrome d'aneuploidie en mosaïque	1052	<b>34</b>
Syndrome d'Angelman	72	<b>758</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>25</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>61</b>
Syndrome d'anomalie cardiaque-hamartome de la langue-polysyndactylie	1338	≤10
Syndrome d'anomalie des cônes avec myopie lié à l'X	90001	<b>14</b>
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>79</b>
Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie	280633	<b>34</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

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome d'anomalies squelettiques-déficience intellectuelle lié à l'X	1436	≤10
Syndrome d'anomalies vertébrales-cardiaques-rénales	521438	≤10
Syndrome d'anophtalmie/microphtalmie-atrésie de l'oesophage	77298	≤10
Syndrome d'Antley-Bixler	83	18
Syndrome d'Apert	87	106
Syndrome d'aphalangie-hémivertèbre-dysgénésie uro-génito-intestinale	1112	≤10
Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale	1116	≤10
Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-naevus sébacé	370046	≤10
Syndrome d'aplasie du cervelet-hydrocéphalie	1397	≤10
Syndrome d'aplasie du péroné-brachydactylie	2639	≤10
Syndrome d'aplasie du péroné-ectrodactylie	1118	26
Syndrome d'aplasie radiale-aplasie tibiale	1121	≤10
Syndrome d'apparence progéroïde avec prédisposition aux carcinomes hépatocellulaires	435953	≤10
Syndrome d'apparence progéroïde et marfanoïde-lipodystrophie	300382	≤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-microphtalmie	1135	≤10
Syndrome d'arthrite purulente-pyoderma gangrenosum-acné	69126	14
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	16
Syndrome d'arthrogrypose-scoliose sévère	65720	35
Syndrome d'arthrose-anévrisme	284984	69
Syndrome d'Ascher	1253	≤10
Syndrome d'Asherman	137686	≤10
Syndrome d'aspiration méconiale	70588	28
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de RUBCN	404499	≤10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de WWOX	284282	15

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle*	404481	≤10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-surdité-narcolepsie	314404	≤10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-anomalie du mouvement	95434	≤10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-cécité-surdité	95433	≤10
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	503
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-aréflexie-pieds creux-atrophie optique-surdité neurosensorielle	1171	29
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-dysplasie ectodermique	1174	≤10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-hypogonadisme	1173	≤10
Syndrome d'ataxie du cordon postérieur-rétinite pigmentaire	88628	≤10
Syndrome d'ataxie mitochondriale récessive	94125	18
Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie	70595	30
Syndrome d'ataxie spastique autosomique récessive-atrophie optique-dysarthrie	254343	≤10
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	16
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 2	64753	50
Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 1	1168	43
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 choroidienne	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

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome d'athérosclérose-surdité-épilepsie-diabète-néphropathie	1192	≤10
Syndrome d'atrésie des choanes-athélie-hypothyroïdie-retard pubertaire-petit taille	589856	≤10
Syndrome d'atrésie du canal auditif externe-pied en piolet-hypertélorisme	3023	≤10
Syndrome d'atrésie pulmonaire-communication interventriculaire	1207	<b>546</b>
Syndrome d'atrésie pulmonaire-septum ventriculaire intact	1208	<b>324</b>
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-déficiência intellectuelle	401777	<b>39</b>
Syndrome d'atrophie spinale-optalmoplégie-syndrome pyramidal	1217	≤10
Syndrome d'autisme-angiome facial	137911	≤10
Syndrome d'autisme-épilepsie par défaut en kinase déshydrogénase des cétoacides à chaînes ramifiées	308410	≤10
Syndrome d'Axenfeld-Rieger	782	<b>144</b>
Syndrome de Bainbridge-Ropers	352577	<b>35</b>
Syndrome de Balint	363746	≤10
Syndrome de Baller-Gerold	1225	<b>72</b>
Syndrome de Bamforth-Lazarus	1226	≤10
Syndrome de Bangstad	1227	≤10
Syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba	109	<b>38</b>
Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial	2995	<b>57</b>
Syndrome de Barber-Say	1231	≤10
Syndrome de Bardet-Biedl	110	<b>615</b>
Syndrome de Barth	111	<b>50</b>
Syndrome de Bartsocas-Papas	1234	≤10
Syndrome de Bartter	112	<b>339</b>
Syndrome de Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	464738	≤10
Syndrome de Bazex-Dupré-Christol	113	<b>12</b>
Syndrome de Beckwith-Wiedemann	116	<b>1361</b>
Syndrome de Beemer-Ertbruggen	1237	≤10
Syndrome de Bernard-Soulier	274	<b>104</b>
Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	122	<b>487</b>
Syndrome de Björnstad	123	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de Blau	90340	<b>70</b>
Syndrome de blépharophimosis-déficiência intellectuelle type MKB	293707	≤10
Syndrome de blépharophimosis-déficiência intellectuelle type Ohdo	2728	<b>38</b>
Syndrome de blépharophimosis-déficiência intellectuelle type SBBYS	3047	<b>17</b>
Syndrome de blépharophimosis-déficiência intellectuelle*	293642	≤10
Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus	126	<b>211</b>
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	<b>17</b>
Syndrome de Bohring-Opitz	97297	<b>24</b>
Syndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann	127	<b>28</b>
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-dysplasie des coudes et des poignets	1275	≤10
Syndrome de brachydactylie-hypertension artérielle	1276	<b>18</b>
Syndrome de brachydactylie-mésomélie-déficiência intellectuelle-malformations cardiaques	1277	≤10
Syndrome de brachydactylie-nystagmus-ataxie cérébelleuse	1246	≤10
Syndrome de brachydactylie-petite taille-rétinite pigmentaire	166035	≤10
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 Brooke-Spiegler	79493	<b>84</b>
Syndrome de Bruck	2771	<b>23</b>
Syndrome de Brugada	130	<b>2749</b>
Syndrome de Budd-Chiari	131	<b>684</b>
Syndrome de Burn-McKeown	1200	≤10
Syndrome de Buschke-Ollendorff	1306	<b>46</b>
Syndrome de calcification du système nerveux central-surdité-acidose tubulaire-anémie	3240	≤10
Syndrome de camptodactylie-arthropathie-coxa vara-péricardite	2848	<b>14</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de camptodactylie-dysplasie osseuse	1321	≤10
Syndrome de camptodactylie-petite taille-scoliose-déficience auditive	85164	≤10
Syndrome de camptodactylie-taurinurie	1325	≤10
Syndrome de cardiomyopathie auriculaire-bloc cardiaque	1344	38
Syndrome de cardiomyopathie dilatée-ataxie	66634	21
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 cardiopathie-blépharophimosis-anomalie du radius-anomalie anale	1352	≤10
Syndrome de Carey-Fineman-Ziter	1358	16
Syndrome de Carney-Stratakis	97286	≤10
Syndrome de Caroli	480520	20
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	19
Syndrome de cataracte congenitale-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	49
Syndrome de cataracte-insuffisance somatotrope-neuropathie sensorielle-surdité neurosensorielle-dysplasie squelettique	436174	≤10
Syndrome de cataracte-microcornée	1377	26
Syndrome de cataracte-néphropathie-encéphalopathie	1380	≤10
Syndrome de Catel-Manzke	1388	≤10
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	215
Syndrome de Char	46627	19
Syndrome de Chédiak-Higashi	167	24

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de chevauchement d'hépatite auto-immune avec cirrhose biliaire primitive/cholangite sclérosante primitive	562639	66
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 choriorétinopathie-microcéphalie autosomique récessive	2518	≤10
Syndrome de Christianson	85278	28
Syndrome de chromosome 9 en anneau	96173	≤10
Syndrome de Chudley-McCullough	314597	≤10
Syndrome de chylomicronémie familiale	444490	29
Syndrome de Clark-Baraitser	600731	≤10
Syndrome de coalition tarso-carpienne	1412	≤10
Syndrome de Coats-plus	313838	14
Syndrome de Cockayne	191	70
Syndrome de Coffin-Lowry	192	139
Syndrome de Coffin-Siris	1465	335
Syndrome de Cogan	1467	86
Syndrome de Cohen	193	94
Syndrome de Cole-Carpenter	2050	≤10
Syndrome de colobome maculaire-brachydactylie type B	1471	≤10
Syndrome de colobome maculaire-fente palatine-hallux valgus	91494	≤10
Syndrome de colobome-fente labiopalatine-déficience intellectuelle	1473	≤10
Syndrome de communication interauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire	1479	≤10
Syndrome de compression du tronc coeliaque	293208	≤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	12
Syndrome de convulsions-scoliose-macrocéphalie	466926	≤10
Syndrome de Cooks	1487	≤10
Syndrome de Cornelia de Lange	199	394
Syndrome de Costello	3071	80
Syndrome de Cowden	201	492
Syndrome de Crane-Heise	1512	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de craniosynostose-anomalies anales-porokératose	85199	≤10
Syndrome de craniosynostose-aplasie du péroné	1533	≤10
Syndrome de craniosynostose-calcifications intracrâniennes	52054	≤10
Syndrome de craniosynostose-hydrocéphalie-malformation d'Arnold-Chiari type I-synostose radio-ulnaire	171839	≤10
Syndrome de craniosynostose-malformation de Dandy-Walker-hydrocéphalie	1538	≤10
Syndrome de Crigler-Najjar	205	50
Syndrome de crises encéphalomyopathiques métaboliques récurrentes-rhabdomyolyse-arythmie cardiaque-déficience intellectuelle	480864	33
Syndrome de Crisponi	1545	24
Syndrome de croissance excessive avec translocation 2q37	498488	≤10
Syndrome de croissance excessive de Malan	420179	30
Syndrome de croissance excessive-macrocéphalie-dysmorphie faciale	137634	13
Syndrome de croissance excessive-mégalecéphalie-cyphoscoliose sévère	457359	≤10
Syndrome de croissance segmentaire progressive avec hyperplasie fibroadipeuse	314662	31
Syndrome de Crouzon-acanthosis nigricans	93262	22
Syndrome de cryptomicrotie-brachydactylie-anomalies des dermatoglyphes	1547	≤10
Syndrome de cryptorchidie-arachnodactylie-déficience intellectuelle	1548	≤10
Syndrome de Currarino	1552	241
Syndrome de Curry-Jones	1553	≤10
Syndrome de Cushing dépendant de l'ACTH*	99892	61
Syndrome de Cushing dû à une hyperplasie macronodulaire des surrénales	189427	620
Syndrome de Cushing indépendant de l'ACTH*	99893	119
Syndrome de Cushing par sécrétion ectopique d'ACTH	99889	131
Syndrome de Cushing*	553	654
Syndrome de cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostose	1555	≤10
Syndrome de Czeizel-Lozonci	2437	≤10
Syndrome de dacryocystite-ostéopocilie	1562	11
Syndrome de Dandy-Walker-polydactylie postaxiale	1566	≤10
Syndrome de De Bary	2962	14
Syndrome de déficience intellectuelle associé à DYRK1A	464306	40
Syndrome de déficience intellectuelle associé à TBCK	488632	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle autosomique dominante-anomalies craniofaciales-hypotonie-cardiopathie	457193	18

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de déficience intellectuelle hypoplasie cérébelleuse-dysplasie spondyloépiphysaire	459070	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X associé à CLCN4	485350	36
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-acromégalie-hyperactivité	85327	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypogammaglobulinémie-détérioration neurologique progressive	85317	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypogonadisme-ichtyose-obésité-petite taille	3055	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypoplasie cérébelleuse	137831	27
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-anomalie du mouvement	457260	21
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-dysmorphie faciale-comportement agressif	85329	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-macrocéphalie-macroorchidie	85320	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des noyaux gris centraux-convulsions	1568	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-petite taille-surpoids	457240	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-psychose-macroorchidie	3077	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-rétinite pigmentaire	85332	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle récessive-dysfonctionnement moteur-contractions articulaires multiples	280384	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle sévère-épilepsie-anomalies anales-hypoplasie des phalanges	94066	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle sévère-microcéphalie postnatale progressive-stéréotypies manuelles sur la ligne médiane	397933	20
Syndrome de déficience intellectuelle sévère-trouble du langage-strabisme-visage grimaçant-doigts longs	363686	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-alacrimie-achalasia	289483	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie expressive-dysmorphie faciale	436151	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-apnée obstructive du sommeil-dysmorphie modérée associé à AHDC1	412069	35
Syndrome de déficience intellectuelle-arythmie cardiaque associé à GNB5	542306	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-autisme-apraxie de la parole-dysmorphie craniofaciale	529965	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-cardiopathie congénitale-petite taille-laxité ligamentaire	508498	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-cal-cification du pavillon auriculaire-myopathie	3042	<b>32</b>
Syndrome de déficience intellectuelle-chondro-dysplasie associé à QRICH1	580940	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-diplégie spastique progressive	404473	<b>41</b>
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie craniofaciale-cryptorchidie	329224	<b>17</b>
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale par haploinsuffisance de SETD5	404440	<b>57</b>
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-anomalies des mains	370010	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-reflux gastro-oesophagien associé à STAG1	502434	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmor-phie-hypogonadisme-diabète sucré	3044	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-dé-marche anormale-dysmorphie faciale	513456	<b>18</b>
Syndrome de déficience intellectuelle-épilep-sie-hypophosphatasie-anomalies ophtalmiques et squelettiques	369837	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-épilep-sie-macrocéphalie-obésité	369950	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-faiblesse musculaire-petite taille-dysmorphie faciale	457365	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-macrocépha-lie-hypotonie-troubles du comportement	457279	<b>13</b>
Syndrome de déficience intellectuelle-macrocépha-lie-non-compaction ventriculaire gauche	466791	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-myopathie-pe-tite taille-défaut endocrinien	3068	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-obésité-mal-formations cérébrales-dysmorphie faciale	352530	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-petite taille-hypertélorisme	3074	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-retard de développement-contractures	3454	<b>16</b>
Syndrome de déficience intellectuelle-strabisme	363528	<b>22</b>
Syndrome de déficience intellectuelle-traits grossiers du visage-macrocéphalie-hypotrophie cérébelleuse	397709	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-trouble sévère du langage-dysmorphie modérée	391372	<b>54</b>
Syndrome de déficience intellectuelle-troubles du sommeil associé à ANK3	356996	≤10
Syndrome de déficiences motrice et intellectuelle sévères-surdité neurosensorielle-dystonie	369939	≤10
Syndrome de déficit cognitif-traits grossiers du visage-malformations cardiaques-obésité-atteinte pulmonaire-petite taille	444077	≤10
Syndrome de déficit constitutionnel de la réparation des mésappariements	252202	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de déficit en créatine*	79172	<b>18</b>
Syndrome de déficit en transporteur du glucose de type 1, forme classique	71277	<b>215</b>
Syndrome de déficit immunitaire en lymphocytes B-anomalie des membres-malformation urogénitale	567502	≤10
Syndrome de déficit immunitaire neutrophile	183707	<b>11</b>
Syndrome de déficit immunitaire primaire par déficit en LAMTOR2	90023	≤10
Syndrome de déficit immunitaire-autoinflamma-tion-anomalie des neutrophiles associé à CEBPE	566067	≤10
Syndrome de dégénérescence spinocérébelleuse-dys-trophie cornéenne	3177	≤10
Syndrome de déhiscence du canal semi-circulaire	420402	≤10
Syndrome de Dejerine-Sottas	64748	<b>17</b>
Syndrome de délétion 1p36	1606	<b>216</b>
Syndrome de délétion 22q11.2	567	<b>3133</b>
Syndrome de délétion 4q25 proximale	502437	≤10
Syndrome de délétion 6q terminale	75857	<b>33</b>
Syndrome de délétion 8p11.2	251066	≤10
Syndrome de délétion de l'ADN mitochondrial associée à DNA2	352470	<b>13</b>
Syndrome de délétion Xp21	261476	≤10
Syndrome de délétions multiples de l'ADN mitochon-drial 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	<b>82</b>
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique	1933	≤10
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique*	254803	≤10
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec anomalies craniofaciales variables	369897	≤10
Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes	238569	<b>640</b>
Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récur-rentes-lymphopénie	529977	≤10
Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocri-nopathie-entéropathie lié à l'X	37042	<b>58</b>
Syndrome de dérivés müllériens-lymphangiecta-sies-polydactylie	1655	≤10
Syndrome de dermatite granulomateuse intersti-tielle-arthrite	79099	≤10
Syndrome de dermatite sévère-allergies multi-ples-cachexie métabolique	369992	≤10
Syndrome de Desbuquois	1425	<b>12</b>



Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de destruction du cerveau foetal sporadique	1665	≤10
Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'adulte	70578	25
Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant	70587	37
Syndrome de diabète néonatal-hypothyroïdie congénitale-glaucome congénital-fibrose hépatique-polykystose rénale	79118	≤10
Syndrome de diabète sucré juvénile-neurodégénérescence centrale et périphérique	445062	≤10
Syndrome de diarrhée chronique-atrophie villositaire	1670	≤10
Syndrome de dimélie fibulaire-diplopie	1757	≤10
Syndrome de dissection artérielle-lentiginose	1682	190
Syndrome de Donnai-Barrow	2143	11
Syndrome de douleur extrême paroxystique	46348	45
Syndrome de Dravet	33069	863
Syndrome de Duane	233	149
Syndrome de Dubin-Johnson	234	32
Syndrome de Dubowitz	235	12
Syndrome de duplication 14q32	488280	≤10
Syndrome de duplication 22q11.2	1727	331
Syndrome de duplication 8p23.1	251076	22
Syndrome de duplication de gènes contigus PMP22-RAI1	477817	≤10
Syndrome de duplication inversée du chromosome 15	3306	105
Syndrome de duplication Xp22.13p22.2	284180	16
Syndrome de duplication Xq12-q13.3	314389	≤10
Syndrome de duplication Xq27.3q28	261483	15
Syndrome de duplication Xq28 proximale	1762	47
Syndrome de duplication/délétion inversée 8p	96092	13
Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	239	19
Syndrome de dyschondroostéose-néphropathie	1765	≤10
Syndrome de dysfonctionnement du sphincter urétral de Fowler	2795	≤10
Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 1	401869	≤10
Syndrome de dysgénésie gonadique-anomalies multiples	1770	23
Syndrome de dyskératose intraépithéliale cornéenne-kératodermie palmoplantaire-dyskératose laryngée	352662	≤10
Syndrome de dyskinésie ciliaire primitive-rétinite pigmentaire	247522	≤10
Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement	453499	26
Syndrome de dysmorphie craniofaciale-hyperélasticité de la peau-lésions de la substance blanche	477831	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de dysmorphie faciale-anorexie-cachexie-anomalies oculaires et cutanées	1969	≤10
Syndrome de dysmorphie faciale-déficit immunitaire-livedo-petite taille	352712	11
Syndrome de dysmorphie faciale-luxation du cristallin-anomalies du segment antérieur-bulles filtrantes spontanées	412022	≤10
Syndrome de dysmorphie faciale-petite taille-atrésie des choanes-déficiência intellectuelle lié à l'X limité à la femme	480880	≤10
Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement associé à WAC	466943	25
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-pectus carinatum-laxité ligamentaire	2104	≤10
Syndrome de dysmorphie-petite taille-surdité-anomalie du développement sexuel	2282	≤10
Syndrome de dysmorphie-surdité de transmission-malformation cardiaque	289553	≤10
Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-macroblépharon-macrostomie	357158	≤10
Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie	79113	65
Syndrome de dysostose spondylo-costale-atrésie anale-malformation génito-urinaire	94095	≤10
Syndrome de dysostose spondylo-costale-hypospadias-déficiência intellectuelle	329252	≤10
Syndrome de dysplasie craniofaciale-petite taille-anomalies ectodermiques-déficiência intellectuelle	459061	≤10
Syndrome de dysplasie cranio-fronto-nasale-anomalie de Poland	1521	≤10
Syndrome de dysplasie ectodermique anhydrotique-déficit immunitaire-ostéopétrose-lymphoedème	69088	≤10
Syndrome de dysplasie ectodermique-dents de naissance, type Turpenny	69083	≤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

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
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
Syndrome de dysplasie thoracique-hydrocéphalie	1861	≤10
Syndrome de dysraphie-fente labiopalatine-anomalie des membres	2476	11
Syndrome de dystonie-aphonie	412217	≤10
Syndrome de dystrophie cornéenne-surdité de perception	1490	≤10
Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-atteinte respiratoire précoce-anomalies cutanées-hyperlaxité articulaire	486815	≤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	24
Syndrome de Fanconi atypique-hyperinsulinisme néonatal	544628	≤10
Syndrome de Fanconi primitif rénotubulaire	3337	60
Syndrome de Fanconi-Bickel	2088	23
Syndrome de Feingold	1305	106
Syndrome de Felty	47612	≤10
Syndrome de fente labiale-rétinopathie	1995	≤10
Syndrome de fente labiopalatine-dysmorphie cranio-faciale-cardiopathie congénitale-surdité	508476	≤10
Syndrome de fente labiopalatine-dysplasie ectodermique	3253	≤10
Syndrome de fente labiopalatine-malrotation-cardiopathie	2001	≤10
Syndrome de fente labiopalatine-surdité-lipome sacré	2003	11
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

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
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	24
Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmuno-globulinémie D	343	119
Syndrome de fièvre périodique héréditaire lié à NLRP12	247868	≤10
Syndrome de Filippi	3255	≤10
Syndrome de Floating-Harbor	2044	75
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	23
Syndrome de Frasier	347	25
Syndrome de Freeman-Sheldon	2053	45
Syndrome de Fried	85335	≤10
Syndrome de Fryns	2059	15
Syndrome de fuite capillaire systémique	188	31
Syndrome de Furhmann	2854	≤10
Syndrome de Gabriele-de Vries	506358	13
Syndrome de Galloway-Mowat	2065	40
Syndrome de Gemignani	2074	≤10
Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	356	≤10
Syndrome de Gitelman	358	672
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 Goldman-Favre	53540	46
Syndrome de Gómez-López-Hernández	1532	≤10
Syndrome de Good	169105	58
Syndrome de Gordon	376	18
Syndrome de Gorlin	377	444
Syndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss	2095	≤10
Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif	289390	8210
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	25

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de Grubben-de Cock-Borghraef	2101	≤10
Syndrome de Guillain-Barré*	2103	<b>1649</b>
Syndrome de Guttmacher	2957	≤10
Syndrome de Haddad	99803	<b>21</b>
Syndrome de Hajdu-Cheney	955	<b>48</b>
Syndrome de Hallermann-Streiff	2108	<b>25</b>
Syndrome de Hallermann-Streiff-like	2109	≤10
Syndrome de Harlequin	199282	≤10
Syndrome de Harrod	2115	≤10
Syndrome de Hartsfield	2117	≤10
Syndrome de Hennekam	2136	<b>26</b>
Syndrome de Hennekam-Beemer	2135	≤10
Syndrome de Hermansky-Pudlak	79430	<b>84</b>
Syndrome de hernie diaphragmatique-anomalies des membres	2141	≤10
Syndrome de Hinman	84085	<b>151</b>
Syndrome de Holmes-Adie	454718	≤10
Syndrome de Holt-Oram	392	<b>293</b>
Syndrome de Holzgreve	2167	≤10
Syndrome de Horner congénital	91413	<b>32</b>
Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	3322	≤10
Syndrome de Huriez	384	≤10
Syndrome de Jackson-Weiss	1540	≤10
Syndrome de Jacobsen	2308	<b>75</b>
Syndrome de Jalili	1873	≤10
Syndrome de Jeavons	139431	<b>142</b>
Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen	90647	<b>26</b>
Syndrome de Jeune	474	<b>93</b>
Syndrome de Johanson-Blizzard	2315	≤10
Syndrome de Joubert	475	<b>436</b>
Syndrome de Joubert avec anomalie oculaire	220493	<b>18</b>
Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique	1454	≤10
Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale	2318	<b>15</b>
Syndrome de Joubert avec atteinte rénale	220497	<b>14</b>
Syndrome de Joubert avec dystrophie thoracique asphyxiante de Jeune	397715	≤10
Syndrome de Kagami-Ogata	254519	≤10
Syndrome de Kallmann-cardiopathie	2326	<b>14</b>
Syndrome de Kasabach-Merritt	2330	<b>27</b>
Syndrome de Kearns-Sayre	480	<b>193</b>
Syndrome de Keipert	2662	≤10
Syndrome de Kenny-Caffey	2333	<b>13</b>
Syndrome de kératodermie palmoplantaire diffuse-acrocyanose	86918	≤10
Syndrome de kératodermie palmoplantaire-neuropathie sensitivomotrice héréditaire	538574	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de kératodermie palmoplantaire-spasticité	2201	≤10
Syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité	2202	<b>16</b>
Syndrome de kératose linéaire-ichtyose congénitale-kératodermie sclérosante	281201	≤10
Syndrome de Keutel	85202	≤10
Syndrome de King-Denborough	99741	≤10
Syndrome de Kleeftstra	261494	<b>176</b>
Syndrome de Kleine-Levin	33543	<b>304</b>
Syndrome de Klippel-Feil isolé	2345	<b>149</b>
Syndrome de Klippel-Trénaunay inverse	329324	<b>12</b>
Syndrome de Knobloch	1571	<b>24</b>
Syndrome de Koolen-De Vries	96169	<b>92</b>
Syndrome de Kostmann	99749	≤10
Syndrome de Kufor-Rakeb	306674	≤10
Syndrome de Kuskokwim	1149	≤10
Syndrome de la colonne raide	97244	<b>47</b>
Syndrome de la corne occipitale	198	<b>12</b>
Syndrome de la cornée fragile	90354	≤10
Syndrome de la lipomatose multiple-hémihyperplasie	276280	≤10
Syndrome de la maladie cardiaque polyvalvulaire	228410	≤10
Syndrome de la moelle attachée primaire	268861	<b>239</b>
Syndrome de la peau parcheminée	2833	≤10
Syndrome de la pince méésentérique	71273	<b>13</b>
Syndrome de la tête tombante idiopathique	447881	<b>16</b>
Syndrome de Lambert	1296	≤10
Syndrome de Lamb-Shaffer	530983	<b>47</b>
Syndrome de Landau-Kleffner	98818	<b>47</b>
Syndrome de Laron	633	<b>42</b>
Syndrome de Laron avec déficit immunitaire	220465	≤10
Syndrome de Larsen	503	<b>75</b>
Syndrome de Larsen-like de type B3GAT3	284139	≤10
Syndrome de Laubry-Pezzi	99094	<b>143</b>
Syndrome de Laurence-Moon	2377	≤10
Syndrome de Laurin-Sandrow	2378	≤10
Syndrome de Legius	137605	<b>105</b>
Syndrome de Leigh associé à une mutation de l'ADN mitochondrial	255210	<b>21</b>
Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie	70474	≤10
Syndrome de Leigh avec leucodystrophie	255241	<b>16</b>
Syndrome de Leigh*	506	<b>135</b>
Syndrome de Lemierre	137839	≤10
Syndrome de Lennox-Gastaut	2382	<b>976</b>
Syndrome de Lesch-Nyhan	510	<b>62</b>
Syndrome de leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière-élévation des lactates	137898	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
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	32
Syndrome de Li-Fraumeni	524	53
Syndrome de lipodystrophie-déficience intellectuelle-surdité	50811	≤10
Syndrome de lipomes naso-palpébraux-colobome	2399	≤10
Syndrome de lissencéphalie à prédominance postérieure-pont et moelle allongée larges et plats-défauts de croisement de la ligne médiane	572013	≤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	537
Syndrome de Lowe-Kohn-Cohen	2408	≤10
Syndrome de Lown-Ganong-Levine	844	≤10
Syndrome de Lowry-MacLean	2409	≤10
Syndrome de Lowry-Wood	1824	≤10
Syndrome de Lujan-Fryns	776	72
Syndrome de l'ulcère solitaire du rectum	209964	≤10
Syndrome de Luscan-Lumish	597738	≤10
Syndrome de luxation de la hanche-dysmorphie	2412	15
Syndrome de l'X fragile	908	2029
Syndrome de lymphoendothéliomatose multifocale-thrombocytopenie	464321	≤10
Syndrome de lymphoedème-distichiasis	33001	56
Syndrome de Lynch	144	247
Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-autisme	210548	31
Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-trouble neurologique du développement-petit thorax	457485	24
Syndrome de macrocéphalie-paraplégie spastique-dysmorphie	2429	13
Syndrome de macrocéphalie-petite taille-paraplégie	2427	≤10
Syndrome de macrocéphalie-retard de développement	397612	41
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

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de Maffucci	163634	17
Syndrome de mains et pieds fendus-surdité	71271	≤10
Syndrome de Majeed	77297	≤10
Syndrome de maladie coeliaque-calcifications cérébrales-épilepsie	1459	≤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 Klippel-Feil-myopathie-dysmorphie faciale	447974	≤10
Syndrome de malformations cérébrales-anomalies musculosquelettiques-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	500150	18
Syndrome de malformations cérébrales-cardiopathie congénitale-polydactylie postaxiale	75389	≤10
Syndrome de Marcus-Gunn	91412	38
Syndrome de Marden-Walker	2461	≤10
Syndrome de Marfan	558	7621
Syndrome de Marfan néonatal	284979	28
Syndrome de Marinesco-Sjögren	559	20
Syndrome de Marshall	560	54
Syndrome de Marshall-Smith	561	14
Syndrome de Matthew-Wood	2470	≤10
Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	3109	705
Syndrome de Mazabraud	57782	16
Syndrome de McCune-Albright	562	464
Syndrome de McDonough	2471	≤10
Syndrome de McKusick-Kaufman	2473	≤10
Syndrome de McLeod	59306	13
Syndrome de Meacham	3097	≤10
Syndrome de mèches blanches-anomalies multiples	2475	≤10
Syndrome de Meckel	564	13
Syndrome de mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie postaxiale-hydrocéphalie	83473	22
Syndrome de mégalocornée-déficience intellectuelle	2479	≤10
Syndrome de MEHMO	85282	≤10
Syndrome de Meige	93964	162
Syndrome de Meigs	314451	≤10
Syndrome de Melkersson-Rosenthal	2483	22
Syndrome de Melnick-Needles	2484	18
Syndrome de méningocèle latérale	2789	≤10
Syndrome de Menke-Hennekam	592574	≤10
Syndrome de mésomélie-synostoses	2496	≤10
Syndrome de microbrachycéphalie sévère-déficience intellectuelle-paralysie cérébrale athésosique	1236	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de microbrachycéphalie-ptosis-fente labiale	2511	<b>15</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-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 sévère-anomalies congénitales multiples associé à SETD2	597743	≤10
Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-surdité neurosensorielle-épilepsie-tonus musculaire anormal	457351	≤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 et vermis cérébelleux-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	500159	≤10
Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	457284	≤10
Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie	2526	<b>29</b>
Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire	294016	≤10
Syndrome de microcéphalie-neuropathie sensitivo-motrice axonale complexe	423894	≤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	<b>11</b>
Syndrome de microdélétion 11q22.2q22.3	444002	≤10
Syndrome de microdélétion 12q14	94063	<b>11</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
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>157</b>
Syndrome de microdélétion 15q13.3	199318	<b>107</b>
Syndrome de microdélétion 15q14	261190	≤10
Syndrome de microdélétion 16p11.2 distale	261222	<b>133</b>
Syndrome de microdélétion 16p11.2 proximale	261197	<b>172</b>
Syndrome de microdélétion 16p11.2p12.2	261211	<b>47</b>
Syndrome de microdélétion 16p13.11	261236	<b>44</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	<b>14</b>
Syndrome de microdélétion 17q12	261265	<b>55</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 19p13.13	357001	≤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>102</b>
Syndrome de microdélétion 1q41q42	250999	≤10
Syndrome de microdélétion 1q44	238769	<b>20</b>
Syndrome de microdélétion 20p12.3	261295	≤10
Syndrome de microdélétion 20p13	313781	≤10
Syndrome de microdélétion 20q11.2	444051	≤10
Syndrome de microdélétion 20q13.2q13.3 paternelle	261304	≤10
Syndrome de microdélétion 20q13.33	261311	≤10
Syndrome de microdélétion 21q22.11q22.12	261323	<b>23</b>
Syndrome de microdélétion 22q11.2 distale	261330	<b>92</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>14</b>
Syndrome de microdélétion 2q24	1617	<b>22</b>
Syndrome de microdélétion 2q31.1	251014	≤10
Syndrome de microdélétion 2q32q33	251019	≤10
Syndrome de microdélétion 2q37	1001	<b>121</b>
Syndrome de microdélétion 3p25.3	435638	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de microdélétion 3q13	1621	12
Syndrome de microdélétion 3q26q27	356947	≤10
Syndrome de microdélétion 3q27.3	397695	≤10
Syndrome de microdélétion 3q29	65286	41
Syndrome de microdélétion 4q21	238750	14
Syndrome de microdélétion 5q14.3	228384	12
Syndrome de microdélétion 6p22	251046	≤10
Syndrome de microdélétion 6q16	171829	17
Syndrome de microdélétion 6q25	251056	15
Syndrome de microdélétion 7q11.23 distale	254351	12
Syndrome de microdélétion 7q31	251061	12
Syndrome de microdélétion 8p23.1	251071	54
Syndrome de microdélétion 8q21.11	284160	≤10
Syndrome de microdélétion 8q24.3	508488	22
Syndrome de microdélétion 9q31.1q31.3	401923	≤10
Syndrome de microdélétion 9p13	324313	≤10
Syndrome de microdélétion 9q21.13	531151	≤10
Syndrome de microdélétion 9q33.3q34.11	495818	≤10
Syndrome de microdélétion Xp22.3	1643	34
Syndrome de microdélétion Xq21	1435	≤10
Syndrome de microduplication 10q22.3q23.3	276422	≤10
Syndrome de microduplication 14q11.2	261229	≤10
Syndrome de microduplication 15q11q13	238446	99
Syndrome de microduplication 16p11.2 proximale	370079	100
Syndrome de microduplication 16p11.2p12.2	261204	39
Syndrome de microduplication 16p13.11	261243	49
Syndrome de microduplication 16p13.3	96078	15
Syndrome de microduplication 17p11.2	1713	97
Syndrome de microduplication 17p13.3	217385	28
Syndrome de microduplication 17q11.2	139474	14
Syndrome de microduplication 17q12	261272	60
Syndrome de microduplication 17q21.31	217340	≤10
Syndrome de microduplication 19p13.3	447980	≤10
Syndrome de microduplication 1q21.1	250994	57
Syndrome de microduplication 20q11.2	363659	≤10
Syndrome de microduplication 22q11.2 distale	261337	13
Syndrome de microduplication 2q23.1	313947	≤10
Syndrome de microduplication 3q26	96095	19
Syndrome de microduplication 3q29	251038	17
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	85
Syndrome de microduplication 7q11.23 distale	261102	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de microduplication 8q12	228399	≤10
Syndrome de microduplication Xp11.22p11.23	217377	17
Syndrome de microduplication Xq25	521258	≤10
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-fovéoschisis-drusen de la papille optique	251279	≤10
Syndrome de microsphérophakie-dysplasie métaphysaire	2551	≤10
Syndrome de microtie bilatérale-surdité-fente palatine	140963	≤10
Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille	2554	25
Syndrome de Miller Fisher	98919	187
Syndrome de Miller-Dieker	531	99
Syndrome de Mills	94091	≤10
Syndrome de Moebius	570	254
Syndrome de Moebius-neuropathie axonale-hypogonadisme hypogonadotrope	2560	≤10
Syndrome de Mohr-Tranebjaerg	52368	≤10
Syndrome de monosomie 7 familiale	495930	≤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	14
Syndrome de Mowat-Wilson	2152	147
Syndrome de Moynahan	2574	≤10
Syndrome de Muckle-Wells	575	92
Syndrome de mucoviscidose-gastrite-anémie mégaloblastique	2575	≤10
Syndrome de Mueller-Weiss	566943	≤10
Syndrome de Muenke	53271	126
Syndrome de Muir-Torre	587	125
Syndrome de Myhre	2588	53
Syndrome de myoclonie-ataxie cérébelleuse-surdité	2589	≤10
Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale	163696	≤10
Syndrome de myopathie à début précoce-aréflexie-détresse respiratoire-dysphagie	439212	≤10
Syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale	52430	28

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de myopathie centronucléaire liée à l'X-anomalies génitales	456328	≤10
Syndrome de myopathie mitochondriale-acidose lactique-surdité	2597	39
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
Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	69087	≤10
Syndrome de Nager	245	44
Syndrome de Nance-Horan	627	33
Syndrome de nanisme microcéphalique primordial-résistance à l'insuline	436182	≤10
Syndrome de nanisme ostéochondrodysplasique-surdité-rétinopathie pigmentaire	2653	≤10
Syndrome de Nelson	199244	20
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	115
Syndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz	2672	≤10
Syndrome de Neu-Laxova	2671	≤10
Syndrome de neuropathie auditive-atrophie optique	542585	18
Syndrome de neuropathie hypomyélinisante-arthrogrypose	2680	≤10
Syndrome de neuropathie périphérique-dysautonomie	2400	61
Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung	163746	12
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 congénitale-myélobiose-néphromégalie	369852	≤10
Syndrome de neutropénie-monocytopénie-surdité	2690	≤10
Syndrome de Nicolaidis-Baraitser	3051	56
Syndrome de Nijmegen	647	≤10
Syndrome de nodosités calleuses-leuconychie-surdité-hyperkératose palmoplantaire	2698	≤10
Syndrome de Noonan	648	2573
Syndrome de Noonan avec lentigines multiples	500	176
Syndrome de pachygyrie-déficiência intellectuelle-épilepsie	2798	57

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de Pai	1993	22
Syndrome de Pallister-Hall	672	63
Syndrome de pancytopenie progressive congénitale-déficit immunitaire en cellules B-dysplasie squelettique	508542	≤10
Syndrome de papille optique colobomateuse-atrophie maculaire-choriorétinopathie	435930	≤10
Syndrome de Papillon-Lefèvre	678	35
Syndrome de paralysie du larynx-déficiência intellectuelle	2375	≤10
Syndrome de paralysie faciale congénitale héréditaire-surdité variable	306530	≤10
Syndrome de paraparésie spastique-surdité	2815	28
Syndrome de paraplégie spastique-déficiência intellectuelle-nystagmus-obésité	521390	≤10
Syndrome de paraplégie spastique-glaucome-déficiência 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-poikilodermie	2821	≤10
Syndrome de paraplégie spastique-retard de développement sévère-épilepsie	464282	≤10
Syndrome de paraplégie-déficiência intellectuelle-hyperkératose	2824	≤10
Syndrome de parésie spastique-puberté précoce	2826	≤10
Syndrome de parkinsonisme précoce-déficiência intellectuelle	2379	≤10
Syndrome de Partington	94083	23
Syndrome de Pearson	699	40
Syndrome de pectus excavatum-macrocéphalie-dysplasie unguéale	2835	≤10
Syndrome de Pendred	705	363
Syndrome de Perlman	2849	≤10
Syndrome de Perniola-Krajewska-Carnevale	2850	≤10
Syndrome de Perrault	2855	44
Syndrome de persistance des canaux de Müller	2856	39
Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-bêta-thalassémie	46532	≤10
Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-drépanocytose	251380	55
Syndrome de Peters plus	709	46
Syndrome de petite taille-âge osseux avancé-arthrose précoce	435804	24
Syndrome de petite taille-anomalies hypophysaires et cérébelleuses-selle turcique anormale	85442	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de petite taille-atrophie optique-anomalie de Pelger-Huët	391677	≤10
Syndrome de petite taille-brachydactylie-obésité-retard global de développement	464288	≤10
Syndrome de petite taille-dysplasie squelettique-dégénérescence rétinienne-déficience intellectuelle-surdité neurosensorielle	589442	≤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	131
Syndrome de Pfeiffer	710	113
Syndrome de PI3K-delta activé	397596	52
Syndrome de piébaldisme-anomalies neurologiques	2885	≤10
Syndrome de Pierpont	487825	11
Syndrome de Pierre Robin isolé	718	2072
Syndrome de Pierre Robin-anomalie facio-digitale	2888	71
Syndrome de Pierre Robin-contractions-retard de développement	436003	14
Syndrome de Pierre Robin-déficience intellectuelle-brachydactylie	364577	≤10
Syndrome de Pierson	2670	≤10
Syndrome de Pitt-Hopkins	2896	197
Syndrome de Plummer-Vinson	54028	≤10
Syndrome de poikilodermie héréditaire fibrosante-myopathie rétractile-fibrose pulmonaire	221043	≤10
Syndrome de Poland	2911	445
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 dentelée	157798	≤10
Syndrome de polypose intestinale*	104010	62
Syndrome de polypose juvénile	2929	58
Syndrome de porencéphalie-hypoplasie cérébelleuse-malformations internes	2941	≤10
Syndrome de porencéphalie-microcéphalie-cataracte bilatérale congénitale	306547	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de Potocki-Shaffer	52022	20
Syndrome de pouce triphalangé-brachyectrodactylie	2947	≤10
Syndrome de pouce triphalangé-polysyndactylie	2950	≤10
Syndrome de Prader-Willi	739	2089
Syndrome de Prader-Willi-like associé à MAGEL2	398069	25
Syndrome de Prader-Willi-like associé à SIM1	398079	≤10
Syndrome de Prader-Willi-like*	398073	29
Syndrome de prédisposition au carcinome rénal et mélanome associé à MITF	293822	22
Syndrome de prédisposition aux cancers hématologiques associé à DDX41	488647	≤10
Syndrome de progeria-petite taille-naevus pigmentés	2959	≤10
Syndrome de Protée	744	141
Syndrome de pseudo-infection intra-utérine congénitale	1229	≤10
Syndrome de pterygium colli-déficience intellectuelle-anomalies des doigts	2988	≤10
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	12
Syndrome de régression motrice et cognitive de l'enfance avec syndrome extrapyramidal	500180	≤10
Syndrome de régression neurodéveloppementale-dystonie-épilepsie lié à IRF2BPL	597623	≤10
Syndrome de régression psychomotrice-apraxie oculomotrice-anomalie du mouvement-néphropathie	505242	≤10
Syndrome de Renpenning	3242	36
Syndrome de résistance à la thyroïdolibérine	99832	≤10
Syndrome de résistance aux récepteurs des oestrogènes	785	≤10
Syndrome de résistance généralisée aux glucocorticoïdes	786	11
Syndrome de retard de croissance et de développement-hypotonie-troubles visuels-acidose lactique	391348	≤10
Syndrome de retard de croissance intra-utérin-malformation corticale-contractions congénitales	2570	≤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	16
Syndrome de retard de croissance-hydrocéphalie-hypoplasie pulmonaire	3035	≤10
Syndrome de retard de développement-dysmorphie faciale par déficit en MED13L	369891	53
Syndrome de retard de développement-microcéphalie-dysmorphie faciale associé à THOC6	363444	≤10



Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de retard de développement-ostéopé- nie-anomalies ectodermiques	73223	≤10
Syndrome de retard de développement-retard de lan- gage-déficience intellectuelle-troubles visuels-dys- morphie faciale associé à CHD3	599082	22
Syndrome de retard de langage-asymétrie fa- ciale-strabisme-incisure du lobe de l'oreille	3038	20
Syndrome de retard global de développement-alopé- cie-macrocéphalie-dysmorphie faciale-anomalies cérébrales structurelles	544488	≤10
Syndrome de retard global de développement-ano- malies neuro-ophtalmologiques-épilepsie-déficience intellectuelle	488613	≤10
Syndrome de retard global de développement-ano- malies visuelles-atrophie cérébelleuse progres- sive-hypotonie axiale	480898	≤10
Syndrome de rétinite pigmentaire-déficience intellec- tuelle-surdité-hypogonadisme	3085	≤10
Syndrome de Rett	778	745
Syndrome de Rett atypique	3095	252
Syndrome de Revesz	3088	≤10
Syndrome de Reye	3096	13
Syndrome de Reynolds	779	37
Syndrome de Richieri-Costa-Pereira	3102	≤10
Syndrome de Roberts	3103	≤10
Syndrome de Robinow	97360	61
Syndrome de Roifman	353298	≤10
Syndrome de Romano-Ward	101016	298
Syndrome de Rothmund-Thomson	2909	42
Syndrome de Rotor	3111	≤10
Syndrome de Roussy-Lévy	3115	≤10
Syndrome de rubéole congénitale	290	26
Syndrome de Rubinstein-Taybi	783	444
Syndrome de Saethre-Chotzen	794	156
Syndrome de Saldino-Mainzer	140969	≤10
Syndrome de Sandifer	71272	≤10
Syndrome de Sanjad-Sakati	2323	≤10
Syndrome de Schinzel-Giedion	798	23
Syndrome de Schnitzler	37748	58
Syndrome de Schöpf-Schulz-Passarge	50944	≤10
Syndrome de Schwartz-Jampel	800	16
Syndrome de sclérose en plaques-ichtyose-déficit en facteur VIII	3151	≤10
Syndrome de Scott	806	39
Syndrome de Seckel	808	37
Syndrome de Senior-Boichis	84081	17
Syndrome de Senior-Loken	3156	79
Syndrome de sensibilisation aux érythrocytes	324636	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de séquence de Robin-oligodactylie	3104	15
Syndrome de Sézary	3162	≤10
Syndrome de Sheehan	91355	108
Syndrome de Sheldon-Hall	1147	18
Syndrome de Shprintzen-Goldberg	2462	44
Syndrome de Shwachman-Diamond	811	103
Syndrome de Sillence	3168	≤10
Syndrome de Silver-Russell	813	785
Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel	373	73
Syndrome de Sjögren-Larsson	816	50
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	818	86
Syndrome de Smith-Magenis	819	365
Syndrome de Sneddon	820	51
Syndrome de Sotos	821	573
Syndrome de spasmes infantiles-pouces larges	3173	≤10
Syndrome de spasticité-déficience intellectuelle-épi- lepsie lié à l'X	3175	≤10
Syndrome de spina bifida-hypospadias	3176	≤10
Syndrome de stéatocystome multiple-dents néona- tales	3184	≤10
Syndrome de Steel	438117	≤10
Syndrome de Steinfeld	3186	≤10
Syndrome de sténose médullaire diaphysaire-tumeur osseuse	85182	≤10
Syndrome de sténose subaortique-petite taille	3191	≤10
Syndrome de Stickler	828	817
Syndrome de Stormorken-Sjaastad-Langset	3204	13
Syndrome de Stromme	506307	≤10
Syndrome de Sturge-Weber	3205	459
Syndrome de Stüve-Wiedemann	3206	15
Syndrome de surdité de conduction-anomalie de l'oreille externe	3216	58
Syndrome de surdité neurosensorielle progres- sive-cardiomyopathie hypertrophique	228012	≤10
Syndrome de surdité neurosensorielle-thrombo- cytopenie associé à DIAPH1	494444	≤10
Syndrome de surdité-déficience intellectuelle type Martin-Probst	85321	≤10
Syndrome de surdité-encéphaloneuropathie-obési- té-valvulopathie	254898	≤10
Syndrome de surdité-hypogonadisme	90646	≤10
Syndrome de surdité-hypoplasie de l'email-anomalie des ongles	3220	15
Syndrome de surdité-infertilité	94064	≤10
Syndrome de surdité-lymphoedème-leucémie	3226	≤10
Syndrome de surdité-onychodystrophie autosomique dominant	79499	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de surdit�-onychodystrophie*	3231	≤10
Syndrome de surdit�-oreille anormale-paralysie faciale	3232	14
Syndrome de surdit�-ptosis-anomalies squelettiques	3236	≤10
Syndrome de surdit�-syndrome craniofacial	3241	≤10
Syndrome de Susac	838	80
Syndrome de Sweet	3243	45
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 d� � une microduplication 2q31.1	294026	≤10
Syndrome de syndactylie-t�l�canthus-malformations r�nale et anog�nitale	140952	≤10
Syndrome de synostose radio-ulnaire-microc�phalie-scoliose	3268	≤10
Syndrome de synostose radio-ulnaire-thrombocytop�nie am�gacaryocytaire	71289	≤10
Syndrome de tachycardie orthostatique posturale par d�ficit en NET	443236	≤10
Syndrome de TAFRO	457077	≤10
Syndrome de Tatton-Brown-Rahman	404443	58
Syndrome de t�l�canthus-hypert�lorisme-strabisme-pied creux	3293	≤10
Syndrome de Temple	254516	49
Syndrome de Temple-Baraitser	420561	≤10
Syndrome de Temtamy	1777	11
Syndrome de tetra-am�lie-malformations multiples	3301	≤10
Syndrome de t�tralogie de Fallot-petite taille-d�ficiency intellectuelle	3304	≤10
Syndrome de t�trapl�gie spastique-d�ficiency intellectuelle-r�tinite pigmentaire	3011	≤10
Syndrome de Thakker-Donnai	1780	45
Syndrome de Thomas	3316	≤10
Syndrome de thrombocytop�nie-aplasie radiale	3320	52
Syndrome de tibia absent-polydactylie-kyste arachno�dien	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	13
Syndrome de Tolosa-Hunt	64686	21
Syndrome de Toriello-Carey	3338	≤10
Syndrome de Toriello-Lacassie-Droste	3339	≤10
Syndrome de torticolis-ch�lo�ides-cryptorchidie	3341	≤10
Syndrome de tortuosit� art�rielle	3342	44
Syndrome de Townes-Brocks	857	159

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de transfusion foeto-foetale	95431	19
Syndrome de Treacher-Collins	861	352
Syndrome de tremblement essentiel progressif-trouble s�v�re du langage-dysmorphie faciale-d�ficiency intellectuelle-trouble du comportement	457212	≤10
Syndrome de trichom�galie-d�g�n�rescence r�tinienne pigmentaire-retard de croissance	3363	≤10
Syndrome de trigonoc�phalie-anomalies des extr�mit�s	3365	≤10
Syndrome de trigonoc�phalie-petite taille-retard de croissance	3369	≤10
Syndrome de tripllication 16p12.1p12.3	485405	≤10
Syndrome de trismus-pseudocamptodactylie	3377	≤10
Syndrome de trouble neurod�veloppemental s�v�re-st�r�otypies motrices-constipation chronique-trouble du rythme veille-sommeil associ� � NRXN1	600663	≤10
Syndrome de troubles de comportement-d�ficiency intellectuelle-ob�sit�-dysmorphie associ� � PHIP	589905	≤10
Syndrome de tubulopathie r�nale-enc�phalopathie-insuffisance h�pathique	254902	≤10
Syndrome de Turner	881	4443
Syndrome de VACTERL-hydroc�phalie	3412	46
Syndrome de Van den Ende-Gupta	2460	≤10
Syndrome de Van der Woude	888	285
Syndrome de varicelle cong�nitale	291	≤10
Syndrome de vasoconstriction c�r�brale r�versible	284388	≤10
Syndrome de ventriculom�galie-maladie des kystes r�naux	443988	≤10
Syndrome de Verloove-Van Horick-Brubakk	3429	≤10
Syndrome de verrues multiples-d�ficit immunitaire-lymphoed�me-dysplasies anog�nitales	568056	≤10
Syndrome de Vici	1493	≤10
Syndrome de von Willebrand acquis	99147	319
Syndrome de Waardenburg	3440	547
Syndrome de Waardenburg-Shah	897	50
Syndrome de Walker-Warburg	899	26
Syndrome de Weaver	3447	28
Syndrome de Weill-Marchesani	3449	31
Syndrome de Wells	901	≤10
Syndrome de Werner	902	19
Syndrome de Werner atypique	79474	≤10
Syndrome de White-Sutton	468678	55
Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	3455	≤10
Syndrome de Wiedemann-Steiner	319182	150
Syndrome de Wildervanck	3456	≤10
Syndrome de Williams	904	1138
Syndrome de Williams-Campbell	411501	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome de Wilson-Turner	3459	≤10
Syndrome de Wiskott-Aldrich	906	189
Syndrome de Witteveen-Kolk	500163	38
Syndrome de Wolcott-Rallison	1667	≤10
Syndrome de Wolf-Hirschhorn	280	117
Syndrome de Wolfram	3463	282
Syndrome de Wolfram-like	411590	40
Syndrome de Woodhouse-Sakati	3464	27
Syndrome de Wyburn-Mason	53719	≤10
Syndrome de Young	3471	≤10
Syndrome de Yunis-Varon	3472	≤10
Syndrome de Zellweger	912	50
Syndrome de Zellweger-like sans anomalies peroxy-somales	50812	≤10
Syndrome de Zimmermann-Laband	3473	≤10
Syndrome d'ectopie du cristallin-dystrophie choroïdienne-myopie	1884	12
Syndrome d'ectrodactylie-paraplégie spastique-déficience intellectuelle	1891	≤10
Syndrome d'ectrodactylie-polydactylie	1892	≤10
Syndrome d'effusion uvéale idiopathique	209956	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	287	464
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 1	230839	31
Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile	285	2814
Syndrome d'Ehlers-Danlos lié à l'X	75497	12
Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural	2953	11
Syndrome d'Ehlers-Danlos myopathique	536516	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal	75392	24
Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique	536471	12
Syndrome d'Ehlers-Danlos type arthrochlasique	1899	15
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cardiaque valvulaire	230851	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique	536545	63
Syndrome d'Ehlers-Danlos type dermatosparaxis	1901	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire	286	953
Syndrome d'Ehlers-Danlos*	98249	1796
Syndrome d'Ehlers-Danlos/ostéogenèse imparfaite	230857	28
Syndrome d'Eisenmenger	97214	340
Syndrome d'Ellis-Van Creveld	289	55
Syndrome d'Emanuel	96170	16
Syndrome d'Emery-Nelson	1927	≤10
Syndrome d'emphysème-fibrose pulmonaire combinés	300564	470
Syndrome d'encéphalomyopathie néonatale-cardiomyopathie-détresse respiratoire	457185	≤10
Syndrome d'encéphalopathie épileptique infantile précoce-cécité corticale-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	411986	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome d'encéphalopathie-cardiomyopathie hypertrophique-néphropathie tubulaire	319678	≤10
Syndrome DEND	79134	≤10
Syndrome d'entéropathie et endocrinopathie auto-immunes-susceptibilité aux infections chroniques	391487	≤10
Syndrome d'éosinophilie-myalgies lié au tryptophane	2582	≤10
Syndrome d'épaississement de la suture métopique-ptosis-dysmorphie faciale	502430	≤10
Syndrome d'épidermolyse staphylococcique	36236	12
Syndrome d'épilepsie à début précoce-déficience intellectuelle-anomalies cérébrales	488635	13
Syndrome d'épilepsie focale-déficience intellectuelle-malformation cérébro-cérébelleuse	352587	23
Syndrome d'épilepsie généralisée-dyskinésie paroxystique	79137	≤10
Syndrome d'épilepsie liée à l'X-difficulté d'apprentissage-troubles du comportement	85294	19
Syndrome d'épilepsie rolandique-dyspraxie de la parole	163721	12
Syndrome d'épilepsie rolandique-dystonie paroxystique induite par l'effort-crampe de l'écrivain	163727	≤10
Syndrome d'épilepsie-microcéphalie-dysplasie squelettique	1948	≤10
Syndrome d'épilepsie-télangiectasie	1951	≤10
Syndrome des abcès aseptiques corticosensibles	54251	17
Syndrome des antiphospholipides néonatal	398097	96
Syndrome des antisynthétases	81	1081
Syndrome des cheveux incoiffables	1410	17
Syndrome des contractures congénitales létales type 1	1486	≤10
Syndrome des contractures congénitales létales*	294965	≤10
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Beemer-Langer	93268	≤10
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Majewski	93269	≤10
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Saldino-Noonan	93270	≤10
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Verma-Naumoff	93271	≤10
Syndrome des côtes courtes-polydactylie*	1505	≤10
Syndrome des ongles jaunes	662	51
Syndrome des plaquettes grises	721	23
Syndrome des pointes-ondes continues du sommeil	725	529
Syndrome des pouces absents-petite taille-déficit immunitaire	2951	≤10
Syndrome des pouces en adduction-arthrogrypose, type Christian	2952	12
Syndrome des ptérygium multiples*	294060	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome des ptérygius multiples autosomique dominant	65743	≤10
Syndrome des ptérygius multiples autosomique récessif	2990	18
Syndrome des ptérygius poplités autosomique dominant	1300	11
Syndrome des ptérygius poplités*	294963	≤10
Syndrome des spasmes infantiles	3451	1849
Syndrome des synostoses multiples	3237	59
Syndrome des torsades de pointes à couplage court	51084	27
Syndrome d'Evans	1959	500
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'hémimélie tibiale-polysyndactylie-pouce triphalangé	988	15
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	164
Syndrome d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie	35878	43
Syndrome d'hyperkératose-hyperpigmentation	1336	≤10
Syndrome d'hypermobilité articulaire familiale	2295	682
Syndrome d'hypernatrémie adipsique hypothalamique	443101	≤10
Syndrome d'hyperornithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie	415	26
Syndrome d'hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire	99880	27
Syndrome d'hyperphosphatasie-déficiência intellectuelle	247262	≤10
Syndrome d'hyperstimulation ovarienne	64739	≤10
Syndrome d'hypertélorisme associé à SPECC1L	1519	28
Syndrome d'hypertélorisme-hypospadias-polysyndactylie	2211	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
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-alcalose	363694	≤10
Syndrome d'hypodontie-dysplasie unguéale	2228	≤10
Syndrome d'hypoglossie-hypodactylie	989	27
Syndrome d'hypoglycémie pancréatogène sans insulinome	276608	15
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope masculin-déficiência intellectuelle-anomalies squelettiques	2234	≤10
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope primaire-alopécie partielle	2232	≤10
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope-cataracte	2410	≤10
Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-microcéphalie sévère-surdité neurosensorielle-dysmorphie	293967	≤10
Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-rétinite pigmentaire	2235	≤10
Syndrome d'hypogonadisme-prolapsus de la valve mitrale-déficiência intellectuelle	2233	≤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	104
Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie	2241	≤10
Syndrome d'hypopigmentation-kératodermie palmoplantaire ponctué	324561	≤10
Syndrome d'hypoplasie cérébelleuse-dégénérescence tapéto-rétinienne	2246	≤10
Syndrome d'hypoplasie de la jambe-cataracte	2310	≤10
Syndrome d'hypoplasie de la substance blanche-agénésie du corps calleux-déficiência intellectuelle	3207	≤10
Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire	293864	≤10
Syndrome d'hypoplasie du pouce-alopécie-anomalie de la pigmentation	2251	≤10
Syndrome d'hypoplasie du radius-pouces triphalangés-hypospadias-progénie	2252	≤10
Syndrome d'hypoplasie du rayon radial-atrésie des choanes	3026	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome d'hypoplasie fovéale-cataracte présénile	2253	<b>22</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'hypospadias-déficiência intellectuelle type Goldblatt	2261	≤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-cystinurie type 1*	238517	≤10
Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale associé à PURA	438213	<b>35</b>
Syndrome d'hypotonie-retard staturo-pondéral-microcéphalie	79507	<b>60</b>
Syndrome d'hypotonie-trouble sévère du langage-retard cognitif sévère	371364	<b>11</b>
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-photo-phobie	2273	<b>17</b>
Syndrome d'ichtyose-alopécie-éclabion-ectropion-déficiência intellectuelle	2269	≤10
Syndrome d'ichtyose-hypotrichose	91132	≤10
Syndrome d'ichtyose-petite taille-brachydactylie-microsphérophakie	363992	≤10
Syndrome d'ichtyose-prématurité	88621	<b>16</b>
Syndrome d'Imerslund-Gräsbeck	35858	<b>50</b>
Syndrome d'infection chronique au virus Epstein-Barr	2566	<b>45</b>
Syndrome d'insensibilité aux androgènes*	754	<b>62</b>
Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes	99429	<b>227</b>
Syndrome d'insensibilité partielle aux androgènes	90797	<b>144</b>
Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable	293978	<b>34</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

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-manifestations multisystémiques	370088	≤10
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	<b>22</b>
Syndrome d'insulino-résistance type B	2298	≤10
Syndrome d'irradiation aiguë	454831	≤10
Syndrome d'Isaac	84142	<b>120</b>
Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie	293987	<b>39</b>
Syndrome d'Ochoa	2704	<b>17</b>
Syndrome d'odontomatose-aorte-sténose oesophagienne	2724	≤10
Syndrome d'oedème du nerf optique-splénomégalie	313800	≤10
Syndrome d'Ogden	276432	<b>15</b>
Syndrome d'Okhiro	93293	<b>155</b>
Syndrome d'Omenn	39041	<b>21</b>
Syndrome d'Ondine	661	<b>176</b>
Syndrome DOORS	79500	≤10
Syndrome d'ophtalmoplégie-déficiência intellectuelle-langue scrotale	2743	≤10
Syndrome d'Opitz GBBB	2745	<b>50</b>
Syndrome d'opsoclonie-myoclonie	1183	<b>101</b>
Syndrome d'ostéogénèse imparfaite-microcéphalie-cataracte	2772	≤10
Syndrome d'ostéopathie striée-hyperpigmentation-mèche blanche	2779	≤10
Syndrome d'ostéopathie striée-sclérose crânienne	2780	<b>39</b>
Syndrome d'ostéoporose-hypopigmentation oculocutanée	2786	≤10
Syndrome d'ostéoporose-macrocéphalie-cécité-hyperlaxité articulaire	2787	≤10
Syndrome d'ostéoporose-pseudogliome	2788	<b>17</b>
Syndrome d'ostéosclérose-ichtyose-insuffisance ovarienne précoce	75325	≤10
Syndrome d'ostéosclérose-retard de développement-craniosynostose	178377	≤10
Syndrome d'O'Sullivan-McLeod	99965	≤10
Syndrome douloureux épisodique familial	391384	≤10
Syndrome douloureux régional complexe	83452	<b>380</b>
Syndrome du cat-eye	195	<b>82</b>
Syndrome du choc toxique bactérien	36234	≤10
Syndrome du chromosome 1 en anneau	1437	≤10
Syndrome du chromosome 10 en anneau	1438	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome du chromosome 11 en anneau	96175	≤10
Syndrome du chromosome 12 en anneau	1439	≤10
Syndrome du chromosome 13 en anneau	96176	≤10
Syndrome du chromosome 14 en anneau	1440	12
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	26
Syndrome du chromosome 19 en anneau	1443	≤10
Syndrome du chromosome 2 en anneau	96171	≤10
Syndrome du chromosome 20 en anneau	1444	42
Syndrome du chromosome 21 en anneau	1445	17
Syndrome du chromosome 22 en anneau	1446	25
Syndrome du chromosome 3 en anneau	96172	≤10
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	138
Syndrome du coeur droit hypoplasique*	98723	≤10
Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons	2036	≤10
Syndrome du défilé thoracique	97330	28
Syndrome du faciès acromégaïoïde	965	≤10
Syndrome du grêle court congénital	2301	93
Syndrome du grêle court primaire*	365563	≤10
Syndrome du grêle court secondaire	95427	1319
Syndrome du grêle court*	104008	657
Syndrome du motoneurone inférieur, forme tardive de l'adulte	276435	35
Syndrome du naevus comédonien	64754	≤10
Syndrome du naevus de Becker	64755	32
Syndrome du naevus épidermique	35125	216
Syndrome du naevus sébacé linéaire	2612	183
Syndrome du ptérygium antécubital	2987	≤10
Syndrome du QT court familial	51083	49
Syndrome du QT long familial*	768	2012
Syndrome du sinus silencieux	71276	≤10
Syndrome du tératome croissant	314613	≤10
Syndrome d'Ulbright-Hodes	3404	≤10
Syndrome d'Urban-Rogers-Meyer	3409	≤10
Syndrome d'Usher	886	1315
Syndrome d'utérus double-hémivagin-agénésie rénale	3411	89
Syndrome dysequilibrium	1766	113
Syndrome EAST	199343	15

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome EDICT	293936	65
Syndrome EEC	1896	124
Syndrome EEM	1897	≤10
Syndrome épileptique par infection fébrile	163703	77
Syndrome extrapyramidal-déficience intellectuelle-épilepsie	468620	≤10
Syndrome facio-cardio-rénal	1973	≤10
Syndrome faciédigitogénital autosomique récessif	1974	18
Syndrome familial auto-inflammatoire au froid associé à NLRC4	576349	≤10
Syndrome familial avec prédisposition aux cancers par mutations bialléliques de BRCA2	319462	14
Syndrome familial de dystrophie rétinienne progressive-cobome-cataracte congénitale	488197	≤10
Syndrome familial des naevus atypiques	404560	119
Syndrome FATCO	2492	≤10
Syndrome fémoro-facial	1988	≤10
Syndrome FG type 1	93932	≤10
Syndrome foetal des anticonvulsivants*	370068	≤10
Syndrome FOXG1	561854	49
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	16
Syndrome HANAC	73229	31
Syndrome HELLP	244242	30
Syndrome hémiconvulsion-hémiplégie-épilepsie idiopathique	86908	54
Syndrome hémolytique et urémique atypique	2134	643
Syndrome hémolytique et urémique dû à une infection	544482	1770
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-ophtalmoplégie	79091	≤10
Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer de l'ovaire	213524	28
Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	145	974
Syndrome hyperéosinophilique idiopathique	3260	532
Syndrome hyperéosinophilique primitif	314950	109

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome hyperéosinophilique secondaire	314962	<b>135</b>
Syndrome hyperéosinophilique*	168956	<b>153</b>
Syndrome hyper-IgE autosomique dominant	2314	<b>108</b>
Syndrome hyper-IgE*	331223	<b>18</b>
Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes	183663	<b>35</b>
Syndrome hyper-IgM sans susceptibilité aux infections opportunistes	183666	<b>14</b>
Syndrome hypoglycémique auto-immun	411593	<b>≤10</b>
Syndrome ICF	2268	<b>17</b>
Syndrome IMAGE	85173	<b>12</b>
Syndrome immuno-neurologique lié à l'X	2571	<b>≤10</b>
Syndrome infantile de fièvre récurrente-panniculite-dermatose	500062	<b>≤10</b>
Syndrome inflammatoire multisystémique chez l'enfant et l'adulte	598363	<b>299</b>
Syndrome inflammatoire/fièvre de longue durée inexpliquée	251332	<b>120</b>
Syndrome IRIDA	209981	<b>20</b>
Syndrome irido-cornéo-endothélial	64734	<b>≤10</b>
Syndrome IRVAN	209943	<b>≤10</b>
Syndrome ischio-vertébral	85200	<b>≤10</b>
Syndrome isotrétinoïne	2305	<b>≤10</b>
Syndrome isotrétinoïne-like	2306	<b>≤10</b>
Syndrome Kabuki	2322	<b>534</b>
Syndrome KBG	2332	<b>436</b>
Syndrome KID	477	<b>29</b>
Syndrome L1	275543	<b>108</b>
Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital	2363	<b>40</b>
Syndrome laryngo-onycho-cutané	2407	<b>≤10</b>
Syndrome létal de Larsen-like	2371	<b>≤10</b>
Syndrome létal d'encéphalocèle occipital-dysplasie squelettique	293925	<b>≤10</b>
Syndrome lié à l'X de microcéphalie-retard de croissance-prognathisme-cryptorchidie	435938	<b>≤10</b>
Syndrome LIG4	99812	<b>≤10</b>
Syndrome limb-mammary	69085	<b>≤10</b>
Syndrome LUMBAR	83628	<b>39</b>
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun	3261	<b>111</b>
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun avec infections virales récurrentes	275517	<b>≤10</b>
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun dû à une haploinsuffisance de CTLA-4	436159	<b>34</b>
Syndrome lymphoprolifératif*	238510	<b>13</b>
Syndrome MAGIC	324972	<b>21</b>
Syndrome main-pied-utérus	2438	<b>≤10</b>
Syndrome malin des neuroleptiques	94093	<b>≤10</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome marfanoïde type de Silva	2464	<b>≤10</b>
Syndrome marfanoïde-déficience intellectuelle autosomique récessif	2463	<b>30</b>
Syndrome Meckel-like associé à NPHP3	3032	<b>≤10</b>
Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie	60040	<b>127</b>
Syndrome mégavessie-méga-uretères	238637	<b>49</b>
Syndrome MEGDEL	352328	<b>≤10</b>
Syndrome mélanome-tumeur du système nerveux	252206	<b>≤10</b>
Syndrome MEND	401973	<b>≤10</b>
Syndrome métamérique artérioveineux spinal	53721	<b>21</b>
Syndrome micro	2510	<b>30</b>
Syndrome microgédodique des phalanges	352636	<b>≤10</b>
Syndrome MIRAGE	494433	<b>≤10</b>
Syndrome MMEP	3434	<b>≤10</b>
Syndrome MOMO	2563	<b>≤10</b>
Syndrome multisystémique de dysfonctionnement des muscles lisses	404463	<b>≤10</b>
Syndrome multisystémique lié à LAMA5	521450	<b>≤10</b>
Syndrome muscle-oeil-cerveau	588	<b>16</b>
Syndrome myasthénique congénital	590	<b>617</b>
Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	43393	<b>182</b>
Syndrome myélodysplasique associé à une anomalie chromosomique isolée del(5q)	86841	<b>≤10</b>
Syndrome myélodysplasique non-classifié	98827	<b>31</b>
Syndrome myélodysplasique*	52688	<b>76</b>
Syndrome myéloprolifératif transitoire	420611	<b>102</b>
Syndrome MYH9	182050	<b>225</b>
Syndrome nail-patella	2614	<b>376</b>
Syndrome NARP	644	<b>75</b>
Syndrome néonatal d'ichtyose-cholangite sclérosante	59303	<b>11</b>
Syndrome néonatal létal de spasticité-encéphalopathie épileptique	435845	<b>≤10</b>
Syndrome néphrogénique d'antidiurèse inappropriée	93606	<b>11</b>
Syndrome néphrotique congénital type finlandais	839	<b>89</b>
Syndrome néphrotique corticorésistant d'origine génétique	656	<b>205</b>
Syndrome néphrotique corticorésistant idiopathique	567548	<b>246</b>
Syndrome néphrotique corticosensible idiopathique avec résistance secondaire aux stéroïdes	567546	<b>36</b>
Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec insuffisance surrénalienne	506334	<b>≤10</b>
Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec surdité neurosensorielle	280406	<b>≤10</b>
Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible	69061	<b>3887</b>
Syndrome néphrotique idiopathique*	357502	<b>846</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome neurodégénératif associée à l'énoyl-CoA réductase mitochondriale	508093	≤10
Syndrome neurodégénératif dû au déficit de transport cérébral des folates	217382	17
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 NEVADA	370059	≤10
Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs	2701	75
Syndrome Noonan-like avec leucémie myélomonocytaire juvénile	363972	19
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	97
Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire	2712	38
Syndrome oculo-ostéo-cutané	2713	≤10
Syndrome oculo-oto-dentaire	99806	≤10
Syndrome oculo-palato-cérébral	2714	≤10
Syndrome oculo-rénal-cérébelleux sévère	2715	≤10
Syndrome oro-facio-digital avec petite taille et brachymésophalangie	508501	≤10
Syndrome oro-facio-digital type 1	2750	56
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 orofacioidigital type 6	2754	≤10
Syndrome oro-facio-digital type 9	141007	≤10
Syndrome oro-facio-digital*	140997	36
Syndrome oto-dentaire	2791	13
Syndrome oto-facio-cervical	2792	≤10
Syndrome oto-palato-digital type 1	90650	16
Syndrome oto-palato-digital type 2	90652	≤10
Syndrome PAGOD	991	≤10
Syndrome paraplégie spastique-atrophie optique-neuropathie	320406	≤10
Syndrome paraplégie spastique-atrophie optique-neuropathie et apparentés*	431320	≤10
Syndrome PARC	2825	≤10
Syndrome parkinsonien-pyramidal	171695	65
Syndrome Patterson-Stevenson-Fontaine	2439	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome PEHO	2836	≤10
Syndrome PEHO-like	99807	≤10
Syndrome PENS	313936	≤10
Syndrome périodique associé à la cryopyrine*	208650	81
Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale	32960	139
Syndrome PFAPA	42642	2060
Syndrome PHACE	42775	124
Syndrome plaquettaire du Québec	220436	45
Syndrome POEMS	2905	158
Syndrome polymalformatif léthal type Boissel	210144	12
Syndrome post-poliomyélite	2942	288
Syndrome progéroïde cardio-cutané lié à LMNA	363618	≤10
Syndrome progéroïde type Petty	2963	≤10
Syndrome Proteus-like	2969	≤10
Syndrome prune belly	2970	81
Syndrome pseudo-Huntington*	158266	≤10
Syndrome pseudoxanthome élastique-like avec rétinite pigmentaire	436274	≤10
Syndrome RAPADILINO	3021	≤10
Syndrome Ravine	99852	61
Syndrome rectus abdominis	51890	≤10
Syndrome rein-colobome	1475	165
Syndrome respiratoire aigu sévère	140896	29
Syndrome respiratoire du Moyen-Orient	576074	≤10
Syndrome RHYNS	140976	≤10
Syndrome SAPHO	793	275
Syndrome SCALP	370052	≤10
Syndrome SERKAL	139466	≤10
Syndrome SHORT	3163	22
Syndrome spondylo-camptodactylie	3180	≤10
Syndrome TARP	2886	11
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	96
Syndrome tricho-dentaire	3351	≤10
Syndrome tricho-dento-osseux	3352	≤10
Syndrome tricho-rétino-dento-digital	1264	≤10
Syndrome trichorhinophalangien type 2	502	30
Syndrome trichorhinophalangien types 1 et 3	77258	56
Syndrome tricho-rhino-phalangien*	324764	69
Syndrome triple A	869	96
Syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN*	306498	34
Syndrome vélo-facio-squelettique	3424	≤10



Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Syndrome VEXAS	596753	<b>126</b>
Syndrome WAGR	893	<b>61</b>
Syndrome WHIM	51636	≤10
Syngnathie congénitale isolée	141214	≤10
Synostose huméro-cubitale	94056	≤10
Synostose huméro-radiale	3265	<b>21</b>
Synostose huméro-radio-cubitale	3266	≤10
Synostose lambdaïde familiale	3267	≤10
Synostose radio-ulnaire congénitale	3269	<b>57</b>
Synostose spondylo-carpo-tarsienne	3275	<b>22</b>
Synovite villonodulaire pigmentée	66627	<b>15</b>
Syphilis congénitale	499009	≤10
Syringocystadénome papillifère	840	≤10
Syringomyélie primaire	99856	<b>663</b>
Syringomyélie secondaire	99857	<b>318</b>
Syringomyélie*	3280	<b>329</b>
Tachyarythmie atriale et trouble de conduction cardiaque infra-Hisienne familiales	436242	≤10
Tachycardie atriale multifocale	3282	<b>11</b>
Tachycardie hisienne	3283	≤10
Tachycardie ventriculaire incessante du nouveau-né	45453	≤10
Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	3286	<b>338</b>
Télangiectasie essentielle généralisée	280774	≤10
Télangiectasie hémorragique héréditaire	774	<b>3471</b>
Télangiectasie maculaire idiopathique type 1	353344	<b>11</b>
Télangiectasie maculaire idiopathique type 3	353351	≤10
Tératome extragonadique	883	<b>100</b>
Tératome malin de l'ovaire	398987	≤10
Tétralogie de Fallot	3303	<b>2729</b>
Tétraplégie spastique congénitale héréditaire	210141	<b>20</b>
Tétrasonomie 12p	884	<b>83</b>
Tétrasonomie 18p	3307	<b>48</b>
Tétrasonomie 21	96055	≤10
Tétrasonomie 9p	3310	<b>22</b>
Tétrasonomie X	9	<b>17</b>
Thrombasthénie de Glanzmann	849	<b>352</b>
Thrombocytémie essentielle	3318	<b>84</b>
Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale	3319	<b>18</b>
Thrombocytopénie auto-immune*	71203	<b>130</b>
Thrombocytopénie autosomique dominante avec défaut de sécrétion plaquettaire	466806	≤10
Thrombocytopénie avec anémie dysérythropoïétique congénitale	67044	≤10
Thrombocytopénie héréditaire avec myélofibrose à début précoce	480851	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Thrombocytopénie héréditaire avec plaquettes normales	268322	<b>82</b>
Thrombocytopénie type Paris-Trousseau	851	≤10
Thrombocytose familiale	71493	<b>17</b>
Thrombopénie familiale avec prédisposition à la leucémie aigüe myéloïde	71290	<b>113</b>
Thrombopénie immune	3002	<b>7145</b>
Thrombopénie induite par l'héparine	3325	≤10
Thrombopénie materno-foetale et néonatale allo-immune	853	<b>27</b>
Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en antithrombine	82	<b>30</b>
Thrombophilie héréditaire rare*	217454	≤10
Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine C	745	<b>63</b>
Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine S	743	<b>36</b>
Thrombose isolée de la veine mésentérique	583861	<b>24</b>
Thrombose isolée de la veine splénique	583856	≤10
Thrombose portale primitive	854	<b>3943</b>
Thrombose veineuse cérébrale	329217	<b>437</b>
Thymome	99867	<b>65</b>
TMEM165-CDG	314667	≤10
TMEM199-CDG	466703	≤10
Torticolis paroxystique bénin de l'enfant	71518	<b>20</b>
Tortuosité artériolaire rétinienne	75326	<b>12</b>
Toxicité au méthotrexate	565782	≤10
Toxocarose	3343	<b>14</b>
Toxoplasmose congénitale	858	<b>34</b>
Trachéobronchopathie chondro-ostéoplastique	3348	<b>14</b>
Trachéomalacie congénitale	95430	<b>215</b>
Trachyonychie idiopathique	79153	≤10
Transposition congénitalement corrigée des gros vaisseaux	216694	<b>804</b>
Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux	860	<b>1555</b>
Transposition pénoscrotale	2842	≤10
Tremblement orthostatique primaire	238606	<b>96</b>
Triade de Carney	139411	≤10
Trichinellose	863	≤10
Trichofolliculome	864	≤10
Trichomégalie isolée familiale	411788	≤10
Trichothiodystrophie	33364	<b>50</b>
Trigonocéphalie isolée	3366	<b>974</b>
Triméthylaminurie sévère primaire	468726	≤10
Triploïdie	3376	<b>19</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Trisomie 1 en mosaïque	1692	≤10
Trisomie 10p	171929	≤10
Trisomie 12 en mosaïque	1698	13
Trisomie 12p	1699	32
Trisomie 13	3378	141
Trisomie 14 en mosaïque	1703	19
Trisomie 15 en mosaïque	1706	12
Trisomie 16 en mosaïque	1708	18
Trisomie 17p	261290	≤10
Trisomie 18	3380	201
Trisomie 18p	1715	16
Trisomie 1q	261344	23
Trisomie 2 en mosaïque	1723	≤10
Trisomie 20 en mosaïque	1724	16
Trisomie 20p	261318	≤10
Trisomie 21	870	5464
Trisomie 22 en mosaïque	96068	15
Trisomie 4p	1738	23
Trisomie 5 en mosaïque	96060	≤10
Trisomie 5p	1742	18
Trisomie 7 en mosaïque	1747	≤10
Trisomie 8 en mosaïque	96061	40
Trisomie 8p	264450	20
Trisomie 8q	1752	17
Trisomie 9 en mosaïque	99776	38
Trisomie 9p	236	59
Trisomie distale 10q	96102	≤10
Trisomie distale 11q	96103	≤10
Trisomie distale 13q	96105	≤10
Trisomie distale 14q	1705	15
Trisomie distale 16q	96106	16
Trisomie distale 17q	3379	≤10
Trisomie distale 18q	1716	18
Trisomie distale 19q	1717	15
Trisomie distale 1p36	96069	≤10
Trisomie distale 20q	96107	≤10
Trisomie distale 22q	96109	15
Trisomie distale 2p	96070	≤10
Trisomie distale 2q	96094	≤10
Trisomie distale 3p	96071	≤10
Trisomie distale 4q	96096	≤10
Trisomie distale 5q	96097	≤10
Trisomie distale 6p	1745	≤10
Trisomie distale 6q	96098	≤10
Trisomie distale 7p	96074	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Trisomie distale 8q	96100	≤10
Trisomie distale 9q	96101	≤10
Trisomie non distale 10q	1695	≤10
Trisomie non distale 13q	1702	16
Trisomie X	3375	514
Tritanopie	88629	≤10
Tronc artériel commun	3384	261
Trouble du déficit en CDKL5	505652	54
Trouble du spectre de l'autisme par déficit en AUTS2	352490	31
Trouble familial progressif de la conduction cardiaque	871	215
Trouble neurologique du développement associé à CTCF	363611	11
Trouble neurologique du développement associé à PLAA	521426	≤10
Trouble neurologique du développement associé à RERE	494344	≤10
Trouble neurologique du développement sévère avec troubles de l'alimentation-mouvements stéréotypés des mains-cataracte bilatérale	500545	≤10
Trouble neurologique du développement-défiance intellectuelle associée à TEL02	488642	≤10
Trouble spécifique des apprentissages*	211047	1822
Troubles hémorragiques par anomalie du récepteur P2Y12	36355	33
Troubles hémorragiques par déficit de synthèse de la thromboxane	220443	18
Troubles hémorragiques par déficit en CalDAG-GEFI	420566	≤10
Troubles hémorragiques par déficit en récepteur du collagène	73271	12
Trypanosomiase africaine	3385	≤10
Tuberculose	3389	177
Tularémie	3392	≤10
Tumeur bénigne des trompes	180237	≤10
Tumeur cardiaque primaire de l'enfant	875	19
Tumeur des cellules épithélioïdes périvasculaires	595133	≤10
Tumeur des plexus choroïdes*	251896	≤10
Tumeur desmoïde	873	21
Tumeur desmoplastique à petites cellules	83469	≤10
Tumeur du sac vitellin	876	≤10
Tumeur du site d'implantation	99928	≤10
Tumeur embryonnaire du système nerveux central*	251870	≤10
Tumeur épendymaire*	301	≤10
Tumeur épithéliale bénigne des glandes salivaires	276148	≤10
Tumeur épithéliale de l'ovaire, à la limite de la malignité	206473	≤10
Tumeur épithéliale maligne des glandes salivaires	276145	≤10
Tumeur fibreuse solitaire/hémangiopécytome	2126	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
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 maligne non dysgerminomateuse de l'ovaire	206538	≤10
Tumeur germinale non séminomateuse des testicules	363494	≤10
Tumeur gliale du tissu neuroépithélial d'origine inconnue*	251668	≤10
Tumeur gliale*	182067	29
Tumeur glioneuronale formant des rosettes	251975	≤10
Tumeur glomique	391651	≤10
Tumeur maligne à cellules stéroïdiennes de l'ovaire sans autre précision	99917	≤10
Tumeur maligne de la granulosa de l'ovaire	99915	17
Tumeur maligne de Sertoli-Leydig de l'ovaire	99916	15
Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques	3148	16
Tumeur myéloïde/lymphoïde associée à un réarrangement de FGFR1	168953	≤10
Tumeur myofibroblastique inflammatoire	178342	15
Tumeur neuroectodermique primitive périphérique	370348	≤10
Tumeur neuroendocrine bronchique	97287	42
Tumeur neuroendocrine de la vésicule biliaire	100086	≤10
Tumeur neuroendocrine de l'estomac	100075	≤10
Tumeur neuroendocrine de l'iléon	100078	≤10
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 du larynx	100083	≤10
Tumeur neuroendocrine non fonctionnelle du pancréas	506075	≤10
Tumeur neuroendocrine thymique	97289	≤10
Tumeur neuroépithéliale dysembryoplasique	251946	268
Tumeur neuronale*	251924	≤10
Tumeur odontogène kératocystique	447777	≤10
Tumeur osseuse à cellules géantes	363976	≤10
Tumeur phyllode du sein	180261	17
Tumeur pinéale du tissu neuroépithélial*	251905	≤10
Tumeur rhabdoïde	69077	26
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	148
Tyrosinémie type 2	28378	12

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Tyrosinémie type 3	69723	≤10
Ulcère de Mooren	519408	15
Ulérythème ophryogène	3406	≤10
Urticair familial au froid	47045	25
Uterus bicorne unicervical	180114	≤10
Utérus bicorne*	180134	47
Utérus cloisonné total	180126	12
Utérus cloisonné*	180122	32
Utérus didelphe	180086	75
Utérus pseudo-unicorne	180079	≤10
Uterus unicolore vrai	180074	≤10
Uvéite antérieure idiopathique	280914	1148
Uvéite antérieure infectieuse	279922	126
Uvéite intermédiaire	279914	445
Uvéite paranéoplasique	279928	≤10
Uvéite phacoanaphylactique	209959	≤10
Uvéite postérieure idiopathique	280917	423
Uvéite postérieure infectieuse	279919	156
Vagin cloisonné	180154	32
Valve aortique quadricuspidé	542568	≤10
Valve de l'urètre antérieur	435372	18
Valve de l'urètre postérieur	93110	1709
Variant du xeroderma pigmentosum	90342	11
Variant paraparétique du syndrome de Guillain-Barré	231445	13
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	2548
Vascularite associée aux anticorps antineutrophiles cytoplasmiques*	156152	808
Vascularite cryoglobulinémique	91138	603
Vascularite des petits vaisseaux cutanés	889	119
Vascularite des vaisseaux de gros calibre*	156140	43
Vascularite des vaisseaux de moyen calibre*	156143	31
Vascularite des vaisseaux de petit calibre*	156146	56
Vascularite induite par les médicaments	251325	15
Vascularite non classifiée	251328	460
Vascularite par déficit en ADA2	404553	33
Vascularite post-infectieuse	48435	42
Vascularite urticarienne hypocomplémentémique	36412	94
Vasculopathie cutanée collagène	280779	≤10
Vasculopathie de Fowler	221126	≤10
Vasculopathie de l'enfant associée à STING	425120	14
Vasculopathie livédoïde	542643	14

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	247691	≤10
Ventricule droit à double issue	3426	511
Ventricule gauche à double issue	3427	37
Vestibulopathie bilatérale idiopathique	171684	≤10
VIpome	97282	≤10
Vitréo-rétino-choroïdopathie autosomique dominante	3086	16
Vitréorétinopathie exsudative familiale	891	134
Vitréorétinopathie inflammatoire néovasculaire autosomique dominante	329211	≤10
Xanthinurie héréditaire	3467	≤10
Xanthoastrocytome pléomorphe	251607	≤10
Xanthogranulome juvénile	158000	57
Xanthogranulome nécrobiotique	158011	13
Xanthomatose cérébrotendineuse	909	61
Xanthome disséminé	158003	≤10
Xeroderma pigmentosum	910	113
Zygomycose	73263	≤10



# 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 01/11/2023
OBSOLETE : Absence congénitale bilatérale de la jambe et du pied	295099	≤10
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale de la cuisse et de la jambe avec pied conservé	295089	≤10
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale de la jambe et du pied	295097	≤10
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale de l'avant-bras et de la main	295093	111
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale du bras et de l'avant-bras avec main conservée	295085	≤10
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale bilatérale des doigts à l'exception du pouce	295114	≤10
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale bilatérale du pouce	295112	≤10
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale des doigts à l'exception du pouce	294990	11
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale unilatérale du pouce	295110	≤10
OBSOLETE : Achalasie oesophagienne familiale	99723	≤10
OBSOLETE : Achalasie sporadique	99722	≤10
OBSOLETE : Acheirie bilatérale	295103	≤10
OBSOLETE : Acheirie unilatérale	295101	40
OBSOLETE : Acrogigantisme lié à l'X dû à une microduplication Xq26	448372	≤10
OBSOLETE : Adactylie bilatérale du pied	295118	≤10
OBSOLETE : Adactylie de la main*	294931	71
OBSOLETE : Adactylie du pied	435623	17
OBSOLETE : Adactylie unilatérale du pied	295116	≤10
OBSOLETE : Agénésie/hypoplasie bilatérale du fémur	295067	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
OBSOLETE : Agénésie/hypoplasie unilatérale de l'humérus	295061	≤10
OBSOLETE : Agénésie/hypoplasie unilatérale du fémur	295065	≤10
OBSOLETE : Amélie bilatérale des membres inférieurs	295059	≤10
OBSOLETE : Amélie bilatérale des membres supérieurs	295055	≤10
OBSOLETE : Amélie unilatérale des membres supérieurs	295053	≤10
OBSOLETE : Amputation congénitale des membres supérieurs	93937	≤10
OBSOLETE : Anémie hémolytique par déficit en glycéraldéhyde-3-phosphate déshydrogénase	248305	≤10
OBSOLETE : Anomalie de naissance ou de trajet de l'artère coronaire*	95493	74
OBSOLETE : Anomalie de von Hippel	98941	21
OBSOLETE : Anomalie fonctionnelle des plaquettes associée à l'insuffisance rénale	99146	≤10
OBSOLETE : Anomalie réductionnelle terminale*	294929	≤10
OBSOLETE : Aplasie cutanée congénitale des membres autosomique récessive	1115	≤10
OBSOLETE : Aplasie/hypoplasie unilatérale de la rotule	295038	≤10
OBSOLETE : Apodie unilatérale	295105	≤10
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire avec anticorps anti-noyaux	247839	321
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire sans anticorps anti-noyaux	247846	80
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique sans facteur rhumatoïde avec anticorps anti-nucléaire	247854	76
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique sans facteur rhumatoïde sans anticorps anti-nucléaire	247861	39
OBSOLETE : Arthrogrypose par dystrophie musculaire	1155	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
OBSOLETE : Atrésie des veines pulmonaires	99126	≤10
OBSOLETE : Atrophie optique autosomique dominante et surdité tardive	255117	≤10
OBSOLETE : Atrophie optique autosomique récessive type OPA6	99012	14
OBSOLETE : Basalopathie*	93550	≤10
OBSOLETE : Bléphasmasme essentiel bénin	93955	109
OBSOLETE : Bloc sino-auriculaire familial	1260	≤10
OBSOLETE : Brachydactylie des doigts	294996	≤10
OBSOLETE : Brachydactylie des doigts, bilatérale	295130	≤10
OBSOLETE : Brachydactylie des doigts, unilatérale	295128	≤10
OBSOLETE : Brachydactylie des orteils	294998	≤10
OBSOLETE : Brachydactylie des orteils, unilatérale	295132	≤10
OBSOLETE : Brachydactylie*	294937	112
OBSOLETE : Canal atrioventriculaire complet-anomalies obstructives du coeur gauche	99066	≤10
OBSOLETE : Carcinome épidermoïde de la tête et du cou	67037	≤10
OBSOLETE : Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale de transmission maternelle	255225	≤10
OBSOLETE : Cataracte congénitale de Volkmann	98983	≤10
OBSOLETE : Cataracte corticale de l'enfant autosomique dominante	306561	≤10
OBSOLETE : Célosomie supérieure	93942	≤10
OBSOLETE : Chémoelectome non sécrétant	101106	≤10
OBSOLETE : Chondrocalcinose articulaire familiale type 1	99781	≤10
OBSOLETE : Chondrodysplasie métaphysaire non-classifiée	90345	≤10
OBSOLETE : Choristome	91353	≤10
OBSOLETE : Coeur univentriculaire à valve auriculo-ventriculaire unique	99069	16
OBSOLETE : Colite lymphocytaire	65279	≤10
OBSOLETE : Colobome oculaire*	194	32
OBSOLETE : Communication interventriculaire unique	99097	12
OBSOLETE : Communications interventriculaires multiples	99096	12
OBSOLETE : Coronaire interaortopulmonaire	99086	≤10
OBSOLETE : Coronaire intramyocardique	99085	≤10
OBSOLETE : Déficience intellectuelle liée à l'X type Raynaud	3061	≤10
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec intolérance à l'amidon	306436	25
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec intolérance à l'amidon et au lactose	306474	≤10
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec tolérance minimale à l'amidon	306446	≤10
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase sans intolérance au saccharose	306486	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
OBSOLETE : Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	35123	≤10
OBSOLETE : Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase*	422519	≤10
OBSOLETE : Déficit en alpha-1 antichymotrypsine	93594	≤10
OBSOLETE : Déficit en phosphoenolpyruvate carboxykinase type 2	79317	≤10
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable de à un défaut intrinsèque des cellules B	77303	≤10
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable de à un défaut intrinsèque des cellules T	99831	≤10
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable de au déficit en TNFR	183672	≤10
OBSOLETE : Déficit sélectif en IgA lié au gène TAC1	99974	≤10
OBSOLETE : Déformation de Madelung	35688	26
OBSOLETE : Déformation de Madelung bilatérale	295223	13
OBSOLETE : Dégénérescence corticobasale	278	70
OBSOLETE : Délétion 20p	1611	≤10
OBSOLETE : Délétion 4q	1625	≤10
OBSOLETE : Diabète insipide post-traumatique	95625	≤10
OBSOLETE : Dilatation ou anévrisme congénital de l'aorte ascendante	95484	133
OBSOLETE : Diplégie spastique infantile	1680	65
OBSOLETE : Douleur chronique nécessitant une analgésie intraspinal	95426	≤10
OBSOLETE : Duplication 4q	1739	≤10
OBSOLETE : Dyskinésie ciliaire secondaire	91365	≤10
OBSOLETE : Dyskinésie laryngée	93961	17
OBSOLETE : Dysplasie épimétaphysaire autosomique dominante	1819	≤10
OBSOLETE : Dysplasie épiphysaire localisée	1823	≤10
OBSOLETE : Dysplasie oculo-cérébrale	2705	≤10
OBSOLETE : Dysplasie spondylo-métaphysaire non classifiée	163678	≤10
OBSOLETE : Dysplasie valvulaire congénitale	1864	18
OBSOLETE : Dystonie cervicale	93962	99
OBSOLETE : Dystonie des membres	93957	41
OBSOLETE : Dystonie du tronc	93956	≤10
OBSOLETE : Dystonie focale autosomique dominante, type DYT7	93963	≤10
OBSOLETE : Encéphalopathie épileptique infantile précoce sans 'suppression-burst'	369894	12
OBSOLETE : Entéropathie auto-immune de type 2	103916	≤10
OBSOLETE : Ependymome de bas grade	251633	≤10
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive centripète	89841	57
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type non-Herlitz	89840	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple basale*	158665	<b>34</b>
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple superficielle	89839	≤10
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple suprabasale*	158661	≤10
OBSOLETE : Epilepsie généralisée et crises praxis-induites	99649	≤10
OBSOLETE : Epilepsie-déficience intellectuelle dominante liée à l'X	93951	≤10
OBSOLETE : Erythromélgie	1956	<b>44</b>
OBSOLETE : Fibroélastome papillaire du coeur	208600	≤10
OBSOLETE : Glomérulonéphrite rapidement progressive	280569	<b>54</b>
OBSOLETE : Glycogénose par déficit en maltase acide à début juvénile	308573	≤10
OBSOLETE : Glycogénose par déficit en maltase acide de l'adulte	308604	≤10
OBSOLETE : Granulome éosinophile des os	99871	≤10
OBSOLETE : Hémangiome capillaire familiale	91415	<b>25</b>
OBSOLETE : Hémangiome hépatique congénital	238691	<b>30</b>
OBSOLETE : Hémangiome infantile géant	210592	<b>29</b>
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale de la fibula	295083	≤10
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale de l'ulna	295073	≤10
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale du radius	295071	≤10
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale du tibia	295079	≤10
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale de la fibula	295081	<b>14</b>
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale de l'ulna	295075	≤10
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale du radius	295069	≤10
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale du tibia	295077	≤10
OBSOLETE : Herpès cutané idiopathique récidivant et délabrant	35061	≤10
OBSOLETE : Histiocytose langerhansienne pulmonaire de l'adulte	99874	<b>35</b>
OBSOLETE : Hydronéphrose congénitale	2190	<b>1548</b>
OBSOLETE : Hyperlipidémie combinée*	79211	≤10
OBSOLETE : Hyperlipoprotéïnémie type 5	70470	≤10
OBSOLETE : Hyperphalangie bilatérale	295142	≤10
OBSOLETE : Hypersomnie idiopathique avec augmentation de la durée du sommeil	228315	<b>154</b>
OBSOLETE : Hypersomnie idiopathique sans augmentation de la durée du sommeil	228318	<b>102</b>
OBSOLETE : Hypertension artérielle par sténose de l'artère rénale secondaire à une vascularite	97599	≤10
OBSOLETE : Hypertriglycéridémie majeure rare*	181425	<b>11</b>
OBSOLETE : Hypoadostéronisme hyperréninémique familial type 1	99763	≤10
OBSOLETE : Hypoadostéronisme hyperréninémique familial type 2	99764	≤10
OBSOLETE : Hypomélanose d'Ito	435	<b>298</b>
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-chirurgical	95621	≤10
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-radique	95622	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-traumatique	95623	≤10
OBSOLETE : Hypoplasie surrénalienne congénitale de cause maternelle	95701	≤10
OBSOLETE : Hypospadias familial	440	<b>280</b>
OBSOLETE : Incisive centrale maxillaire médiane unique	2286	<b>23</b>
OBSOLETE : Infection à Mycobacterium xenopi	314946	≤10
OBSOLETE : Insuffisance aortique congénitale	95449	<b>25</b>
OBSOLETE : Kyste rétrocrânielleux	269200	≤10
OBSOLETE : Laminopathie type Decaudain-Vigouroux	137871	<b>12</b>
OBSOLETE : Leucodystrophie de cause inconnue	84096	<b>124</b>
OBSOLETE : Lupus érythémateux cutané aigu*	163528	<b>60</b>
OBSOLETE : Lupus érythémateux vésiculo-bulleux	46489	<b>13</b>
OBSOLETE : Lymphoedème précoce	77241	≤10
OBSOLETE : Lymphoedème tardif	77242	≤10
OBSOLETE : Main fendue	294992	≤10
OBSOLETE : Main fendue, bilatéral	295122	≤10
OBSOLETE : Main fendue, unilatéral	295120	≤10
OBSOLETE : Mains et/ou pieds fendus*	294935	<b>11</b>
OBSOLETE : Maladie auto-immune associée au vitiligo	247871	<b>13</b>
OBSOLETE : Maladie de Castleman de l'enfant	93682	≤10
OBSOLETE : Maladie de Castleman multicentrique	93686	<b>13</b>
OBSOLETE : Maladie de chevauchement du tissu conjonctif non classifiée	251316	≤10
OBSOLETE : Maladie de Letterer-Siwe	99870	≤10
OBSOLETE : Maladie des brides amniotiques*	1034	<b>149</b>
OBSOLETE : Maladie des grains argyrophiles	97342	≤10
OBSOLETE : Maladie des petits vaisseaux cérébraux, non liée à NOTCH3	77304	≤10
OBSOLETE : Malformation anorectale isolée basse	171215	<b>1101</b>
OBSOLETE : Malformation anorectale isolée haute	171201	<b>498</b>
OBSOLETE : Malformation anorectale isolée intermédiaire	171208	<b>126</b>
OBSOLETE : Malformation lymphatique cervico-faciale	137923	≤10
OBSOLETE : Malformation lymphatique circonscrite	217410	<b>13</b>
OBSOLETE : Méningite lymphomateuse	329998	≤10
OBSOLETE : Méthémoglobinémie héréditaire autosomique récessive type 2	139380	≤10
OBSOLETE : Monosomie non distale 7p	96136	≤10
OBSOLETE : Myélite transverse aiguë secondaire	139420	<b>12</b>
OBSOLETE : Myopathie non dystrophique avec anomalie du collagène 6*	206659	<b>76</b>
OBSOLETE : Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale type 1	209886	<b>52</b>
OBSOLETE : Neuroépithéliome	2677	≤10
OBSOLETE : Neurofibromatose segmentaire	79428	<b>91</b>
OBSOLETE : Neurofibromatose spinale	79429	≤10
OBSOLETE : Neuropathie axonale infantile	2679	<b>39</b>

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
OBSOLETE : Neuropathie métabolique acquise	206616	<b>316</b>
OBSOLETE : Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire*	140450	<b>448</b>
OBSOLETE : Neuropathie toxique et/ou iatrogène	206619	<b>210</b>
OBSOLETE : Ostéites aseptiques	57194	≤10
OBSOLETE : Ostéochondrite des os du tarse/métatarse	2054	≤10
OBSOLETE : Ostéomyélite multifocale chronique récurrente juvénile	2778	<b>101</b>
OBSOLETE : Paragangliome sécrétant sporadique	276627	<b>26</b>
OBSOLETE : Paralyse du nerf trochléaire	99664	≤10
OBSOLETE : Paraplégie spastique autosomique dominante type 9	100990	≤10
OBSOLETE : Périartérite noueuse de l'enfant	93564	≤10
OBSOLETE : Phéochromocytome sporadique	276624	<b>153</b>
OBSOLETE : Pied fendu	294994	≤10
OBSOLETE : Pied fendu, bilatéral	295126	≤10
OBSOLETE : Polyadénomatoses mammaire	50920	<b>318</b>
OBSOLETE : Polydactylie centrale des orteils	295010	≤10
OBSOLETE : Polydactylie d'un pouce biphalangé, unilatérale	295144	≤10
OBSOLETE : Polydactylie d'un pouce triphalangé, bilatérale	295150	≤10
OBSOLETE : Polydactylie postaxiale des doigts*	294942	<b>26</b>
OBSOLETE : Polydactylie postaxiale des orteils	295008	≤10
OBSOLETE : Polydactylie postaxiale type B, bilatérale	295169	≤10
OBSOLETE : Polydactylie postaxiale unilatérale des orteils	295179	≤10
OBSOLETE : Polydactylie préaxiale bilatérale des orteils	295177	≤10
OBSOLETE : Polydactylie préaxiale des doigts*	294939	<b>36</b>
OBSOLETE : Polydactylie préaxiale des orteils	295006	≤10
OBSOLETE : Polysyndactylie bilatérale	295161	≤10
OBSOLETE : Polysyndactylie unilatérale	295159	≤10
OBSOLETE : Prédilection héréditaire à la thrombocytoémie essentielle	225968	≤10
OBSOLETE : Rash lupique maculo-papuleux	90287	≤10
OBSOLETE : Rejet de greffe après transplantation du poumon	91128	≤10
OBSOLETE : Résistance périphérique aux hormones thyroïdiennes	97927	≤10
OBSOLETE : Sclérodermie systémique de l'enfant	93567	≤10
OBSOLETE : Séminome spermatocytaire métastatique	99866	≤10
OBSOLETE : Séquence de disruption vasculaire	3160	≤10
OBSOLETE : SLC5A6-CDG	521268	≤10
OBSOLETE : Symbrachydactylie de la main et du pied, unilatérale	295136	<b>12</b>
OBSOLETE : Syndrome Aymé-Gripp	477668	≤10
OBSOLETE : Syndrome cérébrorénodigital	1396	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
OBSOLETE : Syndrome CINCA avec mutation de NLRP3	93365	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'anévrismes crâniens-anomalies multiples	1057	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'anomalie de Peters-cataracte	101033	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'anomalie des muscles de la ceinture scapulaire-déficiência intellectuelle	2580	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'anomalies auriculo-ophtalmologiques-fente labiale	71270	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'anomalies craniofaciales multiples-cardiopathie-retard de croissance	1088	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'asymétrie faciale-épilepsie temporale	1167	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'atrésie-retards mental et staturo-pondéral	1211	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'atrophodermie folliculaire-carcinome basocellulaire	79459	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Behr	1239	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Blaichman	1250	≤10
OBSOLETE : Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus dû à une mutation ponctuelle	261572	≤10
OBSOLETE : Syndrome de blépharophimosis-synostose radio-cubitale	1256	≤10
OBSOLETE : Syndrome de cataracte-ichtyose	1376	≤10
OBSOLETE : Syndrome de colite épithélio-exfoliative-surdité	103912	≤10
OBSOLETE : Syndrome de cranosynostose-cataracte	1530	≤10
OBSOLETE : Syndrome de déficiencia intellectuelle récessive liée à l'X-macrocéphalie-dysfonction ciliaire	83648	≤10
OBSOLETE : Syndrome de déficiencia intellectuelle-dysmorphie-hyperlaxité	3043	≤10
OBSOLETE : Syndrome de déficiencia intellectuelle-hypotonie-hyperpigmentation	3050	≤10
OBSOLETE : Syndrome de déficiencia intellectuelle-microcéphalie-anomalies phalangiennes et faciales	3067	≤10
OBSOLETE : Syndrome de dents néonatales-pseudo-obstruction intestinale-persistencia du canal artériel	1654	≤10
OBSOLETE : Syndrome de désorganisation embryonnaire	1664	≤10
OBSOLETE : Syndrome de duplication MECP2	85281	<b>11</b>
OBSOLETE : Syndrome de dysplasie rénale autosomique dominante-sténose infundibulo-pelviennne	1849	≤10
OBSOLETE : Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-hypertrophie musculaire-déficiencia intellectuelle sévère	329206	≤10
OBSOLETE : Syndrome de fistule trachéo-oesophagienne-hypospadias	2042	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Gougerot-Sjögren de l'enfant	93566	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Hashimoto-Pritzker	99872	≤10



Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
OBSOLETE : Syndrome de Leigh sporadique	255199	≤10
OBSOLETE : Syndrome de lissencéphalie-neuropathie axonale démyélinisante	101356	≤10
OBSOLETE : Syndrome de microcéphalie-épilepsie-retard de développement	228418	≤10
OBSOLETE : Syndrome de microcornée-corectopie-hypoplasie maculaire	2535	≤10
OBSOLETE : Syndrome de microphtalmie-cataracte	2543	20
OBSOLETE : Syndrome de myopathie-retard de croissance-déficiência intellectuelle-hypospadias	2601	≤10
OBSOLETE : Syndrome de naevus épidermique-rachitisme vitamino-résistant	2694	≤10
OBSOLETE : Syndrome de nanisme hypophysaire-anomalies squelettiques	2626	≤10
OBSOLETE : Syndrome de polymicrogyrie-turricéphalie-hypogénitalisme	2925	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Renier-Gabreels-Jasper	93975	12
OBSOLETE : Syndrome de retard de développement-surdité, type Hildebrand	163988	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Sakati-Nyhan	3128	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Shy-Drager	98932	≤10
OBSOLETE : Syndrome de sténose congénitale des orifices piriformes-holoprosencéphalie	162521	31
OBSOLETE : Syndrome de Theile	3313	≤10
OBSOLETE : Syndrome de tibia et radius anormaux-ostéopénie-fractures	3331	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos avec déficit en fibronectine	75501	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 1	90309	79
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 2	90318	47
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 7A	99875	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 7B	99876	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'exophtalmie bénigne	71269	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'hirsutisme-dysplasie squelettique-déficiência intellectuelle	2156	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'ophtalmoplégie-myalgie-agrégats tubulaires	2742	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'Opitz G/BBB autosomique dominant	306588	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'Opitz G/BBB lié à l'X	306597	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'ostéochondrodysplasie-hypertrichose	2765	≤10
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie C3	93575	≤10
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie de MCP/CD 46	93576	≤10
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur B	93578	≤10
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur H	93579	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/11/2023
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur I	93580	≤10
OBSOLETE : Syndrome lié à ATR-X*	263355	≤10
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible à lésions glomérulaires minimales	93207	360
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible avec hyalinose segmentaire focale	93206	186
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible avec prolifération mésangiale diffuse	93209	≤10
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant à lésions glomérulaires minimales	93216	12
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant avec hyalinose segmentaire focale	93213	52
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant avec sclérose mésangiale diffuse	93217	≤10
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant à lésions glomérulaires minimales	93221	91
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant avec hyalinose segmentaire focale	93218	115
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant avec prolifération mésangiale diffuse	93222	≤10
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant avec sclérose mésangiale diffuse	93220	≤10
OBSOLETE : Syndrome oto-palato-digital	669	11
OBSOLETE : Syndrome Pitt-Hopkins-like	221150	≤10
OBSOLETE : Syndrome SAPHO de l'adulte	324982	≤10
OBSOLETE : Syndrome SAPHO de l'enfant	324989	≤10
OBSOLETE : Syndrome tricho-oculo-dermo-vertébral	3354	≤10
OBSOLETE : Trouble du comportement alimentaire acquis du nourrisson*	138118	772
OBSOLETE : Tumeur neurogène de la paupière	98593	≤10
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation A	276249	≤10
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation B	276252	≤10
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation C	276255	25
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation D	276258	≤10
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation E	276261	≤10



**BNDMR**

Banque Nationale de Données  
Maladies Rares