BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

Nombre de cas par maladie rare

recensés dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares au 3 Décembre 2024

ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS

MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ
Liberté
Égalité
Fraternité

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 3e 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 cas 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 cas 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 cas recensés dans la BNDMR.

Pour toute question sur ce document, ainsi que pour toute de 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.

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 cas, 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.

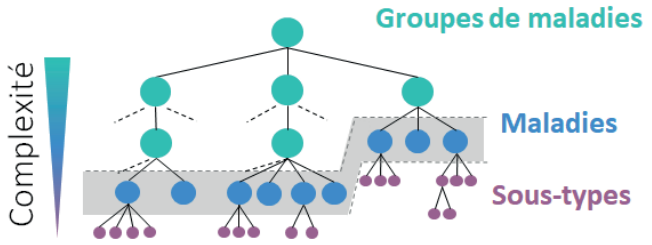

Figure 1 : Représentation des niveaux de classification dans la nomenclature Orphanet

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 2024.

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 03/12/2024 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 cas. Les effectifs (nombre de cas) vivants ont été calculés après un appariement de l'EDS BNDMR avec le fichier de décès de l'insee sur la base de l'IdMR [3].

Méthodologie

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

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

Limites et qualité des données

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

En absence de l'information sur le statut 'porteur sain', les cas sont comptabilisés comme malades et donc faisant partie des effectifs affichés. La nomenclature d'Orphanet évolue tous les ans avec des assignations de nouveaux codes ou masquage pour d'autres (obsolètes/dépréciés/non-rares). De ce fait, les versions de ce rapport peuvent présenter des fluctuations sur la liste des codes diagnostics ainsi que sur les effectifs par maladie. Au quotidien, les filières maladies rares sont engagées dans une démarche de qualité interne qui peut impacter les effectifs globaux par maladie (suppression/déduplication de fiches ou recodage de la maladie). Enfin, la saisie de dossiers des cas de l'année N s'étale et s'accroît sur le premier trimestre de l'année suivante.

Par ailleurs, les cas décédés sont inclus dans les effectifs (le statut vital des cas 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.98)

Les résultats sont présentés sous forme de tableau contenant 4 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 cas distincts recensés dans la BNDMR à la date de la réalisation du rapport
- **Nombre de cas vivants :** nombre de cas vivants 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/nombre-de-cas-par-mr/

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	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Abêtalipoprotéinémie	14	**42**	**42**
Abouchement de la veine cave supérieure droite dans l'oreillette gauche	99110	**<10**	**<10**
Abouchement de la veine cave supérieure gauche dans le toit de l'oreillette gauche	99111	**<10**	**<10**
Abouchement de la veine cave supérieure gauche dans l'oreillette gauche par le sinus coronaire	99109	**21**	**21**
Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	48	**162**	**162**
Absence de la carotide interne	981	**<10**	**<10**
Absence de l'artère pulmonaire	980	**14**	**13**
Absence du corps de l'utérus	180142	**<10**	**<10**
Absence isolée de la jambe et du pied	294981	**<10**	**<10**
Absence isolée de l'avant-bras et de la main	294979	**95**	**94**
Absence isolée du bras et de l'avant-bras avec main conservée	294975	**<10**	**<10**
Absence/hypoplasie isolée unilatérale des doigts à l'exception du pouce	973	**74**	**74**
Accident vasculaire cérébral ischémique de l'enfant	439175	**507**	**504**
Acéruléoplasminémie	48818	**44**	**41**
Achalasie oesophagienne idiopathique	930	**115**	**114**
Acheirie isolée	294983	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Acheiropodie isolée	931	**<10**	**<10**
Achiasma congénital	324353	**<10**	**<10**
Achondrogenèse	932	**<10**	**<10**
Achondroplasie	15	**793**	**784**
Achromatopsie	49382	**339**	**338**
Acidémie combinée malonique et méthylmalonique	289504	**<10**	**<10**
Acidémie glutarique type 3	35706	**<10**	**<10**
Acidémie isovalérique	33	**112**	**105**
Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie	26	**200**	**181**
Acidémie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase	308425	**<10**	**<10**
Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12	27	**121**	**104**
Acidémie méthylmalonique sans homocystinurie*	293355	**58**	**49**
Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12	28	**68**	**64**
Acidémie propionique	35	**159**	**127**
Acidose lactique congénitale type Saguenay-Lac-Saint-Jean	70472	**<10**	**<10**
Acidose lactique infantile fatale avec acidurie méthylmalonique	17	**25**	**18**
Acidose lactique néonatale sévère par déficit en complexe NFS1-ISD11	397593	**<10**	**<10**
Acidose tubulaire rénale distale	18	**360**	**360**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Acidose tubulaire rénale primitive*	314822	**17**	**17**
Acidose tubulaire rénale proximale	47159	**64**	**61**
Acidurie 2-aminoadipique 2-oxoa-dipique	79154	**<10**	**<10**
Acidurie 2-hydroxyglutarique*	19	**12**	**11**
Acidurie 3-hydroxy-3-méthylgluta-rique	20	**33**	**31**
Acidurie 3-hydroxyisobutyrique	939	**<10**	**<10**
Acidurie 3-méthylglutaconique type 1	67046	**<10**	**<10**
Acidurie 3-méthylglutaconique type 3	67047	**13**	**12**
Acidurie 3-méthylglutaconique type 4	67048	**<10**	**<10**
Acidurie 3-méthylglutaconique*	289902	**<10**	**<10**
Acidurie argininosuccinique	23	**71**	**66**
Acidurie D-2-hydroxyglutarique	79315	**<10**	**<10**
Acidurie D-glycérique	941	**<10**	**<10**
Acidurie formiminoglutamique	51208	**<10**	**<10**
Acidurie fumarique	24	**13**	**<10**
Acidurie L-2-hydroxyglutarique	79314	**27**	**26**
Acidurie malonique	943	**11**	**11**
Acidurie méthylmalonique par déficit en récepteur de la transcobalamine	280183	**<10**	**<10**
Acidurie orotique héréditaire	30	**<10**	**<10**
Acrodermatite continue de Hallopeau	163931	**<10**	**<10**
Acrodermatite entéropathique	37	**28**	**26**
Acrodysostose	950	**76**	**74**
Acrogérie	2500	**<10**	**<10**
Acrogigantisme lié à l'X	300373	**56**	**54**
Acro-kérato-élastoïdose de Costa	38	**37**	**37**
Acrokératose verruciforme de Hopf	79151	**<10**	**<10**
Acromégalie	963	**3425**	**3259**
Acro-ostéolyse phalangienne idiopathique	444316	**<10**	**<10**
Acropigmentation réticulée de Kitamura	178307	**<10**	**<10**
Actinomycose	457095	**11**	**<10**
Activité continue familiale de la fibre musculaire	972	**12**	**<10**
Adamantinome	55881	**<10**	**<10**
Adénocarcinome de l'intestin grêle	104075	**<10**	**<10**
Adénocarcinome de l'oesophage	99976	**<10**	**<10**
Adénocarcinome de l'ovaire	213504	**29**	**19**
Adénocarcinome du col de l'utérus	213772	**<10**	**<10**
Adénocarcinome endométrioïde de l'ovaire	454723	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Adénocarcinome mucineux de l'ovaire	398961	**<10**	**<10**
Adénocarcinome paratesticulaire	363478	**<10**	**<10**
Adénocarcinome pulmonaire bien différencié de type foetal	284395	**<10**	**<10**
Adénocarcinome rare du sein	213528	**13**	**11**
Adénofibrome géant du sein	180267	**80**	**80**
Adénohypophysite	95512	**535**	**444**
Adénolipomatose symétrique à prédo-minance cervicale	2398	**107**	**103**
Adénomatose hépatique	566841	**<10**	**<10**
Adénome du pancréas	93292	**<10**	**<10**
Adénome gonadotrope fonctionnel	91348	**1105**	**1007**
Adénome hépatique	54272	**87**	**83**
Adénome hypophysaire fonctionnel*	314753	**15**	**14**
Adénome hypophysaire non fonc-tionnel	91349	**5582**	**5260**
Adénome hypophysaire*	99408	**575**	**546**
Adénome pituitaire isolé familial	314777	**<10**	**<10**
Adénome somatotrope*	96256	**54**	**52**
Adénome thyréotrope	91347	**183**	**178**
Adénosarcome du corps de l'utérus	213600	**<10**	**<10**
Adipose douloureuse	36397	**24**	**22**
Adrénoleucodystrophie liée à l'X	43	**611**	**553**
Adrénoleucodystrophie néonatale	44	**16**	**11**
Adrénomyodystrophie	977	**<10**	**<10**
Affection neurologique par déficit en aminoacylase 1	137754	**<10**	**<10**
Agammaglobulinémie isolée	229717	**445**	**433**
Agénésie congénitale du scrotum	495879	**<10**	**<10**
Agénésie de la trachée	3346	**14**	**<10**
Agénésie de la veine cave supérieure	99114	**<10**	**<10**
Agénésie des valves mitrales	99062	**<10**	**<10**
Agénésie des valves pulmonaires*	982	**61**	**61**
Agénésie et aplasie du col de l'utérus	180145	**<10**	**<10**
Agénésie isolée de la vésicule biliaire	440987	**<10**	**<10**
Agénésie isolée du cervelet	1398	**256**	**246**
Agénésie isolée du corps calleux	200	**721**	**715**
Agénésie isolée du vermis cérébelleux	269203	**<10**	**<10**
Agénésie partielle du pancréas	2805	**<10**	**<10**
Agénésie pénienne	49	**<10**	**<10**
Agénésie pulmonaire	984	**67**	**64**
Agénésie rénale	411709	**3217**	**3169**
Agénésie testiculaire	325124	**199**	**199**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Agénésie vaginale isolée partielle	96269	**17**	**17**
Agénésie/hypoplasie de l'humérus isolée	294973	**<10**	**<10**
Agénésie/hypoplasie du fémur isolée	1987	**188**	**184**
AICA-ribosidurie	250977	**<10**	**<10**
Alacrymie congénitale isolée	91416	**14**	**14**
Albinisme oculaire avec surdité sensorielle tardive	1000	**<10**	**<10**
Albinisme oculaire récessif lié à l'X	54	**158**	**155**
Albinisme oculaire*	284804	**218**	**218**
Albinisme oculocutané type 1	352731	**233**	**233**
Albinisme oculocutané type 2	79432	**167**	**166**
Albinisme oculocutané type 3	79433	**13**	**13**
Albinisme oculocutané type 4	79435	**34**	**33**
Albinisme oculocutané type 5	370091	**<10**	**<10**
Albinisme oculocutané type 6	370097	**<10**	**<10**
Albinisme oculocutané type 8	597733	**<10**	**<10**
Albinisme oculocutané*	55	**1159**	**1153**
Alcaptonurie	56	**112**	**108**
ALG11-CDG	280071	**<10**	**<10**
ALG12-CDG	79324	**<10**	**<10**
ALG13-CDG	324422	**<10**	**<10**
ALG1-CDG	79327	**14**	**13**
ALG3-CDG	79321	**<10**	**<10**
ALG6-CDG	79320	**<10**	**<10**
ALG8-CDG	79325	**<10**	**<10**
ALG9-CDG	79328	**<10**	**<10**
Alopécie frontale fibrosante	254492	**<10**	**<10**
Alpha-cristallinopathie*	98910	**<10**	**<10**
Alpha-dystroglycanopathie musculaire congénitale avec atteinte cérébrale et oculaire*	352687	**23**	**21**
Alpha-mannosidose	61	**71**	**71**
Alpha-thalassémie	846	**441**	**435**
Alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X	847	**59**	**55**
Alvéolite allergique domestique	99907	**490**	**407**
Alvéolite allergique extrinsèque*	31740	**690**	**582**
Amaurose congénitale de Leber	65	**531**	**528**
Amélie autosomique récessive	1027	**<10**	**<10**
Amélie isolée des membres inférieurs	294969	**<10**	**<10**
Amélie isolée des membres supérieurs	294967	**<10**	**<10**
Amélie non syndromique*	294925	**<10**	**<10**
Améloblastome	314419	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Amélogenèse imparfaite	88661	**873**	**870**
Amyélie isolée	268868	**<10**	**<10**
Amylose AA	85445	**337**	**272**
Amylose AApoAIV	439232	**<10**	**<10**
Amylose ABeta2M variante	314652	**<10**	**<10**
Amylose ABeta2M wild type	85446	**<10**	**<10**
Amylose ABeta2M*	439246	**<10**	**<10**
Amylose AGel	85448	**19**	**18**
Amylose AH	442582	**<10**	**<10**
Amylose AL	85443	**2625**	**1848**
Amylose ALECT2	439224	**<10**	**<10**
Amylose ATTR héréditaire	271861	**2817**	**2449**
Amylose ATTR wild type	330001	**3728**	**2879**
Amylose cutanée familiale isolée	353220	**<10**	**<10**
Amylose cutanée nodulaire	137810	**<10**	**<10**
Amylose cutanée primitive*	137807	**<10**	**<10**
Amylose héréditaire avec atteinte rénale primaire	85450	**182**	**166**
Amylose ITM2B	439254	**13**	**<10**
Amylose systémique PrP	397606	**<10**	**<10**
Amyoplasie congénitale	488586	**19**	**19**
Amyotrophie bulbospinale de l'adulte*	206707	**75**	**64**
Amyotrophie bulbospinale de l'enfant*	206704	**<10**	**<10**
Amyotrophie monomélique	65684	**212**	**200**
Amyotrophie névralgique	2901	**814**	**792**
Amyotrophie spinale associée à une malformation du système nerveux central*	207012	**<10**	**<10**
Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1	98920	**78**	**36**
Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 2	404521	**33**	**30**
Amyotrophie spinale bénigne congénitale autosomique dominante	1216	**<10**	**<10**
Amyotrophie spinale distale type 3	139547	**65**	**64**
Amyotrophie spinale généralisée*	206710	**58**	**53**
Amyotrophie spinale infantile liée à l'X	1145	**12**	**<10**
Amyotrophie spinale prénatale avec fractures congénitales des os	486811	**<10**	**<10**
Amyotrophie spinale proximale	70	**2421**	**1962**
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'adulte	209335	**<10**	**<10**
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance	363447	**47**	**47**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante*	211037	**<10**	**<10**
Amyotrophie spinale scapulopéronière	431255	**18**	**18**
Anadysplasie métaphysaire	1040	**<10**	**<10**
Analbuminémie congénitale	86816	**<10**	**<10**
Anasarque foetoplacentaire	1041	**36**	**23**
Anémie de Blackfan-Diamond	124	**261**	**256**
Anémie dysérythropoïétique congénitale type I	98869	**23**	**22**
Anémie dysérythropoïétique congénitale type II	98873	**37**	**36**
Anémie dysérythropoïétique congénitale type III	98870	**<10**	**<10**
Anémie dysérythropoïétique congénitale type IV	293825	**<10**	**<10**
Anémie dysérythropoïétique congénitale*	85	**17**	**16**
Anémie dysérythropoïétique liée à l'X avec plaquettes anormales et neutropénie	363727	**<10**	**<10**
Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps chauds	90033	**481**	**432**
Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps froids*	228312	**55**	**50**
Anémie hémolytique auto-immune induite par les médicaments	90037	**<10**	**<10**
Anémie hémolytique auto-immune mixte	90036	**62**	**56**
Anémie hémolytique auto-immune néonatale	398109	**<10**	**<10**
Anémie hémolytique auto-immune*	98375	**1020**	**899**
Anémie hémolytique non sphérocytique par déficit en hexokinase	90031	**<10**	**<10**
Anémie hémolytique par déficit en glutathion réductase	90030	**<10**	**<10**
Anémie hémolytique par déficit en phosphoglucose isomérase	712	**<10**	**<10**
Anémie hémolytique par déficit en pyrimidine 5' nucléotidase	35120	**<10**	**<10**
Anémie hémolytique par déficit en pyruvate kinase du globule rouge	766	**148**	**142**
Anémie mégaloblastique constitutionnelle avec neuropathie sévère	319651	**<10**	**<10**
Anémie mégaloblastique thiamine-dépendante	49827	**<10**	**<10**
Anémie microcytaire avec surcharge hépatique en fer	83642	**20**	**20**
Anémie sidéroblastique autosomique récessive	260305	**<10**	**<10**
Anémie sidéroblastique autosomique récessive de l'adulte	255132	**<10**	**<10**
Anémie sidéroblastique idiopathique acquise	75564	**13**	**<10**
Anémie sidéroblastique liée à l'X	75563	**<10**	**<10**
Anémie sidéroblastique liée à l'X et ataxie spinocérébelleuse	2802	**<10**	**<10**
Anencéphalie/exencéphalie isolée	1048	**<10**	**<10**
Anesthésie congénitale du nerf trijumeau	231013	**<10**	**<10**
Anétodermie familiale	228277	**46**	**46**
Anétodermie primitive	228272	**35**	**35**
Anévrisme congénital des artères coronaires	95491	**14**	**14**
Anévrisme de l'aorte thoracique et dissection aortique, forme syndromique sévère liée à l'X	622925	**<10**	**<10**
Anévrisme de l'artère carotide extra-crânienne	494424	**13**	**12**
Anévrisme du canal artériel	99072	**<10**	**<10**
Anévrisme du septum interauriculaire	99107	**<10**	**<10**
Anévrisme du septum interventriculaire	99092	**<10**	**<10**
Anévrisme du sinus de Valsalva	1054	**687**	**677**
Anévrisme familial de l'aorte abdominale	86	**67**	**64**
Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	91387	**1003**	**989**
Anévrysme congénital ventriculaire gauche	1055	**<10**	**<10**
Anévrysme intracrânien sacculaire, forme familiale	231160	**85**	**83**
Angéite primaire du système nerveux central	140989	**83**	**79**
Angiofibrome nasopharyngé juvénile	289596	**20**	**20**
Angiolipomatose familiale	199279	**<10**	**<10**
Angioma serpiginosum	95429	**22**	**22**
Angiomatose cutanée et digestive	1059	**101**	**101**
Angiome en touffes	1063	**50**	**50**
Angio-oedème acquis avec déficit en C1Inh	528663	**105**	**100**
Angio-oedème acquis*	91385	**71**	**67**
Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone	100057	**939**	**893**
Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal	528647	**398**	**395**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Angio-oedème héréditaire avec déficit en C1Inh	528623	**1029**	**1020**
Angio-oedème héréditaire*	91378	**71**	**68**
Angio-oedème*	658	**507**	**502**
Angiopathie amyloïde cérébrale	85458	**<10**	**<10**
Angiosarcome	263413	**12**	**<10**
Angiostrongylose	74	**<10**	**<10**
Anhidrose isolée généralisée avec glandes sudoripares normales	468666	**<10**	**<10**
Aniridie isolée	250923	**534**	**529**
Ankyloblépharon filiforme adnatum isolé	91397	**<10**	**<10**
Ankylose congénitale temporo-mandibulaire	210576	**<10**	**<10**
Ankylose de l'étrier avec pouces et orteils larges	140917	**<10**	**<10**
Ankylose dentaire	1077	**<10**	**<10**
Ankylose glossopalatine	141163	**<10**	**<10**
Anneau supravalvulaire mitral	99059	**<10**	**<10**
Anoctaminopathie distale	399096	**57**	**55**
Anodontie	99797	**<10**	**<10**
Anomalie congénitale de Gerbode	99095	**<10**	**<10**
Anomalie congénitale du retour veineux pulmonaire*	3090	**144**	**140**
Anomalie congénitale partielle du retour veineux pulmonaire	99124	**308**	**303**
Anomalie congénitale totale du retour veineux pulmonaire	99125	**269**	**258**
Anomalie d'Axenfeld	98978	**49**	**47**
Anomalie de la biogenèse du péroxysome*	79189	**26**	**17**
Anomalie de la deuxième fente branchiale	141022	**356**	**356**
Anomalie de la première fente branchiale	141013	**211**	**209**
Anomalie de la quatrième fente branchiale	141037	**109**	**108**
Anomalie de la troisième fente branchiale	141030	**21**	**21**
Anomalie de l'appareil mitral subvalvulaire	101932	**<10**	**<10**
Anomalie de l'appareil sous-valvulaire mitral	99060	**22**	**21**
Anomalie de naissance de l'artère coronaire droite à partir de l'aorte	541454	**54**	**54**
Anomalie de naissance de l'artère coronaire gauche à partir de l'aorte	541443	**37**	**37**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Anomalie de naissance d'une artère coronaire à partir de l'artère pulmonaire	541507	**102**	**100**
Anomalie de Neuhauser	99078	**35**	**35**
Anomalie de nombre des ostia coronaires	99089	**<10**	**<10**
Anomalie de Peters	708	**223**	**220**
Anomalie de position d'un ostium coronaire	99090	**<10**	**<10**
Anomalie de Rieger	91483	**37**	**36**
Anomalie de Sprengel	3181	**34**	**34**
Anomalie du développement du segment antérieur de l'oeil*	88632	**23**	**23**
Anomalie d'Uhl	3403	**<10**	**<10**
Anomalie fonctionnelle néonatale du tronc cérébral	137929	**249**	**243**
Anomalie mitochondriale non spécifiée*	254837	**1726**	**1557**
Anomalie papillaire morning glory	35737	**81**	**80**
Anomalie réductionnelle intercalaire des membres non syndromique*	294927	**<10**	**<10**
Anomalie secondaire à une destruction cérébrale*	269190	**<10**	**<10**
Anomalies de la thrombomoduline	3324	**<10**	**<10**
Anomalies du péricarde et du diaphragme	2847	**13**	**12**
Anonychie congénitale isolée	79143	**<10**	**<10**
Anorchidie congénitale isolée	983	**190**	**190**
Anorexie mentale de l'enfant	525738	**609**	**608**
Anosmie congénitale isolée	88620	**12**	**12**
Anotie	93976	**36**	**36**
Aorte cervicale	99079	**<10**	**<10**
Aorte encerclante	99075	**53**	**52**
Aphakie primaire congénitale	83461	**<10**	**<10**
Aphasie primaire progressive logopénique	250831	**85**	**78**
Aphasie primaire progressive non fluente	100070	**339**	**284**
Aphasie primaire progressive*	95432	**63**	**55**
Aplasia cutis congenita	1114	**81**	**80**
Aplasie bilatérale partielle des canaux de Müller*	180068	**<10**	**<10**
Aplasie des glandes salivaires et lacrymales	86815	**<10**	**<10**
Aplasie des muscles extenseurs des doigts et pouce-polyneuropathie	2926	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Aplasie et myélodysplasie autosomiques dominantes	314399	**<10**	**<10**
Aplasie médullaire idiopathique	88	**1007**	**936**
Aplasie médullaire isolée héréditaire	397692	**39**	**37**
Aplasie müllérienne et hyperandrogénie	247768	**<10**	**<10**
Aplasie müllérienne*	73217	**<10**	**<10**
Aplasie pure des globules rouges	98872	**<10**	**<10**
Aplasie unilatérale des canaux de Müller*	180071	**<10**	**<10**
Aplasie/hypoplasie de la rotule isolée	86789	**<10**	**<10**
Aplasie/hypoplasie du conduit auditif externe	141074	**1503**	**1494**
Apnée du prématuré	99981	**<10**	**<10**
Apnée infantile	70590	**2227**	**2186**
Apodie isolée	294986	**<10**	**<10**
Apoplexie hypophysaire	95613	**549**	**522**
Apraxie oculomotrice type Cogan	1125	**60**	**59**
Apraxie primaire progressive de la parole	314566	**<10**	**<10**
Arachnodactylie congénitale avec contractures	115	**98**	**98**
Arachnoïdite	137817	**<10**	**<10**
Arc aortique droit	99081	**102**	**101**
Argininémie	90	**36**	**32**
Arhinencéphalie isolée	268936	**<10**	**<10**
Arhinie isolée	1134	**<10**	**<10**
Artère pulmonaire d'origine anormale*	1138	**<10**	**<10**
Artère pulmonaire gauche ou droite d'origine aortique	99050	**15**	**15**
Artère pulmonaire naissant du canal artériel	99049	**<10**	**<10**
Artériopathie cérébrale autosomique dominant-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie	136	**714**	**663**
Artériopathie cérébrale autosomique récessive-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie	199354	**<10**	**<10**
Artérite à cellules géantes	397	**5526**	**5195**
Artérite de Takayasu	3287	**836**	**811**
Artérite temporale juvénile	26137	**<10**	**<10**
Arthériopathie-infarctus cérébraux-leucoencéphalopathie liée à la cathepsine A	575553	**<10**	**<10**
Arthrite juvénile idiopathique associée au psoriasis	85436	**488**	**488**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Arthrite juvénile idiopathique associée aux enthésopathies	85438	**2812**	**2808**
Arthrite juvénile idiopathique indéterminée	91140	**766**	**763**
Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire	85410	**4613**	**4606**
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire avec facteur rhumatoïde	85435	**567**	**552**
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire sans facteur rhumatoïde	85408	**1213**	**1206**
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire*	404580	**157**	**156**
Arthrite juvénile idiopathique systémique	85414	**1459**	**1443**
Arthrite juvénile idiopathique*	92	**917**	**913**
Arthrite réactionnelle	29207	**542**	**542**
Arthrogrypose avec limitation du champ oculomoteur	1154	**<10**	**<10**
Arthrogrypose congénitale multiple neurogénique	1143	**65**	**60**
Arthrogrypose distale type 1	1146	**33**	**33**
Arthrogrypose distale type 10	251515	**<10**	**<10**
Arthrogrypose distale type 5D	329457	**<10**	**<10**
Arthrogrypose distale*	97120	**187**	**182**
Arthrogrypose multiple congénitale myogénique autosomique récessive	319332	**<10**	**<10**
Arthrogrypose multiple congénitale*	1037	**146**	**130**
Arthrogrypose*	109007	**605**	**561**
Arthrogrypose-hyperkératose létale	1485	**<10**	**<10**
Arthropathie familiale à cristaux de pyrophosphate de calcium	1416	**35**	**27**
Arthropathie pseudorhumatoïde progressive infantile	1159	**25**	**25**
Arthrose précoce avec dysplasie spondyloépiphysaire intermédiaire due à une mutation du gène COL2A1	93279	**35**	**35**
Ascite chyleuse	1160	**17**	**17**
Aspartylglucosaminurie	93	**<10**	**<10**
Aspergillose	1163	**250**	**207**
Aspergillose broncho-pulmonaire allergique	1164	**429**	**404**
Asplénie congénitale familiale isolée	101351	**32**	**32**
Association VACTERL/VATER	887	**917**	**874**
Astrocytome anaplasique	251589	**12**	**11**
Astrocytome de bas grade*	251592	**<10**	**<10**
Astrocytome de haut grade*	251561	**<10**	**<10**
Astrocytome diffus	251595	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Astrocytome pilocytique	251612	**103**	**100**
Astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes	251618	**<10**	**<10**
Astrocytome*	94	**67**	**62**
Astrocytome/gangliogliome desmoplasique infantile	251940	**<10**	**<10**
Ataxie autosomique récessive par déficit en PEX10	247815	**<10**	**<10**
Ataxie autosomique récessive par déficit en PEX16	642954	**<10**	**<10**
Ataxie cérebelleuse auto-immune non-spécifique avec anticorps caractéristiques	624259	**21**	**21**
Ataxie cérébelleuse auto-immune non-spécifique sans anticorps caractéristiques	624268	**<10**	**<10**
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type I*	94145	**39**	**35**
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type II*	208508	**42**	**34**
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type III*	94148	**97**	**76**
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type IV*	94149	**<10**	**<10**
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive associée à la spectrine	352403	**<10**	**<10**
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive avec spasticité tardive	352641	**<10**	**<10**
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive de l'adulte	284289	**90**	**88**
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive non progressive infantile	284332	**14**	**14**
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone	139485	**16**	**16**
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 3	1170	**27**	**26**
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce	88644	**25**	**25**
Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en CWF19L1	453521	**<10**	**<10**
Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en STUB1	412057	**14**	**13**
Ataxie cérébelleuse liée à l'X non progressive	314978	**<10**	**<10**
Ataxie cérébelleuse non progressive avec déficience intellectuelle	314647	**38**	**38**
Ataxie cérébelleuse précoce avec conservation des réflexes tendineux	1177	**52**	**52**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Ataxie cérébelleuse progressive liée à l'X	1175	**<10**	**<10**
Ataxie cérébelleuse type Caïman	94122	**<10**	**<10**
Ataxie de Friedreich	95	**1054**	**942**
Ataxie épisodique avec troubles de l'élocution	401953	**<10**	**<10**
Ataxie épisodique type 1	37612	**51**	**51**
Ataxie épisodique type 3	79135	**<10**	**<10**
Ataxie épisodique type 4	79136	**<10**	**<10**
Ataxie épisodique type 5	211067	**<10**	**<10**
Ataxie épisodique type 6	209967	**<10**	**<10**
Ataxie par déficit en vitamine E	96	**56**	**51**
Ataxie paroxystique familiale	97	**161**	**157**
Ataxie spastique autosomique dominante type 1	251282	**<10**	**<10**
Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay	98	**99**	**97**
Ataxie spastique*	316226	**123**	**120**
Ataxie spastique-dysarthrie par déficit en glutaminase	557056	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive lentement progressive de l'enfant	284324	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse avec épilepsie	254881	**14**	**13**
Ataxie spinocérébelleuse infantile	1186	**77**	**75**
Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 4	85292	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 1	98755	**108**	**98**
Ataxie spinocérébelleuse type 10	98761	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 11	98767	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 13	98768	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 14	98763	**48**	**48**
Ataxie spinocérébelleuse type 15/16	98769	**19**	**18**
Ataxie spinocérébelleuse type 17	98759	**15**	**14**
Ataxie spinocérébelleuse type 19/22	98772	**34**	**34**
Ataxie spinocérébelleuse type 2	98756	**155**	**139**
Ataxie spinocérébelleuse type 20	101110	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 21	98773	**23**	**23**
Ataxie spinocérébelleuse type 23	101108	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 25	101111	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 26	101112	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 27	98764	**104**	**104**
Ataxie spinocérébelleuse type 27B	675216	**16**	**16**
Ataxie spinocérébelleuse type 28	101109	**32**	**30**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Ataxie spinocérébelleuse type 29	208513	**47**	**45**
Ataxie spinocérébelleuse type 3	98757	**274**	**260**
Ataxie spinocérébelleuse type 30	211017	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 31	217012	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 32	276183	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 34	1955	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 36	276198	**23**	**22**
Ataxie spinocérébelleuse type 4	98765	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 41	458798	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 42	458803	**11**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 43	497764	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 45	589527	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 48	631103	**<10**	**<10**
Ataxie spinocérébelleuse type 5	98766	**23**	**23**
Ataxie spinocérébelleuse type 6	98758	**51**	**51**
Ataxie spinocérébelleuse type 7	94147	**87**	**74**
Ataxie spinocérébelleuse type 8	98760	**<10**	**<10**
Ataxie sporadique tardive d'étiologie indéterminée	247234	**158**	**148**
Ataxie-télangiectasie	100	**246**	**206**
Ataxie-télangiectasie-like	251347	**11**	**<10**
Atélostéogenèse type I	1190	**<10**	**<10**
Atélostéogenèse type III	56305	**<10**	**<10**
Athyréose	95713	**631**	**629**
Atransferrinémie congénitale	1195	**13**	**13**
Atrésie biliaire avec malformation splénique	244283	**32**	**30**
Atrésie bronchique congénitale non syndromique	649010	**<10**	**<10**
Atrésie congénitale des veines pulmonaires	99126	**<10**	**<10**
Atrésie de l'intestin grêle	1201	**222**	**219**
Atrésie de l'oesophage	1199	**2695**	**2613**
Atrésie de l'urètre	105	**<10**	**<10**
Atrésie des choanes	137914	**297**	**297**
Atrésie des voies biliaires isolée	30391	**1598**	**1514**
Atrésie du côlon	1198	**18**	**18**
Atrésie du duodénum	1203	**130**	**126**
Atrésie du larynx	1202	**44**	**42**
Atrésie du sinus coronaire	99118	**<10**	**<10**
Atrésie du vagin	65681	**32**	**32**
Atrésie mitrale	1205	**41**	**34**
Atrésie ou sténose congénitale des veines pulmonaires*	3188	**57**	**47**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Atrésie tricuspide	1209	**324**	**298**
Atrésies multiples de l'intestin	2300	**15**	**15**
Atrichie avec lésions papuleuses	86819	**<10**	**<10**
Atrophie bifocale choriorétinienne progressive	75373	**<10**	**<10**
Atrophie cérébello-cérébrale progressive	247198	**22**	**19**
Atrophie cérébrale autosomique récessive	363969	**<10**	**<10**
Atrophie cérébrale et cérébelleuse infantile avec microcéphalie postnatale progressive	402364	**<10**	**<10**
Atrophie corticale postérieure	54247	**73**	**63**
Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	101	**16**	**11**
Atrophie gyrée choriorétinienne	414	**42**	**41**
Atrophie hémifaciale progressive	1214	**71**	**71**
Atrophie multisystématisée	102	**1355**	**808**
Atrophie musculaire progressive	454706	**58**	**49**
Atrophie musculaire spinale distale liée à l'X type 3	139557	**<10**	**<10**
Atrophie optique autosomique dominante classique	98673	**427**	**421**
Atrophie optique autosomique dominante plus	1215	**46**	**46**
Atrophie optique autosomique dominante*	98672	**472**	**463**
Atrophie optique autosomique récessive type OPA7	227976	**<10**	**<10**
Atrophie optique isolée autosomique récessive	98676	**84**	**84**
Atrophie optique précoce liée à l'X	98890	**38**	**37**
Atrophie rétino-choroïdienne paravéineuse pigmentée	251295	**12**	**12**
Atrophodermie linéaire de Moulin	140933	**<10**	**<10**
Atrophodermie vermiculée	79100	**<10**	**<10**
Atrophy optique autosomique dominante avec neuropathie périphérique	250932	**<10**	**<10**
Autisme atypique	199627	**2278**	**2276**
B4GALT1-CDG	79332	**<10**	**<10**
Babésiose	108	**<10**	**<10**
Balantidiase	1223	**<10**	**<10**
Bébé collodion à guérison spontanée	281122	**14**	**14**
Bérylliose chronique	133	**16**	**13**
Bestrophinopathie autosomique récessive	139455	**31**	**31**
Bêta-mannosidose	118	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Bêta-thalassémie	848	**1467**	**1441**
Bêta-thalassémie-thrombocytopénie liée à l'X	231393	**<10**	**<10**
Bicuspidie aortique familiale	402075	**338**	**332**
Blastome pleuropulmonaire	64742	**<10**	**<10**
Blastome pulmonaire	64741	**<10**	**<10**
Blépharochalasis isolé	519390	**<10**	**<10**
Bloc cardiaque congénital	60041	**422**	**419**
Botulisme	1267	**12**	**12**
Brachydactylie type A1	93388	**49**	**49**
Brachydactylie type A2	93396	**27**	**26**
Brachydactylie type A4	93394	**23**	**23**
Brachydactylie type B	93383	**52**	**52**
Brachydactylie type C	93384	**123**	**122**
Brachydactylie type E	93387	**62**	**62**
Brachydactylie-syndactylie type Zhao	93409	**<10**	**<10**
Brachyolmie autosomique dominante	93304	**<10**	**<10**
Brachyolmie autosomique récessive	448242	**<10**	**<10**
Brachyolmie type Maroteaux	93302	**<10**	**<10**
Brachyolmie*	1293	**40**	**40**
Bradyopsie	75374	**<10**	**<10**
Bridging bronchus non syndromique	648992	**<10**	**<10**
Bronchiectasie idiopathique	60033	**1919**	**1871**
Bronchiolite oblitérante non liée à une greffe	658612	**21**	**21**
Bronchiolite oblitérante post-greffe	658602	**14**	**14**
Bronchiolite oblitérante*	1303	**764**	**727**
Bronchiolite respiratoire avec pneumopathie interstitielle	79127	**189**	**177**
Bronchite plastique	439881	**19**	**19**
Brucellose	1304	**<10**	**<10**
Brûlure profonde du deuxième degré et brûlure du troisième degré	90076	**<10**	**<10**
CAD-CDG	448010	**<10**	**<10**
CADDS	369942	**<10**	**<10**
Calcification artérielle généralisée infantile	51608	**25**	**22**
Calcification cérébrale type Rajab	178506	**<10**	**<10**
Calcifications du plexus choroïde, forme infantile	1313	**<10**	**<10**
Calcifications thalamiques symétriques	1314	**<10**	**<10**
Calcinose striopallidodentée bilatérale	1980	**206**	**197**
Calcinose tumorale familiale	53715	**49**	**48**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Calciphylaxie	280062	**<10**	**<10**
Callosités douloureuses héréditaires	79141	**15**	**15**
Campomélie type Cumming	1318	**<10**	**<10**
Camptobrachydactylie	1319	**15**	**15**
Camptocormie idiopathique	1320	**231**	**196**
Camptodactylie de Guadalajara type 1	1327	**<10**	**<10**
Camptodactylie des doigts	295016	**79**	**79**
Canal atrioventriculaire complet	1329	**1031**	**968**
Canal atrioventriculaire intermédiaire	576242	**148**	**145**
Canal atrioventriculaire partiel	1330	**658**	**643**
Canal atrioventriculaire*	98722	**98**	**96**
Cancer anaplasique de la thyroïde	142	**<10**	**<10**
Cancer différencié de la thyroïde	146	**88**	**86**
Cancer du côlon héréditaire non polyposique*	443909	**54**	**41**
Cancer du poumon à petites cellules	70573	**44**	**24**
Cancer du sein héréditaire	227535	**53**	**49**
Cancer familial de la prostate	1331	**23**	**20**
Cancer gastrique diffus héréditaire	26106	**<10**	**<10**
Cancer médullaire de la thyroïde	1332	**77**	**71**
Cancer médullaire de la thyroïde familial	99361	**<10**	**<10**
Cancer papillaire rénal héréditaire	47044	**12**	**12**
Cancer urothélial des voies supérieures	598216	**<10**	**<10**
Candidose cutanéo-muqueuse chronique	1334	**30**	**29**
Candidose invasive	636945	**<10**	**<10**
Cap polypose	160148	**<10**	**<10**
Capillarite pulmonaire isolée	264691	**<10**	**<10**
Carcinoma rénal médullaire	319319	**<10**	**<10**
Carcinome à cellules acineuses du pancréas	424046	**<10**	**<10**
Carcinome à petites cellules de la vessie	284400	**<10**	**<10**
Carcinome à petites cellules de l'ovaire	370396	**<10**	**<10**
Carcinome corticosurrénalien à hypersécrétion pure d'aldostérone	231625	**<10**	**<10**
Carcinome de la ligne médiane	443167	**<10**	**<10**
Carcinome de la vulve	494418	**<10**	**<10**
Carcinome des plexus choroïdes	251899	**<10**	**<10**
Carcinome embryonnaire	180226	**<10**	**<10**
Carcinome épidermoïde de la cavité orale	502363	**11**	**11**
Carcinome épidermoïde de la lèvre	502366	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Carcinome épidermoïde de la verge	398058	**<10**	**<10**
Carcinome épidermoïde de l'oesophage	99977	**<10**	**<10**
Carcinome épidermoïde de l'oropharynx	500478	**<10**	**<10**
Carcinome épidermoïde des fosses nasales et des sinus paranasaux	500464	**<10**	**<10**
Carcinome épidermoïde du col de l'utérus	213767	**<10**	**<10**
Carcinome épidermoïde du côlon	423994	**<10**	**<10**
Carcinome épidermoïde du rectum	424002	**<10**	**<10**
Carcinome hépatocellulaire de l'adulte	210159	**<10**	**<10**
Carcinome hépatocellulaire*	88673	**17**	**12**
Carcinome hypophysaire	300385	**21**	**13**
Carcinome indifférencié du corps de l'utérus	213721	**<10**	**<10**
Carcinome intracanalaire papillaire mucineux du pancréas	424058	**54**	**51**
Carcinome nasopharyngé	150	**<10**	**<10**
Carcinome neuroendocrine cutané	79140	**26**	**20**
Carcinome neuroendocrine du pancréas	506098	**<10**	**<10**
Carcinome neuroendocrine hépatique primaire	100085	**<10**	**<10**
Carcinome neuroendocrine thymique	99869	**<10**	**<10**
Carcinome non papillaire de la vessie à cellules transitionnelles	209989	**<10**	**<10**
Carcinome pancréatique familial	1333	**163**	**152**
Carcinome papillaire ou folliculaire familial de la thyroïde	319487	**12**	**12**
Carcinome parathyroidien	143	**11**	**<10**
Carcinome péritonéal primaire	168829	**<10**	**<10**
Carcinome pseudo-papillaire et solide du pancréas	424065	**28**	**28**
Carcinome rénal à cellules claires	319276	**204**	**190**
Carcinome rénal associé à une translocation de la famille MiT	319308	**<10**	**<10**
Carcinome rénal chromophobe	319303	**36**	**36**
Carcinome rénal papillaire	319298	**27**	**24**
Carcinome rénal*	217071	**30**	**27**
Carcinome thymique	99868	**<10**	**<10**
Cardiomyopathie arythmogène héréditaire isolée	217656	**1929**	**1898**
Cardiomyopathie arythmogène héréditaire*	247	**962**	**919**
Cardiomyopathie cirrhotique	57777	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	300751	**495**	**473**
Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	154	**9585**	**9071**
Cardiomyopathie histiocytoïde	137675	**<10**	**<10**
Cardiomyopathie hypertrophique avec anomalies rénales dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	324525	**<10**	**<10**
Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par maladie de stockage du glycogène	439854	**<10**	**<10**
Cardiomyopathie hypertrophique infantile par déficit en MRPL44	352563	**<10**	**<10**
Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale avec acidose lactique par déficit en MTO1	314637	**<10**	**<10**
Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	75249	**219**	**190**
Cardiomyopathie Tako-Tsubo	66529	**187**	**167**
Cardiomyopathie-surdité dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	1349	**18**	**17**
Cataracte précoce non syndromique	91492	**1297**	**1286**
Catatonie idiopathique	648919	**<10**	**<10**
Cavernomatose cérébrale familiale	221061	**612**	**598**
CCDC115-CDG	468684	**<10**	**<10**
Cécité corticale	447788	**16**	**15**
Cécité nocturne stationnaire congénitale	215	**274**	**274**
Céphalée hypnique	276429	**<10**	**<10**
Céphalée névralgique unilatérale brève avec injection conjonctivale	57145	**<10**	**<10**
Cérébellite post-infectieuse	624244	**61**	**61**
Céroïde-lipofuscinose neuronale*	216	**37**	**22**
Cétoacidose par déficit en transporteur 1 de monocarboxylate	438075	**<10**	**<10**
Chalazodermie granulomateuse	33111	**<10**	**<10**
Chéilite glandulaire	1221	**<10**	**<10**
Chérubisme	184	**41**	**40**
Cheveux laineux	170	**<10**	**<10**
Cheveux laineux sur naevus	79414	**<10**	**<10**
Chimère tétragamétique	199310	**<10**	**<10**
Choc cardiogénique	97292	**<10**	**<10**
Cholangiocarcinome	70567	**14**	**<10**
Cholangite biliaire primitive	186	**4331**	**3995**
Cholangite sclérosante néonatale isolée	480556	**29**	**29**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Cholangite sclérosante primitive	171	**2958**	**2773**
Cholangite sclérosante secondaire	447774	**196**	**170**
Cholangite sclérosante*	447771	**226**	**216**
Cholestase intrahépatique gestationnelle	69665	**139**	**138**
Cholestase intrahépatique néonatale par déficit en citrine	247598	**<10**	**<10**
Cholestase intrahépatique progressive familiale	172	**439**	**428**
Cholestase intrahépatique récurrente bénigne	65682	**115**	**113**
Cholestase liée à la nutrition parentérale	567983	**<10**	**<10**
Chondrodysplasie avec luxation articulaire type gPAPP	280586	**<10**	**<10**
Chondrodysplasie dominante liée à l'X type Chassaing-Lacombe	163966	**<10**	**<10**
Chondrodysplasie létale autosomique récessive	1423	**<10**	**<10**
Chondrodysplasie létale de Blomstrand	50945	**<10**	**<10**
Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive	175	**62**	**58**
Chondrodysplasie métaphysaire type Jansen	33067	**<10**	**<10**
Chondrodysplasie métaphysaire type Rosenberg	1837	**<10**	**<10**
Chondrodysplasie métaphysaire type Schmid	174	**73**	**71**
Chondrodysplasie métaphysaire type Spahr	2501	**<10**	**<10**
Chondrodysplasie ponctuée avec brachytéléphalangie	79345	**32**	**31**
Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	35173	**63**	**61**
Chondrodysplasie ponctuée non rhizomélique*	176	**39**	**38**
Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique	177	**19**	**16**
Chondrodysplasie ponctuée*	93442	**77**	**75**
Chondromatose métaphysaire avec acidurie D-2-hydroxyglutarique	99646	**<10**	**<10**
Chondrosarcome	55880	**12**	**12**
Chordome	178	**19**	**15**
Chorée bénigne héréditaire	1429	**88**	**85**
Chorée de Sydenham	306731	**14**	**14**
Chorée-acanthocytose	2388	**16**	**14**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Choréoathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité	53583	**17**	**17**
Choriocarcinome du système nerveux central	252015	**<10**	**<10**
Choriorétinopathie séreuse centrale	443079	**35**	**35**
Choriorétinopathie type birdshot	179	**973**	**929**
Choroïdérémie	180	**220**	**218**
Choroïdite serpigineuse	35686	**70**	**70**
Choroïdopathie interne ponctuée	580951	**19**	**19**
Chylothorax congénital	264688	**65**	**61**
Citrullinémie type I	247525	**85**	**74**
Citrullinémie type II	247585	**<10**	**<10**
Clinodactylie des doigts familiale isolée	295014	**31**	**31**
CLIPPERS	284448	**<10**	**<10**
Coarctation atypique de l'aorte	1456	**146**	**141**
Coarctation de l'aorte	1457	**1261**	**1244**
Coeur croisé	1461	**<10**	**<10**
Coeur triatrial droit	99098	**<10**	**<10**
Coeur triatrial gauche	99099	**11**	**11**
Coeur triatrial*	1463	**36**	**34**
Coeur univentriculaire	1464	**743**	**694**
COG1-CDG	263508	**<10**	**<10**
COG2-CDG	435934	**<10**	**<10**
COG4-CDG	263501	**<10**	**<10**
COG5-CDG	263487	**<10**	**<10**
COG6-CGD	464443	**<10**	**<10**
COG7-CDG	79333	**<10**	**<10**
COG8-CDG	95428	**<10**	**<10**
Colite à éosinophiles	402035	**16**	**16**
Colite indéterminée	103920	**3547**	**3536**
Collagénome cutané familial	53296	**<10**	**<10**
Collagénose perforante réactionnelle familiale	79147	**<10**	**<10**
Colobome choriorétinien	98942	**311**	**308**
Colobome de la paupière	98946	**16**	**16**
Colobome de la paupière inférieure	155889	**<10**	**<10**
Colobome de la paupière supérieure	155884	**12**	**12**
Colobome de l'iris	98944	**205**	**202**
Colobome du cristallin	98943	**<10**	**<10**
Colobome maculaire	98945	**<10**	**<10**
Colobome papillaire	98947	**84**	**83**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Communication artérioveineuse rétinienne congénitale	353334	**<10**	**<10**
Communication interauriculaire	1478	**1306**	**1283**
Complexe de Carney	1359	**164**	**161**
Complexe de Gollop-Wolfgang	1986	**<10**	**<10**
Complexe de Shone	99063	**190**	**182**
Complexe fémoro-péronéo-cubital	2019	**14**	**14**
Complexe Parkinson-démence de Guam	90020	**16**	**<10**
Complexe Xeroderma pigmento-sum-syndrome de Cockayne	220295	**<10**	**<10**
Complication après transplantation d'organe	306644	**177**	**172**
Complication de l'hémodialyse	268316	**<10**	**<10**
Complications après transplantation de cellules souches hématopoïétiques	90053	**16**	**16**
Conjonctivite gonococcique	1482	**<10**	**<10**
Connectivite associée à EMILIN-1	485418	**<10**	**<10**
Connectivite indifférenciée	90002	**999**	**974**
Connectivite mixte	809	**2164**	**2084**
Conodysplasie craniofaciale	85168	**<10**	**<10**
Continuation azygos de la veine cave inférieure	99121	**<10**	**<10**
Convulsions infantiles bénignes associées à une gastroentérite modérée	166305	**<10**	**<10**
Convulsions infantiles bénignes non familiales*	166295	**11**	**11**
Convulsions infantiles partielles bénignes*	166311	**27**	**27**
Convulsions néonatales bénignes idiopathiques	64545	**40**	**39**
Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales	140927	**59**	**58**
Convulsions sensibles au phosphate de pyridoxal	79096	**20**	**19**
Coproporphyrie héréditaire	79273	**85**	**69**
Coqueluche	1489	**<10**	**<10**
Cornea plana congénitale	53691	**<10**	**<10**
Corticosurrénalome	1501	**381**	**330**
Cranio-ostéo-arthropathie	1525	**<10**	**<10**
Craniopharyngiome	54595	**2046**	**1923**
Craniosynostose bicoronale et sagittale non syndromique	620205	**<10**	**<10**
Craniosynostose bicoronale non syndromique	35099	**214**	**214**
Craniosynostose bilambdoïde et sagittale non syndromique	1516	**21**	**21**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Craniosynostose coronale unilatérale non syndromique	620102	**16**	**16**
Craniosynostose frontosphénoïdale unilatérale non syndromique	620139	**<10**	**<10**
Craniosynostose lambdoïde bilatérale non syndromique	620178	**<10**	**<10**
Craniosynostose lambdoïde unilatérale non syndromique	620113	**<10**	**<10**
Craniosynostose métopique non syndromique	3366	**1105**	**1102**
Craniosynostose multisuturaire non syndromique non spécifique	620158	**<10**	**<10**
Craniosynostose non syndromique*	139390	**126**	**126**
Craniosynostose sagittale non syndromique	35093	**2120**	**2120**
Craniosynostose type Boston	1541	**<10**	**<10**
Craniosynostose-anomalies dentaires	284149	**<10**	**<10**
Crises audiogènes	166415	**<10**	**<10**
Crises induites par praxis	166424	**<10**	**<10**
Crises réflexes à la lecture	166433	**<10**	**<10**
Cryoglobulinémie simple	91139	**164**	**149**
Cryptococcose	1546	**<10**	**<10**
Cryptophtalmie isolée	91396	**<10**	**<10**
Cutis laxa acquise	228285	**<10**	**<10**
Cutis laxa autosomique dominante	90348	**16**	**15**
Cutis laxa autosomique récessive type 1	90349	**<10**	**<10**
Cutis laxa autosomique récessive type 2A	357058	**<10**	**<10**
Cutis laxa autosomique récessive type 2B	357064	**<10**	**<10**
Cutis laxa*	209	**84**	**77**
Cutis marmorata telangiectatica congenita	1556	**178**	**178**
Cystadénocarcinome mucineux du pancréas	424053	**36**	**33**
Cystadénocarcinome séreux du pancréas	424073	**166**	**165**
Cysticercose	1560	**<10**	**<10**
Cystinose	213	**198**	**180**
Cystinurie	214	**710**	**704**
Cystoadénome de l'enfant	206470	**17**	**17**
Décollement de la rétine rhegmatogène autosomique dominant	209867	**<10**	**<10**
Défaut primaire d'éruption	412206	**61**	**61**
Déficience en PAICS	633099	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficience fémorale focale proximale isolée	633228	**<10**	**<10**
Déficience intellectuelle FRAXE	100973	**56**	**54**
Déficience intellectuelle liée à l'X par mutations de GRIA3	364028	**14**	**14**
Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique associée à KDM5C	85279	**31**	**31**
Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique type 7	85274	**<10**	**<10**
Déficience intellectuelle liée à l'X type Cabezas	85293	**<10**	**<10**
Déficience intellectuelle liée à l'X type Cantagrel	85277	**<10**	**<10**
Déficience intellectuelle liée à l'X type Hedera	93952	**<10**	**<10**
Déficience intellectuelle liée à l'X type Najm	163937	**20**	**20**
Déficience intellectuelle liée à l'X type Nascimento	163956	**<10**	**<10**
Déficience intellectuelle liée à l'X type Shashi	85286	**<10**	**<10**
Déficience intellectuelle liée à l'X type Siderius	85287	**<10**	**<10**
Déficience intellectuelle liée à l'X type Snyder	3063	**15**	**15**
Déficience intellectuelle liée à l'X type Van Esch	163976	**<10**	**<10**
Déficience intellectuelle non syndromique rare	101685	**17110**	**16898**
Déficience intellectuelle sévère et paraplégie spastique progressive	280763	**34**	**34**
Déficience intellectuelle sévère liée à l'X type Gustavson	3078	**<10**	**<10**
Déficience intellectuelle syndromique non spécifique	528084	**1829**	**1814**
Déficience intellectuelle type Birk-Barel	166108	**12**	**11**
Déficience intellectuelle type Wolff	3080	**<10**	**<10**
Déficit acquis du facteur V	599490	**<10**	**<10**
Déficit acquis en facteur II	26348	**11**	**11**
Déficit acquis en facteur VII	599495	**39**	**38**
Déficit acquis en facteur X	599501	**<10**	**<10**
Déficit acquis en facteur XI	599507	**38**	**37**
Déficit acquis en facteur XIII	599513	**<10**	**<10**
Déficit acquis en protéine S	26349	**12**	**12**
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative associé à QRSL1	570491	**<10**	**<10**
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative associé à WARS2	572798	**<10**	**<10**
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 11	324535	**<10**	**<10**
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 13	319514	**<10**	**<10**
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 14	319519	**<10**	**<10**
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 15	319524	**<10**	**<10**
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 20	420728	**<10**	**<10**
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 23	444013	**<10**	**<10**
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 7	254930	**<10**	**<10**
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 9	319509	**<10**	**<10**
Déficit combiné en facteurs V et VIII	35909	**37**	**36**
Déficit combiné en facteurs VII et X	600691	**<10**	**<10**
Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique	309111	**<10**	**<10**
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 1	79301	**14**	**14**
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 2	79303	**11**	**11**
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 3	79302	**<10**	**<10**
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4	79095	**<10**	**<10**
Déficit congénital en alpha2-antiplasmine	79	**<10**	**<10**
Déficit congénital en facteur II	325	**57**	**57**
Déficit congénital en facteur intrinsèque	332	**26**	**26**
Déficit congénital en facteur V	326	**647**	**640**
Déficit congénital en facteur VII	327	**2456**	**2427**
Déficit congénital en facteur X	328	**322**	**318**
Déficit congénital en facteur XI	329	**1746**	**1712**
Déficit congénital en facteur XII	330	**478**	**469**
Déficit congénital en facteur XIII	331	**66**	**66**
Déficit congénital en fibrinogène	335	**720**	**710**
Déficit congénital en inhibiteur 1 de l'activateur du plasminogène	465	**14**	**14**
Déficit congénital en kininogène de haut poids moléculaire	483	**<10**	**<10**
Déficit congénital en lactase	53690	**<10**	**<10**
Déficit congénital en plasminogène	722	**11**	**11**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficit congénital en prékallicréine	749	**<10**	**<10**
Déficit congénital en saccharase-isomaltase	35122	**77**	**77**
Déficit congénital isolé en ACTH	199296	**152**	**147**
Déficit d'adhésion leucocytaire	2968	**13**	**<10**
Déficit de la voie de biosynthèse de la sérine, forme infantile/juvénile	583595	**<10**	**<10**
Déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase	79157	**<10**	**<10**
Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase	35701	**<10**	**<10**
Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	5	**85**	**75**
Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras*	309127	**<10**	**<10**
Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase	6	**15**	**14**
Déficit en 6-phosphogluconate déshydrogénase	99135	**125**	**122**
Déficit en acide lipoïque synthétase	401859	**<10**	**<10**
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9	99901	**<10**	**<10**
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	26792	**151**	**144**
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	42	**313**	**303**
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue	26793	**96**	**85**
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase*	309120	**<10**	**<10**
Déficit en acyl-CoA oxydase	2971	**<10**	**<10**
Déficit en acyl-CoA réductase 1	438178	**<10**	**<10**
Déficit en adénosine désaminase 2	404553	**35**	**34**
Déficit en adénosine monophosphate désaminase	45	**42**	**41**
Déficit en adénosine phosphoribosyltransférase	976	**58**	**57**
Déficit en adénylosuccinate lyase	46	**26**	**21**
Déficit en alpha-1-antitrypsine	60	**1622**	**1562**
Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase	3137	**<10**	**<10**
Déficit en aminoacylase*	308448	**<10**	**<10**
Déficit en apolipoprotéine A-I	425	**<10**	**<10**
Déficit en arginine vasopressine	178029	**1100**	**1051**
Déficit en aromatase	91	**<10**	**<10**
Déficit en bêta-cétothiolase	134	**62**	**62**
Déficit en biotinidase	79241	**49**	**49**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase 1	147	**55**	**37**
Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A	156	**15**	**15**
Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	157	**166**	**161**
Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase	159	**19**	**11**
Déficit en carnosinase	1361	**<10**	**<10**
Déficit en cellules souches limbiques	171673	**20**	**20**
Déficit en céramidase alcaline 3	502444	**<10**	**<10**
Déficit en cernunnos-XLF	169079	**<10**	**<10**
Déficit en chaîne lourde des immunoglobulines	169110	**<10**	**<10**
Déficit en coenzyme Q10*	35656	**25**	**22**
Déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile	1561	**<10**	**<10**
Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques	35708	**18**	**14**
Déficit en dihydropyrimidine déshydrogénase	1675	**<10**	**<10**
Déficit en diméthylglycine déshydrogénase	243343	**<10**	**<10**
Déficit en dopamine bêta-hydroxylase	230	**<10**	**<10**
Déficit en enzyme bifonctionnelle	300	**13**	**<10**
Déficit en facteur C3 du complément	280133	**13**	**13**
Déficit en fructose-1,6-diphosphatase	348	**36**	**36**
Déficit en galactokinase	79237	**<10**	**<10**
Déficit en galactose épimérase	79238	**<10**	**<10**
Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase classe I	466026	**529**	**529**
Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	25	**166**	**153**
Déficit en glutathion synthétase	32	**17**	**15**
Déficit en glycérol kinase*	308993	**<10**	**<10**
Déficit en GM3 synthase	370933	**<10**	**<10**
Déficit en granules alpha et delta	734	**147**	**142**
Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase	382	**32**	**31**
Déficit en holocarboxylase synthétase	79242	**11**	**11**
Déficit en isobutyryl-CoA déshydrogénase	79159	**<10**	**<10**
Déficit en LCAT	650	**<10**	**<10**
Déficit en L-ferritine	440731	**<10**	**<10**
Déficit en lipase acide lysosomale	275761	**45**	**43**
Déficit en lipoyl transférase 1	401862	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficit en méthionine adénosyltransférase I/III	168598	**<10**	**<10**
Déficit en mévalonate kinase	309025	**211**	**206**
Déficit en monoamine oxydase A	3057	**<10**	**<10**
Déficit en myéloperoxydase	2587	**<10**	**<10**
Déficit en NAD(P)HX épimérase	555407	**<10**	**<10**
Déficit en ornithine transcarbamylase	664	**452**	**406**
Déficit en phosphoénolpyruvate carboxykinase	2880	**<10**	**<10**
Déficit en prolidase	742	**<10**	**<10**
Déficit en properdine	2966	**14**	**13**
Déficit en protéine de transfert des esters de cholestérol	79506	**<10**	**<10**
Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale	746	**23**	**18**
Déficit en purine nucléoside phosphorylase	760	**<10**	**<10**
Déficit en pyruvate carboxylase	3008	**<10**	**<10**
Déficit en pyruvate déshydrogénase	765	**157**	**141**
Déficit en S-adénosylhomocystéine hydrolase	88618	**11**	**<10**
Déficit en sphingomyélinase acide, forme neuro-viscérale chronique	618891	**<10**	**<10**
Déficit en sphingomyélinase acide, forme neuroviscérale infantile	77292	**31**	**14**
Déficit en sphingomyélinase acide, forme viscérale chronique	77293	**159**	**148**
Déficit en succinate-semi-aldéhyde déshydrogénase	22	**56**	**54**
Déficit en succinyl-CoA:3-oxoacide CoA transférase	832	**15**	**15**
Déficit en transaldolase	101028	**14**	**14**
Déficit en transaminase de l'acide gamma-aminobutyrique	2066	**<10**	**<10**
Déficit en transcobalamine	859	**<10**	**<10**
Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X	52503	**111**	**111**
Déficit en transporteur de la riboflavine	97229	**37**	**37**
Déficit en transporteur mitochondrial du pyruvate	447784	**<10**	**<10**
Déficit en tréhalase	103909	**<10**	**<10**
Déficit en triose-phosphate isomérase	868	**12**	**<10**
Déficit en vitamine A et hypercarotinémie héréditaire	199285	**<10**	**<10**
Déficit familial bénin en cuivre	1551	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficit héréditaire combiné en facteurs de la coagulation dépendants de la vitamine K	98434	**21**	**21**
Déficit héréditaire en butyrylcholinestérase	132	**27**	**27**
Déficit hypophysaire associé à un kyste de la poche de Rathke	91350	**741**	**725**
Déficit hypophysaire associé au syndrome de la selle turcique vide	91354	**189**	**183**
Déficit immunitaire à cellules T avec épidermodysplasie verruciforme	324294	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire associé à une anomalie du facteur H	200421	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire associé à une anomalie du facteur I	200418	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné avec anomalies facio-oculo-squelettiques	221139	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné avec granulomatose	157949	**191**	**180**
Déficit immunitaire combiné par déficit en CARD11	357237	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné par déficit en CARMIL2	542301	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné par déficit en CD27	238505	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné par déficit en CD3gamma	169082	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné par déficit en CD70	538958	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK8	217390	**18**	**17**
Déficit immunitaire combiné par déficit en GINS1	505227	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné par déficit en IL21R	357329	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné par déficit en ITK	538963	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA	445018	**11**	**11**
Déficit immunitaire combiné par déficit en MALT1	397964	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné par déficit en Moesin	504530	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné par déficit en STK4	314689	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné par déficit en ZAP70	911	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1	231154	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficit immunitaire combiné par dysfonctionnement du canal CRAC	169090	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné par haploinsuffisance en RELA	596759	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit complet en RAG1/2	331206	**16**	**15**
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	277	**18**	**16**
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CORO1A	228003	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en DNA-PKcs	317425	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en FOXN1	169095	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LCK	280142	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné sévère T+B+*	397802	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné sévère T-B-*	317419	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD3delta/epsilon/zêta	169160	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma	276	**39**	**35**
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en IL-7Ralpha	169154	**22**	**21**
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en JAK3	35078	**30**	**29**
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+*	317416	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytosique	275	**38**	**33**
Déficit immunitaire combiné sévère*	183660	**74**	**66**
Déficit immunitaire combiné T et B*	101972	**11**	**11**
Déficit immunitaire combiné-entéropathie	436252	**33**	**29**
Déficit immunitaire commun variable	1572	**3170**	**3066**
Déficit immunitaire de l'adulte avec autoanticorps anti-interféron-gamma	306431	**174**	**166**
Déficit immunitaire en lymphocytes T avec aplasie du thymus	83471	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire par déficit des composés terminaux de la voie classique du complément	169150	**47**	**47**
Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe I	34592	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe II	572	**34**	**29**
Déficit immunitaire par déficit en CD25	169100	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire par déficit en IRAK4	70592	**12**	**<10**
Déficit immunitaire par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide	70593	**88**	**87**
Déficit immunitaire primaire autosomique récessif avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules Natural Killer	437552	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire primaire avec déficit en cellules NK et insuffisance surrénale	75391	**<10**	**<10**
Déficit immunitaire primaire avec infection virale disséminée post-vaccination de la rougeole, des oreillons et de la rubéole	431166	**<10**	**<10**
Déficit isolé de stockage des granules plaquettaires delta	248340	**144**	**142**
Déficit isolé en ATP synthase	254913	**<10**	**<10**
Déficit isolé en complex III	1460	**41**	**30**
Déficit isolé en complexe I	2609	**84**	**60**
Déficit isolé en cytochrome C oxydase	254905	**31**	**27**
Déficit isolé en glycérol kinase	408	**<10**	**<10**
Déficit isolé en hormone de libération de la thyrotropine	238670	**<10**	**<10**
Déficit isolé en hormone folliculo-stimulante	52901	**<10**	**<10**
Déficit isolé en succinate-CoQ réductase	3208	**18**	**12**
Déficit isolé en TSH	90674	**143**	**143**
Déficit isolé familial en glucocorticoïdes	361	**29**	**29**
Déficit isolé tardif en ACTH	199299	**271**	**264**
Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases	26791	**125**	**113**
Déficit multiple en carboxylases*	148	**<10**	**<10**
Déficit multiple en sulfatases	585	**20**	**13**
Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase	79233	**<10**	**<10**
Déficit sélectif en IgM	331235	**43**	**41**
Déficit systémique primaire en carnitine	158	**108**	**104**
Déficitimmunitaire combiné par déficit en DOCK2	447737	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficits hypohysaires multiples de cause génétique identifée	95494	**123**	**120**
Dégénérescence cérébelleuse paraneoplasique	623626	**24**	**24**
Dégénérescence cérébello-rétinienne infantile	313850	**<10**	**<10**
Dégénérescence marginale de Terrien	519410	**<10**	**<10**
Dégénérescence marginale pellucide	137672	**80**	**79**
Dégénérescence rétinienne d'apparition tardive	67042	**11**	**11**
Délétion 5q35	1627	**21**	**19**
Délétion distale 10p	1580	**22**	**22**
Délétion distale 10q	96148	**45**	**45**
Délétion distale 12p	280325	**20**	**20**
Délétion distale 12q	96149	**<10**	**<10**
Délétion distale 13q	1590	**38**	**36**
Délétion distale 14q	96150	**18**	**18**
Délétion distale 15q	1596	**56**	**55**
Délétion distale 17q	1597	**14**	**13**
Délétion distale 19p	96129	**<10**	**<10**
Délétion distale 1q	36367	**22**	**22**
Délétion distale 3p	1620	**33**	**30**
Délétion distale 4q	96145	**54**	**49**
Délétion distale 6p	96125	**29**	**28**
Délétion distale 7p	96126	**<10**	**<10**
Délétion distale 9p	1642	**46**	**46**
Délétion non distale 10q	1581	**43**	**43**
Délétion non distale 12q	96160	**<10**	**<10**
Delta-bêta-thalassémie	231237	**14**	**14**
Démence fronto-temporale avec maladie du motoneurone	275872	**525**	**206**
Démence fronto-temporale*	282	**673**	**574**
Démence fronto-temporale, variante comportementale	275864	**1114**	**918**
Démence sémantique	100069	**298**	**274**
Démodécie	283	**<10**	**<10**
Dengue	99828	**<10**	**<10**
Dentinogenèse imparfaite	49042	**443**	**442**
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec tubulopathie rénale	255235	**<10**	**<10**
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale par déficit en DGUOK	279934	**<10**	**<10**
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale*	254871	**<10**	**<10**
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépato-cérébro-rénale	363534	**<10**	**<10**
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme myopathique	254875	**22**	**19**
Dérèglement et déficit immunitaire lié à PLCG2	300359	**<10**	**<10**
Dérèglement immunitaire à début précoce par déficit complet en DOCK11	658951	**<10**	**<10**
Dermatite actinique chronique	330064	**<10**	**<10**
Dermatite bulleuse auto-immune*	79669	**39**	**34**
Dermatite herpétiforme	1656	**89**	**88**
Dermatite séborrhéïque-like avec des éléments psoriasiques	168606	**<10**	**<10**
Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	31112	**14**	**14**
Dermatoleucodystrophie	1659	**<10**	**<10**
Dermatomyosite	221	**2075**	**1901**
Dermatomyosite juvénile	93672	**373**	**371**
Dermatophytose profonde	397587	**<10**	**<10**
Dermatose à IgA linéaire	46488	**207**	**188**
Dermatose érosive et vésiculaire congénitale	231573	**<10**	**<10**
Dermatose pustuleuse érosive du cuir chevelu	222	**<10**	**<10**
Dermatose pustuleuse sous-cornée	48377	**14**	**14**
Dermoïde annulaire limbique	91481	**32**	**32**
Dermoïde cornéen lié à l'X	1661	**<10**	**<10**
Dermopathie restrictive	1662	**<10**	**<10**
Desminopathie	98909	**87**	**73**
Desmostérolose	35107	**<10**	**<10**
Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en SP-B	217563	**<10**	**<10**
Détresse respiratoire chronique avec déficit du métabolisme du surfactant	217566	**<10**	**<10**
Déviation tonique paroxystique bénigne du regard avec ataxie	1179	**<10**	**<10**
Dextrocardie	1666	**26**	**26**
Diabète néonatal permanent isolé	99885	**72**	**68**
Diabète néonatal transitoire	99886	**37**	**37**
Diarrhée chlorée congénitale	53689	**19**	**17**
Diarrhée chronique congénitale avec entéropathie exsudative	329242	**33**	**32**
Diarrhée chronique par déficit en glucoamylase	103907	**<10**	**<10**
Diarrhée sodée congénitale	103908	**<10**	**<10**
Diarrhée syndromique	84064	**53**	**46**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Différence du développement sexuel 46,XX due aux androgènes d'origine maternelle endogène*	325093	**<10**	**<10**
Différence du développement sexuel 46,XX due aux androgènes d'origine maternelle exogène*	325099	**<10**	**<10**
Différence du développement sexuel 46,XY par déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase 3	752	**31**	**31**
Différence du développement sexuel 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase de type 2	753	**59**	**59**
Différence du développement sexuel 46,XY par déficit isolé en 17,20-lyase	90796	**<10**	**<10**
Différence du développement sexuel 46,XY-insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1	168558	**<10**	**<10**
Différence ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX	2138	**80**	**80**
Différence ovotesticulaire du développement sexuel 46,XY	325345	**53**	**53**
Différence testiculaire du développement sexuel 46,XX	393	**64**	**64**
Dihydropyrimidinurie	38874	**<10**	**<10**
Dilatation idiopathique de l'artère pulmonaire	1676	**<10**	**<10**
Dilatation idiopathique familiale de l'oreillette droite	1677	**<10**	**<10**
Diphallie	227	**<10**	**<10**
Diphtérie	1679	**<10**	**<10**
Diplégie faciale avec paresthésies	480701	**<10**	**<10**
Disomie uniparentale d'origine maternelle du chromosome 1	251009	**<10**	**<10**
Disomie uniparentale d'origine paternelle en mosaïque	329813	**<10**	**<10**
Disomie uniparentale maternelle du chromosome 16	96185	**<10**	**<10**
Disomie uniparentale maternelle du chromosome 20	96186	**<10**	**<10**
Disomie uniparentale maternelle du chromosome 21	96187	**<10**	**<10**
Disomie uniparentale maternelle du chromosome 22	96188	**<10**	**<10**
Disomie uniparentale maternelle du chromosome 6	96181	**<10**	**<10**
Disomie uniparentale maternelle du chromosome X	261519	**<10**	**<10**
Disomie uniparentale paternelle du chromosome 6	96191	**<10**	**<10**
Disomie uniparentale paternelle du chromosome 7	96192	**<10**	**<10**
Dissection aortique familiale	229	**326**	**309**
Dissection héréditaire des artères cervicales et cérébrales	36382	**207**	**201**
Dissection spontanée idiopathique de l'artère coronaire	458718	**92**	**92**
Distichiasis isolé	99177	**<10**	**<10**
DITRA	404546	**<10**	**<10**
Diverticule congénital de l'oesophage	91358	**<10**	**<10**
Diverticule de Kommerel	99077	**14**	**14**
Diverticule de l'ouraque	431347	**<10**	**<10**
Diverticule du coeur	1686	**<10**	**<10**
DK1-CDG	91131	**<10**	**<10**
Douleur faciale idiopathique persistante	398147	**<10**	**<10**
DPAGT1-CDG	86309	**<10**	**<10**
DPM1-CDG	79322	**<10**	**<10**
DPM3-CDG	263494	**<10**	**<10**
Drainage anormal de la veine cave inférieure dans l'oreillette gauche	99119	**<10**	**<10**
Drépanocytose	232	**13950**	**13696**
Drépanocytose-bêta-thalassémie	251359	**1591**	**1568**
Drépanocytose-hémoglobinose C	251365	**3419**	**3370**
Drépanocytose-hémoglobinose D	251370	**23**	**23**
Drépanocytose-hémoglobinose E	251375	**42**	**42**
Drusen familiaux	75376	**92**	**91**
Ductopénie idiopathique	480512	**27**	**25**
Duplication caudale	1756	**<10**	**<10**
Duplication de l'hypophyse	314621	**<10**	**<10**
Duplication de l'index	93337	**<10**	**<10**
Duplication de l'oesophage*	91357	**<10**	**<10**
Duplication de l'urètre	237	**67**	**67**
Duplication digestive linguale	141071	**<10**	**<10**
Duplication distale 10q	96102	**<10**	**<10**
Duplication distale 11q	96103	**12**	**12**
Duplication distale 13q	96105	**11**	**11**
Duplication distale 14q	1705	**16**	**15**
Duplication distale 16q	96106	**16**	**16**
Duplication distale 17q	3379	**12**	**12**
Duplication distale 18q	1716	**20**	**19**
Duplication distale 19q	1717	**17**	**16**
Duplication distale 1p36	96069	**<10**	**<10**
Duplication distale 20q	96107	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Duplication distale 22q	96109	**16**	**16**
Duplication distale 2p	96070	**<10**	**<10**
Duplication distale 2q	96094	**<10**	**<10**
Duplication distale 3p	96071	**<10**	**<10**
Duplication distale 4q	96096	**11**	**11**
Duplication distale 5q	96097	**<10**	**<10**
Duplication distale 6p	1745	**12**	**12**
Duplication distale 6q	96098	**<10**	**<10**
Duplication distale 7p	96074	**<10**	**<10**
Duplication distale 8q	96100	**<10**	**<10**
Duplication distale 9q	96101	**<10**	**<10**
Duplication en mosaïque du chromosome 3	100071	**<10**	**<10**
Duplication entérique thoraco-abdominale	1759	**<10**	**<10**
Duplication non distale 10q	1695	**<10**	**<10**
Duplication non distale 13q	1702	**19**	**15**
Duplication oesophagienne kystique	100047	**11**	**11**
Duplication rectale	171220	**<10**	**<10**
Dysautonomie familiale	1764	**22**	**19**
Dysbêtalipoprotéinémie	412	**23**	**23**
Dyschondrostéose de Léri-Weill	240	**1001**	**1001**
Dyschromatose héréditaire universelle	241	**11**	**11**
Dyschromatose symétrique des extrémités	41	**<10**	**<10**
Dysfonction diaphragmatique induite par la ventilation mécanique	505395	**<10**	**<10**
Dysfonction sinusale et surdité	324321	**<10**	**<10**
Dysgénésie caudale familiale	1768	**<10**	**<10**
Dysgénésie cérébrale congénitale par déficit en glutamine synthétase	71278	**<10**	**<10**
Dysgénésie corticale avec hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation TUBB3	300570	**28**	**28**
Dysgénésie du segment antérieur autosomique récessive	519388	**17**	**17**
Dysgénésie gonadique 46,XX	243	**86**	**85**
Dysgénésie gonadique complète 46,XY	242	**408**	**401**
Dysgénésie gonadique mixte 45,X/46,XY	1772	**296**	**295**
Dysgénésie gonadique partielle 46,XY	251510	**310**	**308**
Dysgénésie réticulaire	33355	**<10**	**<10**
Dysgénésie tubulaire rénale	3033	**46**	**36**
Dysgerminome de l'ovaire	99912	**12**	**12**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dysgyrie associée à une tubulinopathie	467166	**37**	**36**
Dyskératose congénitale	1775	**227**	**184**
Dyskératose intraépithéliale héréditaire bénigne	352657	**<10**	**<10**
Dyskinésie ciliaire primitive	244	**1382**	**1370**
Dyskinésie familiale avec myokymie faciale	324588	**<10**	**<10**
Dyskinésie généralisée à début infantile avec atteinte orofaciale	494526	**<10**	**<10**
Dyskinésie non kinésigénique paroxystique	98810	**31**	**31**
Dyskinésie paroxystique induite par l'effort	98811	**11**	**11**
Dyskinésie paroxystique kinésigénique	98809	**135**	**135**
Dyskinésie paroxystique*	1431	**66**	**65**
Dysostéosclérose	1782	**<10**	**<10**
Dysostose acro-cranio-faciale	949	**<10**	**<10**
Dysostose acrofaciale de Kennedy-Teebi	64542	**<10**	**<10**
Dysostose acrofaciale post-axiale	246	**11**	**<10**
Dysostose acrofaciale type Weyers	952	**<10**	**<10**
Dysostose acrofaciale*	364574	**<10**	**<10**
Dysostose acrofrontofacionasale	1784	**<10**	**<10**
Dysostose cléidocrânienne	1452	**335**	**333**
Dysostose diaphano-spondylaire	66637	**<10**	**<10**
Dysostose facio-crânienne hypomandibulaire	1790	**<10**	**<10**
Dysostose mandibulo-faciale liée à l'X	1131	**<10**	**<10**
Dysostose mandibulo-faciale*	155899	**76**	**73**
Dysostose oculo-maxillo-faciale	1794	**<10**	**<10**
Dysostose spondylo-costale autosomique dominante	1797	**47**	**46**
Dysostose spondylo-costale autosomique récessive	2311	**58**	**51**
Dysphagia lusoria	99082	**<10**	**<10**
Dysphasie congénitale familiale	1799	**54**	**54**
Dysphasie*	211053	**68**	**68**
Dysplasie acro-capito-fémorale	63446	**<10**	**<10**
Dysplasie acromélique*	93436	**17**	**16**
Dysplasie acromésomélique type Grebe	2098	**<10**	**<10**
Dysplasie acromésomélique type Hunter-Thompson	968	**<10**	**<10**
Dysplasie acromésomélique type Maroteaux	40	**17**	**17**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dysplasie acromésomélique*	93437	**15**	**15**
Dysplasie acromicrique	969	**55**	**52**
Dysplasie acropectorovertébrale	957	**<10**	**<10**
Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale	210122	**17**	**<10**
Dysplasie anauxétique	93347	**15**	**15**
Dysplasie avec gracilité osseuse*	93440	**<10**	**<10**
Dysplasie broncho-pulmonaire	70589	**2054**	**2026**
Dysplasie campomélique	140	**28**	**23**
Dysplasie campomélique et maladies associées*	93439	**11**	**11**
Dysplasie cémento-osseuse floride	83451	**<10**	**<10**
Dysplasie cérébrofaciothoracique	1394	**<10**	**<10**
Dysplasie congénitale de la valve tricuspide	555874	**41**	**39**
Dysplasie corticale cérébrale*	268950	**353**	**350**
Dysplasie corticale focale isolée	65683	**1577**	**1562**
Dysplasie cranio-diaphysaire	1513	**<10**	**<10**
Dysplasie cranio-ectodermique	1515	**30**	**27**
Dysplasie cranio-fronto-nasale	1520	**57**	**57**
Dysplasie cranio-métadiaphysaire type os wormien	85184	**<10**	**<10**
Dysplasie cranio-métaphysaire	1522	**28**	**27**
Dysplasie de Kniest	485	**34**	**34**
Dysplasie de la dentine	1653	**29**	**29**
Dysplasie de la hanche type Beukes	2114	**12**	**12**
Dysplasie de la jonction dien-céphale-mésencéphale	319192	**<10**	**<10**
Dysplasie de la tête du fémur type Meyer	168621	**<10**	**<10**
Dysplasie de l'épaule et du pelvis	2839	**<10**	**<10**
Dysplasie de Singleton-Merten	85191	**<10**	**<10**
Dysplasie de Smith-McCort	178355	**<10**	**<10**
Dysplasie dermique faciale focale	398166	**30**	**30**
Dysplasie dermo-dentaire	1660	**<10**	**<10**
Dysplasie du nerf cochléaire	502318	**20**	**20**
Dysplasie du tegmentum pontique	269229	**<10**	**<10**
Dysplasie dyssegmentaire type Silverman-Handmaker	1865	**<10**	**<10**
Dysplasie ectodermique hidrotique	189	**118**	**117**
Dysplasie ectodermique hypohidrotique	238468	**980**	**975**
Dysplasie ectodermique hypohidrotique avec déficit immunitaire	98813	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dysplasie ectodermique odonto-micronychiale	1811	**15**	**15**
Dysplasie ectodermique pure des ongles et des cheveux	69084	**43**	**43**
Dysplasie ectodermique tricho-odonto-onychiale	1818	**<10**	**<10**
Dysplasie épiphysaire hémimélique	1822	**27**	**27**
Dysplasie épiphysaire multiple due à une anomalie du collagène 9	166002	**<10**	**<10**
Dysplasie épiphysaire multiple type 1	93308	**<10**	**<10**
Dysplasie épiphysaire multiple type 4	93307	**<10**	**<10**
Dysplasie épiphysaire multiple type 5	93311	**<10**	**<10**
Dysplasie épiphysaire multiple type Lowry	166016	**<10**	**<10**
Dysplasie épiphysaire multiple*	251	**458**	**456**
Dysplasie fibreuse des os	249	**2360**	**2320**
Dysplasie fronto-facio-nasale	1791	**13**	**13**
Dysplasie fronto-métaphysaire	1826	**23**	**23**
Dysplasie frontonasale acromélique	1827	**<10**	**<10**
Dysplasie frontonasale*	250	**64**	**64**
Dysplasie géléophysique	2623	**22**	**18**
Dysplasie gnatho-diaphysaire	53697	**<10**	**<10**
Dysplasie hémato-diaphysaire de Ghosal	1802	**11**	**11**
Dysplasie immuno-osseuse de Schimke	1830	**29**	**18**
Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque foetoplacentaire non immunologique associée à PIEZO1	568062	**<10**	**<10**
Dysplasie mandibulo-acrale	2457	**<10**	**<10**
Dysplasie maxillonasale	1248	**195**	**194**
Dysplasie mésodermique axiale	1834	**<10**	**<10**
Dysplasie mésomélique de l'avant bras type Fryns	2497	**<10**	**<10**
Dysplasie mésomélique et rhizo-mésomélique*	93438	**11**	**11**
Dysplasie mésomélique type Langer	2632	**11**	**11**
Dysplasie mésomélique type Savarirayan	85170	**<10**	**<10**
Dysplasie métaphysaire multiple*	93430	**129**	**128**
Dysplasie métaphysaire ostéosclérotique	500548	**<10**	**<10**
Dysplasie métatropique	2635	**23**	**22**
Dysplasie mucoépithéliale héréditaire	1839	**12**	**12**
Dysplasie oculo-dento-digitale	2710	**67**	**64**
Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire	67039	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dysplasie odonto-onychodermique	2721	**13**	**13**
Dysplasie osseuse avec incurvation des membres liée à FGFR2	313855	**<10**	**<10**
Dysplasie osseuse ostéosclérotique	1832	**<10**	**<10**
Dysplasie osseuse primaire avec luxations articulaires multiples*	93441	**26**	**25**
Dysplasie ostéodysplasique micro-céphalique type Saul-Wilson	85172	**<10**	**<10**
Dysplasie ostéofibreuse	488265	**24**	**24**
Dysplasie ostéoglophonique	2645	**<10**	**<10**
Dysplasie oto-spondylo-mégaépi-physaire	1427	**<10**	**<10**
Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphy-saire autosomique dominante	166100	**<10**	**<10**
Dysplasie pelviscapulaire	93333	**<10**	**<10**
Dysplasie phalango-épiphysaire en ailes d'anges	63442	**13**	**13**
Dysplasie pilo-dentaire	2892	**12**	**12**
Dysplasie platyspondylique type Torrance	85166	**<10**	**<10**
Dysplasie pseudodiastrophique	85174	**<10**	**<10**
Dysplasie rénale	93108	**2654**	**2626**
Dysplasie rénale multikystique	1851	**3227**	**3204**
Dysplasie réno-hépato-pancréatique	294415	**<10**	**<10**
Dysplasie rétinienne liée à l'X	1852	**<10**	**<10**
Dysplasie Schneckenbecken	3144	**<10**	**<10**
Dysplasie SPONASTRIME	93357	**11**	**<10**
Dysplasie spondylo-dysplasique*	93434	**12**	**12**
Dysplasie spondylo-enchondrale	1855	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec hyperlaxité ligamentaire type leptodactylique	93360	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire liée à l'X	93349	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type aggrécane	171866	**11**	**11**
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Geneviève	168454	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Isidor-Toutain	370015	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Maroteaux	263482	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type matrilin-3	156728	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Missouri	93356	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type PAPPS2	93282	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Strudwick	93346	**37**	**37**
Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale	94068	**142**	**140**
Dysplasie spondylo-épiphysaire et dysplasie spondylo-épimétaphysaire*	253	**113**	**111**
Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	93284	**85**	**82**
Dysplasie spondylo-épiphysaire type Reardon	163662	**<10**	**<10**
Dysplasie spondyloépiphysaire type Stanescu	459051	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-mégaépiphy-saire-métaphysaire	228387	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-métaphysaire axiale	168549	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-métaphysaire néonatale sévère liée à SBDS	622934	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-métaphysaire régressive	448267	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-métaphysaire type fracture en coins	93315	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Golden	168544	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Kozlowski	93314	**24**	**23**
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Schmidt	93316	**29**	**29**
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Sedaghatian	93317	**<10**	**<10**
Dysplasie spondylo-métaphysaire*	254	**45**	**45**
Dysplasie squelettique associée à CHST3	263463	**<10**	**<10**
Dysplasie squelettique avec os wormien-fractures multiples-denti-nogenèse imparfaite	166277	**<10**	**<10**
Dysplasie squelettique létale type Greenberg	1426	**<10**	**<10**
Dysplasie sus-apicale médiane du nez	466695	**<10**	**<10**
Dysplasie thanatophore	2655	**34**	**14**
Dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne	3317	**<10**	**<10**
Dysplasie thoracomélique	1803	**<10**	**<10**
Dysplasie thymus-rein-anus-poumon	3326	**<10**	**<10**
Dysplasie tricho-odonto-onychiale	3355	**<10**	**<10**
Dysplasie valvulaire myxomatose liée à l'X associée à FLNA	555877	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dyspraxie verbale de développement isolée	209908	**74**	**74**
Dysraphisme spinal associé à une méningocèle postérieure*	268744	**16**	**16**
Dysraphisme spinal ouvert aosscié à une myéloméningocèle	93969	**715**	**697**
Dysraphisme spinal ouvert*	268369	**52**	**48**
Dysspondyloenchondromatose	85198	**11**	**11**
Dystonie 16	210571	**12**	**<10**
Dystonie 28	589618	**15**	**15**
Dystonie cervicale de l'adulte, type DYT23	420492	**429**	**417**
Dystonie combinée persistante*	391711	**45**	**43**
Dystonie cranio-cervicale avec atteinte du larynx et des membres supérieures	420485	**40**	**40**
Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	98808	**52**	**51**
Dystonie dopa-sensible autosomique récessive	101150	**36**	**35**
Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase	70594	**<10**	**<10**
Dystonie dopa-sensible*	255	**40**	**40**
Dystonie due à une mutation de l'ADN mitochondrial	254851	**11**	**<10**
Dystonie focale autosomique dominante, type DYT25	329466	**46**	**46**
Dystonie généralisée à début précoce par les membres	256	**321**	**308**
Dystonie myoclonique héréditaire	36899	**279**	**275**
Dystonie oromandibulaire	93958	**33**	**30**
Dystonie paroxystique*	200037	**39**	**38**
Dystonie primaire type DYT13	98807	**22**	**22**
Dystonie primaire type DYT2	99657	**<10**	**<10**
Dystonie primaire type DYT21	306734	**19**	**19**
Dystonie primaire type DYT27	464440	**130**	**128**
Dystonie primaire type DYT4	98805	**<10**	**<10**
Dystonie primaire type DYT6	98806	**28**	**28**
Dystonie-parkinsonisme à début rapide	71517	**18**	**16**
Dystonie-parkinsonisme de l'adulte	199351	**18**	**16**
Dystonie-parkinsonisme infantile	238455	**12**	**11**
Dystrophie centrale aréolaire de la choroïde	75377	**35**	**34**
Dystrophie cornéenne amorphe postérieure	98971	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dystrophie cornéenne de la membrane basale	98956	**68**	**67**
Dystrophie cornéenne de Lisch	98955	**<10**	**<10**
Dystrophie cornéenne de Meesmann	98954	**11**	**11**
Dystrophie cornéenne de Reis-Bücklers	98961	**33**	**33**
Dystrophie cornéenne de Schnyder	98967	**<10**	**<10**
Dystrophie cornéenne de Thiel-Behnke	98960	**17**	**17**
Dystrophie cornéenne endothéliale de Fuchs	98974	**1063**	**1057**
Dystrophie cornéenne granulaire type I	98962	**39**	**39**
Dystrophie cornéenne granulaire type II	98963	**14**	**14**
Dystrophie cornéenne grillagée type I	98964	**37**	**34**
Dystrophie cornéenne maculaire	98969	**25**	**25**
Dystrophie cornéenne mouchetée	98970	**<10**	**<10**
Dystrophie cornéenne postérieure polymorphe	98973	**36**	**36**
Dystrophie cornéenne pré-descemétique	293462	**<10**	**<10**
Dystrophie cornéenne stromale congénitale	101068	**11**	**11**
Dystrophie dermo-chondro-cornéenne	79149	**<10**	**<10**
Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale	209932	**17**	**17**
Dystrophie des cônes et des bâtonnets	1872	**1067**	**1055**
Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type II	293603	**12**	**12**
Dystrophie facio-scapulo-humérale	269	**3610**	**3329**
Dystrophie fovéo-maculaire vitelliforme de l'adulte	99000	**116**	**115**
Dystrophie maculaire cystoïde	75381	**27**	**27**
Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord	75327	**41**	**40**
Dystrophie maculaire en ailes de papillon	99001	**18**	**18**
Dystrophie maculaire occulte	247834	**120**	**118**
Dystrophie maculaire rétinienne type 2	319640	**34**	**34**
Dystrophie maculaire vitelliforme de Best	1243	**444**	**441**
Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébelleuse	370959	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle	370968	**28**	**25**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle et épilepsie sévère	329178	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire congénitale avec hyperlaxité	371007	**28**	**28**
Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA	157973	**74**	**64**
Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich	75840	**213**	**197**
Dystrophie musculaire congénitale liée à la sous-unité alpha 2 de la laminine	258	**217**	**190**
Dystrophie musculaire congénitale liée au collagène de type VI, forme intermédiaire	646113	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire congénitale mégaconiale	280671	**14**	**13**
Dystrophie musculaire congénitale sans déficience intellectuelle	370980	**51**	**44**
Dystrophie musculaire congénitale type 1B	98893	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama	272	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire de Becker	98895	**1320**	**1192**
Dystrophie musculaire de Bethlem	610	**231**	**218**
Dystrophie musculaire de Duchenne	98896	**2268**	**1823**
Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker*	262	**379**	**321**
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	261	**235**	**201**
Dystrophie musculaire des ceintures associée à BVES	476084	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures associée à DNAJB6 D1	34516	**24**	**21**
Dystrophie musculaire des ceintures associée à FKRP R9	34515	**134**	**118**
Dystrophie musculaire des ceintures associée à GMPPB R19	363623	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures associée à HNRNPDL D3	55596	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures associée à ISPD R20	352479	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POGLUT1 R21	480682	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMGNT1 R15	206564	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMGNT2 R24	565899	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT1 R11	86812	**16**	**14**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT2 R14	206559	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TNP03 D2	55595	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TOR1AIP1	424261	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TRAPPC11 R18	369840	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TRIM32 R8	1878	**15**	**14**
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A	266	**45**	**40**
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 D4	565909	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 R1	267	**502**	**475**
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la dysferline R2	268	**244**	**225**
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la fukutine R13	206554	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la plectine R17	254361	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la téléthonine R7	34514	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la titine R10	140922	**72**	**70**
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha dystroglycane R16	280333	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha-sarcoglycane R3	62	**151**	**137**
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'anoctamine-5 R12	206549	**118**	**115**
Dystrophie musculaire des ceintures liée au bêta-sarcoglycane R4	119	**43**	**41**
Dystrophie musculaire des ceintures liée au delta-sarcoglycane R6	219	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures liée au gamma-sarcoglycane R5	353	**241**	**230**
Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en POMK	445110	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire des ceintures*	263	**728**	**657**
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	270	**568**	**455**
Dystrophie musculaire scapulo-péronière liée à l'X	431272	**<10**	**<10**
Dystrophie musculaire tibiale	609	**84**	**78**
Dystrophie musculaire type Selcen	199340	**<10**	**<10**
Dystrophie myotonique de Steinert	273	**7011**	**5783**
Dystrophie myotonique*	206647	**113**	**96**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dystrophie neuroaxonale infantile	35069	**69**	**37**
Dystrophie nuageuse centrale de François	98972	**12**	**12**
Dystrophie par érosions épithéliales récurrentes	293381	**32**	**32**
Dystrophie progressive des cônes	1871	**522**	**516**
Dystrophie pseudo-inflammatoire de Sorsby	59181	**<10**	**<10**
Dystrophie réticulée de l'épithélium pigmentaire rétinien	99002	**172**	**167**
Dystrophie rétinienne avec anomalies de la couche nucléaire interne et des cellules ganglionnaires	397758	**<10**	**<10**
Dystrophie rétinienne sévère de l'enfance	364055	**105**	**104**
Dystrophie rétinienne type Bothnie	85128	**<10**	**<10**
Dystrophie tachetée simulant le fundus flavimaculatus	99003	**25**	**25**
Echinococcose alvéolaire	284	**16**	**16**
Echinococcose kystique	400	**<10**	**<10**
Ectasie canaliculaire précalicielle	1309	**244**	**235**
Ectasie de l'auricule droite	99101	**<10**	**<10**
Ectopie du cristallin familiale	1885	**158**	**156**
Ectopie thyroïdienne	95712	**1223**	**1221**
Ectropion congénital de l'épithélium pigmenté de l'iris	91491	**<10**	**<10**
Ectropion congénital isolé	99171	**<10**	**<10**
Elastofibrome	228243	**<10**	**<10**
Elastolyse du derme moyen	228299	**<10**	**<10**
Elastorrhexie papuleuse	228264	**<10**	**<10**
Elastose dermique focale tardive	228227	**<10**	**<10**
Elévation isolée asymptomatique de la créatine phosphokinase	206599	**625**	**602**
Elliptocytose familiale	288	**158**	**157**
Embryofoetopathie à la cocaïne	1911	**<10**	**<10**
Embryofoetopathie à la phénylhydantoïne	1912	**<10**	**<10**
Embryofoetopathie à l'aminoptérine/méthotrexate	1908	**<10**	**<10**
Embryofoetopathie au méthimazole	1923	**<10**	**<10**
Embryofoetopathie au valproate	1906	**592**	**585**
Embryofoetopathie aux anti-vitamine K	1914	**<10**	**<10**
Embryopathie à cytomégalovirus	294	**259**	**252**
Embryopathie à la thalidomide	3312	**<10**	**<10**
Embryopathie à parvovirus	295	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Embryopathie au mycophénolate mofétil	268249	**<10**	**<10**
Embryopathie au phénobarbital	1919	**<10**	**<10**
Embryopathie diabétique	1926	**<10**	**<10**
Emphysème lobaire congénital	1928	**133**	**131**
Empyème pleural	449266	**42**	**42**
Encéphalite à herpes simplex	1930	**96**	**88**
Encéphalite à mycoplasmes	83482	**<10**	**<10**
Encéphalite anti-NMDAr	217253	**252**	**248**
Encéphalite auto-immune supratentoriale non-spécifique avec anticorps caractéristiques	624166	**159**	**145**
Encéphalite auto-immune supratentoriale non-spécifique sans anticorps caractéristiques	624178	**51**	**46**
Encéphalite du tronc cérébral auto-immune non-spécifique avec anticorps caractéristiques	624199	**21**	**20**
Encéphalite du tronc cérébral auto-immune non-spécifique sans anticorps caractéristiques	624216	**13**	**13**
Encéphalite focale de Rasmussen	1929	**113**	**111**
Encéphalite léthargique	83600	**<10**	**<10**
Encéphalite limbique auto-immune	623615	**111**	**110**
Encéphalite paranéoplasique isolée du tronc cérébral	624190	**<10**	**<10**
Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale associée à TMEM70	1194	**18**	**17**
Encéphalocèle isolée	199647	**25**	**25**
Encéphalomyélite aiguë disséminée	83597	**445**	**441**
Encéphalomyopathie mitochondriale infantile associée à FASTKD2	166105	**<10**	**<10**
Encéphalomyopathie mitochondriale sévère liée à l'X	238329	**<10**	**<10**
Encéphalopathie aiguë du lobe frontal liée à la fièvre	363549	**<10**	**<10**
Encéphalopathie associée à une hyperméthioninémie par déficit en adénosine kinase	289290	**<10**	**<10**
Encéphalopathie auto-immune avec parasomnie et apnée obstructive du sommeil	420789	**<10**	**<10**
Encéphalopathie bilirubinique aiguë	529799	**<10**	**<10**
Encéphalopathie bilirubinique chronique	529808	**<10**	**<10**
Encéphalopathie bilirubinique*	415286	**16**	**14**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Encéphalopathie épileptique à début précoce et déficience intellectuelle liées à une mutation de GRIN2A	289266	**45**	**45**
Encéphalopathie épileptique à début précoce non spécifique	442835	**383**	**359**
Encéphalopathie épileptique aiguë fébrile*	363567	**<10**	**<10**
Encéphalopathie épileptique associée à KCNQ2	439218	**133**	**130**
Encéphalopathie épileptique avec démyélinisation cérébrale généralisée	353217	**<10**	**<10**
Encéphalopathie épileptique et développementale associée à CNTNAP2	163681	**1803**	**1789**
Encéphalopathie épileptique et développementale associée à SYNGAP1	544254	**89**	**89**
Encéphalopathie épileptique infantile précoce	1934	**1256**	**1089**
Encéphalopathie épileptique liée à ARX*	182079	**16**	**12**
Encéphalopathie épileptique néonatale par déficit en glutaminase	557064	**<10**	**<10**
Encéphalopathie épileptique-dyskinétique infantile	364063	**32**	**30**
Encéphalopathie éthylmalonique	51188	**<10**	**<10**
Encéphalopathie familiale à corps d'inclusion de neuroserpine	85110	**<10**	**<10**
Encéphalopathie glycinique	407	**103**	**66**
Encéphalopathie hyperammoniémique par déficit en anhydrase carbonique VA	401948	**<10**	**<10**
Encéphalopathie liée à STXBP1	599373	**62**	**62**
Encéphalopathie myoclonique précoce	1935	**61**	**50**
Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	298	**43**	**31**
Encéphalopathie nécrosante aiguë de l'enfant	263524	**<10**	**<10**
Encéphalopathie nécrosante aiguë familiale	88619	**<10**	**<10**
Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie	209370	**76**	**66**
Encéphalopathie par défaut de fission mitochondriale et peroxysomale	527276	**<10**	**<10**
Encéphalopathie par déficit en prosaposine	139406	**<10**	**<10**
Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase	833	**35**	**15**
Encéphalopathie progressive précoce avec crises myocloniques migrantes et continues	1943	**19**	**15**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Encéphalopathie sensible à la thiamine	199348	**11**	**<10**
Encéphalopathie sensible aux stéroïdes associée à une thyroïdite auto-immune	83601	**20**	**20**
Endocardite infectieuse	570762	**13**	**13**
Endométriose extra-pelvienne	137820	**76**	**75**
Endophtalmie	199323	**43**	**42**
Endothélite herpétique	137602	**87**	**87**
Entérocolite nécrosante	391673	**101**	**98**
Entéropathie à cellules NK	263665	**<10**	**<10**
Entéropathie autoimmune primitive	522037	**<10**	**<10**
Entéropathie chronique associée au SLCO2A1	468641	**<10**	**<10**
Entéropathie congénitale due à un déficit de l'entéropeptidase	168601	**<10**	**<10**
Entéropathie congénitale en touffes	92050	**57**	**52**
Eosinophilie oesophagienne répondant aux inhibiteurs de la pompe à protons	411696	**<10**	**<10**
Ependymome	251636	**59**	**53**
Ependymome anaplasique	251646	**11**	**11**
Ependymome avec fusion RELA	530792	**<10**	**<10**
Ependymome myxopapillaire	251643	**<10**	**<10**
Epiblépharon	99169	**46**	**45**
Epidermodysplasie verruciforme héréditaire	302	**31**	**29**
Epidermolyse bulleuse de Kindler	2908	**28**	**27**
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique dominante	231568	**77**	**76**
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme intermédiaire	89842	**34**	**32**
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme sévère	79408	**25**	**19**
Epidermolyse bulleuse dystrophique inversée autosomique récessive	79409	**16**	**16**
Epidermolyse bulleuse dystrophique localisée	595356	**20**	**20**
Epidermolyse bulleuse dystrophique prurigineuse	89843	**17**	**17**
Epidermolyse bulleuse dystrophique*	303	**417**	**379**
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle à début tardif	79406	**<10**	**<10**
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle avec atrésie pylorique	79403	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée sévère	79404	**17**	**<10**
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée, forme intermédiaire	79402	**11**	**11**
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle inversée	79405	**<10**	**<10**
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle localisée	251393	**<10**	**<10**
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle*	305	**108**	**76**
Epidermolyse bulleuse simple avec dystrophie musculaire	257	**<10**	**<10**
Epidermolyse bulleuse simple avec pigmentation mouchetée	79397	**<10**	**<10**
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme intermédiaire	79399	**<10**	**<10**
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme sévère	79396	**43**	**42**
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique récessive	89838	**<10**	**<10**
Epidermolyse bulleuse simple intermédiaire sans manifestations extracutanées associée à PLEC	79401	**<10**	**<10**
Epidermolyse bulleuse simple localisée	79400	**46**	**46**
Epidermolyse bulleuse simple*	304	**382**	**379**
Epidermolysis bullosa acquisita	46487	**219**	**205**
Epilepsie à pointes occipitales	25968	**234**	**233**
Epilepsie autosomique dominante avec aura auditive	101046	**12**	**12**
Epilepsie avec absences myocloniques	86911	**324**	**320**
Epilepsie avec myoclonie des paupières	139431	**189**	**188**
Epilepsie bénigne partielle de l'enfant avec crises partielles complexes	166299	**52**	**52**
Epilepsie de la femme avec déficience intellectuelle	101039	**113**	**112**
Epilepsie du lobe mésio-temporal avec sclérose de l'hippocampe	99701	**840**	**828**
Epilepsie focale familiale à foyers variables	98820	**73**	**73**
Epilepsie focale infantile bénigne avec pointes-ondes centrales au cours du sommeil	166308	**76**	**75**
Epilepsie focale migrante	293181	**64**	**60**
Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	98784	**141**	**136**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus	36387	**648**	**642**
Epilepsie infantile familiale bénigne	306	**107**	**107**
Epilepsie myoclonique bénigne familiale de l'adulte	86814	**21**	**21**
Epilepsie myoclonique de l'enfance	86909	**206**	**205**
Epilepsie myoclonique des encéphalopathies non-progressives	86913	**34**	**34**
Epilepsie myoclonique infantile familiale	352582	**24**	**24**
Epilepsie myoclonique juvénile	307	**1227**	**1217**
Epilepsie myoclonique progressive avec dystonie	352596	**<10**	**<10**
Epilepsie myoclonique progressive type 1	308	**107**	**104**
Epilepsie myoclonique progressive type 3	263516	**<10**	**<10**
Epilepsie myoclonique progressive type 7	435438	**<10**	**<10**
Epilepsie myoclonique progressive type 8	424027	**<10**	**<10**
Epilepsie myoclonique progressive type 9	457265	**<10**	**<10**
Epilepsie myoclonique progressive*	98261	**40**	**39**
Epilepsie myoclono-astatique	1942	**549**	**547**
Epilepsie néonatale bénigne familiale	1949	**125**	**125**
Epilepsie partielle bénigne de l'adolescent	1544	**65**	**65**
Epilepsie partielle bénigne du nourrisson avec crises généralisées secondaires	166302	**29**	**29**
Epilepsie partielle familiale*	309	**103**	**103**
Epilepsie photosensible	166409	**74**	**74**
Epilepsie pyridoxino-dépendante	3006	**71**	**67**
Epilepsie réflexe à l'eau chaude	166412	**<10**	**<10**
Epilepsie réflexe*	310	**27**	**27**
Epilepsie rolandique	1945	**786**	**786**
Epilepsie sursaut	166427	**<10**	**<10**
Epilepsie temporale familiale	98819	**43**	**43**
Epilepsie temporale mésiale familiale avec convulsions fébriles	165805	**<10**	**<10**
Epilepsie temporale mésiale familiale bénigne	163717	**20**	**19**
Épilepsie temporale mésiale infantile avec régression cognitive sévère	391316	**<10**	**<10**
Epilepsie-absence de l'enfance	64280	**822**	**819**
Epilepsie-absence juvénile	1941	**724**	**722**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Epilepsie-déficience intellectuelle liée à l'X*	2076	**34**	**33**
Epiphysiolyse de la hanche	399329	**<10**	**<10**
Epithéliome squameux multiple spontanément curable	65748	**<10**	**<10**
Epithéliopathie pigmentée rétinienne froissée de Martinique	466718	**<10**	**<10**
Epulis congénital	157826	**<10**	**<10**
Erythema elevatum diutinum	90000	**<10**	**<10**
Erythème pigmenté fixe	293812	**149**	**129**
Erythème polymorphe majeur	502499	**183**	**182**
Erythroblastopénie transitoire de l'enfance	98871	**15**	**13**
Erythrocytose de Tchouvachie	238557	**<10**	**<10**
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme	79394	**154**	**153**
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme réticulaire	281190	**<10**	**<10**
Erythrodermie desquamative	314	**<10**	**<10**
Erythrokératodermie en cocardes	315	**<10**	**<10**
Erythrokératodermie progressive et symétrique	316	**13**	**13**
Erythrokératodermie variable	317	**26**	**26**
Erythrokeratodermie variable progressive*	308166	**<10**	**<10**
Erythromélalgie primaire	90026	**186**	**184**
Erythromélalgie secondaire	529864	**37**	**37**
État de mal épileptique réfractaire d'apparition tardive	363558	**39**	**31**
Euryblépharon	99172	**<10**	**<10**
Excavation papillaire familiale	464760	**<10**	**<10**
Excès apparent de minéralocorticoïdes	320	**<10**	**<10**
Exstrophie vésicale-épispadias	322	**714**	**710**
Fasciite à éosinophiles	3165	**235**	**231**
Fasciite nodulaire	477742	**<10**	**<10**
Fenêtre aorto-pulmonaire congénitale	2037	**35**	**34**
Fente cervicale médiane	141288	**27**	**27**
Fente du palais dur	101023	**575**	**573**
Fente du palais*	2014	**4294**	**4274**
Fente faciale 4 de Tessier	141258	**11**	**11**
Fente faciale 5 de Tessier	141261	**<10**	**<10**
Fente faciale 6 de Tessier	141265	**<10**	**<10**
Fente faciale 7 de Tessier	141276	**77**	**77**
Fente faciale latérale*	141269	**14**	**14**
Fente faciale oblique*	141253	**11**	**11**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Fente faciale paramédiane*	155867	**17**	**17**
Fente labiale avec ou sans fente palatine*	1991	**2493**	**2479**
Fente labiale isolée	199302	**650**	**649**
Fente labiale médiane supérieure et inférieure, forme familiale	401942	**<10**	**<10**
Fente labio-alvéolaire	141291	**1002**	**1000**
Fente labio-palatine	199306	**2787**	**2785**
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	2004	**105**	**101**
Fente médiane de la face*	141234	**12**	**12**
Fente médiane labio-mandibulaire	2006	**<10**	**<10**
Fente médiane labio-maxillaire	141239	**49**	**48**
Fente mitrale	95465	**58**	**58**
Fente nasale paramédiane	141242	**21**	**21**
Fente palatine submuqueuse	155878	**136**	**135**
Fente sternale	2017	**<10**	**<10**
Fente vélaire	99772	**1342**	**1339**
Fente vélo-palatine	664372	**36**	**36**
Fermeture anténatale du canal artériel	95486	**<10**	**<10**
Fibres à myéline péripapillaires étendues	440724	**15**	**15**
Fibrillation auriculaire familiale	334	**147**	**145**
Fibrillation ventriculaire idiopathique type non Brugada	228140	**789**	**654**
Fibrochondrogenèse	2021	**<10**	**<10**
Fibrochondrome cervico-facial	141067	**497**	**497**
Fibrodysplasie ossifiante progressive	337	**181**	**174**
Fibroélastose endocardique	2022	**<10**	**<10**
Fibroélastose pleuroparenchymateuse idiopathique	494428	**255**	**206**
Fibromatose digitale infantile	199267	**<10**	**<10**
Fibromatose gingivale héréditaire	2024	**12**	**12**
Fibromatose hyaline	498474	**17**	**13**
Fibromatose superficielle*	199257	**<10**	**<10**
Fibrome chondromyxoïde	404507	**<10**	**<10**
Fibrome ossifiant familial	435329	**<10**	**<10**
Fibrome ovarien	314473	**<10**	**<10**
Fibrosarcome	2030	**<10**	**<10**
Fibrose angiocentrique à éosinophiles	449566	**<10**	**<10**
Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs	45358	**62**	**62**
Fibrose congénitale hépatique isolée	485426	**221**	**209**
Fibrose endomyocardique tropicale	75565	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Fibrose pulmonaire idiopathique	2032	**5471**	**4049**
Fibrose systémique fibrogénique	137617	**<10**	**<10**
Fibrothécome ovarien	314478	**<10**	**<10**
Fièvre due aux morsures de rat	31205	**<10**	**<10**
Fièvre hémorragique de Crimée-Congo	99827	**<10**	**<10**
Fièvre méditerranéenne familiale	342	**2317**	**2286**
Fièvre Q	781	**<10**	**<10**
Fièvre récurrente cycle menstruel-dépendante	498251	**<10**	**<10**
Fièvre récurrente infectieuse	91547	**198**	**198**
Filaminopathie musculaire	171445	**78**	**67**
Filariose lymphatique	2035	**<10**	**<10**
Fistule anale	228113	**<10**	**<10**
Fistule artérioveineuse systémique congénitale	2039	**22**	**21**
Fistule congénitale entre voix respiratoires et canaux biliaires	2040	**<10**	**<10**
Fistule coronaire	2041	**42**	**41**
Fistule de la commissure labiale	141061	**<10**	**<10**
Fistule de la lèvre inférieure	141064	**12**	**12**
Fistule du dos du nez	141219	**174**	**174**
Fistule portosystémique congénitale	480531	**240**	**234**
Fistule trachéo-oesophagienne isolée	454750	**82**	**78**
Flutter auriculaire idiopathique du nouveau-né	45452	**<10**	**<10**
Folliculite décalvante de Quinquaud	346	**<10**	**<10**
Folliculite disséquante du cuir chevelu	345	**<10**	**<10**
Folliculite pustuleuse à éosinophiles classique	617408	**<10**	**<10**
Foramen pariétal avec hypoplasie claviculaire	251290	**<10**	**<10**
Forme symptomatique de la dystrophie musculaire de Duchenne et Becker de la femme porteuse	206546	**255**	**245**
Forme symptomatique de la myopathie centronucléaire liée à l'X de la femme porteuse	604680	**<10**	**<10**
Forme symptomatique du syndrome de Coffin-Lowry de la femme porteuse	276630	**<10**	**<10**
Forme symptomatique du syndrome de l'X fragile de la femme porteuse	449291	**33**	**33**
Fossette colobomateuse de la papille	519404	**14**	**14**
Freezing progressif primaire de la marche	75567	**<10**	**<10**
Frontorhinie	391474	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Fructosurie essentielle	2056	**<10**	**<10**
Fucosidose	349	**<10**	**<10**
Fundus albipunctatus	227796	**25**	**25**
Fusion des vertèbres progressive non infectieuse	2062	**<10**	**<10**
Galactosémie classique	79239	**291**	**288**
Galactosialidose	351	**<10**	**<10**
Gangliocytome	251937	**<10**	**<10**
Gangliogliome	251949	**139**	**137**
Gangliogliome anaplasique	251957	**<10**	**<10**
Gangliogliome nasal	141115	**<10**	**<10**
Ganglioneuroblastome	251877	**<10**	**<10**
Ganglioneurome	251992	**16**	**16**
Ganglioneurome de Hirschsprung	2151	**<10**	**<10**
Ganglionopathie sensitive non paranéoplasique	208989	**99**	**93**
Ganglionopathie sensitive paranéoplasique	208999	**46**	**42**
Gangliosidose à GM1	354	**116**	**69**
Gangliosidose à GM2 variant AB	309246	**<10**	**<10**
Gangliosidose à GM2*	309152	**15**	**<10**
Gastrite collagène pédiatrique	487809	**<10**	**<10**
Gastro-entérite à éosinophiles	2070	**22**	**21**
Gastroentéropathie à éosinophiles*	402029	**<10**	**<10**
Gastroparésie idiopathique	558411	**187**	**183**
Géniospasme héréditaire	53372	**<10**	**<10**
Génochondromatose type 1	85197	**<10**	**<10**
Génochondromatose type 2	93398	**<10**	**<10**
Germinome extragonadique	182127	**151**	**148**
Gérodermie ostéodysplasique	2078	**<10**	**<10**
Gigantisme 15q	314585	**142**	**139**
Gigantisme hypophysaire	99725	**<10**	**<10**
Glaucome à début précoce primitif*	156005	**<10**	**<10**
Glaucome congénital	98976	**640**	**634**
Glaucome juvénile	98977	**80**	**79**
Glaucome néovasculaire	94058	**<10**	**<10**
Glaucome secondaire à une sphérophakie/ectopie du cristallin et mégalocornée	238763	**13**	**13**
Glioblastome	360	**45**	**12**
Gliomatose cérébrale	251582	**<10**	**<10**
Gliome angiocentrique	251671	**<10**	**<10**
Gliome chordoïde	251674	**<10**	**<10**
Gliome des voies optiques	2086	**318**	**301**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Gliome infiltrant du tronc cérébral	497188	**<10**	**<10**
Glomérulonéphrite à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes	97566	**31**	**29**
Glomérulonéphrite à dépôts organisés microtubulaires	97567	**<10**	**<10**
Glomérulonéphrite extra membraneuse primitive	97560	**1718**	**1571**
Glomérulonéphrite membranoproliférative primaire	54370	**845**	**786**
Glomérulonéphrite pauci-immune	93126	**260**	**229**
Glomérulopathie à dépôts de collagène de type III	84087	**<10**	**<10**
Glomérulopathie à dépôts de fibronectine	84090	**<10**	**<10**
Glomérulopathie extra-membraneuse congénitale par allo-immunisation foetomaternelle anti-endopeptidase neutre	69063	**80**	**75**
Glomérulopathie immunotactoïde ou fibrillaire*	91137	**16**	**16**
Glomérulopathie lipoprotéinique	329481	**<10**	**<10**
Glucagonome	97280	**<10**	**<10**
Glucosurie rénale familiale	69076	**46**	**46**
Glycogénose avec cardiomyopathie sévère par déficit en glycogénine	263297	**<10**	**<10**
Glycogénose interstitielle pulmonaire	217557	**<10**	**<10**
Glycogénose musculaire*	206959	**104**	**96**
Glycogénose par déficit en aldolase A musculaire	57	**<10**	**<10**
Glycogénose par déficit en enzyme branchante	367	**37**	**33**
Glycogénose par déficit en enzyme débranchante	366	**215**	**204**
Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase	364	**316**	**308**
Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire	368	**367**	**350**
Glycogénose par déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire	137625	**<10**	**<10**
Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique	2089	**21**	**20**
Glycogènose par déficit en glycogène synthase*	308520	**<10**	**<10**
Glycogénose par déficit en lactate déshydrogénase	2364	**<10**	**<10**
Glycogénose par déficit en maltase acide	365	**502**	**422**
Glycogénose par déficit en phosphofructokinase musculaire	371	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1	713	**<10**	**<10**
Glycogénose par déficit en phosphoglycérate mutase	97234	**<10**	**<10**
Glycogénose par déficit en phosphorylase hépatique	369	**42**	**42**
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique	264580	**23**	**23**
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire	79240	**<10**	**<10**
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase musculaire	715	**<10**	**<10**
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase*	370	**125**	**120**
Goitre multinodulaire familial	276399	**15**	**15**
Gonadoblastome	206484	**<10**	**<10**
Granulomatose avec polyangéite	900	**2253**	**2095**
Granulomatose chronique	379	**315**	**291**
Granulomatose éosinophilique avec polyangéite	183	**1337**	**1268**
Granulomatose lymphomatoïde	86869	**11**	**<10**
Granulome facial	615943	**<10**	**<10**
GRFome	97261	**<10**	**<10**
Hamartomatose kystique du poumon et du rein	2111	**<10**	**<10**
Hamartome angio-eccrine	673568	**<10**	**<10**
Hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine	440727	**<10**	**<10**
Hamartome kystique hépatique	386	**57**	**55**
Hamartome musculaire lisse congénital	263435	**33**	**33**
Hamartomes hypothalamiques avec épilepsie gélastique	86906	**69**	**68**
Hawkinsinurie	2118	**<10**	**<10**
Hémangioblastome	252054	**11**	**11**
Hémangioendothéliome composite	458758	**<10**	**<10**
Hémangioendothéliome épithélioïde	157791	**43**	**40**
Hémangioendothéliome kaposiforme	2122	**38**	**37**
Hémangiomatose capillaire pulmonaire	199241	**<10**	**<10**
Hémangiome à cellules fusiformes	210584	**<10**	**<10**
Hémangiome congénital non involutif	141179	**346**	**346**
Hémangiome congénital partiellement involutif	458785	**40**	**40**
Hémangiome congénital rapidement involutif	141184	**258**	**258**
Hémangiome congénitale*	458775	**338**	**338**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Hémangiome infantile des voies respiratoires	137935	**50**	**49**
Hémangiome infantile rare*	210589	**2356**	**2356**
Hémangiome infantile segmentaire isolé	675380	**<10**	**<10**
Hémangiome multifocal infantile avec atteinte extracutanée	2123	**104**	**103**
Hémangiome verruqueux	464318	**34**	**34**
Hémiagénésie de la thyroïde	95719	**46**	**46**
Hémihyperplasie isolée	2128	**284**	**282**
Hémimégalencéphalie	99802	**104**	**101**
Hémimélie cubitale isolée	93320	**43**	**43**
Hémimélie fibulaire isolée	93323	**113**	**113**
Hémimélie non syndromique*	2130	**13**	**13**
Hémimélie radiale isolée	93321	**94**	**93**
Hémimélie tibiale isolée	93322	**37**	**37**
Hémiplégie alternante de l'enfance	2131	**68**	**63**
Hémiplégie alternante nocturne bénigne de l'enfance	209973	**<10**	**<10**
Hémiplégie alternante*	209978	**76**	**74**
Hémochromatose associée à HFE, forme symptomatique	465508	**280**	**271**
Hémochromatose associée à HJV ou HAMP	79230	**64**	**62**
Hémochromatose associée à SLC40A1	647834	**<10**	**<10**
Hémochromatose associée à TFR2	225123	**35**	**34**
Hémochromatose néonatale	446	**27**	**18**
Hémoglobine C-bêta-thalassémie	231242	**51**	**51**
Hémoglobine E-bêta-thalassémie	231249	**56**	**54**
Hémoglobine Lepore-bêta-thalassémie	330032	**<10**	**<10**
Hémoglobinopathie Toms River	280615	**<10**	**<10**
Hémoglobinose C	2132	**248**	**247**
Hémoglobinose D	90039	**<10**	**<10**
Hémoglobinose E	2133	**67**	**67**
Hémoglobinose M	330041	**<10**	**<10**
Hémoglobinurie paroxystique a frigore	90035	**<10**	**<10**
Hémoglobinurie paroxystique nocturne	447	**373**	**344**
Hémophilie A	98878	**9471**	**9273**
Hémophilie acquise A	599480	**176**	**145**
Hémophilie B	98879	**2279**	**2227**
Hémophilie*	448	**37**	**35**
Hémorragie alvéolaire diffuse	90060	**64**	**55**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Hémorragie subarachnoïdienne par rupture d'anévrisme intracrânien, forme acquise	90065	**<10**	**<10**
Hémosidérose pulmonaire idiopathique	99931	**63**	**62**
Hémosidérose pulmonaire secondaire	99930	**<10**	**<10**
Hépatite auto-immune	2137	**7211**	**6758**
Hépatite delta	402823	**<10**	**<10**
Hépatite virale fulminante	35063	**18**	**18**
Hépatoblastome	449	**22**	**22**
Hépatoencéphalopathie par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 1	137681	**<10**	**<10**
Hernie de coupole diaphragmatique	2140	**2061**	**1847**
Hétéroplasie osseuse progressive	2762	**22**	**22**
Hétérotopie gliale nasale	141112	**<10**	**<10**
Hétérotopie neuronale nodulaire	2149	**502**	**499**
Hétérotopie sous-corticale en bandes	99796	**91**	**91**
Hippocratisme digital isolé	217059	**<10**	**<10**
Histidinémie	2157	**<10**	**<10**
Histiocytome fibreux angiomatoïde	569164	**<10**	**<10**
Histiocytose à cellule indeterminée	158019	**12**	**11**
Histiocytose céphalique bénigne	157997	**<10**	**<10**
Histiocytose éruptive généralisée	157991	**<10**	**<10**
Histiocytose langerhansienne	389	**1831**	**1773**
Histiocytose non langerhansienne*	157987	**28**	**26**
Histiocytose progressive mucineuse héréditaire	158025	**<10**	**<10**
Histoplasmose	390	**<10**	**<10**
Holoprosencéphalie	2162	**142**	**123**
Holoprosencéphalie microforme	280200	**21**	**20**
Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase	394	**233**	**222**
Homocystinurie par déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase	395	**145**	**143**
Homocystinurie sans acidurie méthylmalonique	622	**36**	**33**
Hydranencéphalie	2177	**<10**	**<10**
Hydroa vacciniforme	330058	**<10**	**<10**
Hydrocéphalie congénitale	2185	**164**	**159**
Hyper- et hypopigmentation progressive familiale	280628	**14**	**14**
Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase	3222	**<10**	**<10**
Hyperaldostéronisme familial type I	403	**98**	**96**
Hyperaldostéronisme familial type II	404	**21**	**21**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Hyperaldostéronisme familial type III	251274	**<10**	**<10**
Hyperaldostéronisme familial*	235936	**45**	**45**
Hyperammoniémie par déficit en N-acétylglutamate synthase	927	**30**	**25**
Hyperammoniémie transitoire du nouveau-né	289877	**<10**	**<10**
Hyperandrogénie par déficit en cortisone réductase	168588	**<10**	**<10**
Hypercalcémie hypocalciurique familiale	405	**735**	**717**
Hypercalcémie infantile autosomique récessive	300547	**169**	**168**
Hypercalciurie idiopathique	2197	**1131**	**1127**
Hyperchlorhidrose isolée	542657	**<10**	**<10**
Hypercholanémie familiale	238475	**19**	**19**
Hypercholestérolémie familiale homozygote	391665	**159**	**159**
Hypercholestérolémie par déficit en cholesterol 7alpha-hydroxylase	209902	**<10**	**<10**
Hyperexplexie héréditaire	3197	**74**	**69**
Hyperexplexie*	306773	**12**	**12**
Hyperferritinémie génétique sans surcharge en fer	254704	**208**	**206**
Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en Kir6.2	276580	**<10**	**<10**
Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en SUR1	276575	**<10**	**<10**
Hyperinsulinisme autosomique récessif par déficit en Kir6.2	79644	**<10**	**<10**
Hyperinsulinisme autosomique récessif par déficit en SUR1	79643	**13**	**13**
Hyperinsulinisme congénital isolé*	657	**613**	**608**
Hyperinsulinisme congénital lié à la glucokinase	79299	**<10**	**<10**
Hyperinsulinisme congénital par déficit en HNF4A	263455	**<10**	**<10**
Hyperinsulinisme diffus résistant au diazoxide*	165988	**<10**	**<10**
Hyperinsulinisme diffus sensible au diazoxide*	165985	**31**	**31**
Hyperinsulinisme focal résistant au diazoxide par déficit en SUR1	276598	**<10**	**<10**
Hyperinsulinisme focal résistant au diazoxide*	79298	**<10**	**<10**
Hyperinsulinisme par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	71212	**22**	**20**
Hyperinsulinisme par déficit en HNF1A	324575	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Hyperinsulinisme par déficit en INSR	263458	**<10**	**<10**
Hyperinsulinisme resistant au diazoxide*	276585	**13**	**13**
Hyperkératose acrale focale	308013	**<10**	**<10**
Hyperkératose lenticulaire persistante	409	**<10**	**<10**
Hyperlaxité de la peau par déficit en facteur de coagulation dépendant de la vitamine K	91135	**<10**	**<10**
Hyperlysinémie	2203	**<10**	**<10**
Hypermélanose naevoïde linéaire et convolutée	79150	**21**	**21**
Hyperméthioninémie par déficit en glycine N-méthyltransférase	289891	**<10**	**<10**
Hyperostose corticale dysplasique	646139	**<10**	**<10**
Hyperostose corticale généralisée	3416	**<10**	**<10**
Hyperostose crânienne interne	443098	**<10**	**<10**
Hyperostose de la voûte crânienne liée à l'X	391327	**<10**	**<10**
Hyperostose endostéale type Worth	2790	**<10**	**<10**
Hyperostose vertébrale ankylosante avec tylose	2206	**<10**	**<10**
Hyperoxalurie primitive	416	**348**	**332**
Hyperparathyroïdie isolée familiale	99879	**250**	**240**
Hyperparathyroïdie primitive familiale*	2207	**668**	**608**
Hyperparathyroïdie primitive sévère néonatale	417	**18**	**16**
Hyperphalangie isolée	295002	**<10**	**<10**
Hyperphénylalaninémie par déficit en DNAJC12	508523	**<10**	**<10**
Hyperphénylalaninémie par déficit en tétrahydrobioptérine	238583	**129**	**128**
Hyperpigmentation progressive familiale	79146	**23**	**23**
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11-bêta-hydroxylase	90795	**123**	**121**
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 17-alpha-hydroxylase	90793	**38**	**37**
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	90794	**2208**	**2182**
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase	90791	**45**	**44**
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase	95699	**19**	**19**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Hyperplasie congénitale des surrénales*	418	**589**	**586**
Hyperplasie congénitale lipoïde des surrénales par déficit en STAR	90790	**31**	**31**
Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson	217560	**93**	**92**
Hyperplasie hémifaciale	141145	**29**	**29**
Hyperplasie lymphoïde nodulaire pulmonaire	60026	**<10**	**<10**
Hyperplasie neuroendocrine pulmonaire diffuse idiopathique	617916	**17**	**16**
Hyperplasie surrénalienne unilatérale primitive	231580	**1067**	**1061**
Hyperprolactinémie familiale	397685	**20**	**19**
Hyperprolinémie type 2	79101	**<10**	**<10**
Hyperprolinémie type I	419	**23**	**22**
Hypersomnie idiopathique	33208	**3593**	**3581**
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une anémie hémolytique chronique*	275828	**<10**	**<10**
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une connectivite*	275798	**491**	**354**
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une hypertension portale*	275813	**274**	**204**
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une infection VIH*	275808	**60**	**52**
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une maladie cardiaque congénitale*	275803	**509**	**461**
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une schistosomiase*	275823	**<10**	**<10**
Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique/familiale	422	**3716**	**3019**
Hypertension artérielle pulmonaire médicamenteuse ou toxique*	275786	**186**	**145**
Hypertension intracrânienne idiopathique	238624	**69**	**67**
Hypertension par mutation gain de fonction du récepteur aux minéralocorticoïdes	88660	**<10**	**<10**
Hypertension pulmonaire d'origine multifactorielle non élucidée*	275844	**281**	**202**
Hypertension pulmonaire due à une maladie pulmonaire et/ou une hypoxie*	275837	**890**	**613**
Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique	70591	**3100**	**2753**
Hyperthermie maligne de l'anesthésie	423	**321**	**318**
Hyperthermie maligne induite par l'exercice	466650	**29**	**29**
Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH	424	**129**	**126**
Hyperthyroïdie gestationnelle	99819	**16**	**16**
Hyperthyroxinémie euthyroidienne par dyspré-albuminémie	597939	**<10**	**<10**
Hypertrichose cervicale antérieure isolée	3387	**<10**	**<10**
Hypertrichose congénitale lanugineuse	2222	**18**	**18**
Hypertriglycéridémie transitoire et stéatose hépatique du nourrisson	300293	**<10**	**<10**
Hypertrophie des membres inférieurs	295051	**28**	**28**
Hypertrophie des membres supérieurs	295049	**11**	**11**
Hypertrophie mammaire juvénile familiale	180176	**48**	**48**
Hyperzincémie et hypercalprotectinémie	251523	**<10**	**<10**
Hypoaldostéronisme familial	427	**28**	**27**
Hypobêtalipoprotéinémie*	31154	**21**	**21**
Hypochondroplasie	429	**434**	**433**
Hypoglammaglobulinémie transitoire de l'enfance	169139	**11**	**11**
Hypoglossie/aglossie isolée congénitale	141152	**<10**	**<10**
Hypoglycémie hypoinsulinémique avec hémihypertrophie du corps	293964	**<10**	**<10**
Hypogonadisme hypogonadotrope congénital isolé	238666	**2292**	**2272**
Hypomagnésémie isolée autosomique dominante type Glaudemans	199326	**<10**	**<10**
Hypomagnésémie primaire autosomique dominante avec hypocalciurie	34528	**<10**	**<10**
Hypomagnésémie primaire avec hypercalciurie et néphrocalcinose	306516	**75**	**73**
Hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire	30924	**60**	**59**
Hypomyélinisation avec atrophie des noyaux gris centraux et du cervelet	139441	**11**	**11**
Hypomyélinisation avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière et spasticité des jambes	363412	**<10**	**<10**
Hypomyélinisation des structures myélinisantes précoces	599376	**<10**	**<10**
Hypoparathyroïdie auto-immune	36913	**36**	**36**
Hypoparathyroïdie isolée familiale	2238	**341**	**329**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Hypoparathyroïdie secondaire due à un défaut de sécrétion de parathormone	140286	**351**	**343**
Hypophosphatasie	436	**518**	**509**
Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose	244305	**361**	**361**
Hypophosphatémie liée à l'X	89936	**613**	**611**
Hypophysite induite par l'immunothérapie	641350	**27**	**26**
Hypophysite primitive*	95506	**48**	**40**
Hypopigmentation linéaire et asymétrie craniofaciale avec anomalies acrales, oculaires et cérébrales	589608	**12**	**12**
Hypoplasie congénitale des surrénales liée à l'X	95702	**49**	**47**
Hypoplasie de la thyroïde	95720	**67**	**67**
Hypoplasie de l'anneau mitral	99058	**<10**	**<10**
Hypoplasie de l'artère pulmonaire	99083	**25**	**25**
Hypoplasie dermique en aires	2092	**78**	**78**
Hypoplasie des cellules de Leydig	755	**28**	**28**
Hypoplasie du coeur gauche	2248	**253**	**195**
Hypoplasie fovéale isolée	519398	**71**	**71**
Hypoplasie isolée bilatérale des hémisphères cérébelleux	269221	**<10**	**<10**
Hypoplasie isolée du nerf optique	637061	**<10**	**<10**
Hypoplasie isolée du pouce	294988	**64**	**64**
Hypoplasie isolée du vermis cérébelleux	199630	**86**	**85**
Hypoplasie isolée unilatérale des hémisphères cérébelleux	269218	**16**	**16**
Hypoplasie pontocérébelleuse non syndromique*	98523	**132**	**110**
Hypoplasie pontocérébelleuse type 1	2254	**34**	**23**
Hypoplasie pontocérébelleuse type 10	411493	**<10**	**<10**
Hypoplasie pontocérébelleuse type 2	2524	**46**	**34**
Hypoplasie pontocérébelleuse type 3	97249	**<10**	**<10**
Hypoplasie pontocérébelleuse type 4	166063	**<10**	**<10**
Hypoplasie pontocérébelleuse type 6	166073	**13**	**<10**
Hypoplasie pontocérébelleuse type 7	284339	**<10**	**<10**
Hypoplasie pontocérébelleuse type 9	369920	**<10**	**<10**
Hypoplasie pulmonaire primitive	2257	**60**	**58**
Hypoplasie rénale	93101	**3328**	**3288**
Hypoplasie surrénalienne familiale sans hormone lutéinisante	95700	**<10**	**<10**
Hypoplasie syndromique du rebord orbitaire	98606	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Hypoplasie unilatérale congénitale du muscle abaisseur de l'angle de la bouche	1166	**132**	**132**
Hypoplasie utérine	180139	**<10**	**<10**
Hypoplasie ventriculaire droite isolée	439	**30**	**28**
Hypoplasie/aplasie mammaire congénitale isolée	180188	**25**	**25**
Hypospadias féminin isolé	603515	**<10**	**<10**
Hypospadias postérieur non syndromique	95706	**1686**	**1674**
Hypotension intracrânienne spontanée	443180	**<10**	**<10**
Hypotension orthostatique idiopathique	441	**48**	**43**
Hypotension orthostatique primaire*	182058	**<10**	**<10**
Hypothermie périodique spontanée	29822	**14**	**<10**
Hypothyroïdie congénitale centrale avec macroorchidie tardive liée à l'X	329235	**<10**	**<10**
Hypothyroïdie congénitale centrale*	226298	**106**	**106**
Hypothyroïdie congénitale due à une exposition maternelle aux médicaments antithyroïdiens	226313	**<10**	**<10**
Hypothyroïdie congénitale idiopathique	95717	**731**	**729**
Hypothyroïdie congénitale par insuffisance/excès d'apport en iode	1910	**12**	**12**
Hypothyroïdie congénitale par passage transplacentaire d'anticorps anti-récepteur de la TSH	95715	**32**	**32**
Hypothyroïdie congénitale primitive*	226295	**221**	**220**
Hypothyroïdie congénitale transitoire génétique	226316	**15**	**15**
Hypothyroïdie congénitale transitoire*	178045	**62**	**62**
Hypothyroïdie familiale par anomalie de l'hormonosynthèse thyroïdienne	95716	**440**	**437**
Hypothyroïdie par déficit en facteurs de transcription impliqués dans le développement ou la fonction hypophysaire	226307	**<10**	**<10**
Hypothyroïdie par mutation du récepteur de la TSH	90673	**96**	**94**
Hypotrichose avec dégénérescence maculaire juvénile	1573	**<10**	**<10**
Hypotrichose héréditaire de Marie Unna	444	**<10**	**<10**
Hypotrichose simple	55654	**37**	**37**
Hypotrichose simple du cuir chevelu	90368	**<10**	**<10**
Hypo-uricémie rénale héréditaire	94088	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Ichtyose acquise	454	**84**	**84**
Ichtyose congénitale autosomique récessive*	281097	**151**	**151**
Ichtyose en maillot de bain	100976	**<10**	**<10**
Ichtyose épidermolytique autosomique dominante	312	**93**	**92**
Ichtyose épidermolytique autosomique récessive	512103	**<10**	**<10**
Ichtyose épidermolytique superficielle	455	**16**	**16**
Ichtyose exfoliative	289586	**16**	**15**
Ichtyose harlequin	457	**26**	**19**
Ichtyose hystrix de Curth-Macklin	79503	**<10**	**<10**
Ichtyose kératinopathique*	281103	**47**	**47**
Ichtyose lamellaire	313	**353**	**350**
Ichtyose liée à l'X syndromique	281090	**37**	**37**
Ichtyose récessive liée à l'X	461	**203**	**199**
Ichtyose syndromique liée à l'X*	281210	**<10**	**<10**
Ictère néonatal transitoire	2312	**21**	**21**
Immunodéficence due à un déficit des composés classiques de la voie classique du complément	169147	**53**	**53**
Immunodéficience hyper-inflammatoire lymphoprolifératives familiale	619953	**<10**	**<10**
Impétigo bulleux	36237	**<10**	**<10**
Incompétence vélopharyngienne congénitale	2291	**211**	**211**
Incontinentia pigmenti	464	**672**	**666**
Infection à cytomégalovirus chez des patients à risque avec une immunodépression cellulaire	137698	**<10**	**<10**
Infection congénitale à entérovirus	292	**<10**	**<10**
Infection congénitale à herpes simplex	293	**<10**	**<10**
Infection congénitale au virus d'Epstein-Barr	70596	**<10**	**<10**
Infection disséminée sévère à cytomégalovirus chez les patients immunocompétents	35062	**<10**	**<10**
Infection nécrosante des tissus mous	440368	**<10**	**<10**
Infection pulmonaire à mycobactéries atypiques	411703	**241**	**223**
Infection récurrente associée à un déficit rare en isotype d'immunoglobuline	183675	**546**	**537**
Infections récurrentes par déficit en granules spécifiques	169142	**<10**	**<10**
Infertilité féminine due à un blocage en méiose	488191	**<10**	**<10**
Infertilité féminine par défaut de la zone pellucide	404466	**<10**	**<10**
Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	399805	**69**	**69**
Infertilité masculine monogénique avec tératozoospermie	399808	**16**	**16**
Infertilité masculine non syndromique par défaut de motilité	276234	**22**	**22**
Infiltration lymphocytaire cutanée de Jessner	33314	**<10**	**<10**
Insensibilité congénitale à la douleur avec déficience intellectuelle sévère	453510	**<10**	**<10**
Insensibilité congénitale à la douleur-anosmie-arthropathie neuropathique	88642	**31**	**30**
Insensibilité congénitale à la douleur-hyperhidrose-absence d'innervation sensorielle cutanée	217399	**<10**	**<10**
Insomnie fatale familiale	466	**<10**	**<10**
Insuffisance du baroréflexe	443084	**<10**	**<10**
Insuffisance hépatique aiguë	90062	**34**	**28**
Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt	217371	**<10**	**<10**
Insuffisance hypophysaire d'origine post-traumatique	95619	**2846**	**2623**
Insuffisance intestinale chronique	294422	**199**	**179**
Insuffisance ovarienne précoce liée à la prémutation de l'X fragile	642691	**22**	**22**
Insuffisance placentaire	439167	**<10**	**<10**
Insuffisance somatotrope non acquise isolée	631	**5885**	**5855**
Insuffisance surrénalienne aiguë	95409	**175**	**165**
Insuffisance surrénalienne héréditaire isolée par déficit partiel en CYP11A1	289548	**<10**	**<10**
Insulinome	97279	**30**	**29**
Interruption de la crosse aortique	2299	**173**	**164**
Interruption de la veine cave inférieure sans continuation azygos	99123	**<10**	**<10**
Intervillite chronique d'étiologie indéterminée	615970	**<10**	**<10**
Intolérance à l'effort avec acidose lactique*	254843	**20**	**20**
Intolérance au fructose héréditaire	469	**200**	**197**
Intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie	470	**51**	**48**
Intoxication à la cocaïne	90068	**<10**	**<10**
Intoxication à l'amiante	2302	**312**	**254**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Intoxication aiguë par le fruit d'aki	73423	**<10**	**<10**
Intoxication aiguë par les antidépresseurs tricycliques	43117	**<10**	**<10**
Intoxication aiguë par les médicaments avec effet stabilisant de membrane	43119	**<10**	**<10**
Intoxication au paracétamol	464458	**<10**	**<10**
Intoxication au plomb	330015	**<10**	**<10**
Intoxication par la colchicine	31824	**<10**	**<10**
Intoxication par le méthanol	31825	**<10**	**<10**
Iridocyclite hétérochromique de Fuchs	263479	**64**	**64**
Isochromosomie Yp	98798	**<10**	**<10**
Isochromosomie Yq	98797	**<10**	**<10**
Isomérisme atrial droit	97548	**51**	**42**
Isomérisme atrial gauche	566862	**<10**	**<10**
Kératite amibienne	67043	**23**	**23**
Kératite autosomique dominante	2334	**<10**	**<10**
Kératite épithéliale d'origine infectieuse	137593	**76**	**74**
Kératite fongique	519930	**22**	**21**
Kératite interstitielle linéaire idiopathique	314017	**<10**	**<10**
Kératite ponctuée superficielle de Thygeson	519406	**16**	**16**
Kératite stromale à herpes simplex	137599	**218**	**216**
Kératoacanthome familial	493	**<10**	**<10**
Kératoconjonctivite atopique	163934	**37**	**37**
Kératoconjonctivite limbique supérieure	88633	**<10**	**<10**
Kératoconjonctivite vernale	70476	**239**	**237**
Kératodermie aïnhumoïde et mutilante	494	**<10**	**<10**
Kératodermie mutilante avec ichtyose	79395	**<10**	**<10**
Kératodermie palmoplantaire aquagénique	498359	**121**	**120**
Kératodermie palmoplantaire diffuse avec fissures douloureuses	369999	**<10**	**<10**
Kératodermie palmoplantaire diffuse isolée*	307148	**93**	**92**
Kératodermie palmoplantaire diffuse type Botnien	2337	**18**	**18**
Kératodermie palmoplantaire épidermolytique	2199	**66**	**66**
Kératodermie palmoplantaire et alopécie congénitale autosomique dominante	1010	**<10**	**<10**
Kératodermie palmoplantaire et alopécie congénitale autosomique récessive	1366	**<10**	**<10**
Kératodermie palmoplantaire focale avec kératose localisée aux articulations	370002	**<10**	**<10**
Kératodermie palmoplantaire focale et gingivale	2200	**<10**	**<10**
Kératodermie palmoplantaire focale isolée*	307846	**38**	**37**
Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique autosomique dominante avec atteintes bulleuses	402003	**<10**	**<10**
Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique isolée	448264	**<10**	**<10**
Kératodermie palmoplantaire héréditaire type Gamborg-Nielsen	86923	**<10**	**<10**
Kératodermie palmoplantaire mutilante avec plaques kératosiques péri-orificielles	659	**11**	**11**
Kératodermie palmoplantaire non épidermolytique associée à KRT1	530838	**<10**	**<10**
Kératodermie palmoplantaire ponctuée isolée*	2338	**28**	**28**
Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 1	79501	**14**	**14**
Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 2	79502	**<10**	**<10**
Kératodermie palmoplantaire striée ou en bandes	50942	**<10**	**<10**
Kératodermie palmoplantaire transgrediens et progrediens	495	**12**	**12**
Kératodermie palmoplantaire type Nagashima	140966	**<10**	**<10**
Kératopathie climatique en gouttelettes	98958	**<10**	**<10**
Kératopathie neurotrophique	137596	**60**	**58**
Kératose folliculaire spinulosa decalvans de Siemens	2340	**<10**	**<10**
Kératose pilaire rouge et atrophiante*	498	**16**	**16**
Kyste arachnoïdien	2356	**139**	**138**
Kyste bronchogénique	2357	**90**	**90**
Kyste de l'ouraque	488	**<10**	**<10**
Kyste dermoïde cervical	141046	**167**	**167**
Kyste dermoïde de la face	141051	**435**	**435**
Kyste dermoïde nasal	141103	**47**	**47**
Kyste dermoïde ou epidermoïde du système nerveux central	530033	**17**	**17**
Kyste d'inclusion péritonéale	168816	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Kyste du cholédoque	480501	**226**	**223**
Kyste familial du conduit thyréoglosse	93953	**118**	**118**
Kyste glioépendymaire/épendymaire	269197	**<10**	**<10**
Kyste lacrymo-nasal	141083	**30**	**30**
Kyste laryngé congénital	141124	**44**	**43**
Kyste multiloculaire du rein	97366	**39**	**39**
Kyste neurentérique	268865	**<10**	**<10**
Kyste omphalo-mésentérique	490	**<10**	**<10**
Kyste osseux anévrysmal	480553	**<10**	**<10**
Kyste osseux solitaire	83468	**<10**	**<10**
Kyste ou fistule du pavillon de l'oreille	155838	**181**	**180**
Kyste pancréatique congénital	313906	**111**	**110**
Kyste trichilemmal proliférant	492	**<10**	**<10**
Kystes dermoïde et épidermoïde de l'hypophyse	91351	**192**	**192**
Kystes pleuro-péricardiques	99131	**<10**	**<10**
Lacunes pariétales	60015	**21**	**21**
Laminopathie lipodystrophique sévère autosomique semi-dominante	280365	**19**	**18**
Laparoschisis	2368	**292**	**279**
Laryngocèle	2372	**<10**	**<10**
Laryngomalacie congénitale	2373	**1284**	**1273**
Léiomyomatose familiale et cancer du rein	523	**286**	**283**
Léiomyomatose péritonéale disséminée	71274	**<10**	**<10**
Léiomyome orbitaire	52994	**<10**	**<10**
Léiomyosarcome	64720	**22**	**21**
Léiomyosarcome de l'instestin grêle	104076	**<10**	**<10**
Léiomyosarcome du col de l'utérus	213807	**<10**	**<10**
Léiomyosarcome du corps de l'utérus	213625	**<10**	**<10**
Leishmaniose	507	**<10**	**<10**
Lentiginose généralisée familiale	231040	**<10**	**<10**
Lèpre	548	**37**	**37**
Lepréchaunisme	508	**<10**	**<10**
Leptospirose	509	**<10**	**<10**
Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale	137577	**372**	**351**
Lésion de la moelle épinière	90058	**47**	**44**
Lésion traumatique modérée ou sévère du cerveau	90056	**29**	**28**
Leucémie à grands lymphocytes granuleux T	86872	**47**	**45**
Leucémie à mastocytes	98851	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Leucémie à plasmocytes	454714	**<10**	**<10**
Leucémie à tricholeucocytes classique	58017	**<10**	**<10**
Leucémie aiguë de phénotype mixte	530995	**<10**	**<10**
Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs B	99860	**47**	**44**
Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs T	99861	**<10**	**<10**
Leucémie aiguë mégacaryoblastique	518	**<10**	**<10**
Leucémie aiguë monoblastique/monocytaire	514	**<10**	**<10**
Leucémie aiguë myéloblastique avec différenciation minimale	98832	**<10**	**<10**
Leucémie aiguë myéloïde avec éosinophiles médullaires anormaux associée à inv(16)(p13q22) ou t(16;16)(p13;q22)	98829	**<10**	**<10**
Leucémie aiguë myéloïde et syndromes myélodysplasiques liés aux agents alkylants	102379	**<10**	**<10**
Leucémie aiguë myéloïde héréditaire	319465	**<10**	**<10**
Leucémie aiguë myéloïde*	519	**45**	**35**
Leucémie aiguë myélomonocytaire	517	**23**	**19**
Leucémie aiguë non différenciée	98835	**<10**	**<10**
Leucémie aiguë promyélocytaire	520	**<10**	**<10**
Leucémie chronique à grands lymphocytes granuleux à cellules NK	512017	**12**	**11**
Leucémie chronique éosinophile	168940	**<10**	**<10**
Leucémie érythroblastique	318	**<10**	**<10**
Leucémie lymphoblastique aiguë*	513	**96**	**89**
Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	67038	**25**	**20**
Leucémie myéloblastique aiguë avec maturation	98834	**<10**	**<10**
Leucémie myéloblastique aiguë sans maturation	98833	**<10**	**<10**
Leucémie myéloïde chronique	521	**58**	**55**
Leucémie myéloïde chronique atypique	98824	**<10**	**<10**
Leucémie myélomonocytaire chronique	98823	**12**	**<10**
Leucémie myélomonocytaire juvénile	86834	**16**	**12**
Leucémie/lymphome T de l'adulte	86875	**<10**	**<10**
Leucémies aiguës myéloïdes avec anomalies liées aux myélodysplasies	86845	**<10**	**<10**
Leucodystrophie 4H	289494	**81**	**75**
Leucodystrophie autosomique dominante de l'adulte	99027	**13**	**12**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à C11ORF73	495844	**<10**	**<10**
Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à NKX6-2	527497	**<10**	**<10**
Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à RARS	438114	**<10**	**<10**
Leucodystrophie métachromatique	512	**219**	**142**
Leucoencéphalite sclérosante subaiguë	2806	**<10**	**<10**
Leucoencéphalopathie à perte de mémoire épisodique	662229	**<10**	**<10**
Leucoencéphalopathie autosomique récessive-infarctus cérébraux-rétinite pigmentaire	314572	**<10**	**<10**
Leucoencéphalopathie avec ataxie cérébelleuse modérée et oedème de la substance blanche	363540	**<10**	**<10**
Leucoencéphalopathie avec kystes bilatéraux de la partie antérieure du lobe temporal	139444	**<10**	**<10**
Leucoencéphalopathie avec kystes et calcifications	542310	**13**	**12**
Leucoencéphalopathie cavitaire progressive	139447	**<10**	**<10**
Leucoencéphalopathie héréditaire diffuse à sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées	313808	**23**	**19**
Leucoencéphalopathie kystique sans mégalencéphalie	85136	**<10**	**<10**
Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux	2478	**43**	**42**
Leucoencéphalopathie multifocale progressive	217260	**13**	**11**
Leucoencéphalopathie vasculaire familiale associée à COL4A1/2	36383	**181**	**173**
Leuconychie totale	2387	**<10**	**<10**
Lévocardie	95854	**<10**	**<10**
Lichen amyloïde	49804	**<10**	**<10**
Lichen bulleux	33408	**11**	**11**
Lichen myxoedémateux atypique	86797	**<10**	**<10**
Lichen myxoedémateux localisé*	86795	**<10**	**<10**
Lichen myxoedémateux*	402007	**<10**	**<10**
Lichen plan actinique	254395	**<10**	**<10**
Lichen plan atrophique	254449	**<10**	**<10**
Lichen plan linéaire	254379	**20**	**20**
Lichen plan pemphigoïde	254478	**111**	**106**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Lichen plan pigmentogène	254463	**<10**	**<10**
Lichen plan pilaire	525	**<10**	**<10**
Lipidose avec surcharge en triglycérides et ichtyose	98907	**25**	**25**
Lipidose avec surcharge en triglycérides*	165	**19**	**19**
Lipoatrophie localisée due à la pression	90160	**<10**	**<10**
Lipoblastome	247762	**<10**	**<10**
Lipodystrophie généralisée acquise	79086	**70**	**61**
Lipodystrophie généralisée congénitale	528	**93**	**89**
Lipodystrophie localisée idiopathique	90158	**<10**	**<10**
Lipodystrophie localisée médicamenteuse	90157	**<10**	**<10**
Lipodystrophie localisée*	79088	**11**	**<10**
Lipodystrophie par déficit en facteurs de croissance peptidiques	1979	**<10**	**<10**
Lipodystrophie partielle acquise	79087	**62**	**58**
Lipodystrophie partielle familiale associée à CIDEC	435651	**<10**	**<10**
Lipodystrophie partielle familiale associée à LIPE	435660	**<10**	**<10**
Lipodystrophie partielle familiale associée à PLIN1	280356	**24**	**24**
Lipodystrophie partielle familiale associée à PPARG	79083	**25**	**22**
Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan	2348	**364**	**351**
Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling	79084	**32**	**32**
Lipodystrophie partielle familiale*	98306	**25**	**23**
Lipomatose congénitale infiltrante de la face	583097	**<10**	**<10**
Lipomatose encéphalo-cranio-cutanée	2396	**<10**	**<10**
Lipomatose mésosomatique de Roch-Leri	529	**19**	**19**
Lipomatose multiple familiale	199276	**31**	**30**
Lipome isolé du filum	645325	**89**	**89**
Lipome médullaire dorsal	645362	**13**	**13**
Lipome spinal chaotique du cône	645285	**<10**	**<10**
Lipome spinal extramédullaire du cône	645297	**14**	**14**
Lipome spinal intramédullaire non-dysraphique	645359	**<10**	**<10**
Lipome transitionnel isolé du filum	645322	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Liposarcome	69078	**32**	**32**
Lissencéphalie avec hypoplasie cérébelleuse*	86823	**<10**	**<10**
Lissencéphalie classique*	102009	**77**	**66**
Lissencéphalie de type 3*	102011	**<10**	**<10**
Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1	171680	**16**	**16**
Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales	452	**<10**	**<10**
Lissencéphalie par mutation de LIS1	95232	**47**	**45**
Lissencéphalie pavimenteuse sans atteinte musculaire ou oculaire	352682	**<10**	**<10**
Lissencéphalie pavimenteuse*	51577	**<10**	**<10**
Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine	2148	**57**	**55**
Lissencéphalie type 1 inexpliquée	1084	**24**	**23**
Lissencéphalie-hypoplasie cérébelleuse type A	100011	**<10**	**<10**
Listériose	533	**<10**	**<10**
Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides	69663	**1475**	**1461**
Lithiase intrahépatique primitive	480506	**39**	**36**
Locked-in syndrome	2406	**<10**	**<10**
Luette bifide	99771	**164**	**164**
Lupus érythémateux cutané chronique*	163531	**235**	**226**
Lupus érythémateux cutané rare*	535	**220**	**214**
Lupus érythémateux cutané subaigu	163525	**242**	**232**
Lupus érythémateux discoïde	90281	**190**	**187**
Lupus érythémateux disséminé de l'enfant	93552	**666**	**652**
Lupus érythémateux familial type Chilblain	481662	**<10**	**<10**
Lupus érythémateux induit par les médicaments	231111	**46**	**43**
Lupus érythémateux néonatal	398124	**26**	**26**
Lupus érythémateux systémique	536	**13499**	**13219**
Lupus érythémateux systémique autosomique	300345	**57**	**55**
Lupus érythémateux type Chilblain	90280	**24**	**24**
Lupus tumidus	90283	**122**	**121**
Luxation congénitale du genou	295034	**<10**	**<10**
Luxation congénitale isolée de la tête radiale	295032	**<10**	**<10**
Lymphadénite tuberculeuse primaire	645807	**<10**	**<10**
Lymphangiectasie intestinale primitive	90362	**99**	**94**
Lymphangiectasie intestinale secondaire	90363	**<10**	**<10**
Lymphangiectasie intestinale*	36204	**29**	**29**
Lymphangiectasie pulmonaire congénitale	2414	**44**	**41**
Lymphangioléiomyomatose	538	**545**	**531**
Lymphangiomatose kaposiforme	464329	**<10**	**<10**
Lymphangiome laryngé primaire	137926	**17**	**17**
Lymphocytopénie CD4 idiopathique	228000	**69**	**67**
Lymphocytose B polyclonale persistante	300324	**<10**	**<10**
Lymphoedème primaire congénital de Gordon	569821	**14**	**14**
Lymphoedème primaire tardif associé à CELSR1	569816	**19**	**19**
Lymphoedème primaire tardif associé à GJC2	568051	**<10**	**<10**
Lymphohistiocytose familiale	540	**113**	**98**
Lymphohistiocytose hémophagocytaire primaire*	158038	**<10**	**<10**
Lymphome à cellules du manteau	52416	**18**	**13**
Lymphome à grandes cellules B riche en cellules T/histiocytes	300857	**<10**	**<10**
Lymphome à type d'hydroa vacciniforme	364039	**<10**	**<10**
Lymphome anaplasique à grandes cellules	98841	**<10**	**<10**
Lymphome B à grandes cellules ALK positif	364043	**<10**	**<10**
Lymphome B à grandes cellules intravasculaires	98839	**<10**	**<10**
Lymphome B cutané de la zone marginale	178536	**<10**	**<10**
Lymphome B cutané primitif d'évolution agressive*	178554	**<10**	**<10**
Lymphome B diffus à grandes cellules positif au virus Epstein-Barr	289661	**<10**	**<10**
Lymphome B diffus à grandes cellules*	544	**69**	**45**
Lymphome B médiastinal primitif à grandes cellules	98838	**<10**	**<10**
Lymphome composite	168966	**<10**	**<10**
Lymphome cutané primitif à cellules T périphérique sans autre indication	86885	**<10**	**<10**
Lymphome cutané primitif anaplasique à grandes cellules	300865	**<10**	**<10**
Lymphome de Burkitt	543	**22**	**19**
Lymphome de Hodgkin classique	391	**46**	**42**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Lymphome de Hodgkin nodulaire à prédominance lymphocytaire	86893	**<10**	**<10**
Lymphome de Hodgkin*	98293	**42**	**42**
Lymphome de la zone marginale*	300912	**13**	**<10**
Lymphome diffus à grandes cellules B avec inflammation chronique	300888	**<10**	**<10**
Lymphome diffus à grandes cellules B du systéme nerveux central	300849	**<10**	**<10**
Lymphome folliculaire	545	**23**	**17**
Lymphome intra-oculaire primaire	279904	**<10**	**<10**
Lymphome MALT	52417	**37**	**35**
Lymphome NK/T extranodulaire type nasal	86879	**<10**	**<10**
Lymphome nodulaire à cellules B de la zone marginale	86867	**<10**	**<10**
Lymphome oculo-cérébral primitif	279897	**18**	**13**
Lymphome primitif des os	314684	**<10**	**<10**
Lymphome primitif du système nerveux central	46135	**<10**	**<10**
Lymphome pulmonaire primitif	2420	**<10**	**<10**
Lymphome splénique de la zone marginale	86854	**<10**	**<10**
Lymphome T angioimmunoblastique	86886	**<10**	**<10**
Lymphome T associé à une entéropathie	86880	**<10**	**<10**
Lymphome T cutané épidermotrope CD8+ d'évolution agressive	178528	**<10**	**<10**
Lymphome T cutané primitif d'évolution indolente*	178548	**<10**	**<10**
Lymphome T hépatosplénique	86882	**<10**	**<10**
Lymphome T sous-cutané type panniculite	86884	**<10**	**<10**
Lymphome thyroïdien	97285	**<10**	**<10**
Lymphomes B centrofolliculaire cutané primitif	178540	**<10**	**<10**
Macroanévrisme artériel rétinien familial	284247	**<10**	**<10**
Macrodactylie des doigts	295044	**15**	**15**
Macrodactylie des orteils	295047	**26**	**26**
Macroglobulinémie de Waldenström	33226	**174**	**130**
Macroglossie congénitale	2430	**141**	**141**
Macrothrombocytopénie autosomique dominant	140957	**193**	**192**
Macrothrombocytopenie avec insuffisance mitrale	220448	**<10**	**<10**
Macrothrombocytopénie sévère autosomique récessive	438207	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Maculopathie placoïde persistante	97341	**<10**	**<10**
Maculopathie toxique due aux antipaludéens	279894	**47**	**47**
Mal de débarquement	210272	**11**	**11**
Mal de Meleda	87503	**23**	**23**
Malabsorption du glucose-galactose	35710	**<10**	**<10**
Malabsorption héréditaire de l'acide folique	90045	**<10**	**<10**
Maladie à crises glaucomatocycliques	636950	**<10**	**<10**
Maladie à prions familiale type Alzheimer	280397	**<10**	**<10**
Maladie à virus Zika	448237	**<10**	**<10**
Maladie associée aux IgG4*	284264	**313**	**286**
Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3	438159	**17**	**17**
Maladie auto-inflammatoire associée à NLRP3*	208650	**112**	**111**
Maladie autosomique dominante des petites artères cérébrales associée à HTRA1	482077	**34**	**34**
Maladie BENTA	464336	**<10**	**<10**
Maladie CLN1	228329	**<10**	**<10**
Maladie CLN11	314629	**<10**	**<10**
Maladie CLN2	228349	**17**	**13**
Maladie CLN3	228346	**<10**	**<10**
Maladie CLN5	228360	**<10**	**<10**
Maladie CLN6	228363	**<10**	**<10**
Maladie CLN7	228366	**<10**	**<10**
Maladie CLN8	228354	**<10**	**<10**
Maladie coeliaque réfractaire	398063	**29**	**29**
Maladie d'Addison	85138	**1285**	**1213**
Maladie d'Alexander	58	**57**	**43**
Maladie DAL-like infantile par déficit en RAC2	183707	**<10**	**<10**
Maladie d'Alzheimer précoce autosomique dominante	1020	**120**	**98**
Maladie de Basedow à début pédiatrique	525731	**929**	**926**
Maladie de Behçet	117	**3408**	**3370**
Maladie de Bietti	41751	**25**	**25**
Maladie de Blount	2768	**36**	**36**
Maladie de Buerger	36258	**484**	**464**
Maladie de Caffey	1310	**34**	**33**
Maladie de Camurati-Engelmann	1328	**48**	**48**
Maladie de Canavan	141	**29**	**21**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Maladie de Caroli	53035	**170**	**150**
Maladie de Castleman	160	**396**	**378**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive*	268337	**199**	**194**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 associée à MME	497757	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 avec axones géants	401964	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de KIF5A	324611	**17**	**16**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2*	64746	**1050**	**1003**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A1	99946	**116**	**111**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2	99947	**97**	**95**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2B	99936	**19**	**18**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2C	99937	**27**	**25**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D	99938	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2DD	521414	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2E	99939	**26**	**26**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F	99940	**57**	**54**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2G	99941	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2I	99942	**34**	**33**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2J	99943	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K	99944	**37**	**36**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L	99945	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2M	228179	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2N	228174	**38**	**38**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2O	284232	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Q	329258	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2U	397735	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2V	447964	**22**	**22**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Y	435387	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Z	466768	**27**	**25**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive avec raucité de la voix	101097	**16**	**16**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2X	466775	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante A	100043	**88**	**87**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante avec douleurs neuropathiques	324585	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante B	100044	**12**	**12**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante C	100045	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante D	100046	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante E	93114	**13**	**12**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante*	90114	**35**	**33**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type A	217055	**16**	**16**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type B	254334	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type C	369867	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1	101075	**191**	**190**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 2	101076	**36**	**32**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 3	101077	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 4	101078	**11**	**11**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5	99014	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X*	64747	**347**	**339**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1 associée à PMP2	476394	**15**	**15**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1*	65753	**1203**	**1178**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	101081	**3354**	**3283**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B	101082	**254**	**240**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C	101083	**67**	**67**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D	101084	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1E	90658	**17**	**16**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1F	101085	**15**	**15**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2 associée à DNAJB2	443950	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B1	98856	**33**	**31**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2	101101	**21**	**20**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B5	228374	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H	101102	**24**	**21**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2P	300319	**20**	**20**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2R	397968	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S	443073	**17**	**17**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2T	495274	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1	391351	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4*	64749	**106**	**101**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A	99948	**32**	**31**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1	99955	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B2	99956	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C	99949	**103**	**97**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D	99950	**21**	**21**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F	99952	**50**	**49**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4G	99953	**26**	**24**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H	99954	**<10**	**<10**
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J	139515	**19**	**19**
Maladie de chevauchement du tissu conjonctif*	251312	**20**	**20**
Maladie de Coats	190	**304**	**302**
Maladie de Creutzfeldt-Jakob acquise*	454700	**<10**	**<10**
Maladie de Creutzfeldt-Jakob héréditaire	282166	**<10**	**<10**
Maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique	204	**16**	**<10**
Maladie de Creutzfeldt-Jakob variante	576370	**<10**	**<10**
Maladie de Cushing	96253	**2895**	**2796**
Maladie de Danon	34587	**44**	**40**
Maladie de Darier	218	**247**	**241**
Maladie de Dent	1652	**351**	**348**
Maladie de Dowling-Degos	79145	**14**	**14**
Maladie de Fabry	324	**1746**	**1659**
Maladie de Fanconi	84	**347**	**303**
Maladie de Farber	333	**<10**	**<10**
Maladie de Gaucher	355	**528**	**478**
Maladie de Gorham-Stout	73	**52**	**50**
Maladie de Hailey-Hailey	2841	**232**	**227**
Maladie de Hartnup	2116	**<10**	**<10**
Maladie de Hirschsprung	388	**1881**	**1852**
Maladie de Huntington	399	**3394**	**2877**
Maladie de Huntington juvénile	248111	**31**	**22**
Maladie de Huntington-like 1	157941	**<10**	**<10**
Maladie de Huntington-like 2	98934	**44**	**44**
Maladie de Huntington-like 3	157946	**<10**	**<10**
Maladie de Huntington-like due à des expansions C9ORF72	401901	**<10**	**<10**
Maladie de Kawasaki	2331	**844**	**840**
Maladie de Kennedy	481	**303**	**238**
Maladie de Kienbock	97332	**<10**	**<10**
Maladie de Kikuchi-Fujimoto	50918	**80**	**80**
Maladie de Kimura	482	**17**	**17**
Maladie de Krabbe	487	**110**	**62**
Maladie de la ferroportine	648562	**<10**	**<10**
Maladie de Lafora	501	**15**	**<10**
Maladie de Leber plus	99718	**58**	**53**
Maladie de Ledderhose	199251	**<10**	**<10**
Maladie de Legg-Calvé-Perthes	2380	**33**	**33**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Maladie de l'hémoglobine instable	99139	**44**	**44**
Maladie de Lhermitte-Duclos	65285	**<10**	**<10**
Maladie de Lyme	91546	**185**	**174**
Maladie de Meige	90186	**2190**	**2151**
Maladie de Ménétrier	2494	**<10**	**<10**
Maladie de Menkes	565	**67**	**34**
Maladie de Milroy	79452	**437**	**433**
Maladie de Moyamoya	2573	**485**	**468**
Maladie de Moyamoya avec achalasie précoce	401945	**<10**	**<10**
Maladie de Nasu-Hakola	2770	**<10**	**<10**
Maladie de Naxos	34217	**<10**	**<10**
Maladie de Niemann-Pick type C	646	**210**	**159**
Maladie de Norrie	649	**69**	**69**
Maladie de Paget du mamelon	180275	**<10**	**<10**
Maladie de Paget extramammaire	2800	**15**	**13**
Maladie de Paget juvénile	2801	**19**	**18**
Maladie de Panner	97336	**<10**	**<10**
Maladie de Parkinson à début précoce	2828	**205**	**182**
Maladie de Parkinson héréditaire à début tardif	411602	**41**	**34**
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	702	**163**	**150**
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like	280270	**26**	**26**
Maladie de Pyle	3005	**<10**	**<10**
Maladie de Refsum	773	**32**	**28**
Maladie de Refsum infantile	772	**13**	**12**
Maladie de rétention des chylomicrons	71	**25**	**24**
Maladie de Rosaï-Dorfman	158014	**137**	**134**
Maladie de Sandhoff	796	**48**	**23**
Maladie de Sinding-Larsen-Johansson	97337	**11**	**11**
Maladie de Stargardt	827	**1627**	**1612**
Maladie de Still de l'adulte	829	**765**	**750**
Maladie de surcharge en acide sialique libre	834	**<10**	**<10**
Maladie de surcharge nutritionnelle en fer	139507	**12**	**<10**
Maladie de Tangier	31150	**<10**	**<10**
Maladie de Tay-Sachs	845	**76**	**41**
Maladie de Thiemann familiale	3314	**<10**	**<10**
Maladie de Vogt-Koyanagi-Harada	3437	**253**	**248**
Maladie de von Hippel-Lindau	892	**609**	**577**
Maladie de von Willebrand	903	**11059**	**10947**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Maladie de von Willebrand type plaquette	52530	**29**	**29**
Maladie de Wagner	898	**26**	**26**
Maladie de Whipple	3452	**113**	**110**
Maladie de Wilson	905	**1287**	**1239**
Maladie d'Eales	40923	**62**	**61**
Maladie d'Erdheim-Chester	35687	**357**	**311**
Maladie des agglutinines froides	56425	**297**	**268**
Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire	375	**140**	**128**
Maladie des chaînes lourdes	86864	**11**	**<10**
Maladie des cheveux anagènes caducs	168	**11**	**11**
Maladie des dépôts d'immunoglobuline monoclonale non-amyloïde	86861	**214**	**188**
Maladie des exostoses multiples	321	**1241**	**1235**
Maladie des griffes du chat	50839	**<10**	**<10**
Maladie des inclusions microvillositaires	2290	**46**	**38**
Maladie des langes bleus	94086	**<10**	**<10**
Maladie des noyaux gris centraux sensible à la biotine et à la thiamine	65284	**15**	**14**
Maladie des tâches café-au-lait isolées	2678	**248**	**248**
Maladie des urines sirop d'érable	511	**226**	**219**
Maladie d'Oguchi	75382	**<10**	**<10**
Maladie d'Ollier	296	**353**	**345**
Maladie d'Osgood-Schlatter	97335	**40**	**40**
Maladie du greffon contre l'hôte	39812	**120**	**102**
Maladie du légionnaire	549	**<10**	**<10**
Maladie du motoneurone inférieur autosomique récessive de l'enfance	206580	**<10**	**<10**
Maladie du motoneurone type Madras	137867	**<10**	**<10**
Maladie du poumon d'éleveur d'oiseaux	99908	**114**	**96**
Maladie du poumon du fermier	99906	**47**	**43**
Maladie du tissu conjonctif par déficit en lysyl hydroxylase-3	300284	**<10**	**<10**
Maladie d'Upington	3408	**<10**	**<10**
Maladie gélatineuse du péritoine	26790	**<10**	**<10**
Maladie hémolytique du nouveau-né avec allo-immunisation Kell	275944	**<10**	**<10**
Maladie hémorragique liée à la thrombomoduline	436169	**23**	**23**
Maladie HSD10	391417	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Maladie infantile multisystémique neurologique-endocrine-pancréatique	456312	**<10**	**<10**
Maladie inflammatoire de l'intestin-infections sinopulmonaires récurrentes	529980	**<10**	**<10**
Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale	294023	**<10**	**<10**
Maladie leucoprolifératives auto-immune associée à RAS	268114	**<10**	**<10**
Maladie lymphoprolifératives liée à l'X par déficit en SAP	538931	**17**	**17**
Maladie lymphoprolifératives liée à l'X par déficit en XIAP	538934	**35**	**35**
Maladie lymphoprolifératives liée à l'X*	2442	**21**	**20**
Maladie lymphoprolifératives systémique à cellules T positive au virus Epstein-Barr chez l'enfant	364033	**<10**	**<10**
Maladie mitochondriale fatale par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 3	168566	**<10**	**<10**
Maladie myélodysplasique/myéloprolifératives non classée	98825	**<10**	**<10**
Maladie myélodysplasique/myéloprolifératives*	98275	**<10**	**<10**
Maladie ophtalmique des îles Åland	178333	**<10**	**<10**
Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète	616874	**451**	**447**
Maladie rénale nail-patella-like	2613	**<10**	**<10**
Maladie rythmique auriculaire familiale	166282	**17**	**16**
Maladie systémique liée à la présence d'anticorps IgG4	596448	**1096**	**1032**
Maladie vasculaire portosinusoïdale	596937	**2732**	**2418**
Maladie veino-occlusive hépatique	890	**358**	**298**
Maladie veino-occlusive pulmonaire	31837	**302**	**188**
Maladies systémiques avec panuvéite*	280933	**129**	**128**
Maladies systémiques avec uvéite antérieure*	280926	**207**	**205**
Malakoplakie	556	**<10**	**<10**
Malformation anévrysmale de la veine de Galien	1053	**123**	**110**
Malformation anorectale non syndromique avec "pouch colon"	601013	**<10**	**<10**
Malformation anorectale non syndromique avec atrésie rectale	601018	**14**	**14**
Malformation anorectale non syndromique avec fistule périnéale	600952	**200**	**200**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Malformation anorectale non syndromique avec fistule recto-urétrale	600961	**90**	**89**
Malformation anorectale non syndromique avec fistule rectovaginale	601028	**28**	**28**
Malformation anorectale non syndromique avec fistule rectovésicale	600984	**20**	**20**
Malformation anorectale non syndromique avec fistule type H	601033	**<10**	**<10**
Malformation anorectale non syndromique avec fistule vestibulaire	600993	**63**	**63**
Malformation anorectale non syndromique avec sténose anale	601008	**23**	**22**
Malformation anorectale non syndromique avec sténose rectale	601023	**<10**	**<10**
Malformation anorectale non syndromique sans fistule	601002	**47**	**47**
Malformation anorectale non syndromique*	557	**428**	**425**
Malformation artérioveineuse cérébrale	46724	**1184**	**1154**
Malformation artérioveineuse du maxillaire	141171	**55**	**54**
Malformation artérioveineuse faciale*	156230	**592**	**589**
Malformation artérioveineuse frontonasale	141168	**47**	**47**
Malformation artérioveineuse mandibulaire	141174	**48**	**48**
Malformation artérioveineuse pulmonaire	2038	**53**	**51**
Malformation capillaire de la rétine	71213	**13**	**13**
Malformation capillaire-malformation artérioveineuse	137667	**1033**	**1028**
Malformation cloacale non syndromique	600998	**76**	**76**
Malformation cochléovestibulaire	502305	**26**	**26**
Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires	2444	**757**	**755**
Malformation congénitale isolée de la chaîne ossiculaire	162526	**98**	**98**
Malformation d'Arnold-Chiari type I	268882	**1361**	**1343**
Malformation de Dandy-Walker isolée	217	**98**	**91**
Malformation d'Ebstein de la valve tricuspide	1880	**435**	**417**
Malformation des mains et pieds fendus isolée	2440	**414**	**411**
Malformation des sinus duraux du crâne	97339	**71**	**70**
Malformation du cordon médullaire divisé, type composite	633076	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Malformation glomuveineuse	83454	**117**	**117**
Malformation lymphatique diffuse	141209	**153**	**149**
Malformation lymphatique kystique mixte	458792	**419**	**419**
Malformation lymphatique kystique*	458833	**301**	**300**
Malformation lymphatique macrokystique	79489	**591**	**591**
Malformation lymphatique microkystique	79490	**608**	**606**
Malformation myélique limitée dorsale	645378	**<10**	**<10**
Malformation neurocutanée héréditaire	1062	**<10**	**<10**
Malformation vasculaire combinée rare*	458837	**556**	**552**
Malformation veineuse cutanéomuqueuse multiple	2451	**2892**	**2889**
Malformation veineuse osseuse primaire	140436	**53**	**53**
Malformations corticales microcéphaliques-petite taille par déficit en RTTN	468631	**<10**	**<10**
Malrotation intestinale familiale	508410	**<10**	**<10**
Mamelon surnuméraire héréditaire	2456	**<10**	**<10**
MAN1B1-CDG	397941	**<10**	**<10**
Manifestations hépatiques récurrentes causées par le virus de l'hépatite C chez les transplantés hépatiques	90052	**<10**	**<10**
Masses télangiectasiques périphériques	353356	**41**	**40**
Mastite granulomateuse	64722	**64**	**63**
Mastocytome cutané	79455	**361**	**361**
Mastocytome extra-cutané	66662	**<10**	**<10**
Mastocytose cutanée diffuse	79456	**112**	**108**
Mastocytose cutanée maculopapulaire	79457	**687**	**686**
Mastocytose cutanée*	66646	**776**	**764**
Mastocytose isolée de la moelle osseuse	158778	**11**	**11**
Mastocytose systémique agressive	98850	**65**	**57**
Mastocytose systémique associée à une maladie hématologique	98849	**59**	**50**
Mastocytose systémique indolente	98848	**1891**	**1872**
Mastocytose systémique type smoldering	158775	**31**	**29**
Mastocytose systémique*	2467	**949**	**923**
Médulloblastome	616	**246**	**226**
Mégacalicose congénitale	93109	**16**	**16**
Méga-cisterna magna	97252	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Mégalencéphalie	2477	**36**	**35**
Mégalocornée isolée congénitale	91489	**41**	**40**
Mégalopapille isolée	519402	**<10**	**<10**
Méga-uretère primitif congénital	617	**1247**	**1235**
Mélanocytome méningé	252046	**<10**	**<10**
Mélanocytose leptoméningée diffuse	252031	**<10**	**<10**
Mélanocytose neurocutanée	2481	**21**	**20**
Mélanome des tissus mous	97338	**15**	**13**
Mélanome malin familial	618	**392**	**370**
Mélanome malin muqueux	168999	**17**	**12**
Mélanome primitif du système nerveux central	252050	**<10**	**<10**
Mélanome uvéal	39044	**<10**	**<10**
MELAS	550	**942**	**793**
Mélorhéostose	2485	**60**	**60**
Mélorhéostose avec ostéopoecilie	1879	**<10**	**<10**
Méningiome	2495	**395**	**382**
Méningiomes multiples familiaux	263662	**19**	**19**
Méningite à méningocoques	33475	**54**	**53**
Méningite à pneumocoques	55655	**71**	**65**
Méningocèle crâniale	268820	**16**	**16**
Méningocèle postérieure isolée	268810	**40**	**40**
MERRF	551	**103**	**86**
Mésocardie	95443	**<10**	**<10**
Mésothéliome péritonéal malin	168811	**<10**	**<10**
Mésothéliome pleural	50251	**11**	**<10**
Métachondromatose	2499	**52**	**51**
Méthémoglobinémie acquise	464453	**<10**	**<10**
Méthémoglobinémie héréditaire	621	**23**	**23**
MGAT2-CDG	79329	**<10**	**<10**
Microangiopathie cérébrale pontine autosomique dominante	477749	**11**	**<10**
Microangiopathie thrombotique de novo après transplantation rénale	244275	**29**	**26**
Microangiopathie thrombotique*	93573	**753**	**588**
Microcéphalie avec leucoencéphalopathie progressive associée à PYCR2	481152	**<10**	**<10**
Microcéphalie congénitale isolée	199642	**502**	**482**
Microcéphalie-microcornée type Seemanova	2528	**<10**	**<10**
Microcorie congénitale	566	**18**	**17**
Microdélétion du chromosome Y	1646	**70**	**68**
Microgastrie congénitale	199293	**<10**	**<10**
Microlissencéphalie	1083	**18**	**15**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Microlithiase pulmonaire alvéolaire	60025	**16**	**12**
Micropénis isolé idiopathique	95707	**556**	**552**
Microphtalmie avec anomalie des membres	1106	**<10**	**<10**
Microphtalmie avec anomalies cérébrales et des mains	139471	**<10**	**<10**
Microphtalmie avec défauts linéaires cutanés	2556	**15**	**15**
Microphtalmie colobomateuse	98938	**293**	**292**
Microphtalmie syndromique type 5	178364	**<10**	**<10**
Microphtalmie type Lenz	568	**<10**	**<10**
Microphtalmie-anophtalmie-colobome isolée*	2542	**162**	**160**
Microsphérophakie isolée	519396	**<10**	**<10**
Microtie	83463	**955**	**954**
Migraine hémiplégique familiale ou sporadique	569	**256**	**251**
MODY	552	**988**	**980**
Moelle épinière dédoublée type I	1671	**65**	**65**
Moelle épinière dédoublée type II	573253	**<10**	**<10**
Moelle épinière dédoublée*	573278	**<10**	**<10**
Môle hydatiforme	99927	**11**	**<10**
Môle invasive	99925	**<10**	**<10**
Monilethrix	573	**29**	**29**
Monochromatisme à cônes bleus	16	**105**	**105**
Monodactylie tétramélique	2564	**<10**	**<10**
Monosomie 13q14	1587	**13**	**13**
Monosomie 13q34	96168	**23**	**23**
Monosomie 18p	1598	**75**	**73**
Monosomie 18q	1600	**182**	**175**
Monosomie 22	96123	**17**	**17**
Monosomie 5p	281	**223**	**217**
Monosomie 9p	261112	**36**	**36**
Monosomie 9q22.3	77301	**<10**	**<10**
Monosomie distale 7q36	1636	**23**	**23**
Mouvements anormaux psychogènes	71519	**197**	**192**
Mouvements en miroir congénitaux familiaux	238722	**34**	**34**
MPI-CDG	79319	**15**	**13**
Mucinose cutanée infantile	90395	**<10**	**<10**
Mucinose cutanée juvénile spontanément régressive	90397	**<10**	**<10**
Mucolipidose type II	576	**45**	**24**
Mucolipidose type III	577	**44**	**41**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Mucolipidose type IV	578	**11**	**11**
Mucopolysaccharidose type 1	579	**314**	**269**
Mucopolysaccharidose type 2	580	**228**	**166**
Mucopolysaccharidose type 3	581	**249**	**184**
Mucopolysaccharidose type 4	582	**214**	**202**
Mucopolysaccharidose type 6	583	**65**	**58**
Mucopolysaccharidose type 7	584	**13**	**12**
Mucoviscidose	586	**9900**	**9544**
Myasthénie auto-immune	589	**8039**	**7172**
Mycosis fongoïde classique	2584	**22**	**19**
Mycosis fongoïde et variants*	178566	**<10**	**<10**
Mycosis fongoïde folliculotrope	178512	**<10**	**<10**
Myélite flasque aiguë	623801	**<10**	**<10**
Myélite radique	90021	**25**	**20**
Myélite transverse aiguë	139417	**362**	**357**
Myélocystocèle non-terminal	645340	**<10**	**<10**
Myélocystocèle terminal	645337	**<10**	**<10**
Myélocystocèle*	268813	**15**	**15**
Myélofibrose primaire	824	**23**	**17**
Myélome multiple	29073	**484**	**292**
Myéloschisis	645398	**<10**	**<10**
Myéloschisis dorsal limité non-sacculaire	645343	**<10**	**<10**
Myéloschisis dorsal limité sacculaire	645354	**<10**	**<10**
Myiase des plaies	165955	**<10**	**<10**
Myiase furonculoïde	591	**<10**	**<10**
Myocardiopathie gravidique primitive	563	**14**	**13**
Myocardite idiopathique à cellules géantes	329874	**69**	**65**
Myoclonie corticale familiale	319189	**20**	**20**
Myoclonie périorale avec absence	139426	**<10**	**<10**
Myofasciite à macrophages	592	**547**	**528**
Myofibromatose infantile	2591	**25**	**24**
Myoglobinurie autosomique dominante	99846	**<10**	**<10**
Myoglobinurie récurrente génétique	99845	**15**	**15**
Myopathie à casquette	171881	**18**	**16**
Myopathie à corps de polyglucosane type 1	397937	**<10**	**<10**
Myopathie à corps de polyglucosane type 2	456369	**<10**	**<10**
Myopathie à corps d'inclusion héréditaire type 4	324381	**<10**	**<10**
Myopathie à corps réducteurs	97239	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Myopathie à empreintes digitales	97232	**<10**	**<10**
Myopathie à multi-minicores	598	**152**	**144**
Myopathie à némaline congénitale*	457074	**19**	**19**
Myopathie à némaline*	607	**153**	**135**
Myopathie à spirales cylindriques	171886	**<10**	**<10**
Myopathie à surcharge lipidique multisystémique	98908	**16**	**16**
Myopathie amérindienne	168572	**41**	**38**
Myopathie autosomique récessive avec ophtalmoplégie externe de l'enfant	363677	**<10**	**<10**
Myopathie avec agrégats tubulaires	2593	**30**	**27**
Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X	25980	**58**	**52**
Myopathie avec surcharge en desmine et inclusions de corps de Mallory	84132	**<10**	**<10**
Myopathie avec surcharge en myosine	53698	**<10**	**<10**
Myopathie centronucléaire autosomique dominante	169189	**40**	**36**
Myopathie centronucléaire autosomique récessive	169186	**26**	**24**
Myopathie centronucléaire liée à l'X	596	**80**	**48**
Myopathie centronucléaire*	595	**141**	**129**
Myopathie congénitale à "central cores"	597	**397**	**382**
Myopathie congénitale à début pseudo-myasthénique	424107	**20**	**18**
Myopathie congénitale avec cores*	172976	**125**	**118**
Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires	2020	**181**	**172**
Myopathie congénitale avec excès de filaments fins	98904	**<10**	**<10**
Myopathie congénitale avec noyaux centrés et cores atypiques	319160	**<10**	**<10**
Myopathie congénitale avec réduction des fibres musculaires de type 2	544602	**13**	**12**
Myopathie congénitale bénigne des Samaritains	324581	**<10**	**<10**
Myopathie congénitale sévère à némaline	171430	**40**	**31**
Myopathie congénitale type Paradas	199329	**<10**	**<10**
Myopathie de Brody	53347	**20**	**20**
Myopathie distale associée à l'adénylosuccinate synthétase-like 1	482601	**<10**	**<10**
Myopathie distale avec atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des mains	63273	**24**	**20**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Myopathie distale avec atteinte initiale des membres supérieurs, type finlandais	399086	**<10**	**<10**
Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales	600	**<10**	**<10**
Myopathie distale de l'adulte due à des mutations de VCP	329478	**56**	**50**
Myopathie distale du muscle tibial antérieur	178400	**25**	**24**
Myopathie distale précoce associée à la nébuline	399103	**19**	**18**
Myopathie distale précoce type Laing	59135	**69**	**68**
Myopathie distale scapulohuméropéronière progressive	447977	**<10**	**<10**
Myopathie distale tardive type Markesbery-Griggs	98912	**27**	**26**
Myopathie distale type Miyoshi	45448	**49**	**49**
Myopathie distale type Tateyama	488650	**<10**	**<10**
Myopathie distale type Welander	603	**<10**	**<10**
Myopathie due à une mutation de l'ADN mitochondrial*	254788	**79**	**74**
Myopathie héréditaire avec acidose lactique par déficit en ISCU	43115	**<10**	**<10**
Myopathie héréditaire avec atteinte respiratoire précoce	178464	**101**	**99**
Myopathie inflammatoire avec abondance de macrophages	247718	**<10**	**<10**
Myopathie liée à GNE	602	**95**	**88**
Myopathie liée à l'X avec atrophie des muscles posturaux	178461	**<10**	**<10**
Myopathie métabolique par défaut de transport du lactate	171690	**17**	**17**
Myopathie mitochondriale autosomique dominante avec intolérance à l'effort	457050	**15**	**15**
Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en cytochrome C oxydase	254864	**<10**	**<10**
Myopathie mitochondriale et anémie sidéroblastique	2598	**<10**	**<10**
Myopathie mitochondriale létale infantile	254857	**31**	**<10**
Myopathie mitochondriale pure	254854	**526**	**497**
Myopathie myofibrillaire hypertonique infantile fatale	280553	**<10**	**<10**
Myopathie myotonique proximale	606	**802**	**704**
Myopathie nécrosante à médiation auto-immune	206569	**755**	**685**
Myopathie némaline de l'adulte	171442	**27**	**24**
Myopathie némaline de l'enfant	171439	**24**	**23**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Myopathie némaline intermédiaire	171433	**11**	**11**
Myopathie némaline typique	171436	**31**	**26**
Myopathie oculo-pharyngo-distale	98897	**45**	**37**
Myopathie précoce avec cardiomyopathie létale	289377	**<10**	**<10**
Myopathie proximale avec déplétion mitochondriale focale	521305	**<10**	**<10**
Myopathie proximale avec signes extrapyramidaux	401768	**<10**	**<10**
Myopathie tardive associée à l'alpha-B cristalline	399058	**<10**	**<10**
Myopathie vacuolaire avec agrégation de protéines du réticulum sarcoplasmique	88635	**<10**	**<10**
Myopathie viscérale familiale	2604	**<10**	**<10**
Myopie isolée rare	98619	**329**	**326**
Myosclérose	289380	**<10**	**<10**
Myosite à inclusions	611	**1259**	**970**
Myosite bactérienne	206994	**15**	**15**
Myosite de chevauchement	206572	**637**	**589**
Myosite de chevauchement juvénile	329894	**<10**	**<10**
Myosite éosinophile idiopathique	247724	**<10**	**<10**
Myosite focale	48918	**179**	**168**
Myosite fongique	207000	**<10**	**<10**
Myosite virale	206991	**122**	**120**
Myotilinopathie distale	98911	**37**	**35**
Myotonie aggravée par le potassium*	612	**<10**	**<10**
Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	614	**476**	**464**
Myotonie congénitale*	206973	**198**	**194**
Myotonie fluctuante	99734	**35**	**34**
Myotonie permanente	99735	**13**	**13**
Myotonie sensible à l'acétazolamide	99736	**<10**	**<10**
Myxome auriculaire	615	**<10**	**<10**
Naevus blanc spongieux	171723	**<10**	**<10**
Naevus d'Ito	263432	**<10**	**<10**
Naevus d'Ota	263425	**35**	**35**
Naevus eccrin porokératotique	166286	**<10**	**<10**
Naevus en tache de vin multiples familiaux	624	**<10**	**<10**
Naevus épidermolytique	497737	**21**	**21**
Naevus panfolliculaire congénital	139414	**13**	**13**
Naevus pigmentaire congénital géant	626	**1418**	**1408**
Naevus verruqueux de forme linéaire	2611	**227**	**227**
Nanisme de Lenz-Majewski	2658	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Nanisme diastrophique	628	**63**	**62**
Nanisme microcéphalique associé à DNMT3A	658595	**<10**	**<10**
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II	2637	**19**	**18**
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types I et III	2636	**<10**	**<10**
Nanisme microcéphalique primordial type Toriello	2643	**<10**	**<10**
Nanisme microcéphalique primordial*	324761	**19**	**17**
Nanisme Mulibrey	2576	**14**	**13**
Nanisme primordial microcéphalique par déficit en ZNF335	329228	**<10**	**<10**
Nanophtalmie	35612	**34**	**34**
Narcolepsie de type 1	2073	**2842**	**2824**
Narcolepsie de type 2	83465	**1034**	**1026**
Nécrobiose lipoïdique	542592	**<10**	**<10**
Nécrose avasculaire familiale de la tête fémorale	86820	**<10**	**<10**
Nécrose avasculaire secondaire non traumatique	399180	**<10**	**<10**
Nécrose avasculaire traumatique	399175	**<10**	**<10**
Nécrose striatale bilatérale de l'enfant*	1576	**<10**	**<10**
Nécrose striatale bilatérale de l'enfant, forme familiale	225154	**<10**	**<10**
Néoplasie endocrinienne multiple type 1	652	**516**	**500**
Néoplasie endocrinienne multiple type 2	653	**291**	**284**
Néoplasie endocrinienne multiple type 4	276152	**<10**	**<10**
Néoplasie endocrinienne multiple*	276161	**44**	**42**
Néoplasie intraépithéliale de la vulve	137583	**<10**	**<10**
Néoplasie myéloprolifératives*	98274	**16**	**16**
Néoplasme neuroendocrine de l'appendice	100079	**<10**	**<10**
Néphrite interstitielle caryomégalique	401996	**12**	**<10**
Néphrite tubulo-interstitielle et uvéite	91500	**199**	**192**
Néphroblastome	654	**383**	**380**
Néphrome mésoblastique congénital	2665	**18**	**18**
Néphronophtise	655	**485**	**474**
Néphropathie à immunoglobuline A	34145	**1727**	**1636**
Néphropathie full-house non lupique idiopathique	567544	**<10**	**<10**
Néphropathie progressive avec hypertension autosomique dominante	88659	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante	34149	**1164**	**1143**
Neuroacanthocytose*	263440	**<10**	**<10**
Neuroblastome	635	**188**	**172**
Neurocytome central	73256	**<10**	**<10**
Neurodégénérescence associée à FA2H	329308	**15**	**14**
Neurodégénérescence associée à la protéine COASY	397725	**<10**	**<10**
Neurodégénérescence associée à la protéine de membrane mitochondriale	289560	**<10**	**<10**
Neurodégénérescence associée à PLA2G6*	329303	**11**	**11**
Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller	329284	**46**	**45**
Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer*	385	**60**	**51**
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	88639	**<10**	**<10**
Neurodégénérescence par déficit en pantothénate kinase	157850	**34**	**25**
Neuroferritinopathie	157846	**15**	**13**
Neurofibromatose type 1	636	**13411**	**13099**
Neurofibromatose type 1 mosaïque	634461	**80**	**80**
Neurofibromatose-syndrome de Noonan	638	**103**	**99**
Neurofibrome	252183	**148**	**147**
Neurohépatopathie type Navajo	255229	**<10**	**<10**
Neurohypophysite infundibulaire	238305	**<10**	**<10**
Neurolymphomatose	206586	**36**	**25**
Neuromyélite optique	71211	**1325**	**1299**
Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial	85162	**35**	**23**
Neuropathie à axones géants	643	**12**	**11**
Neuropathie ataxique sensorielle aiguë	231466	**85**	**75**
Neuropathie avec trouble de l'audition	139512	**<10**	**<10**
Neuropathie axonale autosomique récessive avec neuromyotonie	324442	**<10**	**<10**
Neuropathie axonale congénitale avec encéphalopathie	538101	**<10**	**<10**
Neuropathie axonale motrice aiguë	98918	**329**	**296**
Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en MFN2	90118	**21**	**21**
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	640	**1401**	**1376**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Neuropathie héréditaire des petites fibres due à une canalopathie sodique	306577	**498**	**490**
Neuropathie héréditaire sensitive et autonomique avec surdité et retard de développement	139573	**<10**	**<10**
Neuropathie héréditaire sensitive et autonomique due à une mutation de TECPR2	320385	**<10**	**<10**
Neuropathie héréditaire sensitive et autonomique liée à l'X avec surdité	139583	**<10**	**<10**
Neuropathie héréditaire sensitive et autonomique type 1	36386	**29**	**27**
Neuropathie héréditaire sensitive et autonomique type 1B	139564	**16**	**16**
Neuropathie héréditaire sensitive et autonomique type 2	970	**19**	**18**
Neuropathie héréditaire sensitive et autonomique type 4	642	**20**	**18**
Neuropathie héréditaire sensitive et autonomique type 5	64752	**21**	**19**
Neuropathie héréditaire sensitive et autonomique type 6	314381	**<10**	**<10**
Neuropathie héréditaire sensitive et autonomique*	140471	**101**	**96**
Neuropathie héréditaire sensitive mutilante avec paraplégie spastique	139578	**35**	**33**
Neuropathie idiopathique des petites fibres	658549	**26**	**26**
Neuropathie motrice distale héréditaire de l'adulte jeune	314485	**17**	**16**
Neuropathie motrice distale héréditaire type 1	139518	**58**	**56**
Neuropathie motrice distale héréditaire type 2	139525	**12**	**<10**
Neuropathie motrice distale héréditaire type 5	139536	**13**	**12**
Neuropathie motrice distale héréditaire type 7	139589	**<10**	**<10**
Neuropathie motrice distale héréditaire type Jerash	139552	**<10**	**<10**
Neuropathie motrice distale héréditaire*	53739	**370**	**353**
Neuropathie motrice multifocale	641	**907**	**848**
Neuropathie optique héréditaire de Leber	104	**1018**	**974**
Neuropathie sensitivo-motrice axonale aiguë	98917	**801**	**641**
Neuropathie sensitivo-motrice axonale héréditaire autosomique récessive*	91024	**226**	**214**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Neuropathie sensitivo-motrice axonale héréditaire avec acrodystrophie	90119	**<10**	**<10**
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire avec hyperélasticité de la peau	280598	**<10**	**<10**
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 5	64751	**<10**	**<10**
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 6	90120	**41**	**40**
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Okinawa	90117	**<10**	**<10**
Neuropathie sensorielle pure aiguë	231450	**77**	**73**
Neuropathie thermosensible héréditaire	84093	**<10**	**<10**
Neurorétinite idiopathique récurrente	499103	**<10**	**<10**
Neurorétinopathie aiguë maculaire	488239	**12**	**12**
Neutropénie congénitale sévère autosomique dominante	486	**38**	**37**
Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CSF3R	420702	**<10**	**<10**
Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CXCR2	420699	**<10**	**<10**
Neutropénie congénitale sévère par déficit en G6PC3	331176	**<10**	**<10**
Neutropénie congénitale sévère par déficit en JAGN1	423384	**<10**	**<10**
Neutropénie congénitale sévère*	42738	**774**	**771**
Neutropénie cyclique	2686	**129**	**129**
Neutropénie idiopathique de l'adulte	2688	**413**	**403**
Neutropénie néonatale allo-immune	464370	**36**	**36**
Neutropénie sévère congénitale liée à l'X	86788	**<10**	**<10**
Neutrophilie héréditaire	279943	**16**	**16**
Névralgie crânienne*	221109	**<10**	**<10**
Névralgie trigéminale	221091	**11**	**11**
Névrite optique isolée	499096	**194**	**191**
Nez bifide	2695	**<10**	**<10**
Nocardiose	31204	**<10**	**<10**
Nodule de la lèvre supérieure	2699	**<10**	**<10**
Noma	2700	**<10**	**<10**
Non-compaction ventriculaire gauche	54260	**1013**	**988**
Obésité non syndromique génétique	98267	**643**	**637**
Obstruction congénitale familiale du canal nasolacrymal	451612	**<10**	**<10**
Obstruction du tractus urinaire inférieur*	435365	**30**	**30**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Occlusion artérielle périphérique aiguë	90064	**<10**	**<10**
Occlusion de la veine centrale rétinienne	411527	**142**	**137**
Occlusion de l'artère centrale de la rétine	648684	**<10**	**<10**
Odontochondrodysplasie	166272	**<10**	**<10**
Odontodysplasie régionale	83450	**<10**	**<10**
Oeil kystique congénital	519384	**<10**	**<10**
Oligoastrocytome	251656	**<10**	**<10**
Oligoastrocytome anaplasique	251663	**<10**	**<10**
Oligocône trichromatie	75378	**<10**	**<10**
Oligodactylie post-axiale tétramélique	2730	**15**	**15**
Oligodendrogliome	251627	**38**	**32**
Oligodendrogliome anaplasique	251630	**<10**	**<10**
Oligodontie	99798	**2661**	**2660**
Oligoméganéphronie	2260	**223**	**220**
Omodysplasie	2733	**<10**	**<10**
Omphalocèle	660	**214**	**200**
Onychodysplasie congénitale isolée	79144	**<10**	**<10**
Ophtalmie sympathique	79098	**38**	**36**
Ophtalmoplégie externe progressive autosomique dominante	254892	**40**	**40**
Ophtalmoplégie externe progressive autosomique récessive	254886	**19**	**19**
Ophtalmoplégie externe progressive chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale	329336	**73**	**68**
Ophtalmoplégie externe progressive due à une mutation de l'ADN mitochondrial	663	**109**	**106**
Opsismodysplasie	2746	**<10**	**<10**
Orbitopathie euthyroïdienne	466682	**25**	**25**
Ostéite condensante médiane de la clavicule	57196	**<10**	**<10**
Ostéoarthropathie hypertophique primitive*	248095	**<10**	**<10**
Ostéoblastome	58040	**<10**	**<10**
Ostéochondrite disséquante	2764	**33**	**33**
Ostéochondrite disséquante familiale	251262	**<10**	**<10**
Ostéochondrodysplasie complexe létale	457378	**<10**	**<10**
Ostéochondromatose carpo-tarsienne	2767	**<10**	**<10**
Ostéochondrose du métatarse	564003	**<10**	**<10**
Ostéochondrose du tarse	563991	**<10**	**<10**
Ostéocraniosténose	2763	**320**	**317**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Ostéogenèse imparfaite	666	**3693**	**3610**
Ostéogenèse imparfaite avec augmentation de la masse osseuse	314029	**<10**	**<10**
Ostéolyse carpo-tarsienne multicentrique avec ou sans néphropathie	2774	**11**	**<10**
Ostéolyse expansive familiale	85195	**<10**	**<10**
Ostéomalacie oncogénique	352540	**32**	**32**
Ostéomésopycnose	2777	**11**	**11**
Ostéomyélite chronique non-bactérienne/Ostéomyélite multifocale chronique récurrente	324964	**827**	**827**
Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose	210115	**98**	**98**
Ostéonécrose de la mâchoire	399293	**12**	**11**
Ostéopétrose autosomique dominante type 1	2783	**25**	**25**
Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale	2785	**31**	**29**
Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	53	**51**	**50**
Ostéopétrose et maladies associées*	2781	**63**	**58**
Ostéopétrose infantile avec dysplasie neuroaxonale	85179	**<10**	**<10**
Ostéopétrose intermédiaire	210110	**<10**	**<10**
Ostéopétrose maligne autosomique récessive	667	**51**	**38**
Ostéopoecilie isolée	166119	**<10**	**<10**
Ostéoporose idiopathique juvénile	85193	**773**	**747**
Ostéoporose idiopathique liée à la grossesse	647823	**<10**	**<10**
Ostéoporose liée à l'X avec fractures	391330	**12**	**11**
Ostéoporose primaire associée à LRP5	498481	**22**	**22**
Ostéoradionécrose mandibulaire	521127	**<10**	**<10**
Ostéosarcome	668	**74**	**70**
Ostéosclérose néonatale*	93443	**<10**	**<10**
Ovalocytose de l'Asie du Sud-Est	98868	**<10**	**<10**
Pachydermie vorticellée primaire du cuir chevelu*	671	**<10**	**<10**
Pachydermie vorticellée primaire essentielle du cuir chevelu	357220	**<10**	**<10**
Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	357225	**<10**	**<10**
Pachydermopériostose	2796	**47**	**46**
Pachygyrie et polymicrogyrie occipitales	280640	**24**	**23**
Pachygyrie frontotemporale autosomique récessive	329329	**<10**	**<10**
Pachyonychie congénitale	2309	**77**	**77**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Palmure congénitale du larynx isolée	2374	**20**	**20**
Paludisme	673	**19**	**15**
Panbronchiolite diffuse	171700	**20**	**18**
Pancréas annulaire	675	**325**	**317**
Pancréatite auto-immune type 2	280315	**134**	**130**
Pancréatite auto-immune*	103919	**53**	**53**
Pancréatite chronique héréditaire	676	**345**	**340**
Pancréatite tropicale	103918	**165**	**165**
Pancréatoblastome	677	**<10**	**<10**
Pancytopénie par mutations de IKZF1	317473	**<10**	**<10**
PANDAS	66624	**<10**	**<10**
Pandysautonomie aiguë	231457	**<10**	**<10**
Panencéphalite rubéoleuse	83616	**<10**	**<10**
Panhypophysite	95513	**110**	**100**
Panhypopituitarisme non acquis	90695	**1138**	**1080**
Panmyélose aiguë avec myélofibrose	86843	**<10**	**<10**
Panniculite infantile avec uvéite et granulomatose systémique	251304	**<10**	**<10**
Panniculite lupique	90285	**36**	**33**
Panniculite nodulaire non suppurative	33577	**14**	**14**
Panuvéite idiopathique	280921	**1127**	**1122**
Panuvéite infectieuse	279925	**92**	**88**
Papillomatose respiratoire récurrente	60032	**119**	**116**
Papillome atypique des plexus choroïdes	251902	**<10**	**<10**
Papillome des plexus choroïdes	2807	**11**	**<10**
Papulose atrophiante	656071	**<10**	**<10**
Papulose lymphomatoïde	98842	**<10**	**<10**
Paragangliome non sécrétant	94080	**264**	**256**
Paragangliomes multiples avec polycythémie	324299	**<10**	**<10**
Paralysie congénitale du nerf abducens	440233	**<10**	**<10**
Paralysie congénitale du nerf oculomoteur	440221	**29**	**29**
Paralysie congénitale du nerf trochléaire	98686	**41**	**41**
Paralysie congénitale familiale du nerf trochléaire	91498	**<10**	**<10**
Paralysie des muscles du larynx	2808	**22**	**21**
Paralysie faciale congénitale héréditaire isolée	306527	**24**	**24**
Paralysie faciale périphérique récurrente familiale	2809	**25**	**25**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Paralysie horizontale du regard avec scoliose progressive	2744	**15**	**15**
Paralysie laryngée congénitale	137932	**143**	**142**
Paralysie obstétricale du plexus brachial sans récupération	439202	**46**	**46**
Paralysie périodique avec neuropathie motrice distale tardive	397750	**<10**	**<10**
Paralysie périodique avec pseudo-syndrome des loges transitoire	397755	**<10**	**<10**
Paralysie périodique hyperkaliémique	682	**116**	**113**
Paralysie périodique hypokaliémique	681	**265**	**261**
Paralysie périodique thyrotoxique	79102	**13**	**13**
Paralysie périodique*	206976	**66**	**65**
Paralysie spastique infantile ascendante héréditaire	293168	**<10**	**<10**
Paralysie supranucléaire progressive	683	**1219**	**893**
Paramyotonie d'Eulenburg	684	**292**	**280**
Paraparésie spastique tropicale	289326	**56**	**51**
Paraplégie spastique autosomale type 18	209951	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique dominante type 10	100991	**40**	**40**
Paraplégie spastique autosomique dominante type 12	100993	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique dominante type 13	100994	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique dominante type 17	100998	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique dominante type 3	100984	**139**	**136**
Paraplégie spastique autosomique dominante type 31	101011	**40**	**40**
Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	100985	**393**	**389**
Paraplégie spastique autosomique dominante type 41	320355	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique dominante type 42	171863	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique dominante type 6	100988	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique dominante type 73	444099	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique dominante type 8	100989	**20**	**20**
Paraplégie spastique autosomique dominante type 9A	447753	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique dominante type 9B	447757	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Paraplégie spastique autosomique récessive type 11	2822	**77**	**75**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 14	100995	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 15	100996	**11**	**11**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 20	101000	**34**	**33**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 21	101001	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 25	101005	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 26	101006	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 27	101007	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 28	101008	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 35	171629	**11**	**11**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 39	139480	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 43	320370	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 44	320401	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 46	320391	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 48	306511	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 54	320380	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 56	320411	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 5A	100986	**21**	**21**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 61	401780	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 62	401785	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 69	401830	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 70	401835	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 76	488594	**12**	**12**
Paraplégie spastique autosomique récessive type 78	513436	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique type 30	101010	**44**	**44**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Paraplégie spastique autosomique type 58	397946	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique autosomique type 72	401849	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique héréditaire complexe*	102013	**153**	**146**
Paraplégie spastique héréditaire pure ou complexe*	320335	**70**	**69**
Paraplégie spastique héréditaire pure*	102012	**385**	**376**
Paraplégie spastique mitochondriale associée à MT-AP6	320360	**<10**	**<10**
Paraplégie spastique type 2	99015	**85**	**82**
Paraplégie spastique type 7	99013	**206**	**195**
Paresthésies buccales médicalement inexpliquées	353253	**39**	**39**
Parkinsonisme atypique juvénile	391411	**<10**	**<10**
Parkinsonisme des Caraïbes	97355	**22**	**21**
Peeling skin syndrome généralisé	263543	**<10**	**<10**
Peeling skin syndrome type acral	263534	**24**	**24**
Peeling skin syndrome*	817	**29**	**29**
Pelade totale	700	**102**	**101**
Pelade universelle	701	**118**	**118**
Péliose hépatique idiopathique	480524	**159**	**156**
Pemphigoïde anti-p200	454710	**55**	**33**
Pemphigoïde bulleuse	703	**3774**	**2415**
Pemphigoïde des membranes muqueuses	46486	**1577**	**1382**
Pemphigoïde gravidique	63275	**103**	**102**
Pemphigoïde oculaire cicatricielle	99922	**82**	**77**
Pemphigus à IgA	555905	**19**	**19**
Pemphigus érythémateux	79480	**20**	**19**
Pemphigus foliacé	79481	**18**	**16**
Pemphigus herpétiforme	208524	**21**	**19**
Pemphigus paranéoplasique	63455	**49**	**35**
Pemphigus superficiel*	46485	**277**	**261**
Pemphigus végétant	79479	**<10**	**<10**
Pemphigus vulgaire	704	**1002**	**946**
Pentalogie de Cantrell	1335	**<10**	**<10**
Pentasomie X	11	**<10**	**<10**
Perforation intestinale spontanée	645793	**<10**	**<10**
Périartérite noueuse	767	**680**	**644**
Péricardite récurrente idiopathique	251307	**459**	**454**
Périneuriome extraneural	100002	**<10**	**<10**
Périneuriome intraneural	100003	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Périneuriome*	85102	**<10**	**<10**
Périnévrite optique idiopathique	499107	**<10**	**<10**
Persistance du canal artériel familiale	466729	**23**	**23**
Persistance du cinquième arc aortique	99076	**<10**	**<10**
Persistance du kyste de la poche de Blake	98922	**42**	**42**
Persistance du vitré primitif	91495	**304**	**303**
Persistence héréditaire de l'alpha-foetoprotéine	168615	**<10**	**<10**
Perte auditive neurosensorielle brutale	90059	**<10**	**<10**
Peste	707	**<10**	**<10**
Petite taille associée à SHOX	314795	**200**	**199**
Petite taille par déficit en GHR	314802	**36**	**36**
Petite taille par déficit en GHSR	314811	**<10**	**<10**
Petite taille type Bruxelles	2867	**<10**	**<10**
Petite taille-retard d'âge osseux par déficit du métabolisme de l'hormone thyroïdienne	171706	**<10**	**<10**
Petits anneaux du X	96201	**<10**	**<10**
PGM1-CDG	319646	**<10**	**<10**
PGM3-CDG	443811	**<10**	**<10**
Phacomatose pigmento-kératosique	2874	**20**	**19**
Phacomatose pigmento-vasculaire	2875	**94**	**92**
Phénomène de Kasabach-Merritt	2330	**35**	**34**
Phénotype hermine	999	**<10**	**<10**
Phénylcétonurie	716	**3121**	**3104**
Phénylcétonurie maternelle	2209	**39**	**39**
Phéochromocytome/paragangliome sécrétant sporadique	276621	**1428**	**1368**
Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	29072	**959**	**934**
Phocomélie type Schinzel	2879	**<10**	**<10**
Piébaldisme	2884	**110**	**110**
Pied bot familial avec ou sans autres anomalies des membres inférieurs	199315	**224**	**224**
Pied convexe congénital	178382	**<10**	**<10**
Pigmentation acrokératodermique ponctuée lentigineuse	99710	**<10**	**<10**
Pigmentation réticulée liée au chromosome X	85453	**<10**	**<10**
Pili bifurcati	720	**<10**	**<10**
Pilomatrixome	91414	**82**	**82**
Pinéoblastome	251909	**<10**	**<10**
Pituicytome	251623	**20**	**20**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Pityriasis rubra pilaire	2897	**32**	**32**
Plasmocytome	86855	**<10**	**<10**
Plasmocytose cutanée primitive	451602	**<10**	**<10**
Plexopathie radio-induite	521123	**54**	**48**
Plis circulaires bénins multiples de la peau des membres	2505	**<10**	**<10**
PMM2-CDG	79318	**130**	**112**
Pneumoconiose*	182098	**125**	**108**
Pneumocystose	723	**22**	**20**
Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë	724	**13**	**11**
Pneumonie à éosinophiles idiopathique*	182101	**22**	**20**
Pneumonie due à une infection à Pseudomonas aeruginosa	90066	**23**	**23**
Pneumonie interstitielle desquamative	98852	**326**	**299**
Pneumonie interstitielle idiopathique*	98300	**521**	**453**
Pneumonie interstitielle non spécifique	91364	**1627**	**1372**
Pneumonie nécrosante staphylococcique	36238	**14**	**14**
Pneumopathie chronique de l'enfance	91359	**127**	**125**
Pneumopathie chronique idiopathique à éosinophiles	2902	**150**	**144**
Pneumopathie interstitielle aiguë	79126	**310**	**264**
Pneumopathie interstitielle lymphocytaire	79128	**202**	**181**
Pneumopathie interstitielle médicamenteuse ou secondaire à une exposition aux radiations	264978	**557**	**441**
Pneumopathie interstitielle par déficit en ABCA3	440402	**16**	**13**
Pneumopathie interstitielle par déficit en SP-C	440392	**53**	**48**
Pneumopathie organisée cryptogénique	1302	**620**	**588**
Pneumothorax spontané familial	2903	**43**	**42**
Poïkilodermie acrokératosique congénitale	2907	**<10**	**<10**
Poïkilodermie avec neutropénie	221046	**<10**	**<10**
Poliomyélite	2912	**95**	**86**
Polyangéite microscopique	727	**778**	**688**
Polychondrite atrophiante	728	**660**	**636**
Polycythémie primaire familiale	90042	**14**	**14**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Polycythémie secondaire autosomique dominante	247511	**<10**	**<10**
Polycythémie secondaire autosomique récessive non associée à VHL	247378	**<10**	**<10**
Polycythémie*	98427	**81**	**80**
Polydactylie centrale	295004	**<10**	**<10**
Polydactylie d'un pouce et/ou d'un hallux biphalangé	93339	**183**	**182**
Polydactylie d'un pouce triphalangé	93336	**16**	**16**
Polydactylie en miroir	498494	**<10**	**<10**
Polydactylie post-axiale type A	93334	**87**	**87**
Polydactylie post-axiale type B	93335	**169**	**169**
Polyendocrinopathie auto-immune type 1	3453	**96**	**91**
Polyendocrinopathie auto-immune type 2	3143	**70**	**70**
Polyendocrinopathie auto-immune type 3	227982	**<10**	**<10**
Polyendocrinopathie auto-immune*	282196	**11**	**11**
Polyglobulie de Vaquez	729	**146**	**139**
Polykystose hépatique isolée	2924	**559**	**527**
Polykystose rénale autosomique dominante	730	**7544**	**7233**
Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse	88924	**69**	**69**
Polykystose rénale autosomique récessive	731	**483**	**423**
Polymicrogyrie avec hypoplasie du nerf optique	250972	**<10**	**<10**
Polymicrogyrie bilatérale	268940	**220**	**214**
Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B	300573	**<10**	**<10**
Polymicrogyrie unilatérale	268943	**145**	**145**
Polymicrogyrie*	35981	**286**	**269**
Polymyosite	732	**1052**	**902**
Polymyosite juvénile	93568	**13**	**13**
Polyneuropathie associée à une gammopathie monoclonale IgM ayant une activité anti-MAG	639	**1329**	**1153**
Polyneuropathie axonale avec gammopathie monoclonale IgG/IgM/IgA	209004	**183**	**138**
Polyneuropathie dysimmunitaire chronique*	208974	**410**	**371**
Polyneuropathie sensitivomotrice néonatale létale autosomique récessive	538096	**<10**	**<10**
Polypose adénomateuse familiale	733	**653**	**626**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Polypose adénomateuse familiale atténuée	220460	**245**	**241**
Polypose mixte héréditaire	157794	**<10**	**<10**
Polyradiculonévrite chronique*	208978	**1319**	**1176**
Polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë	98916	**683**	**638**
Polyradiculonévrite dysimmunitaire subaiguë	206594	**207**	**170**
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	2932	**3998**	**3474**
Polyrhinie	141091	**<10**	**<10**
Polysyndactylie	93338	**83**	**82**
Polysyndactylie croisée	2935	**<10**	**<10**
Porencéphalie	2940	**90**	**86**
Porokératose actinique superficielle disséminée	79152	**29**	**28**
Porokératose de Mibelli	735	**29**	**28**
Porokératose palmoplantaire et disséminée	737	**14**	**13**
Porphyrie aiguë intermittente	79276	**728**	**546**
Porphyrie cutanée tardive	101330	**3444**	**2711**
Porphyrie érythropoïétique congénitale	79277	**44**	**34**
Porphyrie hépatique aiguë*	95157	**11**	**11**
Porphyrie hépatoérythropoïétique	95159	**<10**	**<10**
Porphyrie par déficit en ALA déshydratase	100924	**<10**	**<10**
Porphyrie variegate	79473	**373**	**307**
Porphyrie*	738	**27**	**23**
Prédisposition au développement de tumeurs liée à BAP1	289539	**28**	**27**
Prédisposition aux infections fongiques invasives par déficit en CARD9	457088	**<10**	**<10**
Prédisposition aux infections virales sévères par déficit en IRF7	574918	**<10**	**<10**
Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1	319581	**<10**	**<10**
Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1	319569	**<10**	**<10**
Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en JAK1	574957	**<10**	**<10**
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR1	99898	**<10**	**<10**
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B	319558	**<10**	**<10**
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12RB1	319552	**<10**	**<10**
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IRF8	319600	**<10**	**<10**
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en STAT1	319595	**<10**	**<10**
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes*	748	**15**	**14**
Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes	319605	**13**	**12**
Pré-éclampsie	275555	**23**	**21**
Proboscis latéral	141099	**11**	**11**
Progéria	740	**17**	**15**
Prognathisme autosomique dominant	2964	**<10**	**<10**
Prolactinome	2965	**6655**	**6532**
Prolapsus valvulaire mitral familial	741	**89**	**89**
Protéinose alvéolaire pulmonaire à début infantile-hypogammaglobulinémie	572428	**<10**	**<10**
Protéinose alvéolaire pulmonaire auto-immune	747	**113**	**99**
Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire	264675	**25**	**23**
Protéinose alvéolaire pulmonaire secondaire	420259	**17**	**16**
Protéinose alvéolaire pulmonaire sévère par déficit en MARS à début précoce	440427	**34**	**33**
Protéinose lipoïde	530	**15**	**14**
Protoporphyrie érythropoïétique autosomique	79278	**380**	**357**
Protoporphyrie érythropoïétique liée à l'X	443197	**16**	**14**
Prurigo actinique	330061	**11**	**11**
Prurit urémique	94059	**<10**	**<10**
Pseudoachondroplasie	750	**88**	**88**
Pseudoarthrose congénitale de la clavicule	66630	**<10**	**<10**
Pseudoarthrose isolée des membres	157808	**19**	**19**
Pseudohyperkaliémie familiale	90044	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Pseudohypoaldostéronisme transitoire	93164	**<10**	**<10**
Pseudohypoaldostéronisme type 1	756	**115**	**111**
Pseudohypoaldostéronisme type 2	757	**53**	**53**
Pseudohypoaldostéronisme*	444916	**31**	**30**
Pseudohypoparathyroïdie avec ostéodystrophie héréditaire d'Albright*	457059	**40**	**39**
Pseudohypoparathyroïdie sans ostéodystrophie héréditaire d'Albright*	457062	**<10**	**<10**
Pseudohypoparathyroïdie type 1A	79443	**304**	**302**
Pseudohypoparathyroïdie type 1B	94089	**184**	**182**
Pseudohypoparathyroïdie type 1C	79444	**<10**	**<10**
Pseudohypoparathyroïdie type 2	94090	**<10**	**<10**
Pseudolymphome cutané	451607	**<10**	**<10**
Pseudo-obstruction intestinale chronique	2978	**466**	**416**
Pseudoprogéria	2985	**<10**	**<10**
Pseudopseudohypoparathyroïdie	79445	**113**	**111**
Pseudotumeur inflammatoire du foie	90003	**13**	**<10**
Pseudoxanthome élastique	758	**595**	**589**
Pseudoxanthome élastique acquis	228247	**<10**	**<10**
Psoriasis pustuleux généralisé	247353	**26**	**25**
Psychose puerpérale	443173	**<10**	**<10**
Ptosis congénital	91411	**303**	**302**
Puberté périphérique précoce familiale limitée aux garçons	3000	**31**	**30**
Puberté précoce centrale génétique de la femme	650077	**77**	**77**
Puberté précoce centrale primaire de l'homme	650087	**20**	**20**
Puberté précoce centrale secondaire de la femme	650082	**<10**	**<10**
Puberté précoce centrale secondaire de l'homme	650092	**<10**	**<10**
Purpura fulminans acquis	49566	**37**	**36**
Purpura thrombotique thrombocytopénique	54057	**989**	**940**
Pustulose exanthématique aiguë généralisée	293173	**327**	**288**
Pustulose palmoplantaire	163927	**<10**	**<10**
Pycnoachondrogenèse	3003	**<10**	**<10**
Pycnodysostose	763	**82**	**82**
Pyoderma gangrenosum	48104	**39**	**34**
Pyomyosite	764	**13**	**13**
Rachitisme hypocalcémique résistant à la vitamine D	93160	**50**	**50**
Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant	289157	**178**	**174**
Rachitisme hypocalcémique*	289103	**65**	**64**
Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant	89937	**53**	**53**
Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif	289176	**16**	**16**
Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie	157215	**80**	**80**
Rachitisme hypophosphatémique*	437	**442**	**440**
Réaction médicamenteuse avec éosinophilie et symptômes systémiques	139402	**1327**	**1146**
Reflux vésico-urétéral familial	289365	**173**	**173**
Résistance à l'arginine vasopressine	223	**215**	**214**
Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutation du récepteur aux hormones thyroïdiennes bêta	566243	**97**	**97**
Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutations du récepteur aux hormones thyroïdiennes alpha	566231	**12**	**12**
Retard de croissance intra-utérin sélectif	617301	**101**	**99**
Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	73272	**44**	**44**
Retard de croissance par résistance au facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	73273	**36**	**36**
Retard de développement avec trouble du spectre de l'autisme et démarche instable	329195	**202**	**201**
Retard de développement par déficit en méthylmalonate semialdéhyde déshydrogénase	289307	**<10**	**<10**
Retard de développement, déficience intellectuelle et trouble du spectre de l'autisme associés à GRIN2B	589547	**44**	**44**
Retard d'ossification du crâne membraneux	3034	**<10**	**<10**
Retard du développement neurologique-épilepsie-anomalies ophtalmiques-ostéopénie-atrophie cérébelleuse	529665	**<10**	**<10**
Réticulohistiocytose multicentrique	139436	**14**	**14**
Rétine tachetée familiale bénigne	363989	**<10**	**<10**
Rétinite pigmentaire	791	**5079**	**5049**
Rétinite ponctuée albescente	52427	**32**	**32**
Rétinoblastome	790	**228**	**225**
Rétinopathie du prématuré	90050	**456**	**455**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Rétinopathie externe annulaire aiguë	284460	**<10**	**<10**
Rétinopathie occulte externe zonale aiguë	284454	**20**	**20**
Rétinopathie paranéoplasique	71505	**31**	**30**
Rétinoschisis lié à l'X	792	**453**	**450**
Rétraction congénitale des paupières	99176	**<10**	**<10**
Rétrécissement aortique sous-valvulaire	3092	**97**	**96**
Rétrécissement mitral congénital	99057	**45**	**45**
Rhabdomyosarcome	780	**126**	**121**
Rhabdomyosarcome du col de l'utérus	213802	**<10**	**<10**
Rhabdomyosarcome vulvo-vaginal	206492	**<10**	**<10**
Rhombencéphalite de Bickerstaff	79138	**36**	**34**
Rhombencéphalosynapsis	59315	**37**	**35**
Rhumatisme articulaire aigu	3099	**77**	**75**
Rhumatisme fibroblastique	477650	**<10**	**<10**
Rippling muscle disease	97238	**<10**	**<10**
Rippling muscle disease avec myasthenia gravis	206575	**<10**	**<10**
Rupture de la tige pituitaire	95496	**1168**	**1162**
Salmonellose non typhique invasive	324648	**<10**	**<10**
Sarcocystose	54368	**<10**	**<10**
Sarcoïdose	797	**11618**	**11264**
Sarcome à cellules claires du rein	457246	**<10**	**<10**
Sarcome alvéolaire des tissus mous	163699	**<10**	**<10**
Sarcome de Kaposi	33276	**27**	**22**
Sarcome des cellules de Langerhans	86897	**<10**	**<10**
Sarcome des tissus mous*	3394	**11**	**<10**
Sarcome d'Ewing extrasquelettique	370334	**<10**	**<10**
Sarcome d'Ewing squelettique	319	**82**	**79**
Sarcome du corps de l'utérus*	213620	**<10**	**<10**
Sarcome embryonnaire indifférencié du foie	178315	**<10**	**<10**
Sarcome histiocytaire	86896	**25**	**15**
Sarcome mastocytaire	66661	**<10**	**<10**
Sarcome osseux*	223727	**<10**	**<10**
Sarcome pléomorphe indifférencié	2023	**<10**	**<10**
Sarcome stromal de l'endomètre	213711	**<10**	**<10**
Sarcome synovial	3273	**<10**	**<10**
Scaphocéphalie familiale type McGillivray	168624	**15**	**15**
Schistosomiase	1247	**16**	**15**
Schizencéphalie	799	**100**	**99**
Schizophrénie à début infantile	641496	**25**	**25**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Schwannomatose germinale	93921	**503**	**497**
Schwannomatose liée à NF2 germinale	637	**758**	**705**
Schwannomatose liée à NF2 mosaïque	634475	**<10**	**<10**
Schwannomatose mosaïque	634492	**12**	**12**
Schwannome bénin	252164	**100**	**96**
Sclérite auto-immune	648681	**11**	**11**
Sclérite idiopathique	648675	**66**	**66**
Sclérite infectieuse	648665	**<10**	**<10**
Sclérocornée isolée congénitale	91490	**39**	**39**
Sclérodermie localisée	90289	**293**	**291**
Sclérodermie néonatale	398127	**<10**	**<10**
Sclérodermie systémique	90291	**8743**	**7972**
Sclérodermie*	801	**1371**	**1219**
Scléroedème	352763	**<10**	**<10**
Scléromyxoedème	167635	**21**	**21**
Sclérose concentrique de Baló	228165	**<10**	**<10**
Sclérose en plaques aiguë de Marburg	228157	**31**	**30**
Sclérose en plaques de l'enfant	477738	**305**	**305**
Sclérose latérale amyotrophique	803	**14668**	**6300**
Sclérose latérale amyotrophique juvénile	300605	**20**	**15**
Sclérose latérale amyotrophique type 4	357043	**23**	**18**
Sclérose latérale primitive	35689	**555**	**443**
Sclérose latérale primitive juvénile	247604	**<10**	**<10**
Sclérose tubéreuse de Bourneville	805	**3125**	**3047**
Sclérostéose	3152	**<10**	**<10**
Sébocystomatose	841	**21**	**21**
Sein surnuméraire	180182	**<10**	**<10**
Sepsis chez le nouveau-né prématuré	90051	**<10**	**<10**
Séquence anémie-polycythémie	617294	**<10**	**<10**
Séquence d'akinésie foetale	994	**17**	**<10**
Séquence de perfusion artérielle inversée	617297	**<10**	**<10**
Séquestration pulmonaire congénitale	3161	**244**	**244**
Shigellose	810	**<10**	**<10**
Sialidose type 1	812	**<10**	**<10**
Sialidose type 2	87876	**<10**	**<10**
Sialidose*	309294	**<10**	**<10**
Sialurie	3166	**<10**	**<10**
Sidérose superficielle	247245	**<10**	**<10**
Sinus de l'ouraque	431344	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Sinus dermique spinal	645188	**15**	**15**
Sinus urogénital persistant isolé	647794	**<10**	**<10**
Sitostérolémie	2882	**16**	**15**
Situs ambiguus	157769	**17**	**16**
Situs inversus total	101063	**75**	**71**
SLC35A1-CDG	238459	**<10**	**<10**
SLC39A8-CDG	468699	**<10**	**<10**
Somatomammotropinome	314769	**358**	**348**
Spasme cryptogénique à début tardif	163708	**21**	**21**
Spasme hémifacial	221083	**320**	**310**
Spasmus nutans	279882	**<10**	**<10**
Spasticité de l'enfant avec une hyperglycinémie non cétosique	401866	**<10**	**<10**
Spectre ataxie neuropathie*	254818	**269**	**253**
Spectre de déficit en GATA2	228423	**45**	**40**
Spectre de dysplasie septo-optique	3157	**437**	**433**
Spectre de retard de développement-épilepsies-anomalies du mouvement lié à GNAO1	592564	**26**	**25**
Spectre d'encéphalopathie-malformation cérébrale lié à ARX*	423655	**<10**	**<10**
Spectre du syndrome de l'homme raide	3198	**115**	**106**
Spectre microcéphalie-petite taille-anomalies des membres associé à DONSON	572761	**<10**	**<10**
Spectre oculo-auriculo-vertébral	141132	**157**	**156**
Spectre oculo-auriculo-vertébral avec anomalies radiales	2549	**25**	**25**
Spectre ostéolyse multicentrique-nodulose-arthropathie	371428	**<10**	**<10**
Spectre phénotypique des ostéodysplasies oto-palato-digitales*	364541	**<10**	**<10**
Spectre régression caudale-siréномélie*	444941	**<10**	**<10**
Spectre syndrome de Stevens-Johnson/nécrolyse épidermique toxique	95455	**605**	**516**
Sphérocytose héréditaire	822	**1662**	**1652**
Spina bifida et autres dysraphismes spinaux*	823	**680**	**659**
Spondylo-oculaire syndrome	85194	**22**	**22**
SRD5A3-CDG	324737	**<10**	**<10**
SSR4-CDG	370927	**<10**	**<10**
Staphylome péripapillaire	519400	**<10**	**<10**
Stéatose hépatique aiguë gravidique	243367	**<10**	**<10**
Sténose aortique supravalvulaire	3193	**126**	**122**
Sténose aortique valvulaire congénitale	3093	**322**	**310**
Sténose congénitale de l'artère rénale	97598	**118**	**118**
Sténose congénitale de l'oesophage	645749	**12**	**12**
Sténose congénitale isolée des orifices piriformes	162516	**165**	**164**
Sténose du sinus coronaire	99117	**<10**	**<10**
Sténose ou atrésie ostiale coronaire	99087	**<10**	**<10**
Sténose primaire des veines pulmonaires	642071	**<10**	**<10**
Sténose sous-glottique congénitale	141121	**105**	**102**
Sténose spinale cervicale congénitale	831	**16**	**15**
Sténose trachéale congénitale	141127	**134**	**128**
Sténose tricuspide congénitale	95459	**<10**	**<10**
Sténose valvulaire pulmonaire congénitale	3189	**675**	**656**
Sténoses des branches pulmonaires	99084	**69**	**69**
Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées	3202	**79**	**78**
Stomatocytose héréditaire avec hématies hyperhydratées	3203	**<10**	**<10**
Stomatocytose héréditaire*	98365	**22**	**22**
Straddling ou overriding de la valve tricuspide	95461	**<10**	**<10**
STT3B-CDG	370924	**<10**	**<10**
Surcharge en fer liée à FTH1	247790	**11**	**11**
Surdité avec aplasie du labyrinthe, microtie et microdontie	90024	**<10**	**<10**
Surdité branchiogénique	50815	**21**	**21**
Surdité génétique non syndromique	87884	**6330**	**6302**
Surdité neurosensorielle avec cardiomyopathie dilatée	217622	**<10**	**<10**
Surdité progressive par ankylose de l'étrier	3235	**21**	**21**
Surdité-cécité-hypopigmentation	3214	**<10**	**<10**
Susceptibilité aux infections respiratoires associée à une mutation de la chaîne alpha de CD8	169085	**<10**	**<10**
Susceptibilité aux infections virales et mycobactériennes par déficit en STAT1	391311	**41**	**38**
Susceptibilité bactérienne dépendante de la voie TLR	183713	**<10**	**<10**
Symbrachydactylie des pieds et des mains	1570	**28**	**28**
Symphalangie distale isolée	3248	**<10**	**<10**
Symphalangie proximale	3250	**16**	**16**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndactylie mésoaxiale synostosique avec réduction phalangienne	157801	**<10**	**<10**
Syndactylie type 1	93402	**143**	**143**
Syndactylie type 2	93403	**60**	**59**
Syndactylie type 3	93404	**24**	**24**
Syndactylie type 4	93405	**18**	**18**
Syndactylie type 5	93406	**13**	**13**
Syndactylie type 6	295012	**<10**	**<10**
Syndactylie type 8	2498	**<10**	**<10**
Syndrome 3C	7	**11**	**<10**
Syndrome 3M	2616	**91**	**87**
Syndrome 3MC	293843	**12**	**11**
Syndrome 47,XYY	8	**293**	**288**
Syndrome 48,XXXY	96263	**30**	**30**
Syndrome 48,XXYY	10	**66**	**66**
Syndrome 49,XXXXY	96264	**38**	**38**
Syndrome 49,XXXYY	261534	**<10**	**<10**
Syndrome 49,XYYYY	99330	**<10**	**<10**
Syndrome à début précoce d'encéphalopathie progressive-surdité-hypoplasie du pont-atrophie cérébrale	500144	**<10**	**<10**
Syndrome acrocalleux	36	**18**	**18**
Syndrome acrocardiofacial	2008	**<10**	**<10**
Syndrome acrootooculaire	2980	**<10**	**<10**
Syndrome acropectoral	85203	**<10**	**<10**
Syndrome acro-rénal	971	**<10**	**<10**
Syndrome acrorénomandibulaire	958	**<10**	**<10**
Syndrome acro-réno-oculaire	959	**<10**	**<10**
Syndrome ADNP	404448	**64**	**64**
Syndrome ADULT	978	**30**	**29**
Syndrome amélocérébrohypohidrotique	1946	**12**	**11**
Syndrome amélo-onycho-hypohidrotique	1028	**<10**	**<10**
Syndrome angio-ostéo-hypertrophique*	2346	**20**	**20**
Syndrome angio-ostéo-hypotrophique	75508	**<10**	**<10**
Syndrome anophtalmie plus	1104	**<10**	**<10**
Syndrome associé à SATB2	576278	**65**	**65**
Syndrome auriculo-condylaire	137888	**18**	**18**
Syndrome autoimmun de pneumopathie interstitielle-arthrite	444092	**159**	**140**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome autoinflammatoire à début précoce lié à une haploinsuffisance en A20	674762	**<10**	**<10**
Syndrome auto-inflammatoire avec infection bactérienne pyogénique et amylopectinose	329173	**<10**	**<10**
Syndrome auto-inflammatoire lié au protéasome	324977	**<10**	**<10**
Syndrome auto-inflammatoire-dérèglement avec déficit immunitaire lié à PLCG2	324530	**<10**	**<10**
Syndrome auto-inflammatoire-fièvre périodique-entérocolite infantile	436166	**16**	**15**
Syndrome autosomique dominant de neuropathie motrice distale axonale-myopathie myofibrillaire	476093	**11**	**<10**
Syndrome autosomique dominant de polydactylie préaxiale-hypertrichose du haut du dos	476119	**<10**	**<10**
Syndrome Aymé-Gripp	1272	**<10**	**<10**
Syndrome blépharo-cheilo-odontique	1997	**26**	**24**
Syndrome BOR	107	**517**	**511**
Syndrome branchio-oculo-facial	1297	**73**	**72**
Syndrome branchio-otique	52429	**24**	**24**
Syndrome branchiosquelettogénital	1299	**<10**	**<10**
Syndrome BRESEK	85284	**<10**	**<10**
Syndrome C	1308	**14**	**14**
Syndrome CACH	135	**99**	**86**
Syndrome CAMOS	83472	**<10**	**<10**
Syndrome CANOMAD	71279	**115**	**102**
Syndrome carcinoïde	100093	**<10**	**<10**
Syndrome cardiaque-urogénital	647811	**<10**	**<10**
Syndrome cardio-crânien type Pfeiffer	2872	**15**	**15**
Syndrome cardio-facio-cutané	1340	**269**	**244**
Syndrome cardiomélique type 2	1350	**<10**	**<10**
Syndrome cardiomélique type slovène	168796	**12**	**11**
Syndrome cardio-spondylo-carpo-facial	3238	**12**	**12**
Syndrome catastrophique des antiphospholipides	464343	**172**	**162**
Syndrome CDG-ALG2	79326	**<10**	**<10**
Syndrome CDG-RFT1	244310	**<10**	**<10**
Syndrome CDG-SLC35A2	356961	**<10**	**<10**
Syndrome cérébellofaciodentaire	444072	**<10**	**<10**
Syndrome cérébrocostomandibulaire	1393	**15**	**13**
Syndrome cérébrofacioarticulaire	314679	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome cérébrooculonasal	66625	**<10**	**<10**
Syndrome cerveau-poumon-thyroïde	209905	**38**	**36**
Syndrome CHARGE	138	**730**	**636**
Syndrome CHILD	139	**13**	**13**
Syndrome CHIME	3474	**<10**	**<10**
Syndrome CINCA	1451	**46**	**46**
Syndrome CLAPO	168984	**<10**	**<10**
Syndrome CLOVES	140944	**446**	**446**
Syndrome CODAS	1458	**<10**	**<10**
Syndrome complexe de Carney-trismus-pseudocamptodactylie	319340	**<10**	**<10**
Syndrome cornéodermatoosseux	3194	**<10**	**<10**
Syndrome corticobasal	454887	**310**	**252**
Syndrome coxo-podo-patellaire	1509	**49**	**49**
Syndrome crampes-fasciculations	581271	**184**	**184**
Syndrome cranio-digital-déficience intellectuelle	1514	**<10**	**<10**
Syndrome cubito-mammaire	3138	**48**	**47**
Syndrome cutis laxa-marfanoïde	171719	**<10**	**<10**
Syndrome d'Aarskog-Scott	915	**164**	**164**
Syndrome d'Aase-Smith	916	**<10**	**<10**
Syndrome d'ablépharie-macrostomie	920	**<10**	**<10**
Syndrome d'Abruzzo-Erickson	921	**<10**	**<10**
Syndrome d'absence de dermatoglyphes-miliaire congénital	1658	**<10**	**<10**
Syndrome d'acanthosis nigricans-résistance à l'insuline-crampes-hypertrophie acrale	90301	**<10**	**<10**
Syndrome d'achalasie-microcéphalie	929	**13**	**13**
Syndrome d'achondroplasie sévère-retard de développement-acanthosis nigricans	85165	**<10**	**<10**
Syndrome d'acrodysplasie-scoliose	2956	**<10**	**<10**
Syndrome d'activation macrophagique	158061	**119**	**89**
Syndrome d'activation mastocytaire monoclonal	529468	**1850**	**1843**
Syndrome d'Adams-Oliver	974	**169**	**163**
Syndrome d'agammaglobulinémie-microcéphalie-craniosténose-dermatite sévère	83617	**<10**	**<10**
Syndrome d'agénésie de la valve pulmonaire-septum ventriculaire intact-persistance du canal artériel	99048	**<10**	**<10**
Syndrome d'agénésie de la valve pulmonaire-tétralogie de Fallot-absence du canal artériel	101206	**25**	**24**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'agénésie du corps calleux-anomalies génitales	2508	**<10**	**<10**
Syndrome d'agénésie du corps calleux-déficience intellectuelle-colobome-micrognathie	52055	**<10**	**<10**
Syndrome d'agénésie du corps calleux-macrocéphalie-hypertélorisme	459074	**<10**	**<10**
Syndrome d'agénesie du corps calleux-neuropathie	1496	**39**	**38**
Syndrome d'agénésie partielle du corps calleux-hypoplasie du vermis avec kystes de la fosse postérieure	401959	**<10**	**<10**
Syndrome d'agénésie pulmonaire-anomalie cardiaque-pouce triphalangé	1120	**<10**	**<10**
Syndrome d'agénésie sacrée-ossification anormale des corps vertébraux-persistance de la notochorde	397927	**16**	**16**
Syndrome d'agnathie-holoprosencéphalie-situs inversus	990	**<10**	**<10**
Syndrome d'Aicardi	50	**65**	**61**
Syndrome d'Aicardi-Goutières	51	**241**	**218**
Syndrome d'akinésie foetale-hémorragies cérébrales et rétiniennes	363409	**<10**	**<10**
Syndrome d'alacrymie-choréoathétose-hépatopathie	404454	**<10**	**<10**
Syndrome d'Alagille	52	**545**	**505**
Syndrome d'Alazami	319671	**20**	**20**
Syndrome d'albinisme-surdité	998	**<10**	**<10**
Syndrome d'alcoolisation foetale	1915	**846**	**839**
Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	59	**56**	**47**
Syndrome d'alopécie-contractures-nanisme-déficience intellectuelle	1005	**<10**	**<10**
Syndrome d'alopécie-déficience intellectuelle-hypogonadisme hypergonadotrope	1014	**<10**	**<10**
Syndrome d'alopécie-déficit immunitaire	1006	**<10**	**<10**
Syndrome d'alopécie-épilepsie-pyorrhée-déficience intellectuelle	1008	**<10**	**<10**
Syndrome d'Alpers-Huttenlocher	726	**27**	**13**
Syndrome d'alpha-thalassémie-déficience intellectuelle associée au chromosome 16	98791	**16**	**16**
Syndrome d'alpha-thalassémie-syndrome myélodysplasique	231401	**<10**	**<10**
Syndrome d'Alport	63	**2624**	**2522**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'Alport-déficience intellectuelle-hypoplasie du visage-elliptocytose	86818	**<10**	**<10**
Syndrome d'Alström	64	**91**	**88**
Syndrome d'amélogenèse imparfaite-néphrocalcinose	1031	**53**	**53**
Syndrome d'amyotrophie spinale proximale-épilepsie myoclonique progressive	2590	**<10**	**<10**
Syndrome d'anasarque-acidose lactique-anémie sidéroblastique-défaillance multisystémique	528091	**<10**	**<10**
Syndrome d'Andersen-Tawil	37553	**98**	**97**
Syndrome d'anémie hémolytique autoimmune-thrombocytopénie autoimmune-déficit immunitaire primaire par déficit en TPP2	444463	**32**	**31**
Syndrome d'anémie hémolytique létale-anomalies génitales	1046	**<10**	**<10**
Syndrome d'anémie sidéroblastique congénitale-déficit immunitaire en cellules B-fièvre périodique-retard de développement	369861	**<10**	**<10**
Syndrome d'aneuploïdie en mosaïque	1052	**35**	**34**
Syndrome d'Angelman	72	**825**	**811**
Syndrome d'angiopathie de Moyamoya-petite taille-dysmorphie faciale-hypogonadisme hypergonadotrope	280679	**11**	**11**
Syndrome d'aniridie-agénésie rénale-retard psychomoteur	1064	**<10**	**<10**
Syndrome d'aniridie-ataxie cérébelleuse-déficience intellectuelle	1065	**26**	**26**
Syndrome d'aniridie-déficience intellectuelle	1068	**<10**	**<10**
Syndrome d'aniridie-ptosis-déficience intellectuelle-obésité	1067	**<10**	**<10**
Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	1071	**70**	**70**
Syndrome d'anomalie cardiaque congénitale-dysmorphie faciale-retard du développement associé à TMEM94	562569	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalie cardiaque-hamartome de la langue-polysyndactylie	1338	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalie des cônes avec myopie lié à l'X	90001	**15**	**15**
Syndrome d'anomalie des membres-micrognathie	1307	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalie du membre inférieur-hypospadias	2487	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalies auriculaires-fente labiale ou labiopalatine-anomalies oculaires	77300	**35**	**34**
Syndrome d'anomalies cardiaques-anomalies digitales-dysmorphie faciale-retard moteur et verbal associé à TRAF7	592570	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalies cardiaques-hétérotaxie	137628	**87**	**75**
Syndrome d'anomalies cardiaques-petite taille-hypermobilité articulaire-dysmorphie faciale	228410	**16**	**15**
Syndrome d'anomalies cérébrales-retard sévère du développement-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	664410	**16**	**16**
Syndrome d'anomalies congénitales du rein et des voies urinaires associé à PBX1	656130	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie	280633	**35**	**27**
Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie type 2	300496	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalies congénitales multiples-retard neurodéveloppemental-anomalies oculaires	659904	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalies craniofaciales-surdité-anomalie de la main	1529	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalies de l'ossification-retard psychomoteur	73230	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalies des membres-anomalies des canaux de Müller	2491	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalies du développement-surdité-dystonie	79107	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalies du palais-diastèmes multiples-dysmorphie faciale-retard de développement	477993	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalies oculaires-neuropathie axonale-retard de développement	496790	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalies squelettiques-déficience intellectuelle lié a l'X	1436	**<10**	**<10**
Syndrome d'anomalies vertébrales-cardiaques-rénales	521438	**<10**	**<10**
Syndrome d'anophtalmie/microphtalmie-atrésie de l'oesophage	77298	**<10**	**<10**
Syndrome d'Antley-Bixler	83	**20**	**18**
Syndrome d'Apert	87	**120**	**110**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'aphalangie-hémivertèbre-dysgénésie uro-génito-intestinale	1112	**<10**	**<10**
Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale	1116	**<10**	**<10**
Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-naevus sébacé	370046	**<10**	**<10**
Syndrome d'aplasie du cervelet-hydrocéphalie	1397	**<10**	**<10**
Syndrome d'aplasie du péroné-brachydactylie	2639	**11**	**11**
Syndrome d'aplasie du péroné-ectrodactylie	1118	**28**	**28**
Syndrome d'aplasie radiale-aplasie tibiale	1121	**<10**	**<10**
Syndrome d'apparence progéroïde avec prédisposition aux carcinomes hépatocellulaires	435953	**<10**	**<10**
Syndrome d'apparence progéroïde et marfanoïde-lipodystrophie	300382	**<10**	**<10**
Syndrome d'appendice caudal-surdité	1123	**<10**	**<10**
Syndrome d'aprosencéphalie XK	3469	**<10**	**<10**
Syndrome d'arachnodactylie-déficience intellectuelle-dysmorphie	1130	**<10**	**<10**
Syndrome d'arachnodactylie-ossification anormale-déficience intellectuelle	1129	**<10**	**<10**
Syndrome d'arc aortique anormal-dysmorphie-déficience intellectuelle	1110	**<10**	**<10**
Syndrome d'arhinie-atrésie des choanes-microphtalmie	1135	**<10**	**<10**
Syndrome d'arthrogrypose de la main-surdité	1144	**<10**	**<10**
Syndrome d'arthrogrypose multiple congénitale non létal autosomique récessive associé à MYBPC1	498693	**<10**	**<10**
Syndrome d'arthrogrypose-épilepsie-trouble du spectre de l'autisme	370943	**<10**	**<10**
Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	2697	**18**	**<10**
Syndrome d'arthrogrypose-scoliose sévère	65720	**35**	**33**
Syndrome d'arthrose-anévrisme	284984	**80**	**78**
Syndrome d'Ascher	1253	**<10**	**<10**
Syndrome d'Asherman	137686	**<10**	**<10**
Syndrome d'aspiration méconiale	70588	**32**	**27**
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-surdité-narcolepsie	314404	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-anomalie du mouvement	95434	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-cécité-surdité	95433	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de RUBCN	404499	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de WWOX	284282	**17**	**13**
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-épilepsie-déficience intellectuelle*	404481	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-retard psychomoteur	284271	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-signes pyramidaux-nystagmus-apraxie oculomotrice	363429	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie cérébelleuse avec neuropathie et aréflexie vestibulaire bilatérale	504476	**680**	**642**
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-aréflexie-pieds creux-atrophie optique-surdité neurosensorielle	1171	**32**	**31**
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-dysplasie ectodermique	1174	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-hypogonadisme	1173	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie du cordon postérieur-rétinite pigmentaire	88628	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie mitochondriale récessive	94125	**16**	**14**
Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie	70595	**36**	**27**
Syndrome d'ataxie progressive-surdité autosomique récessive	448251	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie spastique autosomique récessive-atrophie optique-dysarthrie	254343	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie spastique-epilepsie myoclonique-neuropathie précoce	313772	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dysmorphie	1185	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	2572	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 1	94124	**17**	**13**
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 2	64753	**65**	**64**
Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 1	1168	**48**	**46**
Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 4	459033	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie-apraxie-déficience intellectuelle lié à l'X	85338	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie-déficience intellectuelle-apraxie oculomotrice-kystes cérébelleux	370022	**11**	**11**
Syndrome d'ataxie-dégénérescence tapéto-rétinienne	1178	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie-hypogonadisme-dystrophie choroïdienne	1180	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie-myosis congénital	1182	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie-pancytopénie	2585	**11**	**11**
Syndrome d'ataxie-surdité-atrophie optique-létalité	1187	**<10**	**<10**
Syndrome d'ataxie-surdité-déficience intellectuelle	1188	**<10**	**<10**
Syndrome d'athérosclérose-surdité-épilepsie-diabète-néphropathie	1192	**<10**	**<10**
Syndrome d'atrésie des choanes-athélie-hypothyroïdie-retard pubertaire-petit taille	589856	**<10**	**<10**
Syndrome d'atrésie du canal auditif externe-pied en piolet-hypertélorisme	3023	**<10**	**<10**
Syndrome d'atrésie pulmonaire-communication interventriculaire	1207	**659**	**620**
Syndrome d'atrésie pulmonaire-septum ventriculaire intact	1208	**379**	**365**
Syndrome d'atrophie cérébrale diffuse précoce-microcéphalie-faiblesse musculaire-atrophie optique	496641	**<10**	**<10**
Syndrome d'atrophie cérébrale et cérébelleuse diffuse-épilepsie réfractaire-microcéphalie progressive	404437	**<10**	**<10**
Syndrome d'atrophie musculaire-ataxie-rétinite pigmentaire-diabète	2579	**<10**	**<10**
Syndrome d'atrophie olivopontocérébelleuse-surdité	2732	**<10**	**<10**
Syndrome d'atrophie optique-ataxie-neuropathie périphérique-retard global de développement	543470	**<10**	**<10**
Syndrome d'atrophie optique-cataracte autosomique dominante	67036	**13**	**12**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'atrophie optique-déficience intellectuelle	401777	**53**	**52**
Syndrome d'atrophie spinale-ophtalmoplégie-syndrome pyramidal	1217	**<10**	**<10**
Syndrome d'autisme-épilepsie par défict en kinase déshydrogénase des cétoacides à chaînes ramifiées	308410	**<10**	**<10**
Syndrome d'auto-immunité-auto-inflammation-immunodéficience à début précoce par haploinsuffisance en SOCS1	619948	**<10**	**<10**
Syndrome d'Axenfeld-Rieger	782	**174**	**172**
Syndrome de Bainbridge-Ropers	352577	**44**	**44**
Syndrome de Balint	363746	**<10**	**<10**
Syndrome de Baller-Gerold	1225	**71**	**71**
Syndrome de Bamforth-Lazarus	1226	**<10**	**<10**
Syndrome de Bangstad	1227	**<10**	**<10**
Syndrome de Banki	1228	**<10**	**<10**
Syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba	109	**38**	**38**
Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial	2995	**65**	**64**
Syndrome de Barber-Say	1231	**<10**	**<10**
Syndrome de Bardet-Biedl	110	**673**	**654**
Syndrome de Barth	111	**53**	**38**
Syndrome de Bartsocas-Papas	1234	**<10**	**<10**
Syndrome de Bartter	112	**340**	**333**
Syndrome de Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	464738	**<10**	**<10**
Syndrome de Bazex-Dupré-Christol	113	**14**	**14**
Syndrome de Beckwith-Wiedemann	116	**1512**	**1483**
Syndrome de Beemer-Ertbruggen	1237	**<10**	**<10**
Syndrome de Behr	1239	**<10**	**<10**
Syndrome de Bernard-Soulier	274	**133**	**133**
Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	122	**588**	**578**
Syndrome de Björnstad	123	**<10**	**<10**
Syndrome de Blau	90340	**82**	**80**
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle associé à SMARCA2	637013	**<10**	**<10**
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type MKB	293707	**<10**	**<10**
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Ohdo	2728	**40**	**38**
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type SBBYS	3047	**19**	**19**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle*	293642	**<10**	**<10**
Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus	126	**223**	**222**
Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus plus	572333	**<10**	**<10**
Syndrome de blépharophimosis-ptosis-ésotropie-syndactylie-petite taille	2057	**<10**	**<10**
Syndrome de blépharoptosis-myopie-ectopie du cristallin	1259	**<10**	**<10**
Syndrome de Bloom	125	**17**	**14**
Syndrome de Bohring-Opitz	97297	**26**	**23**
Syndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann	127	**31**	**31**
Syndrome de Bosley-Salih-Alorainy	69737	**<10**	**<10**
Syndrome de Bowen-Conradi	1270	**<10**	**<10**
Syndrome de brachydactylie préaxiale de Temtamy	363417	**<10**	**<10**
Syndrome de brachydactylie préaxiale-hallux varus	1278	**<10**	**<10**
Syndrome de brachydactylie-dysplasie des coudes et des poignets	1275	**<10**	**<10**
Syndrome de brachydactylie-hypertension artérielle	1276	**18**	**18**
Syndrome de brachydactylie-mésomélie-déficience intellectuelle-malformations cardiaques	1277	**<10**	**<10**
Syndrome de brachydactylie-nystagmus-ataxie cérébelleuse	1246	**<10**	**<10**
Syndrome de brachydactylie-petite taille-rétinite pigmentaire	166035	**<10**	**<10**
Syndrome de brachymorphie-onycho-dysplasie-dysphalangie	1292	**<10**	**<10**
Syndrome de brachyolmie-amélogenèse imparfaite	2899	**<10**	**<10**
Syndrome de brachytéléphalangie-dysmorphie-syndrome de Kallman	1295	**<10**	**<10**
Syndrome de Braddock	52047	**<10**	**<10**
Syndrome de brides amniotiques	295000	**<10**	**<10**
Syndrome de Brooke-Spiegler	79493	**109**	**108**
Syndrome de Bruck	2771	**27**	**26**
Syndrome de Brugada	130	**3374**	**3330**
Syndrome de Budd-Chiari	131	**771**	**698**
Syndrome de Burn-McKeown	1200	**<10**	**<10**
Syndrome de camptodactylie-arthropathie-coxa vara-péricardite	2848	**16**	**16**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de camptodactylie-grande taille-scoliose-déficience auditive	85164	**<10**	**<10**
Syndrome de camptodactylie-hyperplasie fibreuse-anomalies squelettiques	1321	**<10**	**<10**
Syndrome de camptodactylie-taurinurie	1325	**<10**	**<10**
Syndrome de Cantú	1517	**23**	**22**
Syndrome de cardiomyopathie auriculaire-bloc cardiaque	1344	**38**	**36**
Syndrome de cardiomyopathie dilatée-ataxie	66634	**21**	**20**
Syndrome de cardiomyopathie-cataracte-anomalies spondylo-pelviennes	1345	**<10**	**<10**
Syndrome de cardiomyopathie-hypotonie-acidose lactique	91130	**<10**	**<10**
Syndrome de cardiopathie congénitale-face ronde-petite taille	1355	**<10**	**<10**
Syndrome de cardiopathie congénitale-membres courts	1354	**<10**	**<10**
Syndrome de cardiopathie-blépharophimosis-anomalie du radius-anomalie anale	1352	**<10**	**<10**
Syndrome de Carey-Fineman-Ziter	1358	**17**	**16**
Syndrome de Carney-Stratakis	97286	**<10**	**<10**
Syndrome de Caroli	480520	**28**	**28**
Syndrome de Carpenter	65759	**<10**	**<10**
Syndrome de Carvajal	65282	**<10**	**<10**
Syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-myopathie mitochondriale	1369	**11**	**<10**
Syndrome de cataracte congénitale-dysgénésie du segment antérieur	162	**50**	**50**
Syndrome de cataracte congénitale-dysmorphie faciale-neuropathie	48431	**21**	**18**
Syndrome de cataracte congénitale-hypotonie musculaire progressive-surdité-retard de développement	330054	**<10**	**<10**
Syndrome de cataracte congenitale-microcornée-opacité cornéenne	289499	**<10**	**<10**
Syndrome de cataracte congénitale-surdité-retard de développement sévère	300313	**<10**	**<10**
Syndrome de cataracte néonatale-atteinte neurologique-neutropénie congénitale-acidurie 3-méthylglutaconique	445038	**<10**	**<10**
Syndrome de cataracte-cardiopathie congénitale-défaut de fermeture du tube neural	314993	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de cataracte-déficience intellectuelle-hypogonadisme	1387	**<10**	**<10**
Syndrome de cataracte-freins buccaux anormaux-retard de croissance	1373	**<10**	**<10**
Syndrome de cataracte-insuffisance somatotrope-neuropathie senso-rielle-surdité neurosensorielle-dyspla-sie squelettique	436174	**<10**	**<10**
Syndrome de cataracte-microcornée	1377	**26**	**26**
Syndrome de cataracte-néphropa-thie-encéphalopathie	1380	**<10**	**<10**
Syndrome de Catel-Manzke	1388	**<10**	**<10**
Syndrome de cécité corticale-défi-cience intellectuelle-polydactylie	1389	**<10**	**<10**
Syndrome de cécité nocturne-anoma-lies squelettiques-dysmorphie faciale	1390	**<10**	**<10**
Syndrome de Cenani-Lenz	3258	**<10**	**<10**
Syndrome de céphalopolysyndactylie de Greig	380	**231**	**231**
Syndrome de Char	46627	**23**	**23**
Syndrome de Chédiak-Higashi	167	**27**	**25**
Syndrome de chevauchement des syndromes de Bohring-Opitz-like et de Crisponi/transpiration induite par le froid-like	603684	**<10**	**<10**
Syndrome de chevauchement d'hépatite auto-immune avec cirrhose biliaire primitive/cholangite scléro-sante primitive	562639	**99**	**91**
Syndrome de cholestase-lymphoe-dème	1414	**<10**	**<10**
Syndrome de chondrodysplasie-diffé-rence du développement sexuel	1422	**<10**	**<10**
Syndrome de chorée bénigne avec atteinte striatale	494541	**<10**	**<10**
Syndrome de choriorétinopathie-mi-crocéphalie autosomique récessive	2518	**<10**	**<10**
Syndrome de Christianson	85278	**32**	**32**
Syndrome de chromosome 9 en anneau	96173	**<10**	**<10**
Syndrome de Chudley-McCullough	314597	**<10**	**<10**
Syndrome de chylomicronémie familiale	444490	**57**	**57**
Syndrome de Clark-Baraitser	600731	**<10**	**<10**
Syndrome de coalition tarso-car-pienne	1412	**<10**	**<10**
Syndrome de Coats-plus	313838	**17**	**17**
Syndrome de Cockayne	191	**77**	**46**
Syndrome de Coffin-Lowry	192	**158**	**154**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Coffin-Siris	1465	**388**	**382**
Syndrome de Cogan	1467	**147**	**144**
Syndrome de Cohen	193	**99**	**97**
Syndrome de Cohen-Gibson	659396	**<10**	**<10**
Syndrome de Cole-Carpenter	2050	**<10**	**<10**
Syndrome de colobome macu-laire-brachydactylie type B	1471	**<10**	**<10**
Syndrome de colobome macu-laire-fente palatine-hallux valgus	91494	**<10**	**<10**
Syndrome de colobome-fente labio-palatine-déficience intellectuelle	1473	**<10**	**<10**
Syndrome de communication inte-rauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire	1479	**11**	**<10**
Syndrome de compression du nerf pudendal	60039	**<10**	**<10**
Syndrome de compression du tronc coeliaque	293208	**<10**	**<10**
Syndrome de contracture progressive de l'enfance-faiblesse musculaire des ceintures-dystrophie musculaire	466921	**<10**	**<10**
Syndrome de contractures congéni-tales des membres et de la face-hypo-tonie-retard de développement	562528	**<10**	**<10**
Syndrome de contractures-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine	1484	**<10**	**<10**
Syndrome de convulsions infan-tiles-choréoathétose	31709	**13**	**13**
Syndrome de convulsions-sco-liose-macrocéphalie	466926	**<10**	**<10**
Syndrome de Cooks	1487	**<10**	**<10**
Syndrome de Cornelia de Lange	199	**456**	**430**
Syndrome de Costello	3071	**85**	**77**
Syndrome de Cowden	201	**586**	**573**
Syndrome de Crane-Heise	1512	**<10**	**<10**
Syndrome de craniosynostose-ano-malies anales-porokératose	85199	**<10**	**<10**
Syndrome de craniosynostose-calcifi-cations intracrâniennes	52054	**<10**	**<10**
Syndrome de craniosynostose-dys-morphie faciale-malformation de Chiari-retard de language et du développement	647681	**<10**	**<10**
Syndrome de craniosynostose-hydro-céphalie-malformation d'Arnold-Chia-ri type I-synostose radio-ulnaire	171839	**<10**	**<10**
Syndrome de craniosynostose-mal-formation de Dandy-Walker-hydro-céphalie	1538	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Crigler-Najjar	205	**52**	**48**
Syndrome de crises encéphalomyopathiques métaboliques récurrentes-rhabdomyolyse-arythmie cardiaque-déficience intellectuelle	480864	**36**	**32**
Syndrome de Crisponi	1545	**25**	**18**
Syndrome de croissance excessive associé à CHD8	642675	**<10**	**<10**
Syndrome de croissance excessive avec translocation 2q37	498488	**<10**	**<10**
Syndrome de croissance excessive de Malan	420179	**45**	**45**
Syndrome de croissance excessive-macrocéphalie-dysmorphie faciale	137634	**16**	**15**
Syndrome de croissance excessive-mégalencéphalie-cyphoscoliose sévère	457359	**<10**	**<10**
Syndrome de croissance segmentaire progressive avec hyperplasie fibroadipeuse	314662	**30**	**30**
Syndrome de Crouzon	207	**391**	**385**
Syndrome de Crouzon-acanthosis nigricans	93262	**21**	**21**
Syndrome de cryptomicrotie-brachydactylie-anomalies des dermatoglyphes	1547	**<10**	**<10**
Syndrome de cryptorchidie-arachnodactylie-déficience intellectuelle	1548	**<10**	**<10**
Syndrome de cryptorchidie-hernie de Spiegel	314432	**<10**	**<10**
Syndrome de Currarino	1552	**269**	**261**
Syndrome de Curry-Jones	1553	**<10**	**<10**
Syndrome de Cushing dépendant de l'ACTH*	99892	**80**	**75**
Syndrome de Cushing dû à un adénome adrénocortical sécrétant du cortisol	642788	**78**	**78**
Syndrome de Cushing dû à une maladie macronodulaire bilatérale des surrénales	189427	**750**	**713**
Syndrome de Cushing par sécrétion ectopique d'ACTH	99889	**167**	**117**
Syndrome de cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostose	1555	**<10**	**<10**
Syndrome de Czeizel-Losonci	2437	**<10**	**<10**
Syndrome de Dandy-Walker-polydactylie postaxiale	1566	**<10**	**<10**
Syndrome de De Barsy	2962	**19**	**17**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de déficience intellectuelle associé à DYRK1A	464306	**47**	**47**
Syndrome de déficience intellectuelle associé à TBCK	488632	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle autosomique dominante-anomalies craniofaciales-hypotonie-cardiopathie	457193	**24**	**24**
Syndrome de déficience intellectuelle autosomique dominante-dysmorphie craniofaciale-macrocéphalie-hypotonie dû à une mutation du gène H1-4	642763	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle hypoplasie cérébelleuse-dysplasie spondyloépiphysaire	459070	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X associé à CLCN4	485350	**52**	**51**
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-acromégalie-hyperactivité	85327	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypogammaglobulinémie-détérioration neurologique progressive	85317	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypogonadisme-ichtyose-obésité-petite taille	3055	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypoplasie cérébelleuse	137831	**30**	**30**
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-anomalie du mouvement	457260	**24**	**24**
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-dysmorphie faciale-comportement agressif	85329	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-macrocéphalie-macroorchidie	85320	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des noyaux gris centraux-convulsions	1568	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-petite taille-surpoids	457240	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-plagiocéphalie	2898	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-psychose-macroorchidie	3077	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-rétinite pigmentaire	85332	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle récessive-dysfonctionnement moteur-contractures articulaires multiples	280384	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de déficience intellectuelle sévère-agénésie du corps calleux-dysmorphie faciale-ataxie cérébelleuse	466688	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle sévère-épilepsie-anomalies anales-hypoplasie des phalanges	94066	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle sévère-microcéphalie postnatale progressive-stéréotypies manuelles sur la ligne médiane	397933	**22**	**22**
Syndrome de déficience intellectuelle sévère-petite taille-troubles du comportement-dysmorphie faciale	391307	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle sévère-trouble du langage-strabisme-visage grimaçant-doigts longs	363686	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-alacrimie-achalasie	289483	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie expressive-dysmorphie faciale	436151	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-apnée obstructive du sommeil-dysmorphie modérée associé à AHDC1	412069	**45**	**45**
Syndrome de déficience intellectuelle-arythmie cardiaque associé à GNB5	542306	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-autisme-apraxie de la parole-dysmorphie craniofaciale	529965	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-cardiopathie congénitale-fente palatine	652519	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-cardiopathie congénitale-petite taille-laxité ligamentaire	508498	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-calcification du pavillon auriculaire-myopathie	3042	**35**	**35**
Syndrome de déficience intellectuelle-chondrodysplasie associé à QRICH1	580940	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-diplégie spastique progressive	404473	**48**	**48**
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale par haploinsuffisance de SETD5	404440	**65**	**65**
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-anomalies des mains	370010	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-petite taille associé à KDM3B	633004	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-reflux gastro-oesophagien associé à STAG1	502434	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie-hypogonadisme-diabète sucré	3044	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-démarche anormale-dysmorphie faciale	513456	**22**	**22**
Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-hypophosphatasie-anomalies ophtalmiques et squelettiques	369837	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-macrocéphalie-obésité	369950	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-faiblesse musculaire-petite taille-dysmorphie faciale	457365	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-hypoplasie du corps calleux-appendice préauriculaire	1495	**18**	**18**
Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-hypotonie-troubles du comportement	457279	**17**	**17**
Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-non-compaction ventriculaire gauche	466791	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-myopathie-petite taille-défaut endocrinien	3068	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-obésité-malformations cérébrales-dysmorphie faciale	352530	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-petite taille-hypertélorisme	3074	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-retard de développement global-dysmorphie faciale-appendice caudal	480907	**<10**	**<10**
Syndrome de déficience intellectuelle-retard de développement-contractures	3454	**21**	**20**
Syndrome de déficience intellectuelle-strabisme	363528	**25**	**25**
Syndrome de déficience intellectuelle-traits grossiers du visage-macrocéphalie-hypotrophie cérébelleuse	397709	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de déficience intellectuelle-troubles du sommeil associé à ANK3	356996	**<10**	**<10**
Syndrome de déficiences motrice et intellectuelle sévères-surdité neurosensorielle-dystonie	369939	**<10**	**<10**
Syndrome de déficit cognitif-traits grossiers du visage-malformations cardiaques-obésité-atteinte pulmonaire-petite taille	444077	**<10**	**<10**
Syndrome de déficit constitutionnel de la réparation des mésappariements	252202	**<10**	**<10**
Syndrome de déficit en créatine*	79172	**19**	**19**
Syndrome de déficit en transporteur du glucose de type 1, forme classique	71277	**234**	**232**
Syndrome de déficit immunitaire en lymphocytes B-anomalie des membres-malformation urogénitale	567502	**<10**	**<10**
Syndrome de déficit immunitaire primaire par déficit en P14/LAMTOR2	90023	**<10**	**<10**
Syndrome de déficit immunitaire-autoinflammation-anomalie des neutrophiles associé à CEBPE	566067	**<10**	**<10**
Syndrome de dégénérescence spino-cérébelleuse-dystrophie cornéenne	3177	**<10**	**<10**
Syndrome de déhiscence du canal semi-circulaire	420402	**40**	**40**
Syndrome de Dejerine-Sottas	64748	**19**	**16**
Syndrome de délétion 1p36	1606	**238**	**217**
Syndrome de délétion 21q	574	**28**	**28**
Syndrome de délétion 22q11.2	567	**3378**	**3251**
Syndrome de délétion 4q25 proximale	502437	**<10**	**<10**
Syndrome de délétion 6q terminale	75857	**37**	**36**
Syndrome de délétion 8p11.2	251066	**<10**	**<10**
Syndrome de délétion de l'ADN mitochondrial associée à DNA2	352470	**17**	**16**
Syndrome de délétion Xp21	261476	**13**	**13**
Syndrome de délétions multiples de l'ADN mitochondrial de l'adulte par déficit en DGUOK	329314	**<10**	**<10**
Syndrome de dentinogenèse imparfaite-petite taille-surdité-déficience intellectuelle	71267	**<10**	**<10**
Syndrome de Denys-Drash	220	**87**	**82**
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique	1933	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique*	254803	**<10**	**<10**
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec anomalies craniofaciales variables	369897	**<10**	**<10**
Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes	238569	**640**	**640**
Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes-lymphopénie	529977	**<10**	**<10**
Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X	37042	**62**	**52**
Syndrome de dérivés müllériens-lymphangiectasies-polydactylie	1655	**<10**	**<10**
Syndrome de dermatite granulomateuse interstitielle-arthrite	79099	**<10**	**<10**
Syndrome de dermatite sévère-allergies multiples-cachexie métabolique	369992	**<10**	**<10**
Syndrome de Desbuquois	1425	**15**	**13**
Syndrome de destruction du cerveau foetal sporadique	1665	**<10**	**<10**
Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'adulte	70578	**30**	**20**
Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant	70587	**48**	**44**
Syndrome de diabète néonatal-hypothyroïdie congénitale-glaucome congénital-fibrose hépatique-polykystose rénale	79118	**<10**	**<10**
Syndrome de diabète sucré juvénile-neurodégénérescence centrale et périphérique	445062	**<10**	**<10**
Syndrome de diarrhée chronique-atrophie villositaire	1670	**<10**	**<10**
Syndrome de différence du développement sexuel 46,XX-anomalies anorectales	2973	**<10**	**<10**
Syndrome de dimélie fibulaire-diplopodie	1757	**<10**	**<10**
Syndrome de dissection artérielle-lentiginose	1682	**197**	**195**
Syndrome de Donnai-Barrow	2143	**13**	**12**
Syndrome de douleur extrême paroxystique	46348	**50**	**48**
Syndrome de Dravet	33069	**931**	**873**
Syndrome de Duane	233	**174**	**172**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Duane avec surdité congénitale	529574	**<10**	**<10**
Syndrome de Dubin-Johnson	234	**37**	**37**
Syndrome de Dubowitz	235	**17**	**16**
Syndrome de duplication 14q32	488280	**<10**	**<10**
Syndrome de duplication 22q11.2	1727	**374**	**369**
Syndrome de duplication 8p23.1	251076	**24**	**23**
Syndrome de duplication de gènes contigus PMP22-RAI1	477817	**<10**	**<10**
Syndrome de duplication inversée du chromosome 15	3306	**122**	**116**
Syndrome de duplication Xp22.13p22.2	284180	**19**	**19**
Syndrome de duplication Xq12-q13.3	314389	**<10**	**<10**
Syndrome de duplication Xq27.3q28	261483	**18**	**18**
Syndrome de duplication Xq28 proximale	1762	**57**	**55**
Syndrome de duplication/délétion inversée 8p	96092	**13**	**13**
Syndrome de Dyggve-Melchi-or-Clausen	239	**22**	**22**
Syndrome de dysfonctionnement du sphincter urétral de Fowler	2795	**<10**	**<10**
Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 1	401869	**<10**	**<10**
Syndrome de dysgénésie gonadique-anomalies multiples	1770	**27**	**27**
Syndrome de dyskératose intraépithéliale cornéenne-kératodermie palmoplantaire-dyskératose laryngée	352662	**<10**	**<10**
Syndrome de dyskinésie ciliaire primitive-rétinite pigmentaire	247522	**<10**	**<10**
Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement	453499	**34**	**33**
Syndrome de dysmorphie faciale-anorexie-cachexie-anomalies oculaires et cutanées	1969	**<10**	**<10**
Syndrome de dysmorphie faciale-déficit immunitaire-livedo-petite taille	352712	**13**	**13**
Syndrome de dysmorphie faciale-luxation du cristallin-anomalies du segment antérieur-bulles filtrantes spontanées	412022	**<10**	**<10**
Syndrome de dysmorphie faciale-petite taille-atrésie des choanes-déficience intellectuelle lié à l'X limité à la femme	480880	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement associé à WAC	466943	**36**	**36**
Syndrome de dysmorphie faciale-scrotum en châle-hyperlaxité ligamentaire	1778	**<10**	**<10**
Syndrome de dysmorphie rénale pelvi-calicielle-surdité	2838	**<10**	**<10**
Syndrome de dysmorphie-fente palatine-excès de peau	1779	**<10**	**<10**
Syndrome de dysmorphie-pectus carinatum-laxité ligamentaire	2104	**<10**	**<10**
Syndrome de dysmorphie-petite taille-surdité-différence du développement sexuel	2282	**<10**	**<10**
Syndrome de dysmorphie-surdité de transmission-malformation cardiaque	289553	**<10**	**<10**
Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-macroblépharon-macrostomie	357158	**<10**	**<10**
Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie	79113	**69**	**67**
Syndrome de dysplasie craniofaciale-petite taille-anomalies ectodermiques-déficience intellectuelle	459061	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie cranio-fronto-nasale-anomalie de Poland	1521	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-déficit immunitaire-ostéopétrose-lymphoedème	69088	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie ectodermique-dents de naissance, type Turnpenny	69083	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie ectodermique-fragilité cutanée	158668	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie ectodermique-hyperhidrose-syndactylie cutanée	247827	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie ectodermique-hypohidrose-hypothyroïdie-dyskinésie ciliaire	1882	**32**	**32**
Syndrome de dysplasie ectodermique-pili torti-syndactylie cutanée	247820	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie ectodermique-surdité neurosensorielle	1883	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie épiphysaire multiple-dysplasie fémorale sévère	166029	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie frontonasale-alopécie-anomalies génitales	228390	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de dysplasie mésomélique-anomalies digitales-déficience intellectuelle	632603	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie métaphysaire-dysmorphie-brachydactylie	2504	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-déficit immunitaire combiné sévère	935	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie osseuse Larsen-like-nanisme	2370	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie osseuse terminale-défauts de pigmentation	88630	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire-membres courts-anomalies de calcification	93358	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie des cônes et des bâtonnets	85167	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie spondylo-périphérique-cubitus court	1856	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie squelettique-déficit immunitaire à cellules T-retard de développement	508533	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie squelettique-épilepsie-petite taille	1858	**<10**	**<10**
Syndrome de dysplasie thoracique-hydrocéphalie	1861	**<10**	**<10**
Syndrome de dysraphie-fente labiopalatine-anomalie des membres	2476	**11**	**11**
Syndrome de dystonie-aphonie	412217	**<10**	**<10**
Syndrome de dystrophie cornéenne-surdité de perception	1490	**<10**	**<10**
Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-atteinte respiratoire précoce-anomalies cutanées-hyperlaxité articulaire	486815	**<10**	**<10**
Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-cataracte infantile-hypogonadisme	1875	**<10**	**<10**
Syndrome de dystrophie rétinienne-oedème du nerf optique-splénomégalie-anhidrose-céphalée migraineuse	313800	**11**	**11**
Syndrome de face plate-microstomie-anomalie de l'oreille	1968	**<10**	**<10**
Syndrome de Fanconi acquis associé à la chaine légère des Ig monoclonales	91136	**29**	**24**
Syndrome de Fanconi atypique-hyperinsulinisme néonatal	544628	**<10**	**<10**
Syndrome de Fanconi primitif rénotubulaire	3337	**62**	**52**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Fanconi-Bickel	2088	**24**	**23**
Syndrome de Feingold	1305	**116**	**115**
Syndrome de Felty	47612	**<10**	**<10**
Syndrome de fente labiale-rétinopathie	1995	**<10**	**<10**
Syndrome de fente labiopalatine-dysmorphie craniofaciale-cardiopathie congénitale-surdité	508476	**<10**	**<10**
Syndrome de fente labiopalatine-malrotation-cardiopathie	2001	**<10**	**<10**
Syndrome de fente labiopalatine-surdité-lipome sacré	2003	**12**	**12**
Syndrome de fente narinaire-colobome-télécanthus	2007	**<10**	**<10**
Syndrome de fente palatine-anomalies carpo-tarsales-oligodontie	2010	**<10**	**<10**
Syndrome de fente palatine-grandes oreilles-petite taille	2013	**<10**	**<10**
Syndrome de fente palatine-synéchies latérales	2016	**<10**	**<10**
Syndrome de fibromatose gingivale-dysmorphie faciale	2025	**<10**	**<10**
Syndrome de fibromatose gingivale-hypertrichose	2026	**<10**	**<10**
Syndrome de fibromatose gingivale-surdité	2027	**<10**	**<10**
Syndrome de fibrose hépatique-kystes rénaux-déficience intellectuelle	2031	**<10**	**<10**
Syndrome de fibrose pulmonaire-hyperplasie hépatique-hypoplasie de la moelle osseuse	210136	**29**	**23**
Syndrome de fibrose-neurodégénération-angiomatose cérébrale	621758	**<10**	**<10**
Syndrome de fièvre hémorragique-syndrome rénal	340	**<10**	**<10**
Syndrome de fièvre périodique héréditaire lié à NLRP12	247868	**13**	**13**
Syndrome de Filippi	3255	**<10**	**<10**
Syndrome de Floating-Harbor	2044	**89**	**89**
Syndrome de Foix-Alajouanine	79093	**<10**	**<10**
Syndrome de Foix-Chavany-Marie	2048	**<10**	**<10**
Syndrome de Fountain	3219	**<10**	**<10**
Syndrome de fragilité cutanée-cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire	293165	**<10**	**<10**
Syndrome de Fraser	2052	**26**	**20**
Syndrome de Frasier	347	**27**	**27**
Syndrome de Freeman-Sheldon	2053	**47**	**44**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Frey	662240	**<10**	**<10**
Syndrome de Fried	85335	**<10**	**<10**
Syndrome de Fryns	2059	**16**	**<10**
Syndrome de fuite capillaire systémique	188	**37**	**35**
Syndrome de Furhmann	2854	**<10**	**<10**
Syndrome de Gabriele-de Vries	506358	**15**	**15**
Syndrome de Galloway-Mowat	2065	**44**	**27**
Syndrome de Gemignani	2074	**<10**	**<10**
Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	356	**11**	**<10**
Syndrome de Gitelman	358	**776**	**767**
Syndrome de glaucome-apnée du sommeil	2085	**<10**	**<10**
Syndrome de goitre multinodulaire-rein kystique-polydactylie	2091	**14**	**14**
Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon	66629	**<10**	**<10**
Syndrome de Goldmann-Favre	53540	**52**	**52**
Syndrome de Gómez-López-Hernández	1532	**<10**	**<10**
Syndrome de Good	169105	**79**	**67**
Syndrome de Gordon	376	**25**	**25**
Syndrome de Gorlin	377	**495**	**485**
Syndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss	2095	**<10**	**<10**
Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif	289390	**10178**	**9924**
Syndrome de Graham Little-Piccardi-Lassueur	505	**<10**	**<10**
Syndrome de grande taille-déficience intellectuelle-anomalies rénales	500095	**<10**	**<10**
Syndrome de grande taille-gros orteils longs-épiphyses surnuméraires multiples	329191	**<10**	**<10**
Syndrome de Grange	79094	**<10**	**<10**
Syndrome de Griscelli	381	**28**	**26**
Syndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef	2101	**<10**	**<10**
Syndrome de Guillain-Barré*	2103	**1885**	**1728**
Syndrome de Guttmacher	2957	**<10**	**<10**
Syndrome de Haddad	99803	**22**	**13**
Syndrome de Hajdu-Cheney	955	**49**	**45**
Syndrome de Hallermann-Streiff	2108	**25**	**23**
Syndrome de Hallermann-Streiff-like	2109	**<10**	**<10**
Syndrome de Harlequin	199282	**<10**	**<10**
Syndrome de Harrod	2115	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Hartsfield	2117	**<10**	**<10**
Syndrome de Heiner	99932	**<10**	**<10**
Syndrome de Hennekam	2136	**30**	**29**
Syndrome de Hennekam-Beemer	2135	**<10**	**<10**
Syndrome de Hermansky-Pudlak	79430	**91**	**86**
Syndrome de hernie diaphragmatique-anomalies des membres	2141	**<10**	**<10**
Syndrome de hernie diaphragmatique-grêle court-asplénie	527468	**<10**	**<10**
Syndrome de Hinman	84085	**183**	**178**
Syndrome de Holmes-Adie	454718	**<10**	**<10**
Syndrome de Holt-Oram	392	**333**	**323**
Syndrome de Holzgreve	2167	**<10**	**<10**
Syndrome de Horner congénital	91413	**33**	**33**
Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	3322	**<10**	**<10**
Syndrome de Huriez	384	**<10**	**<10**
Syndrome de Jackson-Weiss	1540	**<10**	**<10**
Syndrome de Jacobsen	2308	**87**	**82**
Syndrome de Jalili	1873	**<10**	**<10**
Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen	90647	**27**	**27**
Syndrome de Jeune	474	**109**	**97**
Syndrome de Johanson-Blizzard	2315	**11**	**<10**
Syndrome de Joubert	475	**473**	**459**
Syndrome de Joubert avec anomalie oculaire	220493	**19**	**19**
Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique	1454	**<10**	**<10**
Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale	2318	**16**	**16**
Syndrome de Joubert avec atteinte rénale	220497	**15**	**15**
Syndrome de Joubert avec dystrophie thoracique asphyxiante de Jeune	397715	**<10**	**<10**
Syndrome de Kagami-Ogata	254519	**<10**	**<10**
Syndrome de Kallmann-cardiopathie	2326	**14**	**13**
Syndrome de Kearns-Sayre	480	**210**	**184**
Syndrome de Keipert	2662	**<10**	**<10**
Syndrome de Kenny-Caffey	2333	**14**	**13**
Syndrome de kératodermie palmoplantaire diffuse-acrocyanose	86918	**<10**	**<10**
Syndrome de kératodermie palmoplantaire-neuropathie sensitivo-motrice héréditaire	538574	**<10**	**<10**
Syndrome de kératodermie palmoplantaire-spasticité	2201	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité	2202	**17**	**17**
Syndrome de kératose linéaire-ichtyose congénitale-kératodermie sclérosante	281201	**<10**	**<10**
Syndrome de kératose palmoplantaire-clinodactylie	86919	**<10**	**<10**
Syndrome de Keutel	85202	**<10**	**<10**
Syndrome de King-Denborough	99741	**<10**	**<10**
Syndrome de Kleefstra	261494	**213**	**211**
Syndrome de Kleine-Levin	33543	**326**	**326**
Syndrome de Klippel-Feil isolé	2345	**158**	**156**
Syndrome de Klippel-Trénaunay	90308	**431**	**430**
Syndrome de Klippel-Trénaunay inverse	329324	**16**	**16**
Syndrome de Knobloch	1571	**31**	**31**
Syndrome de Koolen-De Vries	96169	**116**	**115**
Syndrome de Kostmann	99749	**15**	**15**
Syndrome de Kufor-Rakeb	306674	**<10**	**<10**
Syndrome de Kuskokwim	1149	**<10**	**<10**
Syndrome de la colonne raide	97244	**55**	**53**
Syndrome de la corne occipitale	198	**12**	**11**
Syndrome de la cornée fragile	90354	**<10**	**<10**
Syndrome de la lipomatose multiple-hémihyperplasie	276280	**<10**	**<10**
Syndrome de la moelle attachée primaire	268861	**420**	**419**
Syndrome de la peau parcheminée	2833	**<10**	**<10**
Syndrome de la pince mésentérique	71273	**15**	**15**
Syndrome de la tête tombante idiopathique	447881	**20**	**18**
Syndrome de Lambert	1296	**<10**	**<10**
Syndrome de Lamb-Shaffer	530983	**54**	**54**
Syndrome de Landau-Kleffner	98818	**52**	**52**
Syndrome de Laron	633	**62**	**62**
Syndrome de Laron avec déficit immunitaire	220465	**<10**	**<10**
Syndrome de Larsen	503	**82**	**80**
Syndrome de Larsen-like de type B3GAT3	284139	**<10**	**<10**
Syndrome de Laubry-Pezzi	99094	**171**	**170**
Syndrome de Laurence-Moon	2377	**<10**	**<10**
Syndrome de Laurin-Sandrow	2378	**<10**	**<10**
Syndrome de Legius	137605	**130**	**129**
Syndrome de Legius mosaïque	634511	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Leigh	506	**165**	**118**
Syndrome de Leigh associé à une mutation de l'ADN mitochondrial	255210	**24**	**23**
Syndrome de Lemierre	137839	**<10**	**<10**
Syndrome de Lennox-Gastaut	2382	**1125**	**1087**
Syndrome de Lesch-Nyhan	510	**66**	**51**
Syndrome de lésions en anneau de la voûte crânienne-fragilité osseuse	85192	**<10**	**<10**
Syndrome de leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière-élévation des lactates	137898	**<10**	**<10**
Syndrome de leucoencéphalopathie progressive à début précoce-calcification du système nerveux central-surdité-cécité	3240	**<10**	**<10**
Syndrome de leucoencéphalopathie-anomalies du thalamus et du tronc cérébral-hyperlactatémie	314051	**<10**	**<10**
Syndrome de leucoencéphalopathie-kératose palmoplantaire	2386	**<10**	**<10**
Syndrome de leuconychie totale-lésions de type acanthosis nigricans-cheveux anormaux	210133	**<10**	**<10**
Syndrome de Liddle	526	**33**	**33**
Syndrome de Li-Fraumeni	524	**59**	**50**
Syndrome de lipodystrophie-déficience intellectuelle-surdité	50811	**<10**	**<10**
Syndrome de lipomes naso-palpébraux-colobome	2399	**<10**	**<10**
Syndrome de lissencéphalie à prédominance postérieure-pont et moelle allongée larges et plats-défauts de croisement de la ligne médiane	572013	**<10**	**<10**
Syndrome de lissencéphalie type 3-dysplasie métacarpienne	86822	**<10**	**<10**
Syndrome de lobe de l'oreille épais-surdité de conduction	2405	**<10**	**<10**
Syndrome de Loeys-Dietz	60030	**627**	**605**
Syndrome de Lowe-Kohn-Cohen	2408	**<10**	**<10**
Syndrome de Lown-Ganong-Levine	844	**<10**	**<10**
Syndrome de Lowry-Wood	1824	**12**	**11**
Syndrome de Lujan-Fryns	776	**72**	**70**
Syndrome de l'ulcère solitaire du rectum	209964	**<10**	**<10**
Syndrome de Luscan-Lumish	597738	**12**	**12**
Syndrome de luxation de la hanche-dysmorphie	2412	**16**	**16**
Syndrome de l'X fragile	908	**2190**	**2167**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de lymphangioendothéliomatose multifocale-thrombocytopénie	464321	**<10**	**<10**
Syndrome de lymphoedème-distichiasis	33001	**67**	**67**
Syndrome de Lynch	144	**272**	**237**
Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-autisme	210548	**36**	**36**
Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-trouble neurologique du développement-petit thorax	457485	**27**	**27**
Syndrome de macrocéphalie-paraplégie spastique-dysmorphie	2429	**13**	**13**
Syndrome de macrocéphalie-petite taille-paraplégie	2427	**<10**	**<10**
Syndrome de macrocéphalie-retard de développement	397612	**43**	**43**
Syndrome de macrosomie-microphtalmie-fente palatine	2432	**<10**	**<10**
Syndrome de macrostomie-anomalies préauriculaires-ophtalmoplégie externe	83619	**<10**	**<10**
Syndrome de macules cutanées hypo- et hypermélaniques-retard de croissance-déficience intellectuelle	2435	**<10**	**<10**
Syndrome de Maffucci	163634	**23**	**22**
Syndrome de mains et pieds fendus-surdité	71271	**<10**	**<10**
Syndrome de Majeed	77297	**<10**	**<10**
Syndrome de maladie coeliaque-calcifications cérébrales-épilepsie	1459	**<10**	**<10**
Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-surdité-déficience intellectuelle	90103	**<10**	**<10**
Syndrome de maladie de Hirschsprung-hypoplasie des ongles-dysmorphie	2153	**<10**	**<10**
Syndrome de malformation de Klippel-Feil-myopathie-dysmorphie faciale	447974	**<10**	**<10**
Syndrome de malformations cérébrales-anomalies musculosquelettiques-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	500150	**24**	**24**
Syndrome de malformations cérébrales-cardiopathie congénitale-polydactylie post-axiale	75389	**<10**	**<10**
Syndrome de Marcus-Gunn	91412	**42**	**41**
Syndrome de Marden-Walker	2461	**<10**	**<10**
Syndrome de Marfan	558	**8245**	**8048**
Syndrome de Marfan néonatal	284979	**27**	**21**
Syndrome de Marinesco-Sjögren	559	**21**	**19**
Syndrome de Marshall	560	**67**	**67**
Syndrome de Marshall-Smith	561	**17**	**17**
Syndrome de Matthew-Wood	2470	**<10**	**<10**
Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	3109	**897**	**896**
Syndrome de May-Thurner	675404	**<10**	**<10**
Syndrome de Mazabraud	57782	**23**	**23**
Syndrome de McCune-Albright	562	**522**	**510**
Syndrome de McDonough	2471	**<10**	**<10**
Syndrome de McKusick-Kaufman	2473	**<10**	**<10**
Syndrome de McLeod	59306	**14**	**14**
Syndrome de Meacham	3097	**<10**	**<10**
Syndrome de mèches blanches-anomalies multiples	2475	**<10**	**<10**
Syndrome de Meckel	564	**16**	**<10**
Syndrome de mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie post-axiale-hydrocéphalie	83473	**25**	**24**
Syndrome de mégalocornée-déficience intellectuelle	2479	**<10**	**<10**
Syndrome de MEHMO	85282	**<10**	**<10**
Syndrome de Meige	93964	**191**	**189**
Syndrome de Meigs	314451	**<10**	**<10**
Syndrome de Melkersson-Rosenthal	2483	**26**	**25**
Syndrome de Melnick-Needles	2484	**20**	**20**
Syndrome de méningocèle latérale	2789	**<10**	**<10**
Syndrome de Menke-Hennekam	592574	**16**	**16**
Syndrome de mésomélie-synostoses	2496	**<10**	**<10**
Syndrome de microbrachycéphalie sévère-déficience intellectuelle-paralysie cérébrale athétosique	1236	**<10**	**<10**
Syndrome de microbrachycéphalie-ptosis-fente labiale	2511	**25**	**24**
Syndrome de microcéphalie congénitale-encéphalopathie sévère-atrophie cérébrale progressive	391376	**12**	**<10**
Syndrome de microcéphalie postnatale-hypotonie infantile-diplégie spastique-dysarthrie-déficience intellectuelle	477673	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie primaire-déficience intellectuelle modérée-diabète juvénile	391408	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-albinisme-anomalies digitales	2513	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de microcéphalie-brachy-dactylie-déficience intellectuelle	3433	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-car-diomyopathie	2515	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-cardiopa-thie-malsegmentation pulmonaire	2516	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-corps calleux fin-déficience intellectuelle	397951	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-défi-cience intellectuelle sévère-anomalies congénitales multiples associé à SETD2	597743	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-dé-ficience intellectuelle-surdité neurosensorielle-épilepsie-tonus musculaire anormal	457351	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-dysmor-phie faciale-anomalies oculaires-ano-malies congénitales multiples	521445	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-épilep-sie-déficience intellectuelle-cardio-pathie	2519	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-fente palatine-pigmentation rétinienne anormale	2521	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-fusions des vertèbres cervicales	2522	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-hypopla-sie cérébrale-spasticité	2523	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-hypo-plasie du corps calleux et vermis cérébelleux-dysmorphie faciale-défi-cience intellectuelle	500159	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-hypo-plasie du corps calleux-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	457284	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-lymphoe-dème-choriorétinopathie	2526	**32**	**31**
Syndrome de microcéphalie-malfor-mation capillaire	294016	**<10**	**<10**
Syndrome de microcephalie-neu-ropathie sensitivo-motrice axonale complexe	423894	**<10**	**<10**
Syndrome de microcephalie-petite taille-déficience intellectuelle-dys-morphie faciale	423306	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-polymi-crogyrie-agénésie du corps calleux	171703	**<10**	**<10**
Syndrome de microcéphalie-surdi-té-déficience intellectuelle	2533	**15**	**15**
Syndrome de microdélétion 10q22.3q23.3	276413	**13**	**13**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de microdélétion 11q22.2q22.3	444002	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 12q14	94063	**13**	**13**
Syndrome de microdélétion 12q15q21.1	289513	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 13q12.3	412035	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 14q11.2	261120	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 14q22q23	264200	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 14q24.1q24.3	401935	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 15q11.2	261183	**195**	**194**
Syndrome de microdélétion 15q13.3	199318	**137**	**136**
Syndrome de microdélétion 16p11.2 distale	261222	**160**	**160**
Syndrome de microdélétion 16p11.2 proximale	261197	**212**	**212**
Syndrome de microdélétion 16p11.2p12.2	261211	**50**	**50**
Syndrome de microdélétion 16p13.11	261236	**57**	**56**
Syndrome de microdélétion 16q24.1	352629	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 16q24.3	261250	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 17p13.1 distale	319171	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 17p13.3 distale	261257	**15**	**14**
Syndrome de microdélétion 17q12	261265	**69**	**68**
Syndrome de microdélétion 17q23.1q23.2	261279	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 17q24.2	529962	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 19p13.12	254346	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 19p13.13	357001	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 19q13.11	217346	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 1p21.3	293948	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 1p31p32	401986	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 1p35.2	456298	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 1q21.1	250989	**121**	**121**
Syndrome de microdélétion 1q41q42	250999	**12**	**12**
Syndrome de microdélétion 1q44	238769	**22**	**22**
Syndrome de microdélétion 20p12.3	261295	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 20p13	313781	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 20q11.2	444051	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 20q13.2q13.3 paternelle	261304	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 20q13.33	261311	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 21q22.11q22.12	261323	**22**	**22**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de microdélétion 22q11.2 distale	261330	**112**	**110**
Syndrome de microdélétion 2p13.2	363680	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 2p15p16.1	261349	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 2p21	163693	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 2p21 homozygote*	369886	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 2q23.1	228402	**16**	**16**
Syndrome de microdélétion 2q31.1	251014	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 2q32q33	251019	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 2q37	1001	**134**	**128**
Syndrome de microdélétion 3p25.3	435638	**12**	**12**
Syndrome de microdélétion 3q13	1621	**12**	**12**
Syndrome de microdélétion 3q26q27	356947	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 3q27.3	397695	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 3q29	65286	**48**	**48**
Syndrome de microdélétion 4q21	238750	**16**	**15**
Syndrome de microdélétion 6p22	251046	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 6q16	171829	**22**	**22**
Syndrome de microdélétion 6q25.2q25.3	251056	**16**	**16**
Syndrome de microdélétion 7q11.23 distale	254351	**13**	**12**
Syndrome de microdélétion 7q31	251061	**13**	**13**
Syndrome de microdélétion 8p23.1	251071	**69**	**67**
Syndrome de microdélétion 8q21.11	284160	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 8q24.3	508488	**27**	**27**
Syndrome de microdélétion 9 q31.1q31.3	401923	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 9p13	324313	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 9q21.13	531151	**<10**	**<10**
Syndrome de microdélétion 9q33.3q34.11	495818	**<10**	**<10**
Syndrome de microdéletion Xp22.3	1643	**41**	**40**
Syndrome de microdélétion Xq21	1435	**<10**	**<10**
Syndrome de microduplication 10q22.3q23.3	276422	**<10**	**<10**
Syndrome de microduplication 14q11.2	261229	**<10**	**<10**
Syndrome de microduplication 15q11q13	238446	**118**	**114**
Syndrome de microduplication 16p11.2 proximale	370079	**118**	**118**
Syndrome de microduplication 16p11.2p12.2	261204	**50**	**50**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de microduplication 16p13.11	261243	**57**	**57**
Syndrome de microduplication 16p13.3	96078	**19**	**19**
Syndrome de microduplication 17p11.2	1713	**103**	**102**
Syndrome de microduplication 17p13.3	217385	**32**	**31**
Syndrome de microduplication 17q11.2	139474	**17**	**17**
Syndrome de microduplication 17q12	261272	**75**	**75**
Syndrome de microduplication 17q21.31	217340	**<10**	**<10**
Syndrome de microduplication 19p13.3	447980	**<10**	**<10**
Syndrome de microduplication 1q21.1	250994	**74**	**74**
Syndrome de microduplication 20q11.2	363659	**<10**	**<10**
Syndrome de microduplication 22q11.2 distale	261337	**15**	**15**
Syndrome de microduplication 2q23.1	313947	**<10**	**<10**
Syndrome de microduplication 3q26	96095	**20**	**19**
Syndrome de microduplication 3q29	251038	**20**	**19**
Syndrome de microduplication 4p16.3	96072	**<10**	**<10**
Syndrome de microduplication 5p13	329802	**<10**	**<10**
Syndrome de microduplication 5q35	228415	**<10**	**<10**
Syndrome de microduplication 7p22.1	314034	**<10**	**<10**
Syndrome de microduplication 7q11.23	96121	**102**	**102**
Syndrome de microduplication 7q11.23 distale	261102	**<10**	**<10**
Syndrome de microduplication 8q12	228399	**<10**	**<10**
Syndrome de microduplication Xp11.22p11.23	217377	**20**	**19**
Syndrome de microduplication Xq25	521258	**12**	**12**
Syndrome de microduplication Xq28 distale	293939	**20**	**20**
Syndrome de micrognathie-infections récurrentes-troubles du comportement-déficience intellectuelle modérée	476126	**14**	**14**
Syndrome de microlissencéphalie-micromélie	50810	**<10**	**<10**
Syndrome de microphtalmie colobomateuse-microcéphalie-déficience intellectuelle-petite taille liée à l'X	431140	**<10**	**<10**
Syndrome de microphtalmie-atrophie cérébrale	77299	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de microphtalmie-rétinite pigmentaire-fovéoschisis-drusen de la papille optique	251279	**<10**	**<10**
Syndrome de microsphérophakie-dysplasie métaphysaire	2551	**<10**	**<10**
Syndrome de microtie bilatérale-surdité-fente palatine	140963	**<10**	**<10**
Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille	2554	**26**	**25**
Syndrome de Miller Fisher	98919	**217**	**199**
Syndrome de Miller-Dieker	531	**105**	**90**
Syndrome de Mills	94091	**18**	**16**
Syndrome de Moebius	570	**270**	**258**
Syndrome de Moebius-neuropathie axonale-hypogonadisme hypogonadotrope	2560	**<10**	**<10**
Syndrome de Mohr-Tranebjaerg	52368	**<10**	**<10**
Syndrome de monosomie 7 familiale	495930	**<10**	**<10**
Syndrome de Morgagni-Stewart-Morel	77296	**<10**	**<10**
Syndrome de mort subite du nourrisson-dysgénésie des testicules	168593	**<10**	**<10**
Syndrome de Morvan	83467	**<10**	**<10**
Syndrome de Mounier-Kühn	3347	**22**	**22**
Syndrome de Mowat-Wilson	2152	**156**	**146**
Syndrome de Moynahan	2574	**<10**	**<10**
Syndrome de Muckle-Wells	575	**107**	**104**
Syndrome de mucoviscidose-gastrite-anémie mégaloblastique	2575	**<10**	**<10**
Syndrome de Mueller-Weiss	566943	**<10**	**<10**
Syndrome de Muenke	53271	**139**	**137**
Syndrome de Myhre	2588	**63**	**57**
Syndrome de myoclonie-ataxie cérébelleuse-surdité	2589	**<10**	**<10**
Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale	163696	**<10**	**<10**
Syndrome de myopathie à début précoce-aréflexie-détresse respiratoire-dysphagie	439212	**<10**	**<10**
Syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale	52430	**29**	**18**
Syndrome de myopathie centronucléaire liée à l'X-anomalies génitales	456328	**<10**	**<10**
Syndrome de myopathie mitochondriale-acidose lactique-surdité	2597	**38**	**33**
Syndrome de myopathie mitochondriale-ataxie cérébelleuse-rétinopathie pigmentaire	502423	**<10**	**<10**
Syndrome de myopathie-diabète sucré	2596	**<10**	**<10**
Syndrome de myopie forte-surdité neurosensorielle	363396	**<10**	**<10**
Syndrome de myopie sévère-hyperlaxité articulaire généralisée-petite taille	527450	**<10**	**<10**
Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	69087	**<10**	**<10**
Syndrome de Nager	245	**47**	**41**
Syndrome de Nance-Horan	627	**39**	**39**
Syndrome de nanisme microcéphalique primordial-résistance à l'insuline	436182	**<10**	**<10**
Syndrome de neige visuelle	420556	**<10**	**<10**
Syndrome de Nelson	199244	**17**	**16**
Syndrome de néphronophtise familiale de l'adulte-quadriparésie spastique	2666	**<10**	**<10**
Syndrome de néphropathie-surdité-hyperparathyroïdie	2668	**<10**	**<10**
Syndrome de néphrose-surdité-anomalies des voies urinaires et des doigts	2669	**<10**	**<10**
Syndrome de NESCAV	662367	**<10**	**<10**
Syndrome de Netherton	634	**121**	**111**
Syndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz	2672	**<10**	**<10**
Syndrome de Neu-Laxova	2671	**<10**	**<10**
Syndrome de neuropathie auditive-atrophie optique	542585	**20**	**19**
Syndrome de neuropathie hypomyélinisante-arthrogrypose	2680	**<10**	**<10**
Syndrome de neuropathie périphérique-dysautonomie	2400	**65**	**60**
Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung	163746	**13**	**<10**
Syndrome de neuropathie sensitivo-motrice axonale-atrophie optique-neurodégénérescence à début infantile	457205	**<10**	**<10**
Syndrome de neuropathie sensorielle-surdité-démence	456318	**<10**	**<10**
Syndrome de neutropenie congénitale-myélofibrose-néphromégalie	369852	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Nicolaides-Baraitser	3051	**65**	**63**
Syndrome de Nijmegen	647	**<10**	**<10**
Syndrome de nodosités calleuses-leuconychie-surdité-hyperkératose palmoplantaire	2698	**<10**	**<10**
Syndrome de Noonan	648	**2822**	**2714**
Syndrome de Noonan avec lentigines multiples	500	**188**	**182**
Syndrome de pachygyrie-déficience intellectuelle-épilepsie	2798	**71**	**67**
Syndrome de Pai	1993	**25**	**25**
Syndrome de Pallister-Hall	672	**65**	**62**
Syndrome de pancytopénie progressive congénitale-déficit immunitaire en cellules B-dysplasie squelettique	508542	**<10**	**<10**
Syndrome de pancytopénie-retard de développement	401764	**<10**	**<10**
Syndrome de papille optique colobomateuse-atrophie maculaire-chorio-rétinopathie	435930	**<10**	**<10**
Syndrome de Papillon-Lefèvre	678	**37**	**35**
Syndrome de paralysie du larynx-déficience intellectuelle	2375	**<10**	**<10**
Syndrome de paralysie faciale congénitale héréditaire-surdité variable	306530	**<10**	**<10**
Syndrome de paraparésie spastique-cataracte-retard de langage	615938	**<10**	**<10**
Syndrome de paraparésie spastique-surdité	2815	**31**	**26**
Syndrome de paraplégie spastique-déficience intellectuelle-nystagmus-obésité	521390	**<10**	**<10**
Syndrome de paraplégie spastique-glaucome-déficience intellectuelle	2818	**<10**	**<10**
Syndrome de paraplégie spastique-lésions cutanées faciales	2819	**<10**	**<10**
Syndrome de paraplégie spastique-maladie de Paget	329475	**<10**	**<10**
Syndrome de paraplégie spastique-néphropathie-surdité	2820	**<10**	**<10**
Syndrome de paraplégie spastique-neuropathie-poïkilodermie	2821	**<10**	**<10**
Syndrome de paraplégie spastique-retard de développement sévère-épilepsie	464282	**<10**	**<10**
Syndrome de paraplégie-déficience intellectuelle-hyperkératose	2824	**<10**	**<10**
Syndrome de parésie spastique-puberté précoce	2826	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Parkes Weber	90307	**90**	**89**
Syndrome de parkinsonisme précoce-déficience intellectuelle	2379	**<10**	**<10**
Syndrome de Partington	94083	**27**	**25**
Syndrome de Pearson	699	**48**	**35**
Syndrome de pectus excavatum-macrocéphalie-dysplasie unguéale	2835	**<10**	**<10**
Syndrome de Pendred	705	**389**	**385**
Syndrome de Perlman	2849	**<10**	**<10**
Syndrome de Perniola-Krajewska-Carnevale	2850	**<10**	**<10**
Syndrome de Perrault	2855	**53**	**52**
Syndrome de persistance des canaux de Müller	2856	**42**	**41**
Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-bêta-thalassémie	46532	**<10**	**<10**
Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-drépanocytose	251380	**62**	**62**
Syndrome de persistance héréditaire de l'hémoglobine foetale-déficience intellectuelle	619233	**<10**	**<10**
Syndrome de Peters plus	709	**55**	**54**
Syndrome de petite taille-âge osseux avancé-arthrose précoce	435804	**37**	**37**
Syndrome de petite taille-anomalies hypophysaires et cérébelleuses-selle turcique anormale	85442	**<10**	**<10**
Syndrome de petite taille-atrophie optique-anomalie de Pelger-Huët	391677	**<10**	**<10**
Syndrome de petite taille-brachydactylie-obésité-retard global de développement	464288	**<10**	**<10**
Syndrome de petite taille-dysplasie squelettique-dégénérescence rétinienne-déficience intellectuelle-surdité neurosensorielle	589442	**<10**	**<10**
Syndrome de petite taille-onycho-dysplasie-dysmorphie faciale-hypotrichose	314394	**<10**	**<10**
Syndrome de petite taille-pterygium colli-cardiopathie congénitale	2865	**<10**	**<10**
Syndrome de petite taille-valvulopathie cardiaque-dysmorphie	2868	**<10**	**<10**
Syndrome de Peutz-Jeghers	2869	**177**	**172**
Syndrome de Pfeiffer	710	**123**	**115**
Syndrome de Phelan-McDermid	48652	**344**	**338**
Syndrome de PI3K-delta activé	397596	**60**	**56**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de piébaldisme-anomalies neurologiques	2885	**<10**	**<10**
Syndrome de Pierpont	487825	**15**	**15**
Syndrome de Pierre Robin isolé	718	**2194**	**2164**
Syndrome de Pierre Robin-anomalie facio-digitale	2888	**81**	**78**
Syndrome de Pierre Robin-contractures-retard de développement	436003	**14**	**13**
Syndrome de Pierre Robin-déficience intellectuelle-brachydactylie	364577	**<10**	**<10**
Syndrome de Pierson	2670	**<10**	**<10**
Syndrome de Pitt-Hopkins	2896	**210**	**207**
Syndrome de Plummer-Vinson	54028	**<10**	**<10**
Syndrome de pneumopathie interstitielle-syndrome néphrotique-épidermolyse bulleuse	306504	**<10**	**<10**
Syndrome de poïkilodermie héréditaire fibrosante-myopathie rétractile-fibrose pulmonaire	221043	**<10**	**<10**
Syndrome de Poland	2911	**517**	**516**
Syndrome de polydactylie en miroir-segmentation vertébrale-anomalies des membres	3004	**<10**	**<10**
Syndrome de polydactylie postaxiale-anomalies antéhypophysaires-dysmorphie faciale	420584	**<10**	**<10**
Syndrome de polydactylie-myopie	2917	**<10**	**<10**
Syndrome de polyendocrinopathie-polyneuropathie	453533	**<10**	**<10**
Syndrome de polyhydramnios-mégalencéphalie-épilepsie symptomatique	500533	**<10**	**<10**
Syndrome de polyneuropathie-déficience intellectuelle-acromicrie-ménopause prématurée	2928	**<10**	**<10**
Syndrome de polyneuropathie-surdité-ataxie-rétinite pigmentaire-cataracte	171848	**11**	**<10**
Syndrome de polypose dentelée	157798	**41**	**41**
Syndrome de polypose intestinale*	104010	**61**	**55**
Syndrome de polypose juvénile	2929	**76**	**75**
Syndrome de porencéphalie-hypoplasie cérébelleuse-malformations internes	2941	**<10**	**<10**
Syndrome de porencéphalie-microcéphalie-cataracte bilatérale congénitale	306547	**<10**	**<10**
Syndrome de Potocki-Shaffer	52022	**22**	**22**
Syndrome de pouce triphalangé-brachyectrodactylie	2947	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Prader-Willi	739	**2234**	**2091**
Syndrome de Prader-Willi-like associé à MAGEL2	398069	**30**	**29**
Syndrome de Prader-Willi-like associé à SIM1	398079	**<10**	**<10**
Syndrome de Prader-Willi-like*	398073	**34**	**34**
Syndrome de prédisposition au carcinome rénal et mélanome associé à MITF	293822	**28**	**28**
Syndrome de prédisposition aux cancers hématologiques associé à DDX41	488647	**<10**	**<10**
Syndrome de progeria-petite taille-naevus pigmentés	2959	**<10**	**<10**
Syndrome de Protée	744	**144**	**142**
Syndrome de pseudo-infection intra-utérine congénitale	1229	**<10**	**<10**
Syndrome de pterygium colli-déficience intellectuelle-anomalies des doigts	2988	**<10**	**<10**
Syndrome de ptosis-paralysie des cordes vocales	2997	**<10**	**<10**
Syndrome de ptosis-strabisme-pupilles ectopiques	2999	**<10**	**<10**
Syndrome de pyoderma gangrenosum-acne-hidradénite suppurée	289478	**<10**	**<10**
Syndrome de Qazi-Markouizos	3010	**<10**	**<10**
Syndrome de Rabson-Mendenhall	769	**<10**	**<10**
Syndrome de Ramsay Hunt	3020	**12**	**12**
Syndrome de Rauch-Steindl	659642	**<10**	**<10**
Syndrome de régression caudale	3027	**121**	**119**
Syndrome de régression motrice et cognitive de l'enfance avec syndrome extrapyramidal	500180	**<10**	**<10**
Syndrome de régression neurodéveloppementale-dystonie-épilepsie lié à IRF2BPL	597623	**<10**	**<10**
Syndrome de régression psychomotrice-apraxie oculomotrice-anomalie du mouvement-néphropathie	505242	**<10**	**<10**
Syndrome de Renpenning	3242	**39**	**39**
Syndrome de résistance à la thyréolibérine	99832	**11**	**11**
Syndrome de résistance aux récepteurs des oestrogènes	785	**<10**	**<10**
Syndrome de résistance généralisée aux glucocorticoïdes	786	**11**	**<10**
Syndrome de retard de croissance et de développement-hypotonie-troubles visuels-acidose lactique	391348	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de retard de croissance intra-utérin-malformation corticale-contractures congénitales	2570	**<10**	**<10**
Syndrome de retard de croissance intra-utérin-micrognathie-petite taille-raccourcissement mésomélique	659702	**<10**	**<10**
Syndrome de retard de croissance intra-utérin-petite taille-diabète de l'adulte jeune	436144	**<10**	**<10**
Syndrome de retard de croissance intra-utérin-taches café-au-lait-augmentation du taux d'échanges entre chromatides soeurs	508512	**15**	**15**
Syndrome de retard de croissance-hydrocéphalie-hypoplasie pulmonaire	3035	**<10**	**<10**
Syndrome de retard de développement-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale- malformations cardiaques congénitales associé à CDK13	646278	**<10**	**<10**
Syndrome de retard de développement-dysmorphie faciale par déficit en MED13L	369891	**62**	**61**
Syndrome de retard de développement-microcéphalie-dysmorphie faciale associé à THOC6	363444	**<10**	**<10**
Syndrome de retard de développement-ostéopénie-anomalies ectodermiques	73223	**<10**	**<10**
Syndrome de retard de développement-retard de langage-déficience intellectuelle-troubles visuels-dysmorphie faciale associé à CHD3	599082	**29**	**29**
Syndrome de retard de langage-asymétrie faciale-strabisme-incisure du lobe de l'oreille	3038	**20**	**18**
Syndrome de retard développemental-déficience intellectuelle-obésité associé à MYT1L	647799	**<10**	**<10**
Syndrome de retard développemental-troubles du language-dystonie dopa sensible-parkinsonisme	660017	**30**	**27**
Syndrome de retard global de développement-alopécie-macrocéphalie-dysmorphie faciale-anomalies cérébrales structurelles	544488	**<10**	**<10**
Syndrome de retard global de développement-anomalies neuro-ophtalmologiques-épilepsie-déficience intellectuelle	488613	**<10**	**<10**
Syndrome de retard global de développement-anomalies visuelles-atrophie cérébelleuse progressive-hypotonie axiale	480898	**12**	**11**
Syndrome de retard moteur-microcéphalie-trouble du language-anomalies oculaires	662762	**<10**	**<10**
Syndrome de retard neurodevelopmental-malformations cardiaques congénitales-déficience intellectuelle	662234	**<10**	**<10**
Syndrome de retard neurodéveloppemental-déficience intellectuelle-ataxie-troubles de l'alimentation	647788	**<10**	**<10**
Syndrome de rétinite pigmentaire-déficience intellectuelle-surdité-hypogonadisme	3085	**<10**	**<10**
Syndrome de Rett	778	**799**	**718**
Syndrome de Rett atypique	3095	**263**	**256**
Syndrome de Revesz	3088	**<10**	**<10**
Syndrome de Reye	3096	**18**	**14**
Syndrome de Reynolds	779	**47**	**42**
Syndrome de Richieri-Costa-Pereira	3102	**<10**	**<10**
Syndrome de Roberts	3103	**<10**	**<10**
Syndrome de Robinow	97360	**75**	**73**
Syndrome de Roifman	353298	**13**	**13**
Syndrome de Romano-Ward	101016	**345**	**335**
Syndrome de Rothmund-Thomson	2909	**43**	**38**
Syndrome de Rotor	3111	**<10**	**<10**
Syndrome de Roussy-Lévy	3115	**<10**	**<10**
Syndrome de rubéole congénitale	290	**35**	**35**
Syndrome de Rubinstein-Taybi	783	**497**	**483**
Syndrome de Saethre-Chotzen	794	**185**	**184**
Syndrome de Saldino-Mainzer	140969	**<10**	**<10**
Syndrome de Sandifer	71272	**<10**	**<10**
Syndrome de Sanjad-Sakati	2323	**<10**	**<10**
Syndrome de Schilbach-Rott	2353	**<10**	**<10**
Syndrome de Schinzel-Giedion	798	**24**	**13**
Syndrome de Schnitzler	37748	**79**	**77**
Syndrome de Schöpf-Schulz-Passarge	50944	**<10**	**<10**
Syndrome de Schuurs-Hoeijmakers	329224	**24**	**24**
Syndrome de Schwartz-Jampel	800	**18**	**18**
Syndrome de sclérose en plaques-ichtyose-déficit en facteur VIII	3151	**<10**	**<10**
Syndrome de Scott	806	**39**	**37**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Seckel	808	**42**	**38**
Syndrome de Senior-Boichis	84081	**16**	**11**
Syndrome de Senior-Loken	3156	**86**	**79**
Syndrome de sensibilisation aux érythrocytes	324636	**12**	**12**
Syndrome de séquence de Robin-oligodactylie	3104	**15**	**15**
Syndrome de Sézary	3162	**<10**	**<10**
Syndrome de Sheehan	91355	**128**	**123**
Syndrome de Sheldon-Hall	1147	**20**	**20**
Syndrome de Shprintzen-Goldberg	2462	**51**	**47**
Syndrome de Shwachman-Diamond	811	**136**	**129**
Syndrome de Sillence	3168	**<10**	**<10**
Syndrome de Silver-Russell	813	**847**	**842**
Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel	373	**81**	**73**
Syndrome de Sjögren-Larsson	816	**56**	**52**
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	818	**98**	**85**
Syndrome de Smith-Magenis	819	**405**	**397**
Syndrome de Sneddon	820	**79**	**74**
Syndrome de Sotos	821	**640**	**631**
Syndrome de spasmes infantiles-pouces larges	3173	**<10**	**<10**
Syndrome de spasticité-déficience intellectuelle-épilepsie lié à l'X	3175	**<10**	**<10**
Syndrome de spina bifida-hypospadias	3176	**<10**	**<10**
Syndrome de stéatocystome multiple-dents néonatales	3184	**<10**	**<10**
Syndrome de Steel	438117	**<10**	**<10**
Syndrome de Steinfeld	3186	**<10**	**<10**
Syndrome de sténose médullaire diaphysaire-tumeur osseuse	85182	**<10**	**<10**
Syndrome de sténose subaortique-petite taille	3191	**<10**	**<10**
Syndrome de Stickler	828	**932**	**926**
Syndrome de Stormorken-Sjaastad-Langslet	3204	**16**	**15**
Syndrome de Stromme	506307	**<10**	**<10**
Syndrome de Sturge-Weber	3205	**552**	**548**
Syndrome de Stüve-Wiedemann	3206	**23**	**21**
Syndrome de surdité de conduction-anomalie de l'oreille externe	3216	**62**	**62**
Syndrome de surdité neurosensorielle progressive-cardiomyopathie hypertrophique	228012	**<10**	**<10**
Syndrome de surdité neurosensorielle-thrombocytopénie associé à DIAPH1	494444	**<10**	**<10**
Syndrome de surdité-déficience intellectuelle type Martin-Probst	85321	**<10**	**<10**
Syndrome de surdité-encéphaloneuropathie-obésité-valvulopathie	254898	**<10**	**<10**
Syndrome de surdité-hypogonadisme	90646	**<10**	**<10**
Syndrome de surdité-hypoplasie de l'émail-anomalie des ongles	3220	**21**	**21**
Syndrome de surdité-infertilité	94064	**<10**	**<10**
Syndrome de surdité-onychodystrophie autosomique dominant	79499	**<10**	**<10**
Syndrome de surdité-onychodystrophie*	3231	**11**	**<10**
Syndrome de surdité-oreille anormale-paralysie faciale	3232	**16**	**15**
Syndrome de surdité-ptosis-anomalies squelettiques	3236	**<10**	**<10**
Syndrome de surdité-syndrome craniofacial	3241	**<10**	**<10**
Syndrome de Susac	838	**96**	**96**
Syndrome de Sweet	3243	**56**	**53**
Syndrome de symphalangie-anomalies multiples des mains et des pieds	3246	**<10**	**<10**
Syndrome de syndactylie-camptodactylie et clinodactylie de l'auriculaire-gros orteils bifides	357332	**<10**	**<10**
Syndrome de syndactylie-nystagmus dû à une microduplication 2q31.1	294026	**<10**	**<10**
Syndrome de syndactylie-télécanthus-malformations rénale et anogénitale	140952	**<10**	**<10**
Syndrome de synostose radio-ulnaire-microcéphalie-scoliose	3268	**<10**	**<10**
Syndrome de synostose radio-ulnaire-thrombocytopénie amégacaryocytique	71289	**<10**	**<10**
Syndrome de tachycardie orthostatique posturale par déficit en NET	443236	**<10**	**<10**
Syndrome de TAFRO	457077	**12**	**12**
Syndrome de Tatton-Brown-Rahman	404443	**70**	**68**
Syndrome de télécanthus-hypertélorisme-strabisme-pied creux	3293	**<10**	**<10**
Syndrome de Temple	254516	**62**	**62**
Syndrome de Temple-Baraitser	420561	**<10**	**<10**
Syndrome de Temtamy	1777	**11**	**11**
Syndrome de tetra-amélie-malformations multiples	3301	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de tétralogie de Fallot-petite taille-déficience intellectuelle	3304	**<10**	**<10**
Syndrome de tétraplégie spastique-déficience intellectuelle-rétinite pigmentaire	3011	**<10**	**<10**
Syndrome de Thakker-Donnai	1780	**44**	**40**
Syndrome de Thomas	3316	**<10**	**<10**
Syndrome de thrombocytopénie-aplasie radiale	3320	**59**	**56**
Syndrome de tibia absent-polydactylie-kyste arachnoïdien	3328	**<10**	**<10**
Syndrome de tibia aplasique-ectrodactylie	3329	**31**	**31**
Syndrome de Tietz	42665	**<10**	**<10**
Syndrome de Timothy	65283	**16**	**15**
Syndrome de Tolosa-Hunt	64686	**24**	**22**
Syndrome de Toriello-Carey	3338	**<10**	**<10**
Syndrome de Toriello-Lacassie-Droste	3339	**<10**	**<10**
Syndrome de torticolis-chéloïdes-cryptorchidie	3341	**<10**	**<10**
Syndrome de tortuosité artérielle	3342	**47**	**47**
Syndrome de Townes-Brocks	857	**192**	**189**
Syndrome de transfusion foeto-foetale	95431	**49**	**43**
Syndrome de Treacher-Collins	861	**375**	**366**
Syndrome de tremblement essentiel progressif-trouble sévère du langage-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle-trouble du comportement	457212	**<10**	**<10**
Syndrome de trichomégalie-dégénérescence rétinienne pigmentaire-retard de croissance	3363	**<10**	**<10**
Syndrome de trigonocéphalie-anomalies des extrémités	3365	**<10**	**<10**
Syndrome de trigonocéphalie-petite taille-retard de croissance	3369	**<10**	**<10**
Syndrome de triplication 16p12.1p12.3	485405	**<10**	**<10**
Syndrome de trismus-pseudocamptodactylie	3377	**<10**	**<10**
Syndrome de trouble neurodéveloppemental sévère-stéréotypies motrices-constipation chronique-trouble du rythme veille-sommeil associé à NRXN1	600663	**11**	**11**
Syndrome de trouble neurologique du développement-déficience intellectuelle-anomalies squelettiques	662198	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de troubles de comportement-déficience intellectuelle-obésité-dysmorphie associé à PHIP	589905	**23**	**23**
Syndrome de tubulopathie rénale-cardiomyopathie dilatée	73224	**<10**	**<10**
Syndrome de tubulopathie rénale-encéphalopathie-insuffisance hépathique	254902	**<10**	**<10**
Syndrome de Turner	881	**4716**	**4665**
Syndrome de VACTERL-hydrocéphalie	3412	**54**	**52**
Syndrome de Van den Ende-Gupta	2460	**<10**	**<10**
Syndrome de Van der Woude	888	**300**	**299**
Syndrome de varicelle congénitale	291	**<10**	**<10**
Syndrome de vasoconstriction cérébrale réversible	284388	**<10**	**<10**
Syndrome de ventriculomégalie-maladie des kystes rénaux	443988	**<10**	**<10**
Syndrome de Verloove-Van Horick-Brubakk	3429	**<10**	**<10**
Syndrome de verrues multiples-déficit immunitaire-lymphoedème-dysplasies anogénitales	568056	**<10**	**<10**
Syndrome de Vici	1493	**<10**	**<10**
Syndrome de vieillissement prématuré-acro-ostéolyse-lésions chéloïdes	363665	**<10**	**<10**
Syndrome de von Voss-Cherstvoy	3439	**<10**	**<10**
Syndrome de von Willebrand acquis	99147	**417**	**376**
Syndrome de Waardenburg	3440	**591**	**587**
Syndrome de Waardenburg-Shah	897	**57**	**52**
Syndrome de Walker-Warburg	899	**26**	**15**
Syndrome de Weaver	3447	**40**	**40**
Syndrome de Weill-Marchesani	3449	**32**	**32**
Syndrome de Weiss-Kruszka	502430	**<10**	**<10**
Syndrome de Wells	901	**<10**	**<10**
Syndrome de Werner	902	**25**	**19**
Syndrome de Werner atypique	79474	**<10**	**<10**
Syndrome de White-Sutton	468678	**67**	**66**
Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	3455	**<10**	**<10**
Syndrome de Wiedemann-Steiner	319182	**178**	**176**
Syndrome de Wildervanck	3456	**<10**	**<10**
Syndrome de Williams	904	**1223**	**1194**
Syndrome de Williams-Campbell	411501	**<10**	**<10**
Syndrome de Wilson-Turner	3459	**<10**	**<10**
Syndrome de Wiskott-Aldrich	906	**219**	**215**
Syndrome de Witteveen-Kolk	500163	**44**	**44**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Wolcott-Rallison	1667	**<10**	**<10**
Syndrome de Wolf-Hirschhorn	280	**131**	**117**
Syndrome de Wolfram	3463	**307**	**282**
Syndrome de Wolfram-like	411590	**53**	**53**
Syndrome de Woodhouse-Sakati	3464	**33**	**33**
Syndrome de Wyburn-Mason	53719	**<10**	**<10**
Syndrome de Young	3471	**<10**	**<10**
Syndrome de Yunis-Varon	3472	**<10**	**<10**
Syndrome de Zellweger	912	**56**	**21**
Syndrome de Zellweger-like sans anomalies peroxysomales	50812	**<10**	**<10**
Syndrome de Zimmermann-Laband	3473	**11**	**<10**
Syndrome d'ectopie du cristallin-dystrophie choriorétinienne-myopie	1884	**12**	**12**
Syndrome d'ectrodactylie-paraplégie spastique-déficience intellectuelle	1891	**<10**	**<10**
Syndrome d'ectrodactylie-polydactylie	1892	**<10**	**<10**
Syndrome d'effusion uvéale idiopathique	209956	**<10**	**<10**
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	287	**503**	**500**
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 1	230839	**39**	**39**
Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile	285	**2901**	**2890**
Syndrome d'Ehlers-Danlos lié à l'X	75497	**12**	**12**
Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural	2953	**15**	**15**
Syndrome d'Ehlers-Danlos myopathique	536516	**<10**	**<10**
Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal	75392	**24**	**23**
Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique	536471	**16**	**16**
Syndrome d'Ehlers-Danlos type arthrochalasique	1899	**15**	**15**
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cardiaque valvulaire	230851	**<10**	**<10**
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique	536545	**66**	**63**
Syndrome d'Ehlers-Danlos type dermatosparaxis	1901	**<10**	**<10**
Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire	286	**1086**	**1037**
Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire-polymicrogyrie	636941	**<10**	**<10**
Syndrome d'Ehlers-Danlos*	98249	**1940**	**1921**
Syndrome d'Ehlers-Danlos/ostéogenèse imparfaite	230857	**27**	**27**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'Eisenmenger	97214	**385**	**336**
Syndrome d'Ellis-Van Creveld	289	**69**	**59**
Syndrome d'Emanuel	96170	**19**	**18**
Syndrome d'Emery-Nelson	1927	**<10**	**<10**
Syndrome d'emphysème-fibrose pulmonaire combinés	300564	**635**	**446**
Syndrome d'encéphalomyopathie néonatale-cardiomyopathie-détresse respiratoire	457185	**<10**	**<10**
Syndrome d'encéphalopathie épileptique infantile précoce-cécité corticale-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	411986	**<10**	**<10**
Syndrome d'encéphalopathie-cardiomyopathie hypertrophique-néphropathie tubulaire	319678	**<10**	**<10**
Syndrome DEND	79134	**<10**	**<10**
Syndrome d'entéropathie et endocrinopathie auto-immunes-susceptibilité aux infections chroniques associé à STAT1	391487	**<10**	**<10**
Syndrome d'éosinophilie-myalgies lié au tryptophane	2582	**<10**	**<10**
Syndrome d'épidermolyse staphylococcique	36236	**13**	**13**
Syndrome d'épilepsie à début précoce-déficience intellectuelle-anomalies cérébrales	488635	**15**	**15**
Syndrome d'épilepsie focale-déficience intellectuelle-malformation cérébro-cérébelleuse	352587	**29**	**29**
Syndrome d'épilepsie généralisée-dyskinésie paroxystique	79137	**11**	**11**
Syndrome d'épilepsie liée à l'X-difficulté d'apprentissage-troubles du comportement	85294	**22**	**22**
Syndrome d'épilepsie rolandique-dyspraxie de la parole	163721	**12**	**12**
Syndrome d'épilepsie rolandique-dystonie paroxystique induite par l'effort-crampe de l'écrivain	163727	**<10**	**<10**
Syndrome d'épilepsie-microcéphalie-dysplasie squelettique	1948	**<10**	**<10**
Syndrome d'épilepsie-télangiectasie	1951	**<10**	**<10**
Syndrome des abcès aseptiques corticosensibles	54251	**19**	**19**
Syndrome des antiphospholipides	80	**5214**	**5103**
Syndrome des antiphospholipides néonatal	398097	**88**	**86**
Syndrome des antisynthétases	81	**1346**	**1244**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome des cheveux incoiffables	1410	**18**	**18**
Syndrome des contractures congénitales létales type 1	1486	**<10**	**<10**
Syndrome des contractures congénitales létales*	294965	**<10**	**<10**
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Beemer-Langer	93268	**<10**	**<10**
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Majewski	93269	**<10**	**<10**
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Saldino-Noonan	93270	**<10**	**<10**
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Verma-Naumoff	93271	**<10**	**<10**
Syndrome des côtes courtes-polydactylie*	1505	**11**	**<10**
Syndrome des ongles jaunes	662	**63**	**61**
Syndrome des plaquettes grises	721	**34**	**34**
Syndrome des pointes-ondes continues du sommeil	725	**602**	**598**
Syndrome des pouces absents-petite taille-déficit immunitaire	2951	**<10**	**<10**
Syndrome des pouces en adduction-arthrogrypose, type Christian	2952	**13**	**13**
Syndrome des ptérygium multiples*	294060	**<10**	**<10**
Syndrome des ptérygiums multiples autosomique dominant	65743	**<10**	**<10**
Syndrome des ptérygiums multiples autosomique récessif	2990	**21**	**21**
Syndrome des ptérygiums poplités autosomique dominant	1300	**11**	**11**
Syndrome des ptérygiums poplités*	294963	**<10**	**<10**
Syndrome des spasmes infantiles	3451	**2046**	**1957**
Syndrome des synostoses multiples	3237	**66**	**66**
Syndrome des torsades de pointes à couplage court	51084	**33**	**32**
Syndrome d'Evans	1959	**589**	**543**
Syndrome d'excès d'aromatase	178345	**<10**	**<10**
Syndrome d'exostoses-anétodermie-brachydactylie type E	1962	**<10**	**<10**
Syndrome d'extrasystoles ventriculaires avec syncopes-pérodactylie-séquence de Robin	3201	**<10**	**<10**
Syndrome d'hallux varus-polysyndactylie préaxiale	2110	**<10**	**<10**
Syndrome d'hamartome basaloïde folliculaire généralisé	168632	**<10**	**<10**
Syndrome d'Hardikar	1415	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'hémimélie tibiale-polysyndactylie-pouce triphalangé	988	**15**	**15**
Syndrome d'holoprosencéphalie-craniosynostose	2163	**<10**	**<10**
Syndrome d'holoprosencéphalie-polydactylie post-axiale	2166	**<10**	**<10**
Syndrome d'hydrocéphalie-dysplasie costo-vertébrale-anomalie de Sprengel	2180	**<10**	**<10**
Syndrome d'hydrocéphalie-grande taille-hyperlaxité	2181	**<10**	**<10**
Syndrome d'hydrocéphalie-obésité-hypogonadisme	2183	**<10**	**<10**
Syndrome d'hydrocéphalie-sclérotiques bleues-néphropathie	2186	**<10**	**<10**
Syndrome d'hyperactivation du complément-thrombose-entéropathie avec perte de protéines	566175	**<10**	**<10**
Syndrome d'hyperaldostéronisme primitif-épilepsie-anomalies neurologiques	369929	**<10**	**<10**
Syndrome d'hyperexplexie-épilepsie	163985	**<10**	**<10**
Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire	163	**189**	**187**
Syndrome d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie	35878	**45**	**45**
Syndrome d'hyperkératose-hyperpigmentation	1336	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypermobilité articulaire familiale	2295	**1015**	**1013**
Syndrome d'hypernatrémie adipsique hypothalamique	443101	**<10**	**<10**
Syndrome d'hyperornithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie	415	**26**	**25**
Syndrome d'hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire	99880	**29**	**29**
Syndrome d'hyperphosphatasie-déficience intellectuelle	247262	**14**	**13**
Syndrome d'hyperstimulation ovarienne	64739	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypertélorisme associé à SPECC1L	1519	**29**	**27**
Syndrome d'hypertélorisme-hypospadias-polysyndactylie	2211	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypertélorisme-microtie-fente faciale	2213	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypertélorisme-sinus pré-auriculaire-obstruction du canal lacrymal-surdité	293958	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'hypertrichose cervicale-neuropathie périphérique	2218	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypertrophie musculaire-hépatomégalie-polyhydramnios	324416	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypertrophie segmentaire-lipomatose-malformation artérioveineuse-naevus épidermique	137608	**<10**	**<10**
Syndrome d'hyperuricémie-hypertension artérielle pulmonaire-insuffisance rénale-alcalose	363694	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypodontie-dysplasie unguéale	2228	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypoglossie-hypodactylie	989	**29**	**27**
Syndrome d'hypoglycémie pancréatogène sans insulinome	276608	**16**	**16**
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope masculin-déficience intellectuelle-anomalies squelettiques	2234	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope primaire-alopécie partielle	2232	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope-cataracte	2410	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-microcéphalie sévère-surdité neurosensorielle-dysmorphie	293967	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-rétinite pigmentaire	2235	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypogonadisme-prolapsus de la valve mitrale-déficience intellectuelle	2233	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypohidrose-déséquilibre électrolytique-dysfonctionnement des glandes lacrymales-ichtyose-xérostomie	528105	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypomagnésémie primaire-épilepsie réfractaire-déficience intellectuelle	564178	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypomyélinisation-cataracte congénitale	85163	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypoparathyroïdie-surdité neurosensorielle-dysplasie rénale	2237	**125**	**124**
Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie	2241	**12**	**11**
Syndrome d'hypopigmentation-kératodermie palmoplantaire ponctuée	324561	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypoplasie cérébelleuse-dégénérescence tapéto-rétinienne	2246	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypoplasie de la jambe-cataracte	2310	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'hypoplasie de la substance blanche-agénésie du corps calleux-déficience intellectuelle	3207	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire	293864	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypoplasie du pouce-alopécie-anomalie de la pigmentation	2251	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypoplasie du rayon radial-atrésie des choanes	3026	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypoplasie fovéale-cataracte présénile	2253	**24**	**24**
Syndrome d'hypoplasie fovéolaire-défaut de décussation du nerf optique-dysgénésie du segment antérieur	397618	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypoplasie mandibulaire-surdité-apparence progéroïde-lipodystrophie	363649	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypoplasie nasale et oculaire-hypogonadisme hypogonadotrope	2250	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypoplasie pancréatique-diabète-cardiopathie congénitale	2255	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypospadias-déficience intellectuelle type Goldblatt	2261	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypotonie infantile-anomalies oculomotrices-mouvements hyperkinétiques-retard de développement	522077	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypotonie sévère-retard de développement psychomoteur-strabisme-défaut du septum cardiaque	467176	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypotonie-cystinurie	163690	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypotonie-cystinurie atypique	238523	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypotonie-cystinurie type 1*	238517	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale associé à PURA	438213	**44**	**44**
Syndrome d'hypotonie-retard staturo-pondéral-microcéphalie	79507	**60**	**55**
Syndrome d'hypotonie-trouble sévère du langage-retard cognitif sévère	371364	**12**	**12**
Syndrome d'hypotrichose-lymphoedème-télangiectasie-atteinte rénale	69735	**<10**	**<10**
Syndrome d'hypotrichose-surdité	330029	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome DICER1 de prédisposition aux tumeurs	284343	**25**	**25**
Syndrome d'ichtyose congénitale-microcéphalie-tétraplégie	2271	**<10**	**<10**
Syndrome d'ichtyose follicu-laire-alopécie-photophobie	2273	**17**	**17**
Syndrome d'ichtyose-alopécie-éclabion-ectropion-déficience intellectuelle	2269	**<10**	**<10**
Syndrome d'ichtyose-hypotrichose	91132	**<10**	**<10**
Syndrome d'ichtyose-petite taille-brachydactylie-microsphérophakie	363992	**<10**	**<10**
Syndrome d'ichtyose-prématurité	88621	**18**	**18**
Syndrome différence du développement sexuel-déficience intellectuelle	2983	**<10**	**<10**
Syndrome d'Imerslund-Gräsbeck	35858	**56**	**56**
Syndrome d'incurvation latérale sévère du tibia-petite taille-omoplate ailée modérée-dysmorphie faciale modérée	324307	**<10**	**<10**
Syndrome d'infection chronique au virus Epstein-Barr	2566	**51**	**45**
Syndrome d'insensibilité aux androgènes*	754	**73**	**73**
Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes	99429	**252**	**252**
Syndrome d'insensibilité partielle aux androgènes	90797	**161**	**160**
Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable	293978	**37**	**37**
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile associée à la fièvre	464724	**<10**	**<10**
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-ataxie cérébelleuse-neuropathie sensitivo-motrice périphérique	466794	**<10**	**<10**
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-manifestations multisystémiques	370088	**<10**	**<10**
Syndrome d'insuffisance hypophysaire multiple non acquise-surdité neurosensorielle-anomalies de la colonne vertébrale	231720	**<10**	**<10**
Syndrome d'insulino-résistance type A	2297	**25**	**25**
Syndrome d'insulino-résistance type B	2298	**<10**	**<10**
Syndrome d'Isaacs	84142	**126**	**116**
Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie	293987	**47**	**43**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'obésité précoce-hyperphagie-retard du développement sévère	99704	**<10**	**<10**
Syndrome d'odontomatose-aorte-sténose oesophagienne	2724	**<10**	**<10**
Syndrome d'Ogden	276432	**18**	**18**
Syndrome d'Okihiro	93293	**173**	**172**
Syndrome d'Omenn	39041	**23**	**21**
Syndrome d'Ondine	661	**195**	**175**
Syndrome DOORS	79500	**<10**	**<10**
Syndrome d'ophtalmoplégie externe progressive-myopathie-émaciation	352447	**<10**	**<10**
Syndrome d'ophtalmoplégie-déficience intellectuelle-langue scrotale	2743	**<10**	**<10**
Syndrome d'Opitz GBBB	2745	**60**	**58**
Syndrome d'opsoclonie-myoclonie	1183	**113**	**112**
Syndrome d'ostéogenèse imparfaite-microcéphalie-cataracte	2772	**<10**	**<10**
Syndrome d'ostéopathie striée-hyperpigmentation-mèche blanche	2779	**<10**	**<10**
Syndrome d'ostéopathie striée-sclérose crânienne	2780	**42**	**41**
Syndrome d'ostéopétrose-hypogammaglobulinémie	178389	**<10**	**<10**
Syndrome d'ostéoporose-hypopigmentation oculocutanée	2786	**<10**	**<10**
Syndrome d'ostéoporose-macrocéphalie-cécité-hyperlaxité articulaire	2787	**<10**	**<10**
Syndrome d'ostéoporose-pseudogliome	2788	**19**	**18**
Syndrome d'ostéosclérose-ichtyose-insuffisance ovarienne précoce	75325	**<10**	**<10**
Syndrome d'ostéosclérose-retard de développement-craniosynostose	178377	**<10**	**<10**
Syndrome d'O'Sullivan-McLeod	99965	**14**	**14**
Syndrome douloureux épisodique familial	391384	**<10**	**<10**
Syndrome douloureux régional complexe	83452	**422**	**422**
Syndrome douloureux vésical	37202	**<10**	**<10**
Syndrome du cat-eye	195	**88**	**87**
Syndrome du choc toxique bactérien	36234	**<10**	**<10**
Syndrome du chromosome 1 en anneau	1437	**<10**	**<10**
Syndrome du chromosome 10 en anneau	1438	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome du chromosome 11 en anneau	96175	**<10**	**<10**
Syndrome du chromosome 12 en anneau	1439	**<10**	**<10**
Syndrome du chromosome 13 en anneau	96176	**<10**	**<10**
Syndrome du chromosome 14 en anneau	1440	**14**	**13**
Syndrome du chromosome 15 en anneau	96177	**<10**	**<10**
Syndrome du chromosome 16 en anneau	96178	**<10**	**<10**
Syndrome du chromosome 17 en anneau	1441	**<10**	**<10**
Syndrome du chromosome 18 en anneau	1442	**29**	**27**
Syndrome du chromosome 19 en anneau	1443	**<10**	**<10**
Syndrome du chromosome 2 en anneau	96171	**<10**	**<10**
Syndrome du chromosome 20 en anneau	1444	**45**	**44**
Syndrome du chromosome 21 en anneau	1445	**19**	**19**
Syndrome du chromosome 22 en anneau	1446	**26**	**24**
Syndrome du chromosome 3 en anneau	96172	**<10**	**<10**
Syndrome du chromosome 4 en anneau	1447	**<10**	**<10**
Syndrome du chromosome 7 en anneau	1449	**<10**	**<10**
Syndrome du chromosome 8 en anneau	1450	**11**	**11**
Syndrome du chromosome 8 recombinant	96167	**<10**	**<10**
Syndrome du chromosome Y en anneau	261529	**<10**	**<10**
Syndrome du cimeterre	185	**164**	**162**
Syndrome du coeur droit hypoplasique*	98723	**<10**	**<10**
Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons	2036	**<10**	**<10**
Syndrome du défilé thoracique	97330	**34**	**34**
Syndrome du grêle court congénital	2301	**97**	**94**
Syndrome du grêle court primaire*	365563	**<10**	**<10**
Syndrome du grêle court secondaire	95427	**1617**	**1379**
Syndrome du grêle court*	104008	**800**	**727**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome du motoneurone inférieur, forme tardive de l'adulte	276435	**39**	**36**
Syndrome du naevus comédonien	64754	**12**	**12**
Syndrome du naevus de Becker	64755	**42**	**42**
Syndrome du naevus épidermique	35125	**233**	**233**
Syndrome du naevus sébacé linéaire	2612	**214**	**213**
Syndrome du ptérygium antécubital	2987	**<10**	**<10**
Syndrome du QT court familial	51083	**64**	**64**
Syndrome du QT long familial*	768	**2181**	**2141**
Syndrome du rythme différent de 24h	73267	**<10**	**<10**
Syndrome du sinus silencieux	71276	**<10**	**<10**
Syndrome du tératome croissant	314613	**<10**	**<10**
Syndrome d'Ulbright-Hodes	3404	**<10**	**<10**
Syndrome d'Urban-Rogers-Meyer	3409	**<10**	**<10**
Syndrome d'Usher	886	**1490**	**1476**
Syndrome d'utérus double-hémivagin-agénésie rénale	3411	**110**	**110**
Syndrome dysequilibrium	1766	**106**	**104**
Syndrome EAST	199343	**14**	**14**
Syndrome EDICT	293936	**161**	**161**
Syndrome EEC	1896	**146**	**144**
Syndrome EEM	1897	**<10**	**<10**
Syndrome épileptique par infection fébrile	163703	**96**	**92**
Syndrome épiphyses ponctuées-hyperplasie ostéoclastique	1952	**<10**	**<10**
Syndrome EVEN-plus	496751	**<10**	**<10**
Syndrome extrapyramidal-déficience intellectuelle-épilepsie	468620	**<10**	**<10**
Syndrome facio-cardio-rénal	1973	**<10**	**<10**
Syndrome faciodigitogénital autosomique récessif	1974	**18**	**18**
Syndrome familial auto-inflammatoire au froid associé à NLRC4	576349	**<10**	**<10**
Syndrome familial avec prédisposition aux cancers par mutations biallélliques de BRCA2	319462	**14**	**14**
Syndrome familial de dystrophie rétinienne progressive-colobome-cataracte congénitale	488197	**<10**	**<10**
Syndrome familial des naevus atypiques	404560	**128**	**125**
Syndrome FATCO	2492	**<10**	**<10**
Syndrome fémoro-facial	1988	**<10**	**<10**
Syndrome FG type 1	93932	**12**	**12**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome foetal des anticonvulsivants*	370068	**<10**	**<10**
Syndrome FOXG1	561854	**62**	**60**
Syndrome FOXP1	391372	**69**	**69**
Syndrome FRAXF	100974	**<10**	**<10**
Syndrome GAPO	2067	**<10**	**<10**
Syndrome gastro-cutané	2069	**<10**	**<10**
Syndrome génito-palato-cardiaque	2075	**<10**	**<10**
Syndrome génito-patellaire	85201	**<10**	**<10**
Syndrome GMS	2090	**<10**	**<10**
Syndrome GRACILE	53693	**<10**	**<10**
Syndrome H	168569	**20**	**20**
Syndrome HANAC	73229	**32**	**28**
Syndrome Hao-Fountain	643549	**12**	**12**
Syndrome HELLP	244242	**42**	**41**
Syndrome héméconvulsion-hémiplégie-épilepsie idiopathique	86908	**73**	**73**
Syndrome hémolytique et urémique atypique	2134	**745**	**674**
Syndrome hémolytique et urémique dû à une infection	544482	**1979**	**1941**
Syndrome hémolytique et urémique par déficit en DGKE	357008	**<10**	**<10**
Syndrome hémophagocytaire associé à une infection	158048	**<10**	**<10**
Syndrome héréditaire de calcification artérielle et articulaire	289601	**<10**	**<10**
Syndrome héréditaire de myopathie à corps d'inclusions-contractures articulaires-ophtalmoplégie	79091	**<10**	**<10**
Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire	145	**1102**	**990**
Syndrome hyperéosinophilique idiopathique	3260	**637**	**606**
Syndrome hyperéosinophilique primitif	314950	**132**	**122**
Syndrome hyperéosinophilique secondaire	314962	**161**	**151**
Syndrome hyperéosinophilique*	168956	**260**	**252**
Syndrome hyper-IgE autosomique dominant par déficit en STAT3	2314	**124**	**120**
Syndrome hyper-IgE*	331223	**21**	**20**
Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes	183663	**38**	**36**
Syndrome hyper-IgM sans susceptibilité aux infections opportunistes	183666	**13**	**13**
Syndrome hypertrophique de Kosaki	477831	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome hypoglycémique auto-immun	411593	**<10**	**<10**
Syndrome ICF	2268	**19**	**16**
Syndrome IMAGe	85173	**15**	**15**
Syndrome immuno-neurologique lié à l'X	2571	**<10**	**<10**
Syndrome infantile de fièvre récurrente-panniculite-dermatose	500062	**<10**	**<10**
Syndrome inflammatoire multisystémique chez l'enfant et l'adulte	598363	**311**	**311**
Syndrome inflammatoire/fièvre de longue durée inexpliquée	251332	**167**	**162**
Syndrome IRIDA	209981	**22**	**21**
Syndrome irido-cornéo-endothélial	64734	**13**	**13**
Syndrome IRVAN	209943	**<10**	**<10**
Syndrome isotrétinoïne	2305	**<10**	**<10**
Syndrome isotretinoïne-like	2306	**<10**	**<10**
Syndrome Jansen-de Vries	653767	**<10**	**<10**
Syndrome Kabuki	2322	**566**	**549**
Syndrome KBG	2332	**508**	**508**
Syndrome KID	477	**29**	**23**
Syndrome kinky hair acquis	37559	**<10**	**<10**
Syndrome L1	275543	**118**	**112**
Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital	2363	**41**	**41**
Syndrome laryngo-onycho-cutané	2407	**<10**	**<10**
Syndrome létal de Larsen-like	2371	**<10**	**<10**
Syndrome létal d'encéphalocèle occipital-dysplasie squelettique	293925	**<10**	**<10**
Syndrome létal d'hypoplasie ponto-cérébelleuse-hypotonie-insuffisance respiratoire	615954	**<10**	**<10**
Syndrome lié à l'X de microcéphalie-retard de croissance-prognathisme-cryptorchidie	435938	**<10**	**<10**
Syndrome LIG4	99812	**<10**	**<10**
Syndrome limb-mammary	69085	**<10**	**<10**
Syndrome LUMBAR	83628	**56**	**56**
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun	3261	**119**	**118**
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun dû à une haploinsuffisance de CTLA-4	436159	**44**	**44**
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun-infections virales récurrentes par déficit en CASP8	275517	**<10**	**<10**
Syndrome MAGIC	324972	**24**	**23**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome main-pied-utérus	2438	**<10**	**<10**
Syndrome malformatif d'Édimbourg	1895	**<10**	**<10**
Syndrome malin des neuroleptiques	94093	**<10**	**<10**
Syndrome marfanoïde type de Silva	2464	**<10**	**<10**
Syndrome marfanoïde-déficience intellectuelle autosomique récessif	2463	**30**	**30**
Syndrome Meckel-like associé à NPHP3	3032	**<10**	**<10**
Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie	60040	**159**	**157**
Syndrome mégavessie-méga-uretères	238637	**57**	**57**
Syndrome MEGDEL	352328	**<10**	**<10**
Syndrome mélanome-tumeur du système nerveux	252206	**<10**	**<10**
Syndrome MEND	401973	**<10**	**<10**
Syndrome métamérique artérioveineux spinal	53721	**28**	**27**
Syndrome micro	2510	**31**	**28**
Syndrome microgéodique des phalanges	352636	**<10**	**<10**
Syndrome MIRAGE	494433	**14**	**11**
Syndrome MMEP	3434	**<10**	**<10**
Syndrome MOMO	2563	**<10**	**<10**
Syndrome multisystémique de dysfonctionnement des muscles lisses	404463	**<10**	**<10**
Syndrome multisystémique lié à LAMA5	521450	**<10**	**<10**
Syndrome muscle-oeil-cerveau	588	**16**	**11**
Syndrome myasthénique congénital	590	**649**	**616**
Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	43393	**199**	**151**
Syndrome myélodysplasique associé à une anomalie chromosomique isolée del(5q)	86841	**<10**	**<10**
Syndrome myélodysplasique non-classifié	98827	**36**	**31**
Syndrome myélodysplasique*	52688	**81**	**65**
Syndrome myéloprolifératif transitoire	420611	**106**	**99**
Syndrome MYH9	182050	**263**	**259**
Syndrome nail-patella	2614	**445**	**440**
Syndrome NARP	644	**76**	**69**
Syndrome néonatal d'ichtyose-cholangite sclérosante	59303	**11**	**<10**
Syndrome néonatal létal de spasticité-encéphalopathie épileptique	435845	**<10**	**<10**
Syndrome néphrogénique d'antidiurèse inappropriée	93606	**24**	**24**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome néphrotique congénital type finlandais	839	**101**	**89**
Syndrome néphrotique corticorésistant d'origine génétique	656	**251**	**245**
Syndrome néphrotique corticorésistant idiopathique	567548	**340**	**338**
Syndrome néphrotique corticosensible idiopathique avec résistance secondaire aux stéroïdes	567546	**46**	**46**
Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec insuffisance surrénalienne	506334	**<10**	**<10**
Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec surdité neurosensorielle	280406	**<10**	**<10**
Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible	69061	**4369**	**4319**
Syndrome néphrotique idiopathique*	357502	**956**	**928**
Syndrome neurodégénératif associée à l'énoyl-CoA réductase mitochondriale	508093	**<10**	**<10**
Syndrome neurodégénératif dû au déficit de transport cérébral des folates	217382	**20**	**19**
Syndrome neurodégénératif sévère avec lipodystrophie	363400	**<10**	**<10**
Syndrome neuroectodermique de Johnson	2316	**<10**	**<10**
Syndrome neuro-facio-digito-rénal	2673	**<10**	**<10**
Syndrome neurologique associé à PRUNE1	544469	**<10**	**<10**
Syndrome NEVADA	370059	**<10**	**<10**
Syndrome NOCARH	619363	**<10**	**<10**
Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs	2701	**79**	**78**
Syndrome Noonan-like avec leucémie myélomonocytaire juvénile	363972	**25**	**25**
Syndrome oculo-auriculo-fronto-nasal	398156	**<10**	**<10**
Syndrome oculo-cérébral d'hypopigmentation, type Cross	2719	**<10**	**<10**
Syndrome oculo-cérébro-cutané	1647	**<10**	**<10**
Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman	2707	**<10**	**<10**
Syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe	534	**112**	**104**
Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire	2712	**43**	**43**
Syndrome oculo-ostéo-cutané	2713	**<10**	**<10**
Syndrome oculo-oto-dentaire	99806	**<10**	**<10**
Syndrome oculo-palato-cérébral	2714	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome oculo-rénal-cérébelleux sévère	2715	**<10**	**<10**
Syndrome oro-facio-digital type 1	2750	**65**	**64**
Syndrome oro-facio-digital type 2	2751	**<10**	**<10**
Syndrome oro-facio-digital type 4	2753	**<10**	**<10**
Syndrome oro-facio-digital type 5	2919	**<10**	**<10**
Syndrome orofaciodigital type 6	2754	**<10**	**<10**
Syndrome oro-facio-digital type 9	141007	**<10**	**<10**
Syndrome oro-facio-digital*	140997	**36**	**36**
Syndrome oto-dentaire	2791	**14**	**14**
Syndrome oto-facio-cervical	2792	**<10**	**<10**
Syndrome oto-palato-digital type 1	90650	**19**	**18**
Syndrome oto-palato-digital type 2	90652	**11**	**<10**
Syndrome PAGOD	991	**<10**	**<10**
Syndrome PAPA	69126	**15**	**15**
Syndrome paraplégie spastique-atrophie optique-neuropathie	320406	**<10**	**<10**
Syndrome paraplégie spastique-atrophie optique-neuropathie et apparentés*	431320	**<10**	**<10**
Syndrome PARC	2825	**<10**	**<10**
Syndrome parkinsonien-pyramidal	171695	**68**	**58**
Syndrome PASS	641385	**<10**	**<10**
Syndrome Patterson-Stevenson-Fontaine	2439	**<10**	**<10**
Syndrome PEHO	2836	**<10**	**<10**
Syndrome PEHO-like	99807	**<10**	**<10**
Syndrome PENS	313936	**<10**	**<10**
Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale	32960	**146**	**143**
Syndrome PFAPA	42642	**2347**	**2347**
Syndrome PHACE	42775	**168**	**168**
Syndrome plaquettaire du Québec	220436	**53**	**52**
Syndrome POEMS	2905	**191**	**166**
Syndrome polymalformatif létal type Boissel	210144	**14**	**12**
Syndrome post-poliomyélite	2942	**308**	**267**
Syndrome progéroïde cardio-cutané lié à LMNA	363618	**<10**	**<10**
Syndrome progéroïde type Petty	2963	**<10**	**<10**
Syndrome Proteus-like	2969	**<10**	**<10**
Syndrome prune belly	2970	**88**	**84**
Syndrome pseudo-Huntington*	158266	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome pseudoxanthome élastique-like avec rétinite pigmentaire	436274	**<10**	**<10**
Syndrome RAPADILINO	3021	**<10**	**<10**
Syndrome Ravine	99852	**62**	**30**
Syndrome rectus abdominis	51890	**<10**	**<10**
Syndrome rein-colobome	1475	**187**	**183**
Syndrome respiratoire aigu sévère	140896	**26**	**23**
Syndrome respiratoire du Moyen-Orient	576074	**<10**	**<10**
Syndrome RHYNS	140976	**<10**	**<10**
Syndrome SAPHO	793	**321**	**320**
Syndrome SCALP	370052	**<10**	**<10**
Syndrome SERKAL	139466	**<10**	**<10**
Syndrome SHORT	3163	**25**	**25**
Syndrome spondylo-camptodactylie	3180	**<10**	**<10**
Syndrome Takenouchi-Kosaki	487796	**<10**	**<10**
Syndrome TARP	2886	**12**	**12**
Syndrome TEMPI	284227	**<10**	**<10**
Syndrome tétraplégie spastique-corps calleux fin-microcéphalie postnatale progressive	447997	**<10**	**<10**
Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile	93256	**107**	**102**
Syndrome tricho-dentaire	3351	**<10**	**<10**
Syndrome tricho-dento-osseux	3352	**11**	**11**
Syndrome tricho-rétino-dento-digital	1264	**<10**	**<10**
Syndrome trichorhinophalangien type 1	77258	**76**	**76**
Syndrome trichorhinophalangien type 2	502	**32**	**32**
Syndrome tricho-rhino-phalangien*	324764	**73**	**73**
Syndrome triple A	869	**105**	**101**
Syndrome trophique trigéminal	664901	**<10**	**<10**
Syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN*	306498	**62**	**62**
Syndrome urofacial	2704	**17**	**17**
Syndrome vélo-facio-squelettique	3424	**<10**	**<10**
Syndrome VEXAS	596753	**272**	**222**
Syndrome WAGR	893	**69**	**61**
Syndrome WHIM	51636	**15**	**14**
Syngnathie congénitale isolée	141214	**<10**	**<10**
Synostose huméro-cubitale isolée	94056	**<10**	**<10**
Synostose huméro-radiale isolée	3265	**23**	**23**
Synostose huméro-radio-cubitale isolée	3266	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Synostose radio-ulnaire isolée	3269	**38**	**38**
Synostose spondylo-carpo-tarsienne	3275	**27**	**27**
Syphilis congénitale	499009	**<10**	**<10**
Syringocystadénome papillifère	840	**<10**	**<10**
Syringomyélie primaire	99856	**672**	**660**
Syringomyélie secondaire	99857	**373**	**339**
Syringomyélie*	3280	**420**	**406**
Tachyarythmie atriale et trouble de conduction cardiaque infra-Hisienne familiales	436242	**<10**	**<10**
Tachycardie atriale multifocale	3282	**16**	**15**
Tachycardie hisienne	3283	**21**	**21**
Tachycardie ventriculaire incessante du nouveau-né	45453	**<10**	**<10**
Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	3286	**414**	**401**
Télangiectasie essentielle généralisée	280774	**12**	**12**
Télangiectasie hémorragique héréditaire	774	**3949**	**3764**
Télangiectasie maculaire idiopathique type 1	353344	**12**	**12**
Télangiectasie maculaire idiopathique type 3	353351	**<10**	**<10**
Tératome extragonadique	883	**119**	**116**
Tératome malin de l'ovaire	398987	**26**	**26**
Tétralogie de Fallot	3303	**3251**	**3183**
Tétraplégie spastique congénitale héréditaire	210141	**24**	**22**
Tétrasomie 12p	884	**93**	**83**
Tétrasomie 18p	3307	**52**	**52**
Tétrasomie 21	96055	**<10**	**<10**
Tétrasomie 9p	3310	**23**	**22**
Tétrasomie X	9	**18**	**18**
Thrombasthénie de Glanzmann	849	**386**	**375**
Thrombocytémie essentielle	3318	**116**	**109**
Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale	3319	**21**	**20**
Thrombocytopénie auto-immune*	71203	**130**	**119**
Thrombocytopénie autosomique dominante avec défaut de sécrétion plaquettaire	466806	**16**	**16**
Thrombocytopénie avec anémie dysérythropoïétique congénitale	67044	**<10**	**<10**
Thrombocytopénie héréditaire avec myélofibrose à début précoce	480851	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Thrombocytopénie héréditaire avec plaquettes normales	268322	**92**	**90**
Thrombocytopénie type Paris-Trousseau	851	**<10**	**<10**
Thrombocytose familiale	71493	**19**	**18**
Thrombopénie familiale avec prédisposition à la leucémie aigüe myéloïde	71290	**145**	**145**
Thrombopénie immune	3002	**8747**	**8295**
Thrombopénie induite par l'héparine	3325	**16**	**15**
Thrombopénie materno-foetale et néonatale allo-immune	853	**34**	**34**
Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en antithrombine	82	**37**	**37**
Thrombophilie héréditaire rare*	217454	**15**	**15**
Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine C	745	**74**	**72**
Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine S	743	**45**	**44**
Thrombose isolée de la veine mésentérique	583861	**31**	**24**
Thrombose isolée de la veine splénique	583856	**<10**	**<10**
Thrombose néonatale des veines rénales	664912	**<10**	**<10**
Thrombose portale primitive	854	**4675**	**4056**
Thrombose veineuse cérébrale	329217	**659**	**642**
Thymome	99867	**72**	**59**
TMEM165-CDG	314667	**<10**	**<10**
TMEM199-CDG	466703	**<10**	**<10**
Torticolis paroxystique bénin de l'enfant	71518	**21**	**21**
Tortuosité artériolaire rétinienne familiale isolée	75326	**12**	**12**
Toxicité au méthotrexate	565782	**<10**	**<10**
Toxocarose	3343	**17**	**17**
Toxoplasmose congénitale	858	**43**	**40**
Trachéobronchopathie chondro-ostéoplastique	3348	**16**	**14**
Trachéomalacie congénitale	95430	**339**	**338**
Trachyonychie idiopathique	79153	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Transposition congénitalement corrigée des gros vaisseaux	216694	**944**	**919**
Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux	860	**1897**	**1857**
Transposition pénoscrotale	2842	**<10**	**<10**
Tremblement orthostatique primaire	238606	**111**	**109**
Triade de Carney	139411	**<10**	**<10**
Trichinellose	863	**<10**	**<10**
Trichofolliculome	864	**<10**	**<10**
Trichomégalie isolée familiale	411788	**<10**	**<10**
Trichothiodystrophie	33364	**55**	**49**
Triméthylaminurie sévère primaire	468726	**<10**	**<10**
Triploïdie	3376	**21**	**18**
Trisomie 1 en mosaïque	1692	**<10**	**<10**
Trisomie 10p	171929	**<10**	**<10**
Trisomie 12 en mosaïque	1698	**16**	**14**
Trisomie 12p	1699	**33**	**32**
Trisomie 13	3378	**157**	**74**
Trisomie 14 en mosaïque	1703	**22**	**22**
Trisomie 15 en mosaïque	1706	**13**	**13**
Trisomie 16 en mosaïque	1708	**23**	**22**
Trisomie 17p	261290	**<10**	**<10**
Trisomie 18	3380	**231**	**109**
Trisomie 18p	1715	**19**	**17**
Trisomie 1q	261344	**28**	**27**
Trisomie 2 en mosaïque	1723	**<10**	**<10**
Trisomie 20 en mosaïque	1724	**21**	**19**
Trisomie 20p	261318	**12**	**12**
Trisomie 21	870	**6162**	**5913**
Trisomie 22 en mosaïque	96068	**19**	**18**
Trisomie 4p	1738	**23**	**21**
Trisomie 5 en mosaïque	96060	**<10**	**<10**
Trisomie 5p	1742	**19**	**19**
Trisomie 7 en mosaïque	1747	**<10**	**<10**
Trisomie 8 en mosaïque	96061	**46**	**42**
Trisomie 8p	264450	**23**	**23**
Trisomie 8q	1752	**18**	**18**
Trisomie 9 en mosaïque	99776	**42**	**36**
Trisomie 9p	236	**61**	**58**
Trisomie X	3375	**551**	**543**
Tritanopie	88629	**<10**	**<10**
Tronc artériel commun	3384	**314**	**287**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Trouble du déficit en CDKL5	505652	**70**	**67**
Trouble du spectre de l'autisme par déficit en AUTS2	352490	**40**	**40**
Trouble familial progressif de la conduction cardiaque	871	**232**	**225**
Trouble neurologique du développement associé à CTCF	363611	**13**	**13**
Trouble neurologique du développement associé à PLAA	521426	**<10**	**<10**
Trouble neurologique du développement associé à RERE	494344	**<10**	**<10**
Trouble neurologique du développement sévère avec troubles de l'alimentation-mouvements stéréotypés des mains-cataracte bilatérale	500545	**<10**	**<10**
Trouble neurologique du développement-déficience intellectuelle associée à TELO2	488642	**<10**	**<10**
Trouble neurologique létal infantile avec cataracte et atteinte cardiaque associé à ITPA	457375	**<10**	**<10**
Trouble spécifique des apprentissages*	211047	**2045**	**2037**
Troubles hémorragiques par anomalie du récepteur P2Y12	36355	**45**	**45**
Troubles hémorragiques par déficit de synthèse de la thromboxane	220443	**18**	**18**
Troubles hémorragiques par déficit en CalDAG-GEFI	420566	**<10**	**<10**
Troubles hémorragiques par déficit en récepteur du collagène	73271	**15**	**14**
Trypanosomiase africaine	3385	**<10**	**<10**
Tuberculose du système nerveux central	641396	**<10**	**<10**
Tuberculose multifocale	645854	**<10**	**<10**
Tuberculose ostéo-articulaire primaire	645822	**<10**	**<10**
Tuberculose pulmonaire primaire	645814	**57**	**57**
Tuberculose*	3389	**267**	**267**
Tubulopathie rénale Gitelman-like due à une mutation de l'ADN mitochondrial	620371	**<10**	**<10**
Tularémie	3392	**<10**	**<10**
Tumeur bénigne des trompes	180237	**<10**	**<10**
Tumeur cardiaque primaire de l'enfant	875	**20**	**18**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Tumeur des cellules épithélioïdes périvasculaires	595133	**<10**	**<10**
Tumeur des plexus choroïdes*	251896	**<10**	**<10**
Tumeur desmoïde	873	**24**	**24**
Tumeur desmoplastique à petites cellules	83469	**<10**	**<10**
Tumeur du sac vitellin	876	**<10**	**<10**
Tumeur du site d'implantation	99928	**<10**	**<10**
Tumeur embryonnaire du système nerveux central*	251870	**<10**	**<10**
Tumeur épendymaire*	301	**<10**	**<10**
Tumeur épithéliale bénigne des glandes salivaires	276148	**<10**	**<10**
Tumeur épithéliale maligne des glandes salivaires	276145	**<10**	**<10**
Tumeur fibreuse solitaire	2126	**<10**	**<10**
Tumeur germinale maligne du col de l'utérus	213837	**<10**	**<10**
Tumeur germinale maligne du vagin	206489	**<10**	**<10**
Tumeur germinale maligne mixte	180234	**<10**	**<10**
Tumeur germinale maligne non dysgerminomateuse de l'ovaire	206538	**<10**	**<10**
Tumeur germinale non séminomateuse des testicules	363494	**<10**	**<10**
Tumeur gliale du tissu neuroépithélial d'origine inconnue*	251668	**<10**	**<10**
Tumeur gliale*	182067	**43**	**38**
Tumeur glioneuronale formant des rosettes	251975	**<10**	**<10**
Tumeur glioneuronale papillaire	251962	**<10**	**<10**
Tumeur glomique	391651	**<10**	**<10**
Tumeur maligne à cellules stéroïdiennes de l'ovaire sans autre précision	99917	**<10**	**<10**
Tumeur maligne de la granulosa de l'ovaire	99915	**21**	**21**
Tumeur maligne de Sertoli-Leydig de l'ovaire	99916	**18**	**17**
Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques	3148	**15**	**14**
Tumeur myélodysplasique avec augmentation des blastes	86839	**<10**	**<10**
Tumeur myélodysplasique avec faible nombre de blastes	98826	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Tumeur myéloïde/lymphoïde associée à un réarrangement de FGFR1	168953	**<10**	**<10**
Tumeur myéloïde/lymphoïde associée à un réarrangement de JAK2	589542	**<10**	**<10**
Tumeur myofibroblastique inflammatoire	178342	**18**	**18**
Tumeur neuroectodermique primitive du col de l'utérus	213812	**<10**	**<10**
Tumeur neuroectodermique primitive périphérique	370348	**<10**	**<10**
Tumeur neuroendocrine bronchique	97287	**57**	**47**
Tumeur neuroendocrine de la vésicule biliaire	100086	**<10**	**<10**
Tumeur neuroendocrine de l'estomac	100075	**<10**	**<10**
Tumeur neuroendocrine de l'iléon	100078	**<10**	**<10**
Tumeur neuroendocrine de l'intestin grêle héréditaire	456333	**<10**	**<10**
Tumeur neuroendocrine de l'oreille moyenne	100084	**<10**	**<10**
Tumeur neuroendocrine du côlon	100080	**<10**	**<10**
Tumeur neuroendocrine du larynx	100083	**<10**	**<10**
Tumeur neuroendocrine non fonctionnelle du pancréas	506075	**<10**	**<10**
Tumeur neuroendocrine thymique	97289	**<10**	**<10**
Tumeur neuroépithéliale dysembryoplasique	251946	**313**	**310**
Tumeur neuronale*	251924	**<10**	**<10**
Tumeur odontogéne kératokystique	447777	**<10**	**<10**
Tumeur oligodendrogliale*	46484	**<10**	**<10**
Tumeur osseuse à cellules géantes	363976	**<10**	**<10**
Tumeur phyllode du sein	180261	**17**	**17**
Tumeur pinéale du tissu neuroépithélial*	251905	**<10**	**<10**
Tumeur rhabdoïde	69077	**22**	**16**
Tumeur rhabdoïde tératoïde atypique	99966	**<10**	**<10**
Tumeur stromale gastro-intestinale	44890	**<10**	**<10**
Tumeur ténosynoviale à cellules géantes	66627	**19**	**19**
Tumeur testiculaire des cordons sexuels et du stroma	363489	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Tumeur testiculaire germinale séminomateuse	842	**<10**	**<10**
Tunnel aorto-ventriculaire	3400	**<10**	**<10**
Tyrosinémie type 1	882	**161**	**155**
Tyrosinémie type 2	28378	**12**	**12**
Tyrosinémie type 3	69723	**<10**	**<10**
Ulcère de Mooren	519408	**19**	**17**
Ulérythème ophryogène	3406	**<10**	**<10**
Urticaire familiale au froid	47045	**41**	**41**
Urticaire vibratoire	493342	**<10**	**<10**
Uterus bicorne unicervical	180114	**<10**	**<10**
Utérus bicorne*	180134	**53**	**53**
Utérus cloisonné subtotal	180129	**<10**	**<10**
Utérus cloisonné total	180126	**23**	**23**
Utérus cloisonné*	180122	**33**	**33**
Utérus didelphe	180086	**90**	**89**
Utérus pseudo-unicorne	180079	**<10**	**<10**
Uterus unicorne vrai	180074	**<10**	**<10**
Uvéite antérieure infectieuse	279922	**201**	**198**
Uvéite intermédiaire	279914	**671**	**668**
Uvéite paranéoplasique	279928	**<10**	**<10**
Uvéite postérieure idiopathique	280917	**551**	**544**
Uvéite postérieure infectieuse	279919	**205**	**195**
Vagin cloisonné	180154	**40**	**40**
Valve aortique quadricuspide	542568	**<10**	**<10**
Valve de l'urètre antérieur	435372	**20**	**20**
Valve de l'urètre postérieur	93110	**1902**	**1883**
Variant de l'ataxie-télangiectasie	370109	**<10**	**<10**
Variant du xeroderma pigmentosum	90342	**11**	**<10**
Variant paraparétique du syndrome de Guillain-Barré	231445	**16**	**14**
Variant pharyngo-cervico-brachial du syndrome de Guillain-Barré	231426	**<10**	**<10**
Vascularite à immunoglobulines A	761	**3106**	**3048**
Vascularite associée aux anticorps antineutrophiles cytoplasmiques*	156152	**972**	**838**
Vascularite cryoglobulinémique	91138	**760**	**691**
Vascularite des petits vaisseaux cutanés	889	**155**	**147**
Vascularite des vaisseaux de gros calibre*	156140	**56**	**54**
Vascularite des vaisseaux de moyen calibre*	156143	**34**	**32**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Vascularite des vaisseaux de petit calibre*	156146	**61**	**52**
Vascularite induite par les médicaments	251325	**18**	**16**
Vascularite non classifiée	251328	**580**	**534**
Vascularite post-infectieuse	48435	**57**	**57**
Vascularite urticarienne hypocomplémentémique	36412	**130**	**127**
Vasculopathie cutanée collagène	280779	**<10**	**<10**
Vasculopathie de Fowler	221126	**<10**	**<10**
Vasculopathie de l'enfant associée à STING	425120	**17**	**14**
Vasculopathie livédoïde	542643	**24**	**23**
Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	247691	**<10**	**<10**
Ventricule droit à double issue	3426	**623**	**586**
Ventricule gauche à double issue	3427	**47**	**43**
Vestibulopathie bilatérale idiopathique	171684	**87**	**87**
VIPome	97282	**<10**	**<10**
Vitréo-rétino-choroïdopathie autosomique dominante	3086	**16**	**16**
Vitréorétinopathie exsudative familiale	891	**163**	**163**
Vitréorétinopathie inflammatoire néovasculaire autosomique dominante	329211	**<10**	**<10**
Xanthinurie héréditaire	3467	**12**	**12**
Xanthoastrocytome pléomorphe	251607	**<10**	**<10**
Xanthogranulome juvénile	158000	**65**	**65**
Xanthogranulome nécrobiotique	158011	**17**	**17**
Xanthomatose cérébrotendineuse	909	**70**	**65**
Xanthome disséminé	158003	**<10**	**<10**
Xeroderma pigmentosum	910	**139**	**127**
XMEN	317476	**<10**	**<10**
Zygomycose	73263	**<10**	**<10**

BNDMR
Banque Nationale de Données
Maladies Rares

NOMBRE DE CAS PAR MALADIE RARE OBSOLÈTE RECENSÉS DANS LA BNDMR

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Absence congénitale bilatérale de la jambe et du pied	295099	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale de la cuisse et de la jambe avec pied conservé	295089	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale de la jambe et du pied	295097	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale de l'avant-bras et de la main	295093	**108**	**108**
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale du bras et de l'avant-bras avec main conservée	295085	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale bilatérale des doigts à l'exception du pouce	295114	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale bilatérale du pouce	295112	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale des doigts à l'exception du pouce	294990	**11**	**11**
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale unilatérale du pouce	295110	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Achalasie oesophagienne familiale	99723	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Achalasie sporadique	99722	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Acheirie bilatérale	295103	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Acheirie unilatérale	295101	**40**	**40**
OBSOLETE : Acro-céphalo-syndactylie*	946	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Acrodysostose avec résistance aux multiples hormones	280651	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Acrogigantisme lié à l'X dû à une microduplication Xq26	448372	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Adactylie bilatérale du pied	295118	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Adactylie de la main*	294931	**71**	**71**
OBSOLETE : Adactylie du pied	435623	**17**	**16**
OBSOLETE : Adactylie unilatérale du pied	295116	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Adénome parathyroïdien familial	99877	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Agénésie/hypoplasie bilatérale du fémur	295067	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Agénésie/hypoplasie unilatérale de l'humérus	295061	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Agénésie/hypoplasie unilatérale du fémur	295065	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Amélie bilatérale des membres inférieurs	295059	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Amélie bilatérale des membres supérieurs	295055	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Amélie unilatérale des membres supérieurs	295053	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Amputation congénitale des membres supérieurs	93937	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Anémie arégénérative	101096	**38**	**37**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Anémie hémolytique par déficit en glycéraldehyde-3-phosphate déshydrogenase	248305	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Angio-oedème vibratoire	493348	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Anomalie de naissance ou de trajet de l'artère coronaire*	95493	**72**	**71**
OBSOLETE : Anomalie de von Hippel	98941	**21**	**20**
OBSOLETE : Anomalie fonctionnelle des plaquettes associée à l'insuffisance rénale	99146	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Anomalie réductionnelle terminale*	294929	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Aplasie cutanée congénitale des membres autosomique récessive	1115	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Aplasie/hypoplasie unilatérale de la rotule	295038	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Apodie unilatérale	295105	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire avec anticorps anti-noyaux	247839	**309**	**307**
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire sans anticorps anti-noyaux	247846	**83**	**83**
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique sans facteur rhumatoïde avec anticorps anti-nucléaire	247854	**69**	**69**
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique sans facteur rhumatoïde sans anticorps anti-nucléaire	247861	**36**	**36**
OBSOLETE : Arthrogrypose par dystrophie musculaire	1155	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Atrophie optique autosomique dominante et surdité tardive	255117	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Atrophie optique autosomique récessive type OPA6	99012	**13**	**13**
OBSOLETE : Basalopathie*	93550	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Blépharospasme essentiel bénin	93955	**112**	**110**
OBSOLETE : Bloc sino-auriculaire familial	1260	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Brachydactylie des doigts	294996	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Brachydactylie des doigts, bilatérale	295130	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Brachydactylie des doigts, unilatérale	295128	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Brachydactylie des orteils	294998	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Brachydactylie des orteils, unilatérale	295132	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Brachydactylie*	294937	**114**	**112**
OBSOLETE : Canal atrioventriculaire complet-anomalies obstructives du coeur gauche	99066	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Cancer de l'ovaire, forme familiale*	213517	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Carcinome épidermoïde de la tête et du cou	67037	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Cardiomyopathie hypertrophique due à un entraînement athlétique intensif	217601	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale de transmission maternelle	255225	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Cataracte congénitale de Volkmann	98983	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Cataracte corticale de l'enfant autosomique dominante	306561	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Célosomie supérieure	93942	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Céroïde-lipofuscinose neuronale congénitale	168486	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Céroïde-lipofuscinose neuronale de l'adulte	79262	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile	79263	**22**	**14**
OBSOLETE : Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive	168491	**24**	**13**
OBSOLETE : Céroïde-lipofuscinose neuronale juvénile	79264	**35**	**26**
OBSOLETE : Chémodectome non sécrétant	101106	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Chondrocalcinose articulaire familiale type 1	99781	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Chondrodysplasie métaphysaire non-classifiée	90345	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Chondromalacie patellaire familiale	1428	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Choristome	91353	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Coarctation de l'aorte autosomique dominante	1455	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Coeur univentriculaire à valve auriculoventriculaire unique	99069	**17**	**16**
OBSOLETE : Colite lymphocytaire	65279	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Colobome oculaire*	194	**32**	**32**
OBSOLETE : Communication interventriculaire unique	99097	**13**	**11**
OBSOLETE : Communications interventriculaires multiples	99096	**12**	**12**
OBSOLETE : Coronaire interaorto-pulmonaire	99086	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Coronaire intramyo-cardique	99085	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Crâne en trèfle isolé	2343	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Déficience intellec-tuelle liée à l'X type Raynaud	3061	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec intolérance à l'amidon	306436	**25**	**25**
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec intolé-rance à l'amidon et au lactose	306474	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec tolérance minime à l'amidon	306446	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase sans intolérance à l'amidon	306462	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase sans intolérance au saccharose	306486	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Déficit en 3-hydroxya-cyl-CoA déshydrogénase des acides gras à cha”ne courte	35123	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Déficit en 3-phosphog-lycerate déshydrogénase*	422519	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Déficit en alpha-1 antichymotrypsine	93594	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Déficit en phosphoé-nolpyruvate carboxykinase type 2	79317	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable dé à un défaut intrins que des cellules B	77303	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable dé à un défaut intrins que des cellules T	99831	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable dé au déficit en TNFR	183672	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable sans anomalie génétique connue	231205	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Déficit sélectif en IgA lié au g ne TACI	99974	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Déformation de Madelung	35688	**26**	**26**
OBSOLETE : Déformation de Madelung bilatérale	295223	**13**	**13**
OBSOLETE : Dégénérescence corticobasale	278	**68**	**44**
OBSOLETE : Délétion 20p	1611	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Délétion 4q	1625	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Diabète insipide post-traumatique	95625	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Dilatation ou anévrisme congénital de l'aorte ascendante	95484	**132**	**129**
OBSOLETE : Diplégie spastique infantile	1680	**63**	**62**
OBSOLETE : Douleur chronique nécessitant une analgésie intras-pinale	95426	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Duplication 4q	1739	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Duplication digestive	238	**20**	**20**
OBSOLETE : Dyskinésie ciliaire secondaire	91365	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Dyskinésie laryngée	93961	**15**	**14**
OBSOLETE : Dysostose périphé-rique	1795	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Dysplasie épimétaphy-saire autosomique dominante	1819	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Dysplasie épiphysaire localisée	1823	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Dysplasie micronodu-laire pigmentée des surrénales	189439	**19**	**19**
OBSOLETE : Dysplasie oculo-cé-rébrale	2705	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Dysplasie spondy-lo-épimétaphysaire avec hyper-laxité ligamentaire	93359	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Dysplasie valvulaire congénitale	1864	**17**	**17**
OBSOLETE : Dystonie cervicale	93962	**108**	**103**
OBSOLETE : Dystonie des membres	93957	**42**	**41**
OBSOLETE : Dystonie du tronc	93956	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Dystonie focale autosomique dominante, type DYT7	93963	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Dystrophie musculaire scapulo-péronière tardive associée à MYH7	437572	**33**	**33**
OBSOLETE : Encéphalite limbique aiguë non-herpétique	163924	**42**	**40**
OBSOLETE : Encéphalite limbique avec anticorps anti-LGI1	163908	**76**	**71**
OBSOLETE : Encéphalite limbique avec anticorps caspr2	276402	**11**	**<10**
OBSOLETE : Encéphalite limbique paranéoplasique classique	163898	**38**	**30**
OBSOLETE : Encéphalite limbique paranéoplasique*	163895	**15**	**12**
OBSOLETE : Encéphalite limbique*	163892	**184**	**170**
OBSOLETE : Encéphalopathie épileptique infantile précoce sans 'suppression-burst'	369894	**12**	**11**
OBSOLETE : Entéropathie auto-immune de type 2	103916	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Ependymome de bas grade	251633	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive centripète	89841	**58**	**41**
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type non-Herlitz	89840	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple basale*	158665	**34**	**33**
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple superficielle	89839	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple suprabasale*	158661	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Epilepsie généralisée et crises praxis-induites	99649	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Epilepsie-déficience intellectuelle dominante liée à l'X	93951	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Erythromélalgie	1956	**44**	**44**
OBSOLETE : Fibroélastome papillaire du coeur	208600	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Glomérulonéphrite rapidement progressive	280569	**55**	**54**
OBSOLETE : Glycogénose par déficit en maltase acide à début juvénile	308573	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Glycogénose par déficit en maltase acide de l'adulte	308604	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Granulome éosinophile des os	99871	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hémangiome capillaire familiale	91415	**26**	**25**
OBSOLETE : Hémangiome hépatique congénital	238691	**31**	**31**
OBSOLETE : Hémangiome infantile géant	210592	**47**	**47**
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale de la fibula	295083	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale de l'ulna	295073	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale du radius	295071	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale du tibia	295079	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale de la fibula	295081	**14**	**14**
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale de l'ulna	295075	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale du radius	295069	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale du tibia	295077	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hémochromatose type 4	139491	**320**	**312**
OBSOLETE : Hémochromatose type 5	447792	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hémophilie acquise	73274	**316**	**218**
OBSOLETE : Herpès cutané idiopathique récidivant et délabrant	35061	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Histiocytose langerhansienne pulmonaire de l'adulte	99874	**36**	**33**
OBSOLETE : Hydronéphrose congénitale	2190	**1543**	**1531**
OBSOLETE : Hyperimmunisation anti-HLA	2194	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hyperlipidémie combinée*	79211	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hyperlipoprotéinémie type 5	70470	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Hyperphalangie bilatérale	295142	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hyperplasie primaire de la parathyroïde	99878	**68**	**66**
OBSOLETE : Hypersomnie idiopathique avec augmentation de la durée du sommeil	228315	**144**	**143**
OBSOLETE : Hypersomnie idiopathique sans augmentation de la durée du sommeil	228318	**95**	**94**
OBSOLETE : Hypertension artérielle par sténose de l'art re rénale secondaire à une vascularite	97599	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hypertriglycéridémie majeure rare*	181425	**11**	**11**
OBSOLETE : Hypertrophie musculaire liée à la myostatine	275534	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hypoaldostéronisme hyperréninémique familial type 1	99763	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hypoaldostéronisme hyperréninémique familial type 2	99764	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hypomagnésémie primaire d'origine génétique avec hypocalciurie*	306519	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hypomagnésémie primaire d'origine génétique avec normocalciurie*	306522	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hypomagnésémie primaire familiale avec normocalciurie et normocalcémie	34527	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hypomélanose d'Ito	435	**303**	**299**
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-chirurgical	95621	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-radique	95622	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-traumatique	95623	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hypoplasie pulmonaire congénitale unilatérale	2258	**11**	**11**
OBSOLETE : Hypoplasie surrénalienne congénitale de cause maternelle	95701	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Hypospadias familial	440	**275**	**274**
OBSOLETE : Hypothyroïdie périphérique*	226310	**22**	**22**
OBSOLETE : Incisive centrale maxillaire médiane unique	2286	**23**	**22**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Infection à Mycobacterium xenopi	314946	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Infertilité masculine idopathique rare	98345	**29**	**29**
OBSOLETE : Insuffisance aortique congénitale	95449	**25**	**25**
OBSOLETE : Kyste rétrocérébelleux	269200	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Laminopathie type Decaudain-Vigouroux	137871	**11**	**<10**
OBSOLETE : Leptomyélolipome	268838	**58**	**58**
OBSOLETE : Leucémie mastocytaire classique	158796	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Leucodystrophie de cause inconnue	84096	**114**	**103**
OBSOLETE : Lipome associé à une dysraphie neurospinale*	268832	**181**	**181**
OBSOLETE : Lupus érythémateux cutané aigu*	163528	**62**	**62**
OBSOLETE : Lupus érythémateux vésiculo-bulleux	46489	**13**	**12**
OBSOLETE : Lymphoedème précoce	77241	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Lymphoedème tardif	77242	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Main fendue	294992	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Main fendue, bilatéral	295122	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Main fendue, unilatéral	295120	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Mains et/ou pieds fendus*	294935	**11**	**11**
OBSOLETE : Maladie auto-immune associée au vitiligo	247871	**14**	**14**
OBSOLETE : Maladie de Behçet-like héréditaire de l'enfant	476102	**103**	**102**
OBSOLETE : Maladie de Castleman de l'enfant	93682	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Maladie de Castleman multicentrique	93686	**13**	**12**
OBSOLETE : Maladie de chevauchement du tissu conjonctif non classifiée	251316	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Maladie de Hand-Schüller-Christian	99873	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Maladie de Letterer-Siwe	99870	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Maladie de Tay-Sachs, variant B1	309239	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Maladie des brides amniotiques*	1034	**153**	**151**
OBSOLETE : Maladie des grains argyrophiles	97342	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Maladie des petits vaisseaux cérébraux, non liée à NOTCH3	77304	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Malformation anorectale isolée basse	171215	**1153**	**1131**
OBSOLETE : Malformation anorectale isolée haute	171201	**517**	**513**
OBSOLETE : Malformation anorectale isolée intermédiaire	171208	**134**	**131**
OBSOLETE : Malformation d'Arnold-Chiari type II	1136	**134**	**131**
OBSOLETE : Malformation lymphatique cervico-faciale	137923	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Malformation lymphatique circonscrite	217410	**13**	**13**
OBSOLETE : Méningite lymphomateuse	329998	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Méningite tuberculeuse	499004	**15**	**14**
OBSOLETE : Méthémoglobinémie héréditaire autosomique récessive type 2	139380	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Monosomie distale 20q	96152	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Monosomie non distale 7p	96136	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Myélite transverse aiguë secondaire	139420	**12**	**11**
OBSOLETE : Myokymie faciale isolée	221106	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Myopathie non dystrophique avec anomalie du collag ne 6*	206659	**76**	**74**
OBSOLETE : Nephropathie hyperuricémique juvénile familiale type 1	209886	**51**	**47**
OBSOLETE : Neuroépithéliome	2677	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Neurofibromatose segmentaire	79428	**92**	**91**
OBSOLETE : Neurofibromatose spinale	79429	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Neuropathie axonale infantile	2679	**39**	**37**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Neuropathie métabolique acquise	206616	**311**	**261**
OBSOLETE : Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire*	140450	**430**	**404**
OBSOLETE : Neuropathie toxique et/ou iatrog ne	206619	**206**	**169**
OBSOLETE : Névrite optique isolée avec anticorps anti-MOG	592888	**81**	**80**
OBSOLETE : Névrite optique isolée sans anticorps anti-MOG	592885	**41**	**40**
OBSOLETE : Ostéites aseptiques	57194	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Ostéochondrite des os du tarse/métatarse	2054	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Ostéomyélite multifocale chronique récurrente juvénile	2778	**105**	**105**
OBSOLETE : Oxycéphalie isolée	63440	**62**	**61**
OBSOLETE : Paragangliome sécrétant sporadique	276627	**24**	**23**
OBSOLETE : Paralysie du nerf trochléaire	99664	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Paraplégie spastique autosomique dominante type 9	100990	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Périartérite noueuse de l'enfant	93564	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Phéochromocytome sporadique	276624	**152**	**146**
OBSOLETE : Pied fendu	294994	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Pied fendu, bilatéral	295126	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Plagiocéphalie isolée	35098	**700**	**698**
OBSOLETE : Polyadénomatose mammaire	50920	**321**	**318**
OBSOLETE : Polydactylie centrale des orteils	295010	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Polydactylie d'un pouce biphalangé, unilatérale	295144	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Polydactylie d'un pouce triphalangé, bilatérale	295150	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Polydactylie postaxiale des doigts*	294942	**26**	**26**
OBSOLETE : Polydactylie postaxiale des orteils	295008	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Polydactylie postaxiale type B, bilatérale	295169	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Polydactylie postaxiale unilatérale des orteils	295179	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Polydactylie préaxiale bilatérale des orteils	295177	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Polydactylie préaxiale des doigts*	294939	**36**	**35**
OBSOLETE : Polydactylie préaxiale des orteils	295006	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Polyradiculonévrite avec gammopathie monoclonale IgG/IgA/IgM sans activité anti-corps connue	208981	**143**	**105**
OBSOLETE : Polysyndactylie bilatérale	295161	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Polysyndactylie unilatérale	295159	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Prédisposition héréditaire à la thrombocytémie essentielle	225968	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Prolapsus valvulaire tricuspide	95458	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Rash lupique macu-lo-papuleux	90287	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Rejet de greffe apr s transplantation du poumon	91128	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Résistance périphé-rique aux hormones thyroïdiennes	97927	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Schizophrénie à début précoce	96369	**160**	**157**
OBSOLETE : Sclérodermie systé-mique de l'enfant	93567	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Séminome spermato-cytaire métastatique	99866	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Séquence de disrup-tion vasculaire	3160	**<10**	**<10**
OBSOLETE : SLC5A6-CDG	521268	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Spina bifida kystique cervical	268762	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Spina bifida kystique complet	268748	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Spina bifida kystique lombo-sacré	268758	**18**	**18**
OBSOLETE : Spina bifida kystique thoracique supérieur	268770	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Spina bifida ouvert cervical	268392	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Spina bifida ouvert cervico-thoracique	268397	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Spina bifida ouvert complet	268377	**15**	**15**
OBSOLETE : Spina bifida ouvert lombo-sacré	268388	**24**	**23**
OBSOLETE : Spina bifida ouvert thoracique supérieur	268740	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Spina bifida ouvert thoraco-lombo-sacré	268384	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Symbrachydactylie de la main et du pied, unilatérale	295136	**12**	**12**
OBSOLETE : Syndrome Aymé-Gripp	477668	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome cérébroré-nodigital	1396	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome CINCA avec mutation de NLRP3	93365	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'ané-vrismes crâniens-anomalies multiples	1057	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'anomalie de Peters-cataracte	101033	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'anomalie des muscles de la ceinture scapu-laire-déficience intellectuelle	2580	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'anomalies auriculo-ophtalmologiques-fente labiale	71270	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'anomalies craniofaciales multiples-cardiopa-thie-retard de croissance	1088	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'asymétrie faciale-épilepsie temporale	1167	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'atrichie-retards mental et staturo-pondéral	1211	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'atro-phodermie folliculaire-carcinome basocellulaire	79459	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de Bartter anténatal	93604	**32**	**32**
OBSOLETE : Syndrome de Blaich-man	1250	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épican-thus inversus dû à une mutation ponctuelle	261572	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de bléphа-rophimosis-synostose radio-cu-bitale	1256	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Syndrome de cataracte-ichtyose	1376	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de colite épithélio-exfoliative-surdité	103912	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de craniosynostose-aplasie du péroné	1533	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de craniosynostose-cataracte	1530	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de Cushing indépendant de l'ACTH*	99893	**134**	**125**
OBSOLETE : Syndrome de Cushing*	553	**660**	**615**
OBSOLETE : Syndrome de dacryocystite-ostéopoecilie	1562	**11**	**11**
OBSOLETE : Syndrome de déficience intellectuelle récessive liée à l'X-macrocéphalie-dysfonction ciliaire	83648	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie-hyperlaxité	3043	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de déficience intellectuelle-hypotonie-hyperpigmentation	3050	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de déficience intellectuelle-microcéphalie-anomalies phalangiennes et faciales	3067	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de dents néonatales-pseudo-obstruction intestinale-persistance du canal artériel	1654	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de désorganisation embryonnaire	1664	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de duplication MECP2	85281	**12**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de dyschondrostéose-néphropathie	1765	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de dysostose spondylocostale-atrésie anale-malformation génito-urinaire	94095	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de dysostose spondylocostale-hypospadias-déficience intellectuelle	329252	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de dysplasie rénale autosomique dominante-sténose infundibulo-pelvienne	1849	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-hypertrophie musculaire-déficience intellectuelle sév re	329206	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de fibrose musculaire multifocale-vaisseaux obstrués	2033	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de fistule trachéo-oesophagienne-hypospadias	2042	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de Gougerot-Sjögren de l'enfant	93566	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de Hashimoto-Pritzker	99872	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de Leigh sporadique	255199	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de lissencéphalie-neuropathie axonale démyélinisante	101356	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de microcéphalie-épilepsie-retard de développement	228418	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de microcornée-corectopie-hypoplasie maculaire	2535	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de microphtalmie-cataracte	2543	**20**	**20**
OBSOLETE : Syndrome de myopathie-retard de croissance-déficience intellectuelle-hypospadias	2601	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de naevus épidermique-rachitisme vitamino-résistant	2694	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de nanisme hypophysaire-anomalies squelettiques	2626	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de nanisme ostéochondrodysplasique-surdité-rétinopathie pigmentaire	2653	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de polymicrogyrie-turricéphalie-hypogénitalisme	2925	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de Renier-Gabreels-Jasper	93975	**18**	**16**
OBSOLETE : Syndrome de retard de développement-surdité, type Hildebrand	163988	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Syndrome de Saka-ti-Nyhan	3128	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de Shy-Drager	98932	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de sténose congénitale des orifices piri-formes-holoprosencéphalie	162521	**31**	**31**
OBSOLETE : Syndrome de Theile	3313	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome de tibia et radius anormaux-ostéopénie-fractures	3331	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos avec déficit en fibronectine	75501	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 1	90309	**65**	**65**
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 2	90318	**35**	**35**
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 7A	99875	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 7B	99876	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'exophtalmie bénigne	71269	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'hirsutisme-dysplasie squelettique-déficience intellectuelle	2156	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'incurvation congénitale des os longs-petite taille-dolichomacrocéphalie-hypertélorisme oculaire	2292	**12**	**12**
OBSOLETE : Syndrome d'ophtalmoplégie-myalgie-agrégats tubulaires	2742	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'Opitz G/BBB autosomique dominant	306588	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'Opitz G/BBB lié à l'X	306597	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome d'ostéochondrodysplasie-hypertrichose	2765	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie C3	93575	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie de MCP/CD 46	93576	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur B	93578	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur H	93579	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur I	93580	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome lié à ATR-X*	263355	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome lymphoprolifératif*	238510	**14**	**13**
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible à lésions glomérulaires minimes	93207	**360**	**353**
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible avec hyalinose segmentaire focale	93206	**187**	**174**
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible avec prolifération mésangiale diffuse	93209	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant à lésions glomérulaires minimes	93216	**11**	**11**
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant avec hyalinose segmentaire focale	93213	**53**	**53**
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant avec sclérose mésangiale diffuse	93217	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant à lésions glomérulaires minimes	93221	**91**	**89**
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant avec hyalinose segmentaire focale	93218	**114**	**109**
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant avec prolifération mésangiale diffuse	93222	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant avec sclérose mésangiale diffuse	93220	**<10**	**<10**

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Syndrome oro-facio-digital type 10	2756	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome oto-palato-digital	669	**12**	**11**
OBSOLETE : Syndrome Pitt-Hopkins-like	221150	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome SAPHO de l'enfant	324989	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Syndrome tricho-oculo-dermo-vertebral	3354	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Synostose lambdoïde familiale	3267	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Synostose radio-ulnaire, bilatérale	295219	**15**	**15**
OBSOLETE : Synostose radio-ulnaire, unilatérale	295217	**12**	**12**
OBSOLETE : Trouble du comportement alimentaire acquis du nourrisson*	138118	**769**	**757**
OBSOLETE : Tumeur épithéliale de l'ovaire, à la limite de la malignité	206473	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Tumeur neurogène de la paupière	98593	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Variants rares de l'adénocarcinome du corps de l'utérus	213574	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation A	276249	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation B	276252	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation C	276255	**26**	**25**
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation D	276258	**<10**	**<10**
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation E	276261	**<10**	**<10**
OBSOLETE: Hypoplasie/aplasie isolée du nerf optique	137902	**34**	**34**

BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares