




BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares



Nombre de cas par maladie rare

recensés dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares
au 1^e Mai 2024



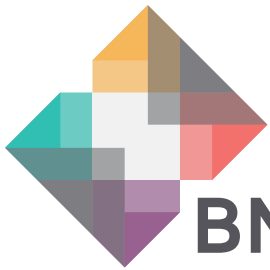
La Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) est un outil national d'épidémiologie et de santé publique. Elle est financée dans le cadre du 3^e Plan National Maladies Rares (PNMR3) par le Ministère des Solidarités et de la Santé. Sa mise en œuvre est assurée par l'AP-HP.

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 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.

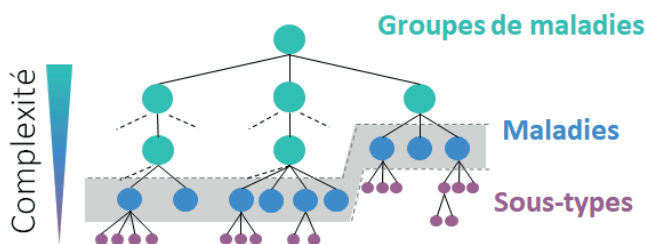


Figure 1 : Représentation des niveaux de classification dans la nomenclature Orphanet

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 2023.

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

- **Codes devenus obsolètes** : ces codes ont été retirés de la nomenclature Orphanet parce qu'il s'agit par exemple de codes attribués à une maladie qui n'était

pas bien définie, ou qui en possédait déjà un.

- **Maladies non rares en Europe** : l'évolution des données épidémiologiques montrant que ces maladies touchent finalement plus d'une personne sur 2000 en Europe, elle ne peuvent plus être considérées comme rares.

Source des données

Les données traitées ont été extraites de l'entrepôt de données de la BNDMR (base de données contenant l'ensemble des données nationales collectées dans le cadre du projet) du 01/05/2024 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'écartier 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.97](#))

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/identification-des-cas/>

<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
Abêtalipoprotéïnémie	14	39	39
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	18	18
Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	48	152	152
Absence congénitale de la jambe et du pied	294981	<10	<10
Absence congénitale de l'avant-bras et de la main	294979	87	86
Absence congénitale du bras et de l'avant-bras avec main conservée	294975	<10	<10
Absence de la carotide interne	981	<10	<10
Absence de l'artère pulmonaire	980	13	12
Absence du corps de l'utérus	180142	<10	<10
Absence/hypoplasie congénitale unilatérale des doigts à l'exception du pouce	973	68	68
Accident vasculaire cérébral ischémique de l'enfant	439175	451	450
Acéroléoplasminémie	48818	43	40
Achalasie oesophagienne idiopathique	930	104	103

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Acheirie	294983	<10	<10
Acheiropodie	931	<10	<10
Achiasma congénital	324353	<10	<10
Achondrogenèse	932	<10	<10
Achondroplasie	15	773	764
Achromatopsie	49382	326	325
Acidémie combinée malonique et méthylmalonique	289504	<10	<10
Acidémie glutarique type 3	35706	<10	<10
Acidémie isovalérique	33	105	98
Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie	26	197	182
Acidémie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase	308425	<10	<10
Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12	27	118	104
Acidémie méthylmalonique sans homocystinurie*	293355	55	48
Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12	28	66	63
Acidémie propionique	35	154	130
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



Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Acidose tubulaire rénale distale	18	336	336
Acidose tubulaire rénale primitive*	314822	17	17
Acidose tubulaire rénale proximale	47159	57	54
Acidurie 2-aminoadipique 2-oxoadipique	79154	<10	<10
Acidurie 2-hydroxyglutarique*	19	11	<10
Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique	20	32	31
Acidurie 3-hydroxyisobutyrique	939	<10	<10
Acidurie 3-méthylglutaconique type 1	67046	<10	<10
Acidurie 3-méthylglutaconique type 3	67047	12	11
Acidurie 3-méthylglutaconique type 4	67048	<10	<10
Acidurie 3-méthylglutaconique*	289902	<10	<10
Acidurie argininosuccinique	23	69	64
Acidurie D-2-hydroxyglutarique	79315	<10	<10
Acidurie D-glycérique	941	<10	<10
Acidurie formiminoglutamique	51208	<10	<10
Acidurie fumarique	24	13	11
Acidurie L-2-hydroxyglutarique	79314	26	25
Acidurie malonique	943	11	11
Acidurie méthylmalonique par déficit en récepteur de la transcobalamine	280183	<10	<10
Acidurie orotique héréditaire	30	<10	<10
Acrodermatite entéropathique	37	26	24
Acrodysostose	950	77	75
Acrogérie	2500	<10	<10
Acrogigantisme lié à l'X	300373	56	55
Acro-kérato-élastoïdose de Costa	38	37	37
Acrokératose verruciforme de Hopf	79151	<10	<10
Acromégalie	963	3266	3142
Acro-ostéolyse phalangienne idiopathique	444316	<10	<10
Acropigmentation réticulée de Kitamura	178307	<10	<10
Acroscaphodysplasie métaphysaire	1240	<10	<10
Actinomyose	457095	<10	<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	28	20
Adénocarcinome du col de l'utérus	213772	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Adénocarcinome endométrioïde de l'ovaire	454723	<10	<10
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	12	<10
Adénofibrome géant du sein	180267	77	77
Adénohypophysite	95512	511	452
Adénolipomatose symétrique à prédominance cervicale	2398	103	99
Adénomatose hépatique	566841	<10	<10
Adénome du pancréas	93292	<10	<10
Adénome gonadotrope fonctionnel	91348	1085	1019
Adénome hépatique	54272	87	84
Adénome hypophysaire fonctionnel*	314753	<10	<10
Adénome hypophysaire non fonctionnel	91349	5128	4919
Adénome hypophysaire*	99408	525	505
Adénome pituitaire isolé familial	314777	<10	<10
Adénome somatotrope*	96256	52	50
Adénome thyrotrope	91347	173	169
Adénosarcome du corps de l'utérus	213600	<10	<10
Adipose douloureuse	36397	21	19
Adrénoleucodystrophie liée à l'X	43	591	546
Adrénoleucodystrophie néonatale	44	16	12
Adrénomyodystrophie	977	<10	<10
Affection neurologique par déficit en aminoacylase 1	137754	<10	<10
Agammaglobulinémie isolée	229717	423	413
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	60	60
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	254	248
Agénésie isolée du corps calleux	200	683	678
Agénésie isolée du vermis cérébelleux	269203	<10	<10
Agénésie partielle du pancréas	2805	<10	<10
Agénésie pénienne	49	<10	<10
Agénésie pulmonaire	984	64	61
Agénésie rénale	411709	3029	2995

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Agénésie testiculaire	325124	194	194
Agénésie vaginale isolée partielle	96269	16	16
Agénésie/hypoplasie de l'humérus	294973	<10	<10
Agénésie/hypoplasie du fémur	1987	185	182
AICA-ribosidurie	250977	<10	<10
Alacrymie congénitale isolée	91416	14	14
Albinisme oculaire avec surdit� sensorielle tardive	1000	<10	<10
Albinisme oculaire r�cessif li� � l'X	54	146	145
Albinisme oculaire*	284804	205	205
Albinisme oculocutan� type 1	352731	211	211
Albinisme oculocutan� type 2	79432	153	153
Albinisme oculocutan� type 3	79433	13	13
Albinisme oculocutan� type 4	79435	31	30
Albinisme oculocutan� type 5	370091	<10	<10
Albinisme oculocutan� type 6	370097	<10	<10
Albinisme oculocutan�*	55	1101	1095
Alcaptonurie	56	113	109
ALG11-CDG	280071	<10	<10
ALG12-CDG	79324	<10	<10
ALG13-CDG	324422	<10	<10
ALG1-CDG	79327	12	11
ALG3-CDG	79321	<10	<10
ALG6-CDG	79320	<10	<10
ALG8-CDG	79325	<10	<10
ALG9-CDG	79328	<10	<10
Alop�cie frontale fibrosante	254492	<10	<10
Alpha-cristallinopathie*	98910	<10	<10
Alpha-dystroglycanopathie musculaire cong�nitale avec atteinte c�r�brale et oculaire*	352687	23	21
Alpha-mannosidose	61	67	67
Alpha-thalass�mie	846	457	452
Alpha-thalass�mie-d�ficiency intellectuelle li�e � l'X	847	55	51
Alv�olite allergique domestique	99907	442	394
Alv�olite allergique extrins�que*	31740	605	551
Amaurose cong�nitale de Leber	65	521	519
Am�lie autosomique r�cessive	1027	<10	<10
Am�lie des membres inf�rieurs	294969	<10	<10
Am�lie des membres sup�rieurs	294967	<10	<10
Am�lie*	294925	<10	<10
Am�loblastome	314419	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Am�logen�se imparfaite	88661	816	815
Amy�lie isol�e	268868	<10	<10
Amylose AA	85445	317	264
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	18	17
Amylose AH	442582	<10	<10
Amylose AL	85443	2464	1832
Amylose ATTR h�r�ditaire*	271861	1357	1185
Amylose ATTR wild type	330001	3102	2543
Amylose ATTRV122I	85451	351	319
Amylose ATTRV30M	85447	904	825
Amylose cutan�e familiale isol�e	353220	<10	<10
Amylose cutan�e nodulaire	137810	<10	<10
Amylose cutan�e primitive*	137807	<10	<10
Amylose h�r�ditaire avec atteinte r�nale primaire	85450	180	175
Amylose ITM2B	439254	13	12
Amylose syst�mique PrP	397606	<10	<10
Amyoplasie cong�nitale	488586	16	16
Amyotrophie bulbospinale de l'adulte*	206707	75	66
Amyotrophie bulbospinale de l'enfant*	206704	<10	<10
Amyotrophie monom�lique	65684	204	193
Amyotrophie n�vralgique	2901	776	762
Amyotrophie spinale associ�e � une malformation du syst�me nerveux central*	207012	<10	<10
Amyotrophie spinale avec d�tresse respiratoire type 1	98920	73	33
Amyotrophie spinale avec d�tresse respiratoire type 2	404521	33	30
Amyotrophie spinale b�nigne cong�nitale autosomique dominante	1216	<10	<10
Amyotrophie spinale distale type 3	139547	61	60
Amyotrophie spinale g�n�ralis�e*	206710	56	52
Amyotrophie spinale infantile li�e � l'X	1145	12	11
Amyotrophie spinale pr�natale avec fractures cong�nitales des os	486811	<10	<10
Amyotrophie spinale proximale	70	2361	1929
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'adulte	209335	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Amyotrophie spinale proximale auto-somique dominante de l'enfance	363447	41	41
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante*	211037	<10	<10
Amyotrophie spinale scapulopéronière	431255	18	18
Anadysplasie métaphysaire	1040	<10	<10
Anasarque foetoplacentaire	1041	32	20
Anémie arégénérative	101096	33	32
Anémie de Blackfan-Diamond	124	246	244
Anémie dysérythroïétique congénitale type I	98869	22	21
Anémie dysérythroïétique congénitale type II	98873	36	35
Anémie dysérythroïétique congénitale type III	98870	<10	<10
Anémie dysérythroïétique congénitale type IV	293825	<10	<10
Anémie dysérythroïétique congénitale*	85	16	15
Anémie dysérythroïétique liée à l'X avec plaquettes anormales et neutropénie	363727	<10	<10
Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps chauds	90033	397	360
Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps froids*	228312	50	46
Anémie hémolytique auto-immune induite par les médicaments	90037	<10	<10
Anémie hémolytique auto-immune mixte	90036	60	55
Anémie hémolytique auto-immune néonatale	398109	<10	<10
Anémie hémolytique auto-immune*	98375	934	849
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	135	130
Anémie mégaloblastique constitutionnelle avec neuropathie sévère	319651	<10	<10
Anémie mégaloblastique thiamine-dépendante	49827	<10	<10
Anémie microcytaire avec surcharge hépatique en fer	83642	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Anémie réfractaire	98826	<10	<10
Anémie réfractaire avec excès de blastes	86839	<10	<10
Anémie sidéroblastique autosomique récessive	260305	<10	<10
Anémie sidéroblastique autosomique récessive de l'adulte	255132	<10	<10
Anémie sidéroblastique idiopathique acquise	75564	11	<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	47	47
Anétodermie primitive	228272	35	35
Anévrisme congénital des artères coronaires	95491	13	13
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	12	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	624	619
Anévrisme familial de l'aorte abdominale	86	67	65
Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	91387	932	925
Anévrisme congénital ventriculaire gauche	1055	<10	<10
Anévrisme intracrânien sacculaire, forme familiale	231160	81	79
Angéite primaire du système nerveux central	140989	70	69
Angiofibrome nasopharyngé juvénile	289596	20	20
Angiolipomatose familiale	199279	<10	<10
Angioma serpiginosum	95429	22	22
Angiomatose cutanée et digestive	1059	99	99
Angiome en touffes	1063	44	44
Angiome laryngotrachéal	137935	47	47
Angio-oedème acquis avec déficit en C1Inh	528663	86	81

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Angio-oedème acquis*	91385	65	62
Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone	100057	787	766
Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal	528647	372	370
Angio-oedème héréditaire avec déficit en C1Inh	528623	979	974
Angio-oedème héréditaire*	91378	68	66
Angio-oedème*	658	432	431
Angiosarcome	263413	12	<10
Angiostrongylose	74	<10	<10
Anhidrose isolée généralisée avec glandes sudoripares normales	468666	<10	<10
Aniridie isolée	250923	516	511
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 supravulvaire mitral	99059	<10	<10
Anoctaminopathie distale	399096	52	50
Anodontie	99797	<10	<10
Anomalie congénitale de Gerbode	99095	<10	<10
Anomalie congénitale du retour veineux pulmonaire*	3090	120	117
Anomalie congénitale partielle du retour veineux pulmonaire	99124	274	271
Anomalie congénitale totale du retour veineux pulmonaire	99125	247	238
Anomalie d'Axenfeld	98978	48	46
Anomalie de la biogenèse du peroxy-some*	79189	25	17
Anomalie de la deuxième fente branchiale	141022	337	337
Anomalie de la première fente branchiale	141013	200	199
Anomalie de la quatrième fente branchiale	141037	94	93
Anomalie de la troisième fente branchiale	141030	20	20
Anomalie de l'appareil mitral subvalvulaire	101932	<10	<10
Anomalie de l'appareil sous-valvulaire mitral	99060	21	20

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Anomalie de naissance de l'artère coronaire droite à partir de l'aorte	541454	42	42
Anomalie de naissance de l'artère coronaire gauche à partir de l'aorte	541443	32	32
Anomalie de naissance d'une artère coronaire à partir de l'artère pulmonaire	541507	92	90
Anomalie de Neuhauser	99078	28	28
Anomalie de nombre des ostia coronaires	99089	<10	<10
Anomalie de Peters	708	212	209
Anomalie de position d'un ostium coronaire	99090	<10	<10
Anomalie de Rieger	91483	36	35
Anomalie de Sprengel	3181	32	32
Anomalie du développement du segment antérieur de l'oeil*	88632	17	17
Anomalie du développement sexuel 46,XX due aux androgènes d'origine maternelle endogène*	325093	<10	<10
Anomalie du développement sexuel 46,XX due aux androgènes d'origine maternelle exogène*	325099	<10	<10
Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase 3	752	29	29
Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase de type 2	753	56	56
Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit isolé en 17,20-lyase	90796	<10	<10
Anomalie du développement sexuel 46,XY-insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1	168558	<10	<10
Anomalie d'Uhl	3403	<10	<10
Anomalie fonctionnelle néonatale du tronc cérébral	137929	241	235
Anomalie mitochondriale non spécifiée*	254837	1713	1576
Anomalie ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX	2138	76	76
Anomalie papillaire morning glory	35737	80	79
Anomalie réductionnelle intercalaire des membres*	294927	<10	<10
Anomalie secondaire à une destruction cérébrale*	269190	<10	<10
Anomalie testiculaire du développement sexuel 46,XX	393	62	62
Anomalies de la thrombomoduline	3324	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Anomalies du péricarde et du diaphragme	2847	13	12
Anomalies ovotesticulaires du développement sexuel 46,XY	325345	50	50
Anonychie congénitale isolée	79143	<10	<10
Anorchidie congénitale isolée	983	175	175
Anorexie mentale de l'enfant	525738	541	540
Anosmie congénitale isolée	88620	11	11
Anotie	93976	37	37
Aorte cervicale	99079	<10	<10
Aorte encerclee	99075	42	42
Aphakie primaire congénitale	83461	<10	<10
Aphasie primaire progressive logopédique	250831	78	76
Aphasie primaire progressive non fluente	100070	321	296
Aphasie primaire progressive*	95432	56	51
Aplasia cutis congenita	1114	77	76
Aplasia bilatérale partielle des canaux de Müller*	180068	<10	<10
Aplasia des glandes salivaires et lacrymales	86815	<10	<10
Aplasia des muscles extenseurs des doigts et pouce-polyneuropathie	2926	<10	<10
Aplasia et myélodysplasie autosomiques dominantes	314399	<10	<10
Aplasia médullaire idiopathique	88	951	894
Aplasia médullaire isolée héréditaire	397692	39	37
Aplasia müllérienne et hyperandrogénie	247768	<10	<10
Aplasia müllérienne*	73217	<10	<10
Aplasia pure des globules rouges	98872	<10	<10
Aplasia unilatérale des canaux de Müller*	180071	<10	<10
Aplasia/hypoplasia de la rotule	86789	<10	<10
Aplasia/hypoplasia du conduit auditif externe	141074	1411	1404
Apnée du prématuré	99981	<10	<10
Apnée infantile	70590	2018	1992
Apodie	294986	<10	<10
Apoplexie hypophysaire	95613	510	491
Apraxie oculomotrice type Cogan	1125	56	56
Apraxie primaire progressive de la parole	314566	<10	<10
Arachnodactylie congénitale avec contractures	115	99	99

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Arachnoïdite	137817	<10	<10
Arc aortique droit	99081	93	93
Argininémie	90	33	29
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	13	13
Artère pulmonaire naissant du canal artériel	99049	<10	<10
Artériopathie cérébrale autosomique dominant-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie	136	668	631
Artériopathie cérébrale autosomique récessive-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie	199354	<10	<10
Artérite à cellules géantes	397	4770	4578
Artérite de Takayasu	3287	785	768
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	462	461
Arthrite juvénile idiopathique associée aux enthésopathies	85438	2726	2722
Arthrite juvénile idiopathique indéterminée	91140	749	746
Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire	85410	4372	4366
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire avec facteur rhumatoïde	85435	536	522
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire sans facteur rhumatoïde	85408	1175	1169
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire*	404580	117	116
Arthrite juvénile idiopathique systémique	85414	1383	1369
Arthrite juvénile idiopathique*	92	863	861
Arthrite réactionnelle	29207	513	513
Arthrogrypose avec limitation du champ oculomoteur	1154	<10	<10
Arthrogrypose congénitale multiple neurogénique	1143	63	58
Arthrogrypose distale type 1	1146	32	32
Arthrogrypose distale type 10	251515	<10	<10
Arthrogrypose distale type 5D	329457	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Arthrogrypose distale*	97120	180	175
Arthrogrypose multiple congénitale myogénique autosomique récessive	319332	<10	<10
Arthrogrypose multiple congénitale*	1037	143	128
Arthrogrypose*	109007	596	554
Arthrogrypose-hyperkératose létale	1485	<10	<10
Arthropathie familiale à cristaux de pyrophosphate de calcium	1416	33	27
Arthropathie pseudorhumatoïde progressive infantile	1159	25	25
Arthrose précoce avec dysplasie spondyloépiphyssaire intermédiaire due à une mutation du gène COL2A1	93279	35	35
Ascite chyleuse	1160	17	17
Aspartylglucosaminurie	93	<10	<10
Aspergillose	1163	219	194
Aspergillose broncho-pulmonaire allergique	1164	379	365
Asplénie congénitale familiale isolée	101351	28	28
Association VACTERL/VATER	887	852	811
Astrocytome anaplasique	251589	<10	<10
Astrocytome de bas grade*	251592	<10	<10
Astrocytome de haut grade*	251561	<10	<10
Astrocytome diffus	251595	<10	<10
Astrocytome pilocytique	251612	81	80
Astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes	251618	<10	<10
Astrocytome*	94	64	61
Astrocytome/gangliogliome desmoplastique 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 cérébelleuse auto-immune non-spécifique avec anticorps caractéristiques	624259	<10	<10
Ataxie cérébelleuse auto-immune non-spécifique sans anticorps caractéristiques	624268	<10	<10
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type I*	94145	30	27
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type II*	208508	39	32
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type III*	94148	93	75
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type IV*	94149	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	62	62
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive non progressive infantile	284332	13	13
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone	139485	17	17
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 3	1170	23	22
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce	88644	22	22
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	37	37
Ataxie cérébelleuse précoce avec conservation des réflexes tendineux	1177	49	49
Ataxie cérébelleuse progressive liée à l'X	1175	<10	<10
Ataxie cérébelleuse type Caiman	94122	<10	<10
Ataxie de Friedreich	95	1009	916
Ataxie épisodique avec troubles de l'élocution	401953	<10	<10
Ataxie épisodique type 1	37612	47	47
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	58	53
Ataxie paroxystique familiale	97	147	143
Ataxie spastique autosomique dominante type 1	251282	<10	<10
Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay	98	97	95
Ataxie spastique*	316226	125	124
Ataxie spastique-dysarthrie par déficit en glutaminase	557056	<10	<10
Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive lentement progressive de l'enfant	284324	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Ataxie spinocérébelleuse avec épilepsie	254881	17	16
Ataxie spinocérébelleuse infantile	1186	77	76
Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 4	85292	<10	<10
Ataxie spinocérébelleuse type 1	98755	108	102
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	44	44
Ataxie spinocérébelleuse type 15/16	98769	19	19
Ataxie spinocérébelleuse type 17	98759	14	13
Ataxie spinocérébelleuse type 19/22	98772	33	33
Ataxie spinocérébelleuse type 2	98756	158	146
Ataxie spinocérébelleuse type 20	101110	<10	<10
Ataxie spinocérébelleuse type 21	98773	22	22
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	66	66
Ataxie spinocérébelleuse type 28	101109	28	27
Ataxie spinocérébelleuse type 29	208513	44	43
Ataxie spinocérébelleuse type 3	98757	258	249
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	21	21
Ataxie spinocérébelleuse type 37	363710	<10	<10
Ataxie spinocérébelleuse type 4	98765	<10	<10
Ataxie spinocérébelleuse type 41	458798	<10	<10
Ataxie spinocérébelleuse type 42	458803	13	13
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	50	50
Ataxie spinocérébelleuse type 7	94147	81	71
Ataxie spinocérébelleuse type 8	98760	<10	<10
Ataxie sporadique tardive d'étiologie indéterminée	247234	131	126
Ataxie-télangiectasie	100	240	203
Ataxie-télangiectasie-like	251347	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Atélostéogenèse type I	1190	<10	<10
Atélostéogenèse type III	56305	<10	<10
Athyroïse	95713	611	609
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	218	215
Atrésie de l'oesophage	1199	2511	2434
Atrésie de l'urètre	105	<10	<10
Atrésie des choanes	137914	284	284
Atrésie des voies biliaires isolée	30391	1557	1488
Atrésie du côlon	1198	16	16
Atrésie du duodénum	1203	114	111
Atrésie du larynx	1202	38	36
Atrésie du sinus coronaire	99118	<10	<10
Atrésie du vagin	65681	32	32
Atrésie mitrale	1205	38	33
Atrésie ou sténose congénitale des veines pulmonaires*	3188	57	47
Atrésie tricuspide	1209	307	287
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	71	66
Atrophie dentato-rubro-pallido-lusienne	101	13	<10
Atrophie gyrée choriorétinienne	414	38	37
Atrophie hémifaciale progressive	1214	68	68
Atrophie multisystématisée	102	1223	832
Atrophie musculaire progressive	454706	53	47
Atrophie musculaire spinale distale liée à l'X type 3	139557	<10	<10
Atrophie optique autosomique dominante classique	98673	401	396

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Atrophie optique autosomique dominante plus	1215	45	45
Atrophie optique autosomique dominante*	98672	448	441
Atrophie optique autosomique récessive type OPA7	227976	<10	<10
Atrophie optique isolée autosomique récessive	98676	80	80
Atrophie optique précoce liée à l'X	98890	37	37
Atrophie rétinio-choroïdienne paraveineuse pigmentée	251295	<10	<10
Atrophodermie linéaire de Moulin	140933	<10	<10
Atrophodermie vermiculée	79100	<10	<10
Atrophie optique autosomique dominante avec neuropathie périphérique	250932	<10	<10
Autisme atypique	199627	2070	2068
B4GALT1-CDG	79332	<10	<10
Babésiose	108	<10	<10
Balantidiase	1223	<10	<10
Bébé collodion à guérison spontanée	281122	<10	<10
Béryllose chronique	133	15	14
Bestrophinopathie autosomique récessive	139455	28	28
Bêta-mannosidose	118	<10	<10
Bêta-thalassémie	848	1353	1334
Bêta-thalassémie-thrombocytopénie liée à l'X	231393	<10	<10
Bicuspidie aortique familiale	402075	319	316
Blastome pleuropulmonaire	64742	<10	<10
Blastome pulmonaire	64741	<10	<10
Blépharochalasis isolé	519390	<10	<10
Bloc cardiaque congénital	60041	368	367
Botulisme	1267	11	11
Brachydactylie type A1	93388	44	44
Brachydactylie type A2	93396	25	24
Brachydactylie type A4	93394	17	17
Brachydactylie type B	93383	51	51
Brachydactylie type C	93384	94	93
Brachydactylie type E	93387	60	60
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	38	38
Bradyopsie	75374	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Bronchiectasie idiopathique	60033	1559	1541
Bronchiolite oblitérante avec trouble ventilatoire obstructif	1303	709	688
Bronchiolite respiratoire avec pneumopathie interstitielle	79127	163	159
Bronchite plastique	439881	16	16
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	24	21
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	193	188
Calcinose tumorale familiale	53715	44	43
Calciophylaxie	280062	<10	<10
Callosités douloureuses héréditaires	79141	15	15
Campomélie type Cumming	1318	<10	<10
Campptobrachydactylie	1319	14	14
Campptocormie idiopathique	1320	223	197
Campptodactylie de Guadalajara type 1	1327	<10	<10
Campptodactylie des doigts	295016	70	70
Canal atrioventriculaire complet	1329	952	904
Canal atrioventriculaire intermédiaire	576242	134	132
Canal atrioventriculaire partiel	1330	614	606
Canal atrioventriculaire*	98722	86	86
Cancer anaplasique de la thyroïde	142	<10	<10
Cancer différencié de la thyroïde	146	73	72
Cancer du côlon héréditaire non polyposique*	443909	55	44
Cancer du poumon à petites cellules	70573	28	18
Cancer du sein héréditaire	227535	47	43
Cancer familial de la prostate	1331	21	20
Cancer gastrique diffus héréditaire	26106	<10	<10
Cancer médullaire de la thyroïde	1332	77	75
Cancer médullaire de la thyroïde familial	99361	<10	<10
Cancer papillaire rénal héréditaire	47044	12	12
Cancer urothélial des voies supérieures	598216	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Candidose cutanéomuqueuse chronique	1334	29	28
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 hyper-sécrétion 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	<10	<10
Carcinome épidermoïde de la lèvre	502366	<10	<10
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	20	17
Carcinome indifférencié du corps de l'utérus	213721	<10	<10
Carcinome intracanalair papillaire mucineux du pancréas	424058	44	42
Carcinome nasopharyngé	150	<10	<10
Carcinome neuroendocrine cutané	79140	24	19
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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Carcinome pancréatique familial	1333	161	154
Carcinome papillaire ou folliculaire familial de la thyroïde	319487	11	11
Carcinome parathyroïdien	143	<10	<10
Carcinome péritonéal primaire	168829	<10	<10
Carcinome pseudo-papillaire et solide du pancréas	424065	26	26
Carcinome rénal à cellules claires	319276	195	181
Carcinome rénal associé à une translocation de la famille MiT	319308	<10	<10
Carcinome rénal chromophile	319303	35	35
Carcinome rénal papillaire	319298	27	26
Carcinome rénal*	217071	29	27
Carcinome thymique	99868	<10	<10
Cardiomyopathie cirrhotique	57777	<10	<10
Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	300751	452	438
Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	154	8112	7825
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	200	183
Cardiomyopathie Tako-Tsubo	66529	169	158
Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène*	247	871	843
Cardiomyopathie-surdité dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	1349	14	13
Cataracte non syndromique précoce	91492	1189	1180
Cavernomatose cérébrale familiale	221061	565	556
CCDC115-CDG	468684	<10	<10
Cécité corticale	447788	<10	<10
Cécité nocturne stationnaire congénitale	215	253	253
Céphalée hypnique	276429	<10	<10
Céphalée névralgique unilatérale brève avec injection conjonctivale	57145	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Cérébellite post-infectieuse	624244	30	30
Céroïde-lipofuscinose neuronale congénitale	168486	<10	<10
Céroïde-lipofuscinose neuronale de l'adulte	79262	11	<10
Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile	79263	27	19
Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive	168491	30	21
Céroïde-lipofuscinose neuronale juvénile	79264	66	53
Céroïde-lipofuscinose neuronale*	216	35	22
Cétoacidose par déficit en transporteur 1 de monocarboxylate	438075	<10	<10
Chalazodermie granulomateuse	33111	<10	<10
Chéilite glandulaire	1221	<10	<10
Cheiro-spondylo-enchondromatose	99647	<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	13	<10
Cholangite biliaire primitive	186	4130	3876
Cholangite sclérosante néonatale isolée	480556	29	29
Cholangite sclérosante primitive	171	2760	2620
Cholangite sclérosante secondaire	447774	175	156
Cholangite sclérosante*	447771	229	219
Cholestase intrahépatique gestationnelle	69665	124	123
Cholestase intrahépatique néonatale par déficit en citrine	247598	<10	<10
Cholestase intrahépatique progressive familiale	172	419	410
Cholestase intrahépatique récurrente bénigne	65682	102	100
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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive	175	62	59
Chondrodysplasie métaphysaire type Schmid	174	70	69
Chondrodysplasie métaphysaire type Spahr	2501	<10	<10
Chondrodysplasie ponctuée avec brachytéléphalangie	79345	27	26
Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	35173	59	57
Chondrodysplasie ponctuée non rhizomélique*	176	39	38
Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique	177	18	15
Chondrodysplasie ponctuée*	93442	68	66
Chondromatose métaphysaire avec acidurie D-2-hydroxyglutarique	99646	<10	<10
Chondrosarcome	55880	11	11
Chordome	178	17	15
Chorée bénigne héréditaire	1429	81	78
Chorée de Sydenham	306731	11	11
Chorée-acanthocytose	2388	13	12
Choréoathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité	53583	15	15
Choriocarcinome du système nerveux central	252015	<10	<10
Choriorétinopathie séreuse centrale	443079	27	27
Choriorétinopathie type birdshot	179	920	886
Choroidémie	180	212	211
Choréïdite serpiginieuse	35686	61	61
Choréïdopathie interne ponctuée	580951	18	18
Chylothorax congénital	264688	60	57
Citrullinémie type I	247525	84	73
Citrullinémie type II	247585	<10	<10
Clinodactylie des doigts familiale isolée	295014	24	24
CLIPPERS	284448	<10	<10
Coarctation de l'aorte	1457	1299	1284
Coeur croisé	1461	<10	<10
Coeur triatrial droit	99098	<10	<10
Coeur triatrial gauche	99099	11	11
Coeur triatrial*	1463	34	32
Coeur univentriculaire	1464	680	645
COG1-CDG	263508	<10	<10
COG2-CDG	435934	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
COG4-CDG	263501	<10	<10
COG5-CDG	263487	<10	<10
COG6-CDG	464443	<10	<10
COG7-CDG	79333	<10	<10
COG8-CDG	95428	<10	<10
Colite à éosinophiles	402035	14	14
Colite indéterminée	103920	3266	3256
Collagénome cutané familial	53296	<10	<10
Collagénose perforante réactionnelle familiale	79147	<10	<10
Colobome chorio-rétinien	98942	300	297
Colobome de la paupière	98946	15	15
Colobome de la paupière inférieure	155889	<10	<10
Colobome de la paupière supérieure	155884	12	12
Colobome de l'iris	98944	192	189
Colobome du cristallin	98943	<10	<10
Colobome maculaire	98945	<10	<10
Colobome papillaire	98947	81	81
Communication artérioveineuse rétinienne congénitale	353334	<10	<10
Communication interauriculaire	1478	1144	1128
Complexe de Carney	1359	160	158
Complexe de Gollop-Wolfgang	1986	<10	<10
Complexe de Shone	99063	182	177
Complexe fémoro-péronéo-cubital	2019	14	14
Complexe Parkinson-démence de Guam	90020	15	<10
Complexe Xeroderma pigmentosum-syndrome de Cockayne	220295	<10	<10
Complication après transplantation d'organe	306644	161	158
Complication de l'hémodialyse	268316	<10	<10
Complications après transplantation de cellules souches hématopoïétiques	90053	11	11
Conjonctivite gonococcique	1482	<10	<10
Connectivite indifférenciée	90002	866	854
Connectivite mixte	809	1952	1913
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	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Convulsions infantiles partielles bénignes*	166311	27	27
Convulsions néonatales bénignes idiopathiques	64545	40	39
Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales	140927	52	51
Convulsions sensibles au phosphate de pyridoxal	79096	19	18
Coproporphyrémie héréditaire	79273	82	66
Coqueluche	1489	<10	<10
Cornea plana congénitale	53691	<10	<10
Corticosurréalome	1501	348	314
Cranio-ostéo-arthropathie	1525	<10	<10
Craniopharyngiome	54595	1959	1859
Craniosynostose bicoronale et sagittale non syndromique	620205	<10	<10
Craniosynostose bicoronale non syndromique	35099	194	194
Craniosynostose bilambdoïde et sagittale non syndromique	1516	21	21
Craniosynostose coronale unilatérale non syndromique	620102	<10	<10
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	1053	1050
Craniosynostose non syndromique*	139390	117	117
Craniosynostose sagittale non syndromique	35093	2016	2016
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	142	131
Cryptococcose	1546	<10	<10
Cryptophtalmie isolée	91396	<10	<10
Cutis laxa acquise	228285	<10	<10
Cutis laxa autosomique dominante	90348	14	13
Cutis laxa autosomique récessive type 1	90349	<10	<10
Cutis laxa autosomique récessive type 2A	357058	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Cutis laxa autosomique récessive type 2B	357064	<10	<10
Cutis laxa*	209	85	78
Cutis marmorata telangiectatica congenita	1556	169	169
Cystadénocarcinome mucineux du pancréas	424053	36	35
Cystadénocarcinome séreux du pancréas	424073	159	158
Cysticercose	1560	<10	<10
Cystinose	213	200	184
Cystinurie	214	675	671
Cystoadénome de l'enfant	206470	17	17
Décollement de la rétine rhéptomogène autosomique dominant	209867	<10	<10
Défaut primaire d'éruption	412206	58	58
Déficiência en PAICS	633099	<10	<10
Déficiência fémorale focale proximale	633228	<10	<10
Déficiência intellectuelle FRAXE	100973	52	50
Déficiência intellectuelle liée à l'X par mutations de GRIA3	364028	<10	<10
Déficiência intellectuelle liée à l'X syndromique associée à KDM5C	85279	28	28
Déficiência intellectuelle liée à l'X syndromique type 7	85274	<10	<10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Cabezas	85293	<10	<10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Cantagrel	85277	<10	<10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Hedera	93952	<10	<10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Najm	163937	20	20
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Nascimento	163956	<10	<10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Shashi	85286	<10	<10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Siderius	85287	<10	<10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Snyder	3063	15	15
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Van Esch	163976	<10	<10
Déficiência intellectuelle non syndromique rare	101685	16482	16316
Déficiência intellectuelle sévère et paraplégié spastique progressive	280763	32	32

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficiência intellectuelle sévère liée à l'X type Gustavson	3078	<10	<10
Déficiência intellectuelle syndromique non spécifique	528084	1626	1617
Déficiência intellectuelle type Birk-Barel	166108	<10	<10
Déficiência intellectuelle type Wolff	3080	<10	<10
Déficit acquis du facteur V	599490	<10	<10
Déficit acquis en facteur II	26348	<10	<10
Déficit acquis en facteur VII	599495	23	23
Déficit acquis en facteur X	599501	<10	<10
Déficit acquis en facteur XI	599507	25	25
Déficit acquis en facteur XIII	599513	<10	<10
Déficit acquis en protéine S	26349	11	11
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	36	35
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	<10	<10
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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficit congénital en facteur II	325	51	51
Déficit congénital en facteur intrinsèque	332	25	25
Déficit congénital en facteur V	326	594	590
Déficit congénital en facteur VII	327	2233	2212
Déficit congénital en facteur X	328	311	309
Déficit congénital en facteur XI	329	1590	1566
Déficit congénital en facteur XII	330	431	424
Déficit congénital en facteur XIII	331	68	68
Déficit congénital en fibrinogène	335	640	635
Déficit congénital en inhibiteur 1 de l'activateur du plasminogène	465	14	14
Déficit congénital en lactase	53690	<10	<10
Déficit congénital en plasminogène	722	11	11
Déficit congénital en prékallitréine	749	<10	<10
Déficit congénital en saccharase-isomaltase	35122	70	70
Déficit congénital isolé en ACTH	199296	147	143
Déficit d'adhésion leucocytaire	2968	12	<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	81	72
Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras*	309127	<10	<10
Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase	6	14	13
Déficit en 6-phosphogluconate déshydrogénase	99135	125	124
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	145
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	42	294	284
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue	26793	94	83
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 monophosphate désaminase	45	40	39

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficit en adénosine phosphoribosyl-transférase	976	59	58
Déficit en adénylosuccinate lyase	46	24	19
Déficit en alpha-1-antitrypsine	60	1463	1421
Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase	3137	<10	<10
Déficit en aminoacylase*	308448	<10	<10
Déficit en apolipoprotéine A-I	425	<10	<10
Déficit en aromatasase	91	<10	<10
Déficit en bêta-cétothiolase	134	62	62
Déficit en biotinidase	79241	48	48
Déficit en butyrylcholinestérase	132	24	24
Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase 1	147	54	37
Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A	156	16	16
Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	157	157	152
Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase	159	19	12
Déficit en carnosinase	1361	<10	<10
Déficit en cellules souches limbiques	171673	19	19
Déficit en cernunnos-XLF	169079	<10	<10
Déficit en chaîne lourde des immunoglobulines	169110	<10	<10
Déficit en coenzyme Q10*	35656	24	21
Déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile	1561	<10	<10
Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques	35708	17	14
Déficit en dihydropyrimidine déshydrogénase	1675	<10	<10
Déficit en diméthylglycine déshydrogénase	243343	<10	<10
Déficit en DOCK2	447737	<10	<10
Déficit en dopamine bêta-hydroxylase	230	<10	<10
Déficit en enzyme bifonctionnelle	300	11	<10
Déficit en facteur C3 du complément	280133	12	12
Déficit en fructose-1,6-diphosphatase	348	35	35
Déficit en galactokinase	79237	<10	<10
Déficit en galactose épimérase	79238	<10	<10
Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase classe I	466026	480	480
Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	25	160	150
Déficit en glutathion synthétase	32	16	14

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficit en glycérol kinase*	308993	<10	<10
Déficit en GM3 synthase	370933	<10	<10
Déficit en granules alpha et delta	734	130	128
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	46	44
Déficit en lipoyl transférase 1	401862	<10	<10
Déficit en méthionine adénosyltransférase I/III	168598	<10	<10
Déficit en mévalonate kinase	309025	206	203
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 transcarbamylyase	664	447	401
Déficit en phosphoénolpyruvate carboxykinase	2880	<10	<10
Déficit en prolidase	742	<10	<10
Déficit en properdine	2966	11	<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	153	140
Déficit en S-adénosylhomocystéine hydrolase	88618	<10	<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	149	139
Déficit en succinate-semi-aldéhyde déshydrogénase	22	53	52
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	105	105

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficit en transporteur de la riboflavine	97229	34	34
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 hypercaroténémie héréditaire	199285	<10	<10
Déficit familial bénin en cuivre	1551	<10	<10
Déficit héréditaire combiné en facteurs de la coagulation dépendants de la vitamine K	98434	19	19
Déficit hypophysaire associé à un kyste de la poche de Rathke	91350	697	686
Déficit hypophysaire associé au syndrome de la selle turque vide	91354	168	165
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 faciooculosquelettiques	221139	<10	<10
Déficit immunitaire combiné avec granulomatose	157949	179	174
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	16	15
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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficit immunitaire combiné par déficit en ZAP70	911	<10	<10
Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1	231154	<10	<10
Déficit immunitaire combiné par dysfonctionnement du canal CRAC	169090	<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 CARD11	357237	<10	<10
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CORO1A	228003	<10	<10
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en FOXP1	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	18	17
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en JAK3	35078	29	29
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+*	317416	<10	<10
Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytosique	275	38	34
Déficit immunitaire combiné sévère*	183660	68	65
Déficit immunitaire combiné T et B*	101972	<10	<10
Déficit immunitaire combiné-entéropathie	436252	32	30
Déficit immunitaire commun variable	1572	2912	2847
Déficit immunitaire de l'adulte avec autoanticorps anti-interféron-gamma	306431	170	166
Déficit immunitaire en lymphocytes T avec aplasie du thymus	83471	<10	<10
Déficit immunitaire lié à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées au virus Epstein-Barr	317476	<10	<10
Déficit immunitaire par déficit des composés terminaux de la voie classique du complément	169150	42	42

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 I	34592	<10	<10
Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe II	572	33	30
Déficit immunitaire par déficit en CD25	169100	<10	<10
Déficit immunitaire par déficit en IRAK4	70592	11	<10
Déficit immunitaire par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide	70593	82	81
Déficit immunitaire primaire auto-somique 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	125	125
Déficit isolé en ATP synthase	254913	<10	<10
Déficit isolé en complexe III	1460	40	29
Déficit isolé en complexe I	2609	82	59
Déficit isolé en cytochrome C oxydase	254905	29	26
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	128	128
Déficit isolé familial en glucocorticoïdes	361	29	29
Déficit isolé tardif en ACTH	199299	261	258
Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases	26791	116	105
Déficit multiple en carboxylases*	148	<10	<10
Déficit multiple en sulfatases	585	19	13
Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase	79233	<10	<10
Déficit sélectif en IgM	331235	39	38
Déficit systémique primaire en carnitine	158	99	95

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Déficits hypophysaires multiples de cause génétique identifiée	95494	121	119
Dégénérescence cérébelleuse paraneoplasique	623626	17	17
Dégénérescence cérébello-rétinienne infantile	313850	<10	<10
Dégénérescence maculaire myopique	178493	30	29
Dégénérescence marginale de Terrien	519410	<10	<10
Dégénérescence marginale pellucide	137672	70	70
Dégénérescence rétinienne d'apparition tardive	67042	12	12
Délétion 5q35	1627	18	16
Délétion distale 10p	1580	22	22
Délétion distale 10q	96148	45	45
Délétion distale 12p	280325	19	19
Délétion distale 12q	96149	<10	<10
Délétion distale 13q	1590	37	36
Délétion distale 14q	96150	18	18
Délétion distale 15q	1596	52	51
Délétion distale 17q	1597	14	13
Délétion distale 19p	96129	<10	<10
Délétion distale 1q	36367	22	22
Délétion distale 3p	1620	32	30
Délétion distale 4q	96145	52	47
Délétion distale 6p	96125	25	25
Délétion distale 7p	96126	<10	<10
Délétion distale 9p	1642	45	45
Délétion non distale 10q	1581	43	43
Délétion non distale 12q	96160	<10	<10
Délétion partielle du chromosome Y	1646	68	66
Delta-bêta-thalassémie	231237	11	11
Démence fronto-temporale avec maladie du motoneurone	275872	449	197
Démence fronto-temporale*	282	616	557
Démence fronto-temporale, variante comportementale	275864	1018	919
Démence sémantique	100069	268	255
Démodécie	283	<10	<10
Dengue	99828	<10	<10
Dentinogenèse imparfaite	49042	419	418
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec tubulopathie rénale	255235	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	21
Dérèglement et déficit immunitaire lié à PLCG2	300359	<10	<10
Dermatite actinique chronique	330064	<10	<10
Dermatite bulleuse auto-immune*	79669	39	34
Dermatite herpétiforme	1656	83	82
Dermatite séborrhéique-like avec des éléments psoriasiques	168606	<10	<10
Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	31112	14	14
Dermatoleucodystrophie	1659	<10	<10
Dermatomyosite	221	1888	1761
Dermatomyosite juvénile	93672	347	347
Dermatophytose profonde	397587	<10	<10
Dermatose à IgA linéaire	46488	189	175
Dermatose pustuleuse érosive du cuir chevelu	222	<10	<10
Dermatose pustuleuse sous-cornée	48377	12	12
Dermoïde annulaire limbique	91481	32	32
Dermoïde cornéen lié à l'X	1661	<10	<10
Dermopathie restrictive	1662	<10	<10
Desminopathie	98909	86	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
Déviaton tonique paroxystique bénigne du regard avec ataxie	1179	<10	<10
Dextrocardie	1666	25	25
Diabète insipide d'origine centrale	178029	1049	1012
Diabète insipide néphrogénique	223	204	203
Diabète néonatal permanent isolé	99885	69	65
Diabète néonatal transitoire	99886	37	37
Diabète-surdité de transmission maternelle	225	328	313
Diarrhée chlorée congénitale	53689	19	17
Diarrhée chronique congénitale avec entéropathie exsudative	329242	31	30

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Diarrhée chronique par déficit en glucoamylase	103907	<10	<10
Diarrhée sodée congénitale	103908	<10	<10
Diarrhée syndromique	84064	51	45
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
Diphthérie	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 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	313	300
Dissection héréditaire des artères cervicales et cérébrales	36382	202	198
Dissection spontanée idiopathique de l'artère coronaire	458718	87	87
Distichiasis isolé	99177	<10	<10
DITRA	404546	<10	<10
Diverticule congénital de l'oesophage	91358	<10	<10
Diverticule de Kommerel	99077	13	13
Diverticule de l'ouraue	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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Drépanocytose	232	13296	13129
Drépanocytose-bêta-thalassémie	251359	1520	1505
Drépanocytose-hémoglobinoses C	251365	3262	3234
Drépanocytose-hémoglobinoses D	251370	20	20
Drépanocytose-hémoglobinoses E	251375	38	38
Drusen familiaux	75376	87	86
Ductopénie idiopathique	480512	22	20
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	58	58
Duplication digestive	238	20	20
Duplication digestive linguale	141071	<10	<10
Duplication distale 10q	96102	<10	<10
Duplication distale 11q	96103	<10	<10
Duplication distale 13q	96105	<10	<10
Duplication distale 14q	1705	16	15
Duplication distale 16q	96106	17	17
Duplication distale 17q	3379	12	12
Duplication distale 18q	1716	19	18
Duplication distale 19q	1717	17	17
Duplication distale 1p36	96069	<10	<10
Duplication distale 20q	96107	<10	<10
Duplication distale 22q	96109	15	15
Duplication distale 2p	96070	<10	<10
Duplication distale 2q	96094	<10	<10
Duplication distale 3p	96071	<10	<10
Duplication distale 4q	96096	<10	<10
Duplication distale 5q	96097	<10	<10
Duplication distale 6p	1745	11	11
Duplication distale 6q	96098	<10	<10
Duplication distale 7p	96074	<10	<10
Duplication distale 8q	96100	<10	<10
Duplication distale 9q	96101	11	11
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	17	14
Duplication oesophagienne kystique	100047	<10	<10
Duplication rectale	171220	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dysautonomie familiale	1764	22	20
Dysbétalipoprotéïnémie	412	14	14
Dyschondrostéose de Léri-Weill	240	979	979
Dyschromatose héréditaire universelle	241	<10	<10
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 corticale avec hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation TUBB3	300570	27	27
Dysgénésie du segment antérieur autosomique récessive	519388	17	17
Dysgénésie gonadique 46,XX	243	83	82
Dysgénésie gonadique complète 46,XY	242	398	391
Dysgénésie gonadique mixte 45,X/46,XY	1772	282	281
Dysgénésie gonadique partielle 46,XY	251510	304	303
Dysgénésie réticulaire	33355	<10	<10
Dysgénésie tubulaire rénale	3033	45	36
Dysgyrie associée à une tubulinopathie	467166	27	26
Dyskératose congénitale	1775	216	182
Dyskératose intraépithéliale héréditaire bénigne	352657	<10	<10
Dyskinésie ciliaire primitive	244	1302	1292
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	<10	<10
Dyskinésie paroxystique kinésigénique	98809	124	124
Dyskinésie paroxystique*	1431	63	62
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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dysostose acrofrontofacionasale	1784	<10	<10
Dysostose cléido-crânienne	1452	324	323
Dysostose diaphano-spondyloire	66637	<10	<10
Dysostose facio-crânienne hypomandibulaire	1790	<10	<10
Dysostose mandibulo-faciale liée à l'X	1131	<10	<10
Dysostose mandibulo-faciale*	155899	73	70
Dysostose oculo-maxillo-faciale	1794	<10	<10
Dysostose périphérique	1795	<10	<10
Dysostose spondylo-costale autosomique dominante	1797	44	43
Dysostose spondylo-costale autosomique récessive	2311	56	49
Dysphagia lusoria	99082	<10	<10
Dysphasie congénitale familiale	1799	52	52
Dysphasie*	211053	62	62
Dysplasie acro-capito-fémorale	63446	<10	<10
Dysplasie acromélique*	93436	18	17
Dysplasie acromésomélique type Grebe	2098	<10	<10
Dysplasie acromésomélique type Hunter-Thompson	968	<10	<10
Dysplasie acromésomélique type Maroteaux	40	16	16
Dysplasie acromésomélique*	93437	14	14
Dysplasie acromicrique	969	46	43
Dysplasie acropectorovertebrale	957	<10	<10
Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale	210122	12	<10
Dysplasie anauxétique	93347	14	14
Dysplasie avec gracilité osseuse*	93440	<10	<10
Dysplasie broncho-pulmonaire	70589	1833	1813
Dysplasie campomélique	140	27	23
Dysplasie campomélique et maladies associées*	93439	12	12
Dysplasie cémento-osseuse floride	83451	<10	<10
Dysplasie cérébrofaciothoracique	1394	<10	<10
Dysplasie congénitale de la valve tricuspide	555874	35	34
Dysplasie corticale cérébrale*	268950	334	331
Dysplasie corticale focale isolée	65683	1366	1358
Dysplasie cranio-diaphysaire	1513	<10	<10
Dysplasie cranio-ectodermique	1515	29	26
Dysplasie cranio-fronto-nasale	1520	56	56

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dysplasie crano-métadiaphysaire type os wormien	85184	<10	<10
Dysplasie crano-métaphysaire	1522	26	25
Dysplasie de Kniest	485	31	31
Dysplasie de la dentine	1653	27	27
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	19	19
Dysplasie du tegmentum pontique	269229	<10	<10
Dysplasie dyssegmentaire type Silverman-Handmaker	1865	<10	<10
Dysplasie ectodermique hidrotique	189	119	118
Dysplasie ectodermique hypohidrotique	238468	932	928
Dysplasie ectodermique hypohidrotique avec déficit immunitaire	98813	<10	<10
Dysplasie ectodermique odonto-micronychiaie	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	26	26
Dysplasie épiphysaire multiple avec dysplasie fémorale sévère	166029	<10	<10
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 Beighton	166011	<10	<10
Dysplasie épiphysaire multiple type Lowry	166016	<10	<10
Dysplasie épiphysaire multiple*	251	440	438
Dysplasie fibreuse des os	249	2271	2239
Dysplasie fronto-facio-nasale	1791	13	13
Dysplasie fronto-métaphysaire	1826	23	23

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dysplasie frontonasale*	250	64	64
Dysplasie géleophysique	2623	22	19
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	187	186
Dysplasie mésodermique axiale	1834	<10	<10
Dysplasie mésomélique et rhizo-mésomélique*	93438	11	11
Dysplasie mésomélique isolée de l'avant bras	2497	<10	<10
Dysplasie mésomélique type Langer	2632	11	11
Dysplasie mésomélique type Savarirayan	85170	<10	<10
Dysplasie métaphysaire cubitale	1837	<10	<10
Dysplasie métaphysaire multiple*	93430	128	127
Dysplasie métaphysaire ostéosclérotique	500548	<10	<10
Dysplasie métatropique	2635	22	21
Dysplasie mucoépithéliale héréditaire	1839	12	12
Dysplasie oculo-dento-digitale	2710	64	61
Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire	67039	<10	<10
Dysplasie odonto-onychodermique	2721	13	13
Dysplasie osseuse avec incurvation des membres liée à FGFR2	313855	<10	<10
Dysplasie osseuse ostéosclérotique létale	1832	<10	<10
Dysplasie osseuse primaire avec luxations articulaires multiples*	93441	27	26
Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique type Saul-Wilson	85172	<10	<10
Dysplasie ostéofibreuse	488265	23	23
Dysplasie ostéoglyphonique	2645	<10	<10
Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire	1427	<10	<10
Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire autosomique dominante	166100	<10	<10
Dysplasie pelviscapulaire	93333	<10	<10
Dysplasie phalango-épiphysaire en ailes d'anges	63442	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dysplasie pilo-dentaire	2892	12	12
Dysplasie platyspondylique type Torrance	85166	<10	<10
Dysplasie pseudodiastrophique	85174	<10	<10
Dysplasie rénale	93108	2502	2479
Dysplasie rénale multikystique	1851	3059	3039
Dysplasie réno-hépto-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 agrécane	171866	11	11
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Isidor-Toutain	370015	<10	<10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type matrilin-3	156728	<10	<10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Missouri	93356	<10	<10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type PAPPS2	93282	<10	<10
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Strudwick	93346	37	37
Dysplasie spondyloépiphysaire avec raccourcissement des métatarsiens	137678	<10	<10
Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale	94068	132	130
Dysplasie spondylo-épiphysaire et dysplasie spondylo-épimétaphysaire*	253	112	110
Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	93284	79	76
Dysplasie spondylo-épiphysaire type Maroteaux	263482	<10	<10
Dysplasie spondylo-épiphysaire type Reardon	163662	<10	<10
Dysplasie spondyloépiphysaire, type Stanescu	459051	<10	<10
Dysplasie spondylo-mégaépiphysaire-métaphysaire	228387	<10	<10
Dysplasie spondylo-métaphysaire axiale	168549	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	23	22
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Schmidt	93316	29	29
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Sedaghatian	93317	<10	<10
Dysplasie spondylo-métaphysaire*	254	44	44
Dysplasie squelettique associée à CHST3	263463	<10	<10
Dysplasie squelettique avec os wormien-fractures multiples-dentition-génèse imparfaite	166277	<10	<10
Dysplasie squelettique létale type Greenberg	1426	<10	<10
Dysplasie sus-apicale médiane du nez	466695	<10	<10
Dysplasie thanatophore	2655	32	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
Dysplasie ventriculaire droite arythmogène familiale isolée	217656	1651	1635
Dyspraxie verbale de développement isolée	209908	71	71
Dysraphisme spinal associé à une méningocèle postérieure*	268744	11	11
Dysraphisme spinal ouvert associé à une myéломéningocèle	93969	664	652
Dysraphisme spinal ouvert*	268369	54	50
Dysspondyloenchondromatose	85198	11	11
Dystonie 16	210571	12	12
Dystonie 28	589618	15	15
Dystonie cervicale de l'adulte, type DYT23	420492	414	410
Dystonie combinée persistante*	391711	36	35
Dystonie cranio-cervicale avec atteinte du larynx et des membres supérieures	420485	21	21
Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	98808	50	49

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dystonie dopa-sensible autosomique récessive	101150	35	35
Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptéridase	70594	<10	<10
Dystonie dopa-sensible*	255	36	36
Dystonie due à une mutation de l'ADN mitochondrial	254851	11	<10
Dystonie focale autosomique dominante, type DYT25	329466	32	32
Dystonie généralisée à début précoce par les membres	256	296	287
Dystonie myoclonique héréditaire	36899	259	256
Dystonie oromandibulaire	93958	30	28
Dystonie paroxystique*	200037	39	38
Dystonie primaire type DYT13	98807	20	20
Dystonie primaire type DYT2	99657	<10	<10
Dystonie primaire type DYT21	306734	19	19
Dystonie primaire type DYT27	464440	132	131
Dystonie primaire type DYT4	98805	<10	<10
Dystonie primaire type DYT6	98806	26	26
Dystonie-parkinsonisme à début rapide	71517	17	15
Dystonie-parkinsonisme de l'adulte	199351	18	17
Dystonie-parkinsonisme infantile	238455	12	11
Dystrophie centrale aréolaire de la choroïde	75377	33	32
Dystrophie cornéenne amorphe postérieure	98971	<10	<10
Dystrophie cornéenne de la membrane basale	98956	53	53
Dystrophie cornéenne de Lisch	98955	<10	<10
Dystrophie cornéenne de Meesmann	98954	<10	<10
Dystrophie cornéenne de Reis-Bücklers	98961	29	29
Dystrophie cornéenne de Schnyder	98967	<10	<10
Dystrophie cornéenne de Thiel-Behnke	98960	17	17
Dystrophie cornéenne endothéliale de Fuchs	98974	767	766
Dystrophie cornéenne granulaire type I	98962	34	34
Dystrophie cornéenne granulaire type II	98963	13	13
Dystrophie cornéenne grillagée type I	98964	30	29
Dystrophie cornéenne maculaire	98969	23	23
Dystrophie cornéenne mouchetée	98970	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dystrophie cornéenne postérieure polymorphe	98973	34	34
Dystrophie cornéenne pré-descemétique	293462	<10	<10
Dystrophie cornéenne stromale congénitale	101068	<10	<10
Dystrophie dermo-chondro-cornéenne	79149	<10	<10
Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale	209932	13	13
Dystrophie des cônes et des bâtonnets	1872	1018	1011
Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type I	98975	15	15
Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type II	293603	<10	<10
Dystrophie facio-scapulo-humérale	269	3499	3275
Dystrophie fovéo-maculaire vitelliforme de l'adulte	99000	104	103
Dystrophie maculaire cystoïde	75381	21	21
Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord	75327	38	37
Dystrophie maculaire en ailes de papillon	99001	11	11
Dystrophie maculaire occulte	247834	100	100
Dystrophie maculaire rétinienne type 2	319640	27	27
Dystrophie maculaire vitelliforme de Best	1243	420	418
Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébelleuse	370959	<10	<10
Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle	370968	28	26
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	67	59
Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich	75840	212	198
Dystrophie musculaire congénitale liée à la sous-unité alpha 2 de la laminine	258	214	191
Dystrophie musculaire congénitale liée au collagène de type VI, forme intermédiaire	646113	<10	<10
Dystrophie musculaire congénitale mégaconiale	280671	14	14

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Dystrophie musculaire congénitale sans déficience intellectuelle	370980	47	44
Dystrophie musculaire congénitale type 1B	98893	<10	<10
Dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama	272	<10	<10
Dystrophie musculaire de Becker	98895	1282	1174
Dystrophie musculaire de Duchenne	98896	2222	1836
Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker*	262	376	328
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	261	231	202
Dystrophie musculaire des ceintures associée à BVES	476084	<10	<10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à DNAJB6 D1	34516	23	20
Dystrophie musculaire des ceintures associée à FKRP R9	34515	129	116
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 POMT1 R11	86812	17	16
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT2 R14	206559	<10	<10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TNPO3 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	16	15
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A	266	42	38
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 D4	565909	<10	<10
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 R1	267	485	463
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la dysferline R2	268	241	225
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la fukutine R13	206554	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	68	68
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha dystroglycane R16	280333	<10	<10
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha-sarcoglycane R3	62	147	136
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'anoctamine-5 R12	206549	110	107
Dystrophie musculaire des ceintures liée au bêta-sarcoglycane R4	119	40	38
Dystrophie musculaire des ceintures liée au delta-sarcoglycane R6	219	<10	<10
Dystrophie musculaire des ceintures liée au gamma-sarcoglycane R5	353	241	232
Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en POMK	445110	<10	<10
Dystrophie musculaire des ceintures*	263	698	643
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	270	552	453
Dystrophie musculaire scapulo-péronière liée à l'X	431272	<10	<10
Dystrophie musculaire tibiale	609	75	70
Dystrophie musculaire type Selcen	199340	<10	<10
Dystrophie myotonique de Steinert	273	6827	5778
Dystrophie myotonique*	206647	116	106
Dystrophie neuroaxonale infantile	35069	66	40
Dystrophie nuageuse centrale de François	98972	<10	<10
Dystrophie par érosions épithéliales récurrentes	293381	26	26
Dystrophie progressive des cônes	1871	487	481
Dystrophie pseudo-inflammatoire de Sorsby	59181	<10	<10
Dystrophie réticulée de l'épithélium pigmentaire rétinien	99002	167	163
Dystrophie rétinienne avec anomalies de la couche nucléaire interne et des cellules ganglionnaires	397758	<10	<10
Dystrophie rétinienne sévère de l'enfance	364055	93	92
Dystrophie rétinienne type Bothnie	85128	<10	<10
Dystrophie tachetée simulant le fundus flavimaculatus	99003	23	23
Echinococcose alvéolaire	284	16	16

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Ectasie canaliculaire précilielle	1309	215	210
Ectasie de l'auricule droite	99101	<10	<10
Ectopie du cristallin familiale	1885	153	152
Ectopie thyroïdienne	95712	1182	1180
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
Élévation isolée asymptomatique de la créatine phosphokinase	206599	612	593
Elliptocytose familiale	288	141	140
Embryofetopathie à la cocaïne	1911	<10	<10
Embryofetopathie à la phénylhydantoïne	1912	<10	<10
Embryofetopathie à l'aminoptérine/méthotrexate	1908	<10	<10
Embryofetopathie au méthimazole	1923	<10	<10
Embryofetopathie au valproate	1906	589	584
Embryofetopathie aux anti-vitamine K	1914	<10	<10
Embryopathie à cytomégalovirus	294	243	238
Embryopathie à la thalidomide	3312	<10	<10
Embryopathie à parvovirus	295	<10	<10
Embryopathie au mycophénolate mofétil	268249	<10	<10
Embryopathie au phénobarbital	1919	<10	<10
Embryopathie diabétique	1926	<10	<10
Empysème lobaire congénital	1928	122	121
Empyème pleural	449266	35	35
Encéphalite à herpes simplex	1930	93	88
Encéphalite à mycoplasmes	83482	<10	<10
Encéphalite à tiques	297	<10	<10
Encéphalite anti-NMDAr	217253	228	225
Encéphalite auto-immune supratentoriale non-spécifique avec anticorps caractéristiques	624166	109	102
Encéphalite auto-immune supratentoriale non-spécifique sans anticorps caractéristiques	624178	30	29
Encéphalite du tronc cérébral auto-immune non-spécifique avec anticorps caractéristiques	624199	16	16

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Encéphalite du tronc cérébral auto-immune non-spécifique sans anticorps caractéristiques	624216	11	11
Encéphalite focale de Rasmussen	1929	109	107
Encéphalite léthargique	83600	<10	<10
Encéphalite limbique auto-immune	623615	67	66
Encéphalite paranéoplasique isolée du tronc cérébral	624190	<10	<10
Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale associée à TMEM70	1194	18	17
Encéphalocèle isolée	199647	21	21
Encéphalomyélite aiguë disséminée	83597	429	426
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	15
Encéphalopathie épileptique à début précoce et déficience intellectuelle liées à une mutation de GRIN2A	289266	35	35
Encéphalopathie épileptique à début précoce non spécifique	442835	360	346
Encéphalopathie épileptique aiguë fébrile*	363567	<10	<10
Encéphalopathie épileptique associée à KCNQ2	439218	126	124
Encéphalopathie épileptique avec démyélinisation cérébrale généralisée	353217	<10	<10
Encéphalopathie épileptique et développementale associée à CNTNAP2	163681	1720	1714
Encéphalopathie épileptique et développementale associée à SYNGAP1	544254	77	77
Encéphalopathie épileptique infantile précoce	1934	1171	1043
Encéphalopathie épileptique liée à ARX*	182079	15	12
Encéphalopathie épileptique néonatale par déficit en glutaminase	557064	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Encéphalopathie épileptique-dyskinétique infantile	364063	34	34
Encéphalopathie éthylmalonique	51188	<10	<10
Encéphalopathie familiale à corps d'inclusion de neuroserpine	85110	<10	<10
Encéphalopathie glycinique	407	103	68
Encéphalopathie hyperammonémique par déficit en anhydrase carbonique VA	401948	<10	<10
Encéphalopathie liée à STXBP1	599373	45	45
Encéphalopathie myoclonique précoce	1935	59	48
Encéphalopathie myo-neuro-gastro-intestinale	298	41	30
Encéphalopathie nécosante aiguë de l'enfant	263524	<10	<10
Encéphalopathie nécosante aiguë familiale	88619	<10	<10
Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie	209370	77	70
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	17
Encéphalopathie sensible à la thiamine	199348	11	<10
Encéphalopathie sensible aux stéroïdes associée à une thyroïdite auto-immune	83601	20	20
Endocardite infectieuse	570762	12	12
Endométriose extra-pelvienne	137820	74	73
Endophtalmie	199323	43	43
Endothélite herpétique	137602	81	81
Entérocolite nécosante	391673	99	96
Entéropathie à cellules NK	263665	<10	<10
Entéropathie auto-immune primitive	522037	<10	<10
Entéropathie chronique associée au SLC2A1	468641	<10	<10
Entéropathie congénitale due à un déficit de l'entéropeptidase	168601	<10	<10
Entéropathie congénitale en touffes	92050	56	51
Eosinophilie oesophagienne répondant aux inhibiteurs de la pompe à protons	411696	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Ependymoblastome	251880	<10	<10
Ependymome	251636	54	48
Ependymome anaplasique	251646	<10	<10
Ependymome myxopapillaire	251643	<10	<10
Epiblépharon	99169	46	45
Epidermodyplasie verruciforme	302	31	29
Epidermolyse bulleuse de Kindler	2908	27	27
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique dominante	231568	75	75
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme intermédiaire	89842	33	32
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme sévère	79408	27	24
Epidermolyse bulleuse dystrophique inversée autosomique récessive	79409	17	17
Epidermolyse bulleuse dystrophique localisée	595356	20	20
Epidermolyse bulleuse dystrophique prurigineuse	89843	15	15
Epidermolyse bulleuse dystrophique*	303	407	374
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle à début tardif	79406	<10	<10
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle avec atrésie pylorique	79403	<10	<10
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée sévère	79404	16	<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	105	79
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	41	40
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique récessive	89838	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Epidermolyse bulleuse simple intermédiaire sans manifestations extracutanées associée à PLEC	79401	<10	<10
Epidermolyse bulleuse simple localisée	79400	44	44
Epidermolyse bulleuse simple*	304	357	355
Epidermolysis bullosa acquisita	46487	209	196
Epilepsie à pointes occipitales	25968	208	207
Epilepsie autosomique dominante avec aura auditive	101046	12	12
Epilepsie avec absences myocloniques	86911	305	302
Epilepsie bénigne partielle de l'enfant avec crises partielles complexes	166299	52	52
Epilepsie de la femme avec déficience intellectuelle	101039	115	115
Epilepsie du lobe méso-temporal avec sclérose de l'hippocampe	99701	764	759
Epilepsie focale familiale à foyers variables	98820	68	68
Epilepsie focale infantile bénigne avec pointes-ondes centrales au cours du sommeil	166308	68	67
Epilepsie focale migrante	293181	52	50
Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	98784	128	123
Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus	36387	603	598
Epilepsie infantile familiale bénigne	306	103	103
Epilepsie myoclonique bénigne familiale de l'adulte	86814	22	22
Epilepsie myoclonique de l'enfance	86909	166	165
Epilepsie myoclonique des encéphalopathies non-progressives	86913	31	31
Epilepsie myoclonique infantile familiale	352582	23	23
Epilepsie myoclonique juvénile	307	1029	1023
Epilepsie myoclonique progressive avec dystonie	352596	<10	<10
Epilepsie myoclonique progressive type 1	308	108	106
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	34	33
Epilepsie myoclonique-astatique	1942	522	521

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Epilepsie néonatale bénigne familiale	1949	119	119
Epilepsie partielle bénigne de l'adolescent	1544	51	51
Epilepsie partielle bénigne du nourrisson avec crises généralisées secondaires	166302	27	27
Epilepsie partielle familiale*	309	102	102
Epilepsie photosensible	166409	67	67
Epilepsie pyridoxino-dépendante	3006	67	63
Epilepsie réflexe à l'eau chaude	166412	<10	<10
Epilepsie réflexe*	310	25	25
Epilepsie rolandique	1945	712	712
Epilepsie sursaut	166427	<10	<10
Epilepsie temporale familiale	98819	39	39
Epilepsie temporale mésiale familiale avec convulsions fébriles	165805	<10	<10
Epilepsie temporale mésiale familiale bénigne	163717	38	38
Épilepsie temporale mésiale infantile avec régression cognitive sévère	391316	<10	<10
Epilepsie-absence de l'enfance	64280	723	721
Epilepsie-absence juvénile	1941	653	651
Epilepsie-déficience intellectuelle liée à l'X*	2076	33	32
Epiphysiolysse 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	138	125
Erythème polymorphe majeur	502499	164	163
Erythroblastopénie transitoire de l'enfance	98871	13	12
Erythrocytose de Tchouvachie	238557	<10	<10
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme	79394	153	152
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme réticulaire	281190	<10	<10
Erythrodermie desquamative	314	<10	<10
Erythrodermie en cocardes	315	<10	<10
Erythrodermie progressive et symétrique	316	13	13
Erythrodermie variable	317	25	25
Erythrodermie variable progressive*	308166	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Erythromélalgie primaire	90026	170	170
Erythromélalgie secondaire	529864	37	37
État de mal épileptique réfractaire d'apparition tardive	363558	34	28
Euryblépharon	99172	<10	<10
Excavation papillaire familiale	464760	<10	<10
Excès apparent de minéralocorticoïdes	320	<10	<10
Exstrophie vésicale-épispadias	322	615	612
Fasciite à éosinophiles	3165	196	195
Fasciite nodulaire	477742	<10	<10
Fenêtre aorto-pulmonaire congénitale	2037	27	27
Fente cervicale médiane	141288	25	25
Fente du palais dur	101023	561	559
Fente faciale 4 de Tessier	141258	<10	<10
Fente faciale 5 de Tessier	141261	<10	<10
Fente faciale 6 de Tessier	141265	<10	<10
Fente faciale 7 de Tessier	141276	75	75
Fente faciale latérale*	141269	13	13
Fente faciale oblique*	141253	11	11
Fente faciale paramédiane*	155867	15	15
Fente labiale avec ou sans fente palatine*	1991	2468	2458
Fente labiale isolée	199302	595	594
Fente labiale médiane supérieure et inférieure, forme familiale	401942	<10	<10
Fente labio-alvéolaire	141291	920	918
Fente labio-palatine	199306	2600	2600
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	2004	96	92
Fente médiane de la face*	141234	<10	<10
Fente médiane labio-mandibulaire	2006	<10	<10
Fente médiane labio-maxillaire	141239	47	47
Fente mitrale	95465	57	57
Fente nasale paramédiane	141242	21	21
Fente palatine submuqueuse	155878	128	127
Fente sternale	2017	<10	<10
Fente vélaire	99772	1296	1294
Fente vélo-palatine*	2014	4264	4246
Fermeture anténatale du canal artériel	95486	<10	<10
Fibres à myéline péripapillaires étendues	440724	14	14
Fibrillation auriculaire familiale	334	139	137
Fibrillation ventriculaire idiopathique type non Brugada	228140	733	608

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Fibrochondrogenèse	2021	<10	<10
Fibrochondrome cervico-facial	141067	474	474
Fibrodysplasie ossifiante progressive	337	173	166
Fibroélastose endocardique	2022	<10	<10
Fibroélastose pleuroparenchymateuse idiopathique	494428	223	192
Fibromatose digitale infantile	199267	<10	<10
Fibromatose gingivale héréditaire	2024	11	11
Fibromatose hyaline	498474	17	13
Fibromatose superficielle*	199257	<10	<10
Fibrome chondromyxioïde	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	60	60
Fibrose congénitale hépatique isolée	485426	207	197
Fibrose endomyocardique tropicale	75565	<10	<10
Fibrose pulmonaire idiopathique	2032	4987	4117
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	2181	2155
Fièvre Q	781	<10	<10
Fièvre récurrente cycle menstruel-dépendante	498251	<10	<10
Fièvre récurrente infectieuse	91547	209	209
Filaminopathie musculaire	171445	77	68
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	39	38
Fistule de la commissure labiale	141061	<10	<10
Fistule de la lèvre inférieure	141064	12	12
Fistule du dos du nez	141219	166	166
Fistule portosystémique congénitale	480531	223	220
Fistule trachéo-oesophagienne isolée	454750	71	69

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	231	222
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	30	30
Fossette colobomateuse de la papille	519404	11	11
Freezing progressif primaire de la marche	75567	<10	<10
Frontorhinie	391474	<10	<10
Fructosurie essentielle	2056	<10	<10
Fucosidose	349	<10	<10
Fundus albipunctatus	227796	23	23
Fusion des vertèbres progressive non infectieuse	2062	<10	<10
Galactosémie classique	79239	279	277
Galactosialidose	351	<10	<10
Gangliocytome	251937	<10	<10
Gangliogliome	251949	141	139
Gangliogliome anaplasique	251957	<10	<10
Ganglioneuroblastome	251877	<10	<10
Ganglioneurome	251992	14	14
Ganglioneurome de Hirschsprung	2151	<10	<10
Ganglionopathie sensitive non paranéoplasique	208989	69	67
Ganglionopathie sensitive paranéoplasique	208999	33	30
Gangliosidose à GM1	354	115	74
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	14	14
Gastroentéropathie à éosinophiles*	402029	<10	<10
Gastroparésie idiopathique	558411	161	160

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Géniospasmus héréditaire	53372	<10	<10
Génochondromatose type 1	85197	<10	<10
Génochondromatose type 2	93398	<10	<10
Germinome extragonadique	182127	148	147
Gérodémie ostéodysplasique	2078	<10	<10
Gigantisme 15q	314585	136	133
Gigantisme hypophysaire	99725	<10	<10
Glaucome à début précoce primitif*	156005	<10	<10
Glaucome congénital	98976	609	605
Glaucome juvénile	98977	74	73
Glaucome néovasculaire	94058	<10	<10
Glaucome secondaire à une sphérophakie/ectopie du cristallin et mégalocornée	238763	13	13
Glioblastome	360	42	15
Gliomatose cérébrale	251582	<10	<10
Gliome angiocentrique	251671	<10	<10
Gliome choroïde	251674	<10	<10
Gliome des voies optiques	2086	300	285
Gliome infiltrant du tronc cérébral	497188	<10	<10
Glomérulonéphrite à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes	97566	32	31
Glomérulonéphrite à dépôts organisés microtubulaires	97567	<10	<10
Glomérulonéphrite extra-membraneuse primitive	97560	1598	1489
Glomérulonéphrite membranoproliférative primaire	54370	790	742
Glomérulonéphrite pauci-immune	93126	245	222
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	11	<10
Glomérulopathie immunotactioïde ou fibrillaire*	91137	12	12
Glomérulopathie lipoprotéinique	329481	<10	<10
Glucagonome	97280	<10	<10
Glucosurie rénale familiale	69076	42	42
Glycogénose avec cardiomyopathie sévère par déficit en glycogénine	263297	<10	<10
Glycogénose interstitielle pulmonaire	217557	<10	<10
Glycogénose musculaire*	206959	104	96

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Glycogénose par déficit en aldolase A musculaire	57	<10	<10
Glycogénose par déficit en enzyme branchante	367	36	33
Glycogénose par déficit en enzyme débranchante	366	213	205
Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase	364	314	308
Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire	368	348	335
Glycogénose par déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire	137625	<10	<10
Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique	2089	20	19
Glycogénose par déficit en glycogène synthase*	308520	<10	<10
Glycogénose par déficit en lactate déshydrogénase	2364	<10	<10
Glycogénose par déficit en LAMP-2	34587	41	37
Glycogénose par déficit en maltase acide	365	472	397
Glycogénose par déficit en phosphofructokinase musculaire	371	<10	<10
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	22	22
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	121	117
Goitre multinodulaire familial	276399	<10	<10
Gonadoblastome	206484	<10	<10
Granulomatose avec polyangéite	900	2064	1952
Granulomatose chronique	379	292	272
Granulomatose éosinophilique avec polyangéite	183	1230	1186
Granulomatose lymphomatoïde	86869	<10	<10
Granulome facial	615943	<10	<10
GRFome	97261	<10	<10
Hamartomatose kystique du poumon et du rein	2111	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine	440727	<10	<10
Hamartome kystique hépatique	386	48	46
Hamartome musculaire lisse congénital	263435	33	33
Hamartomes hypothalamiques avec épilepsie gélastique	86906	63	63
Hawkinsinurie	2118	<10	<10
Hémangioblastome	252054	11	11
Hémangioendothéliome composite	458758	<10	<10
Hémangioendothéliome épithélioïde	157791	40	37
Hémangioendothéliome kaposiforme	2122	37	37
Hémangiomatose capillaire pulmonaire	199241	<10	<10
Hémangiomatose néonatale diffuse	2123	100	99
Hémangiome à cellules fusiformes	210584	<10	<10
Hémangiome congénital non involutif	141179	338	338
Hémangiome congénital partiellement involutif	458785	36	36
Hémangiome congénital rapidement involutif	141184	247	247
Hémangiome congénitale*	458775	309	309
Hémangiome infantile de localisation rare*	210589	2154	2154
Hémangiome verruqueux	464318	28	28
Hémiagénésie de la thyroïde	95719	46	46
Hémihyperplasie isolée	2128	279	277
Hémimégalencéphalie	99802	96	94
Hémimélie cubitale	93320	38	38
Hémimélie fibulaire	93323	102	102
Hémimélie radiale	93321	89	88
Hémimélie tibiale	93322	35	35
Hémimélie*	2130	<10	<10
Hémiplégie alternante de l'enfance	2131	60	56
Hémiplégie alternante nocturne bénigne de l'enfance	209973	<10	<10
Hémiplégie alternante*	209978	73	71
Hémochromatose associée à HFE, forme symptomatique	465508	254	245
Hémochromatose associée à HJV ou HAMP	79230	61	59
Hémochromatose associée à SLC40A1	647834	<10	<10
Hémochromatose associée à TFR2	225123	34	33
Hémochromatose néonatale	446	27	18
Hémoglobine C-bêta-thalassémie	231242	54	54

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Hémoglobine E-bêta-thalassémie	231249	55	55
Hémoglobine Lepore-bêta-thalassémie	330032	<10	<10
Hémoglobinopathie Toms River	280615	<10	<10
Hémoglobinoses C	2132	217	216
Hémoglobinoses D	90039	<10	<10
Hémoglobinoses E	2133	62	62
Hémoglobinoses M	330041	<10	<10
Hémoglobinurie paroxystique a frigore	90035	<10	<10
Hémoglobinurie paroxystique nocturne	447	364	341
Hémophilie A	98878	9028	8884
Hémophilie acquise A	599480	105	96
Hémophilie B	98879	2143	2105
Hémophilie*	448	34	33
Hémorragie alvéolaire diffuse	90060	59	54
Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose	85458	<10	<10
Hémorragie subarachnoïdienne par rupture d'anévrisme intracrânien, forme acquise	90065	<10	<10
Hémosidrose pulmonaire idiopathique	99931	55	54
Hémosidrose pulmonaire secondaire	99930	<10	<10
Hépatite auto-immune	2137	6777	6445
Hépatite delta	402823	<10	<10
Hépatite virale fulminante	35063	18	18
Hépatoblastome	449	20	20
Héptoencéphalopathie par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 1	137681	<10	<10
Hernie de coupole diaphragmatique	2140	1953	1758
Hétéroplasie osseuse progressive	2762	22	22
Hétérotopie gliale nasale	141112	<10	<10
Hétérotopie neuronale nodulaire	2149	476	474
Hétérotopie sous-corticale en bandes	99796	86	86
Hippocratisme digital congénital isolé	217059	<10	<10
Histidinémie	2157	<10	<10
Histiocytome fibreux angiomatoïde	569164	<10	<10
Histiocytose à cellule indéterminée	158019	<10	<10
Histiocytose céphalique bénigne	157997	<10	<10
Histiocytose langerhansienne	389	1691	1652
Histiocytose non langerhansienne*	157987	22	20

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Histiocytose progressive mucineuse héréditaire	158025	<10	<10
Histoplasmosse	390	<10	<10
Holoprosencéphalie	2162	137	119
Holoprosencéphalie microforme	280200	20	19
Homocystinurie classique	394	220	212
Homocystinurie par déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase	395	139	138
Homocystinurie sans acidurie méthylmalonique	622	36	33
Hydatidose	400	<10	<10
Hydranencéphalie	2177	<10	<10
Hydroa vacciniiforme	330058	<10	<10
Hydrocéphalie congénitale	2185	145	140
Hyper- et hypopigmentation progressive familiale	280628	11	11
Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase	3222	<10	<10
Hyperaldostéronisme familial type I	403	93	91
Hyperaldostéronisme familial type II	404	18	18
Hyperaldostéronisme familial type III	251274	<10	<10
Hyperaldostéronisme familial*	235936	41	41
Hyperammoniémie par déficit en N-acétylglutamate synthase	927	30	26
Hyperammoniémie transitoire du nouveau-né	289877	<10	<10
Hyperandrogénie par déficit en cortisone réductase	168588	<10	<10
Hypercalcémie hypocalciurique familiale	405	660	647
Hypercalcémie infantile autosomique récessive	300547	155	154
Hypercalciurie idiopathique	2197	1017	1013
Hyperchlorhidrose isolée	542657	<10	<10
Hypercholanémie familiale	238475	24	24
Hypercholestérolémie familiale homozygote	391665	71	71
Hypercholestérolémie par déficit en cholestérol 7alpha-hydroxylase	209902	<10	<10
Hyperexplexie héréditaire	3197	76	72
Hyperexplexie*	306773	12	12
Hyperferritinémie génétique sans surcharge en fer	254704	199	197
Hyperimmunsation anti-HLA	2194	<10	<10
Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en Kir6.2	276580	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	12	12
Hyperinsulinisme congénital isolé*	657	596	592
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	32	32
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
Hyperinsulinisme par déficit en INSR	263458	<10	<10
Hyperinsulinisme résistant au diazoxide*	276585	12	12
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
Hyperlysiniémie	2203	<10	<10
Hypermélanose naevoïde linéaire et convolutive	79150	19	19
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 endostéale type Worth	2790	<10	<10
Hyperostose vertébrale ankylosante avec tylose	2206	<10	<10
Hyperoxalurie primitive	416	329	320
Hyperparathyroïdie isolée familiale	99879	227	223
Hyperparathyroïdie primitive familiale*	2207	638	600
Hyperparathyroïdie primitive sévère néonatale	417	18	16

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Hyperphalangie	295002	<10	<10
Hyperphénylalaninémie par déficit en DNAJC12	508523	<10	<10
Hyperphénylalaninémie par déficit en tétrahydrobioptérine	238583	128	127
Hyperpigmentation progressive familiale	79146	23	23
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11-bêta-hydroxylase	90795	116	114
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 17-alpha-hydroxylase	90793	38	37
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	90794	2161	2140
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
Hyperplasie congénitale des surrénales*	418	574	571
Hyperplasie congénitale lipidique des surrénales par déficit en STAR	90790	31	31
Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson	217560	87	86
Hyperplasie hémifaciale	141145	29	29
Hyperplasie lymphoïde nodulaire pulmonaire	60026	<10	<10
Hyperplasie neuroendocrine pulmonaire diffuse idiopathique	617916	<10	<10
Hyperplasie surrénalienne unilatérale primitive	231580	966	964
Hyperprolactinémie familiale	397685	17	16
Hyperprolinémie type 2	79101	<10	<10
Hyperprolinémie type I	419	23	22
Hypersomnie idiopathique	33208	3275	3269
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une anémie hémolytique chronique*	275828	<10	<10
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une connectivite*	275798	452	364
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une hypertension portale*	275813	258	212
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une infection VIH*	275808	58	53

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une maladie cardiaque congénitale*	275803	477	446
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une schistosomiase*	275823	<10	<10
Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique/familiale	422	3339	2893
Hypertension artérielle pulmonaire médicamenteuse ou toxique*	275786	169	145
Hypertension intracrânienne idiopathique	238624	58	58
Hypertension par mutation gain de fonction du récepteur aux minéralocorticoïdes	88660	<10	<10
Hypertension pulmonaire d'origine multifactorielle non élucidée*	275844	236	191
Hypertension pulmonaire due à une maladie pulmonaire et/ou une hypoxie*	275837	765	594
Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique	70591	2761	2556
Hyperthermie maligne de l'anesthésie	423	308	306
Hyperthermie maligne induite par l'exercice	466650	22	22
Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH	424	116	114
Hyperthyroïdie gestationnelle	99819	15	15
Hyperthyroïdisme euthyroïdien 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	27	27
Hypertrophie des membres supérieurs	295049	<10	<10
Hypertrophie mammaire juvénile familiale	180176	48	48
Hyperzincémie et hypercalprotectinémie	251523	<10	<10
Hypoaldostérisme familial	427	24	23
Hypobétalipoprotéïnémie*	31154	20	20
Hypochondroplasie	429	418	417
Hypogammaglobulinémie transitoire de l'enfance	169139	<10	<10
Hypoglossie/aglossie isolée congénitale	141152	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Hypoglycémie hypoinsulinémique avec hémihypertrophie du corps	293964	<10	<10
Hypogonadisme hypogonadotrope congénital isolé	238666	2186	2170
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	71	71
Hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire	30924	48	48
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	37	37
Hypoparathyroïdie isolée familiale	2238	315	306
Hypoparathyroïdie secondaire due à un défaut de sécrétion de parathormone	140286	323	318
Hypophosphatasie	436	492	486
Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose	244305	327	327
Hypophosphatémie liée à l'X	89936	590	588
Hypophysite induite par l'immunothérapie	641350	<10	<10
Hypophysite primitive*	95506	41	38
Hypopigmentation linéaire et asymétrie craniofaciale avec anomalies acrales, oculaires et cérébrales	589608	<10	<10
Hypoplasie congénitale des surrénales liée à l'X	95702	46	45
Hypoplasie congénitale du pouce	294988	60	60
Hypoplasie de la thyroïde	95720	59	59
Hypoplasie de l'anneau mitral	99058	<10	<10
Hypoplasie de l'artère pulmonaire	99083	26	26
Hypoplasie dermique en aires	2092	75	75
Hypoplasie des cellules de Leydig	755	28	28
Hypoplasie du coeur gauche	2248	227	177
Hypoplasie fovéale isolée	519398	65	65
Hypoplasie isolée bilatérale des hémisphères cérébelleux	269221	<10	<10
Hypoplasie isolée du nerf optique	637061	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Hypoplasie isolée du vermis cérébelleux	199630	81	80
Hypoplasie isolée unilatérale des hémisphères cérébelleux	269218	14	14
Hypoplasie pontocérébelleuse non syndromique*	98523	127	107
Hypoplasie pontocérébelleuse type 1	2254	28	17
Hypoplasie pontocérébelleuse type 10	411493	<10	<10
Hypoplasie pontocérébelleuse type 2	2524	45	36
Hypoplasie pontocérébelleuse type 3	97249	<10	<10
Hypoplasie pontocérébelleuse type 4	166063	<10	<10
Hypoplasie pontocérébelleuse type 6	166073	<10	<10
Hypoplasie pontocérébelleuse type 7	284339	<10	<10
Hypoplasie pontocérébelleuse type 9	369920	<10	<10
Hypoplasie pulmonaire primitive	2257	57	55
Hypoplasie rénale	93101	3193	3163
Hypoplasie surrénalienne familiale sans hormone lutéinisante	95700	<10	<10
Hypoplasie syndromique du rebord orbitaire	98606	<10	<10
Hypoplasie unilatérale congénitale du muscle abaisseur de l'angle de la bouche	1166	130	130
Hypoplasie utérine	180139	<10	<10
Hypoplasie ventriculaire droite isolée	439	27	26
Hypoplasie/aplasie mammaire congénitale isolée	180188	25	25
Hypospadias féminin isolé	603515	<10	<10
Hypospadias postérieur non syndromique	95706	1528	1517
Hypotension intracrânienne spontanée	443180	<10	<10
Hypotension orthostatique idiopathique	441	45	41
Hypotension orthostatique primaire*	182058	<10	<10
Hypothermie périodique spontanée	29822	13	<10
Hypothyroïdie congénitale centrale*	226298	88	88
Hypothyroïdie congénitale due à une exposition maternelle aux médicaments antithyroïdiens	226313	<10	<10
Hypothyroïdie congénitale idiopathique	95717	675	673
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	30	30

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Hypothyroïdie congénitale primitive*	226295	199	198
Hypothyroïdie congénitale transitoire génétique	226316	14	14
Hypothyroïdie congénitale transitoire*	178045	56	56
Hypothyroïdie familiale par anomalie de l'hormonosynthèse thyroïdienne	95716	429	426
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	92	91
Hypotrichose avec dégénérescence maculaire juvénile	1573	<10	<10
Hypotrichose héréditaire de Marie Unna	444	<10	<10
Hypotrichose simple	55654	35	35
Hypotrichose simple du cuir chevelu	90368	<10	<10
Hypo-uricémie rénale héréditaire	94088	<10	<10
Ichtyose acquise	454	82	82
Ichtyose congénitale autosomique récessive*	281097	135	135
Ichtyose en maillot de bain	100976	<10	<10
Ichtyose épidermolytique autosomique dominante	312	89	88
Ichtyose épidermolytique autosomique récessive	512103	<10	<10
Ichtyose épidermolytique superficielle	455	15	15
Ichtyose exfoliative	289586	13	12
Ichtyose harlequin	457	25	18
Ichtyose hystrix de Curth-Macklin	79503	<10	<10
Ichtyose kératinopathique*	281103	41	41
Ichtyose lamellaire	313	368	365
Ichtyose liée à l'X syndromique	281090	32	32
Ichtyose récessive liée à l'X	461	191	189
Ichtyose syndromique liée à l'X*	281210	<10	<10
Ictère néonatal transitoire	2312	21	21
Immunodéficiência due à un déficit des composés classiques de la voie classique du complément	169147	44	44
Immunodéficiência hyper-inflammatoire lymphoproliférative familiale	619953	<10	<10
Impétigo bulleux	36237	<10	<10
Incompétence vélopharyngienne congénitale	2291	205	205
Incontinentia pigmenti	464	650	646

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	202	194
Infection récurrente associée à un déficit rare en isotype d'immunoglobuline	183675	498	496
Infection récurrente 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	64	64
Infertilité masculine monogénique avec téra­tozoospermie	399808	14	14
Infertilité masculine non syndromique par défaut de motilité	276234	21	21
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	32	31
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	35	29
Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt	217371	<10	<10
Insuffisance hypophysaire d'origine post-traumatique	95619	2758	2597
Insuffisance intestinale chronique	294422	194	186
Insuffisance ovarienne précoce liée à la pré­mutation de l'X fragile	642691	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Insuffisance placentaire	439167	<10	<10
Insuffisance somatotrope non acquise isolée	631	5598	5573
Insuffisance surrénalienne aiguë	95409	161	155
Insuffisance surrénalienne héréditaire isolée par déficit partiel en CYP11A1	289548	<10	<10
Insulinome	97279	25	24
Interruption de la crosse aortique	2299	153	145
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	21	21
Intolérance au fructose héréditaire	469	196	194
Intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie	470	51	49
Intoxication à la cocaïne	90068	<10	<10
Intoxication à l'amiante	2302	273	252
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	62	62
Isochromosomie Yp	98798	<10	<10
Isochromosomie Yq	98797	<10	<10
Isomérisme atrial droit	97548	50	42
Isomérisme atrial gauche	566862	<10	<10
Kératite amibienne	67043	20	20
Kératite autosomique dominante	2334	<10	<10
Kératite épithéliale d'origine infectieuse	137593	71	69
Kératite fongique	519930	19	19
Kératite interstitielle linéaire idiopathique	314017	<10	<10
Kératite ponctuée superficielle de Thygeson	519406	15	15
Kératite stromale à herpes simplex	137599	194	193
Kératoacanthome familial	493	<10	<10
Kératoconjonctivite atopique	163934	35	35

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Kératoconjonctivite limbique supérieure	88633	<10	<10
Kératoconjonctivite vernale	70476	219	218
Kératodermie ainhumôïde et mutilante	494	<10	<10
Kératodermie mutilante avec ichtyose	79395	<10	<10
Kératodermie palmoplantaire aquagénique	498359	106	105
Kératodermie palmoplantaire diffuse avec fissures douloureuses	369999	<10	<10
Kératodermie palmoplantaire diffuse isolée*	307148	84	84
Kératodermie palmoplantaire épidermolytique	2199	64	64
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	34	34
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	<10	<10
Kératodermie palmoplantaire non épidermolytique	2337	19	19
Kératodermie palmoplantaire non épidermolytique associée à KRT1	530838	<10	<10
Kératodermie palmoplantaire ponctuée isolée*	2338	26	26
Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 1	79501	12	12
Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 2	79502	<10	<10
Kératodermie palmoplantaire striée ou en bandes	50942	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Kératodermie palmoplantaire trans-grediens et progrediens	495	12	12
Kératodermie palmoplantaire type Nagashima	140966	<10	<10
Kératopathie climatique en gouttelettes	98958	<10	<10
Kératopathie neurotrophique	137596	53	51
Kératose folliculaire spinulosa decalvans de Siemens	2340	<10	<10
Kératose pileaire rouge et atrophiant*	498	15	15
Kyste arachnoïdien	2356	119	119
Kyste bronchogénique	2357	85	85
Kyste de l'ouraoue	488	<10	<10
Kyste dermoïde cervical	141046	150	150
Kyste dermoïde de la face	141051	422	422
Kyste dermoïde nasal	141103	43	43
Kyste dermoïde ou épidermoïde du système nerveux central	530033	17	17
Kyste du cholédoque	480501	207	206
Kyste familial du conduit thyroïdologique	93953	112	112
Kyste gliépendymaire/épendymaire	269197	<10	<10
Kyste lacrymo-nasal	141083	27	27
Kyste laryngé congénital	141124	37	36
Kyste multiloculaire du rein	97366	34	34
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	177	176
Kyste pancréatique congénital	313906	105	104
Kyste péri-radulaire	65250	172	172
Kyste trichilemmal proliférant	492	<10	<10
Kystes dermoïde et épidermoïde de l'hypophyse	91351	159	159
Kystes pleuro-péricardiques	99131	<10	<10
Lacunes pariétales	60015	21	21
Laminopathie lipodystrophique sévère autosomique semi-dominante	280365	15	14
Laparoschisis	2368	278	266
Laryngocèle	2372	<10	<10
Laryngomalacie congénitale	2373	1178	1175
Léiomyomatose familiale et cancer du rein	523	276	274
Léiomyomatose péritonéale disséminée	71274	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Léiomyome orbitaire	52994	<10	<10
Léiomyosarcome	64720	22	21
Léiomyosarcome de l'intestin 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	34	34
Lepréchaunisme	508	<10	<10
Leptospirose	509	<10	<10
Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale	137577	350	341
Lésion de la moelle épinière	90058	45	42
Lésion traumatique modérée ou sévère du cerveau	90056	27	27
Leucémie à grands lymphocytes granuleux T	86872	41	40
Leucémie à mastocytes	98851	<10	<10
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	43	42
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 myéodysplasiques liés aux agents alkylants	102379	<10	<10
Leucémie aiguë myéloïde héréditaire	319465	<10	<10
Leucémie aiguë myéloïde*	519	41	33
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	11	11
Leucémie chronique éosinophile	168940	<10	<10
Leucémie érythroblastique	318	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Leucémie lymphoblastique aiguë*	513	92	87
Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	67038	25	23
Leucémie myéloblastique aiguë avec maturation	98834	<10	<10
Leucémie myéloblastique aiguë sans maturation	98833	<10	<10
Leucémie myéloïde chronique	521	55	53
Leucémie myélomonocytaire chronique	98823	11	<10
Leucémie myélomonocytaire juvénile	86834	16	12
Leucémie/lymphome T de l'adulte	86875	<10	<10
Leucémies aiguës myéloïdes avec anomalies liées aux myéodysplasies	86845	<10	<10
Leucodystrophie 4H	289494	78	74
Leucodystrophie autosomique dominante de l'adulte	99027	11	11
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	203	137
Leucoencéphalite sclérosante subaiguë	2806	<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	11	11
Leucoencéphalopathie cavitaire progressive	139447	<10	<10
Leucoencéphalopathie héréditaire diffuse à sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées	313808	19	16
Leucoencéphalopathie kystique sans mégalencéphalie	85136	<10	<10
Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux	2478	41	40

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Leucoencéphalopathie multifocale progressive	217260	<10	<10
Leucoencéphalopathie vasculaire familiale associée à COL4A1	36383	159	157
Leuconychie totale	2387	<10	<10
Lévocardie	95854	<10	<10
Lichen amyloïde	49804	<10	<10
Lichen bulleux	33408	<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	17	17
Lichen plan pemphigoïde	254478	106	102
Lichen plan pigmentogène	254463	<10	<10
Lichen plan pilaire	525	<10	<10
Lipidose avec surcharge en triglycérides et ichtyose	98907	24	24
Lipidose avec surcharge en triglycérides*	165	18	18
Lipoatrophie localisée due à la pression	90160	<10	<10
Lipoblastome	247762	<10	<10
Lipodystrophie généralisée acquise	79086	68	63
Lipodystrophie généralisée congénitale	528	90	87
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	60	56
Lipodystrophie partielle familiale associée à CIDEA	435651	<10	<10
Lipodystrophie partielle familiale associée à LIPE	435660	<10	<10
Lipodystrophie partielle familiale associée à PLIN1	280356	21	21
Lipodystrophie partielle familiale associée à PPARG	79083	21	19
Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan	2348	345	333
Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling	79084	26	26
Lipodystrophie partielle familiale*	98306	24	22

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Lipomatose congénitale infiltrante de la face	583097	<10	<10
Lipomatose encéphalo-cranio-cutanée	2396	<10	<10
Lipomatose mésosomatique de Roch-Leri	529	18	18
Lipomatose multiple familiale	199276	28	27
Lipome isolé du filum	645325	57	57
Lipome médullaire dorsal	645362	<10	<10
Lipome spinal extramedullaire du cône	645297	<10	<10
Lipome transitionnel isolé du filum	645322	<10	<10
Liposarcome	69078	31	31
Lissencéphalie avec hypoplasie cérébelleuse*	86823	<10	<10
Lissencéphalie classique*	102009	72	65
Lissencéphalie de type 3*	102011	<10	<10
Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1	171680	14	14
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	57
Lissencéphalie type 1 inexplicée	1084	24	23
Lissencéphalie-hypoplasie cérébelleuse type A	100011	<10	<10
Listériose	533	<10	<10
Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides	69663	1380	1374
Lithiase intrahépatique primitive	480506	36	33
Locked-in syndrome	2406	<10	<10
Luette bifide	99771	150	150
Lupus érythémateux cutané chronique*	163531	221	215
Lupus érythémateux cutané rare*	535	239	233
Lupus érythémateux cutané subaigu	163525	179	176
Lupus érythémateux discoïde	90281	78	78
Lupus érythémateux disséminé de l'enfant	93552	644	634
Lupus érythémateux familial type Chilblain	481662	<10	<10
Lupus érythémateux induit par les médicaments	231111	41	38

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Lupus érythémateux néonatal	398124	23	23
Lupus érythémateux systémique	536	12337	12145
Lupus érythémateux systémique autosomique	300345	57	55
Lupus érythémateux type Chilblain	90280	24	24
Lupus tumidus	90283	88	88
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	83	80
Lymphangiectasie intestinale secondaire	90363	<10	<10
Lymphangiectasie intestinale*	36204	29	29
Lymphangiectasie pulmonaire congénitale	2414	36	33
Lymphangioliéiomyomatose	538	513	507
Lymphangiome laryngé primaire	137926	18	18
Lymphocytopénie CD4 idiopathique	228000	66	65
Lymphocytose B polyclonale persistante	300324	<10	<10
Lymphoedème primaire congénital de Gordon	569821	<10	<10
Lymphoedème primaire tardif associé à CELSR1	569816	11	11
Lymphoedème primaire tardif associé à GJC2	568051	<10	<10
Lymphohistiocytose familiale	540	109	95
Lymphohistiocytose hémophagocytaire primaire*	158038	<10	<10
Lymphome à cellules du manteau	52416	18	17
Lymphome à grandes cellules B riche en cellules T/histiocytes	300857	<10	<10
Lymphome à type d'hydroa vaccini-forme	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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Lymphome B diffus à grandes cellules positif au virus Epstein-Barr chez les personnes âgées	289661	<10	<10
Lymphome B diffus à grandes cellules*	544	68	53
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	45	42
Lymphome de Hodgkin nodulaire à prédominance lymphocytaire	86893	<10	<10
Lymphome de Hodgkin*	98293	36	36
Lymphome de la zone marginale*	300912	11	<10
Lymphome diffus à grandes cellules B avec inflammation chronique	300888	<10	<10
Lymphome diffus à grandes cellules B du système nerveux central	300849	<10	<10
Lymphome folliculaire	545	22	19
Lymphome intra-oculaire primaire	279904	<10	<10
Lymphome MALT	52417	37	36
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	15
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 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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Macroductylie des doigts	295044	14	14
Macroductylie des orteils	295047	25	25
Macroglobulinémie de Waldenström	33226	163	128
Macroglossie congénitale	2430	139	139
Macrothrombocytopénie autosomique dominante	140957	183	182
Macrothrombocytopénie avec insuffisance mitrale	220448	<10	<10
Macrothrombocytopénie sévère autosomique récessive	438207	<10	<10
Maculopathie plaçoïde persistante	97341	<10	<10
Maculopathie toxique due aux antipaludéens	279894	40	40
Mal de débarquement	210272	<10	<10
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 glaucomatocyclitiques	636950	<10	<10
Maladie à prions familiale type Alzheimer	280397	<10	<10
Maladie à virus Zika	448237	<10	<10
Maladie associée aux IgG4*	284264	297	282
Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3	438159	15	15
Maladie autosomique dominante des petites artères cérébrales associée à HTRA1	482077	32	32
Maladie BENTA	464336	<10	<10
Maladie coeliaque réfractaire	398063	28	28
Maladie d'Addison	85138	1216	1168
Maladie d'Alexander	58	54	43
Maladie d'Alzheimer précoce autosomique dominante	1020	114	100
Maladie de Basedow à début pédiatrique	525731	867	863
Maladie de Behçet	117	3176	3147
Maladie de Behçet-like héréditaire de l'enfant	476102	98	98
Maladie de Bietti	41751	24	24
Maladie de Blount	2768	34	34
Maladie de Buerger	36258	442	429
Maladie de Caffey	1310	32	31
Maladie de Camurati-Engelmann	1328	45	45
Maladie de Canavan	141	29	23

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Maladie de Caroli	53035	155	142
Maladie de Castleman	160	378	363
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive*	268337	170	168
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	15	14
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2*	64746	991	954
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A1	99946	111	106
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2	99947	93	91
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2B	99936	18	17
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2C	99937	28	27
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	52	50
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2G	99941	<10	<10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2I	99942	32	31
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2J	99943	<10	<10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K	99944	33	33
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	36	36
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	17	17
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Y	435387	<10	<10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Z	466768	25	23
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive avec raucité de la voix	101097	12	12
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2X	466775	<10	<10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante A	100043	86	85
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	11	<10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante*	90114	36	34
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type A	217055	11	11
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	185	184
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 2	101076	36	34
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	326	320
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1 associée à PMP2	476394	14	14

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1*	65753	1185	1168
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	101081	3158	3094
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B	101082	247	237
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C	101083	61	61
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	29	28
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	22	19
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2P	300319	16	16
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	101	99
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A	99948	30	29
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	97	91
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D	99950	20	20
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F	99952	50	49
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4G	99953	25	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	18	18
Maladie de chevauchement du tissu conjonctif*	251312	20	20
Maladie de Coats	190	284	282
Maladie de Creutzfeldt-Jakob acquise*	454700	<10	<10
Maladie de Creutzfeldt-Jakob héréditaire	282166	<10	<10
Maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique	204	15	<10
Maladie de Creutzfeldt-Jakob variante	576370	<10	<10
Maladie de Cushing	96253	2746	2672
Maladie de Darier	218	240	234
Maladie de Dent	1652	343	342
Maladie de Dowling-Degos	79145	13	13
Maladie de Fabry	324	1657	1590
Maladie de Fanconi	84	337	297
Maladie de Farber	333	<10	<10
Maladie de Gaucher	355	514	472
Maladie de Gorham-Stout	73	51	48
Maladie de Hartnup	2116	<10	<10
Maladie de Hirschsprung	388	1789	1765
Maladie de Huntington	399	3221	2876
Maladie de Huntington juvénile	248111	29	24
Maladie de Huntington-like 1	157941	<10	<10
Maladie de Huntington-like 2	98934	47	47
Maladie de Huntington-like 3	157946	<10	<10
Maladie de Huntington-like due à des expansions C9ORF72	401901	<10	<10
Maladie de Kawasaki	2331	776	772
Maladie de Kennedy	481	293	237
Maladie de Kienbock	97332	<10	<10
Maladie de Kikuchi-Fujimoto	50918	64	64
Maladie de Kimura	482	15	15
Maladie de Krabbe	487	107	59
Maladie de la ferroportine	648562	<10	<10
Maladie de Lafora	501	15	<10
Maladie de Leber plus	99718	57	52
Maladie de Ledderhose	199251	<10	<10
Maladie de Legg-Calvé-Perthes	2380	30	30
Maladie de l'hémoglobine instable	99139	40	40
Maladie de Lhermitte-Duclos	65285	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Maladie de Lyme	91546	179	171
Maladie de Meige	90186	1944	1917
Maladie de Ménétrier	2494	<10	<10
Maladie de Menkes	565	66	34
Maladie de Milroy	79452	410	407
Maladie de Moyamoya	2573	445	430
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	203	160
Maladie de Norrie	649	63	63
Maladie de Norrie atypique due à une microdélétion Xp11.3	261501	<10	<10
Maladie de Paget du mamelon	180275	<10	<10
Maladie de Paget extramammaire	2800	14	12
Maladie de Paget juvénile	2801	20	19
Maladie de Parkinson à début précoce	2828	201	180
Maladie de Parkinson héréditaire à début tardif	411602	47	44
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	702	162	151
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like	280270	26	26
Maladie de Pyle	3005	<10	<10
Maladie de Refsum	773	31	27
Maladie de Refsum infantile	772	13	12
Maladie de rétention des chylomicrons	71	24	24
Maladie de Rosai-Dorfman	158014	127	125
Maladie de Sandhoff	796	46	25
Maladie de Sinding-Larsen-Johansson	97337	<10	<10
Maladie de Stargardt	827	1513	1504
Maladie de Still de l'adulte	829	712	702
Maladie de surcharge en acide sialique libre	834	<10	<10
Maladie de surcharge nutritionnelle en fer	139507	11	11
Maladie de Tangier	31150	<10	<10
Maladie de Tay-Sachs	845	77	44
Maladie de Thiemann familiale	3314	<10	<10
Maladie de Vogt-Koyanagi-Harada	3437	246	243
Maladie de von Hippel-Lindau	892	584	563
Maladie de von Willebrand	903	10211	10136
Maladie de von Willebrand type plaquette	52530	27	27

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Maladie de Wagner	898	26	26
Maladie de Whipple	3452	99	98
Maladie de Wilson	905	1238	1202
Maladie d'Eales	40923	55	54
Maladie d'Erdheim-Chester	35687	338	310
Maladie des agglutinines froides	56425	253	236
Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire	375	126	119
Maladie des chaînes lourdes	86864	11	<10
Maladie des cheveux anagènes caducs	168	<10	<10
Maladie des dépôts d'immunoglobuline monoclonale non-amyloïde	86861	197	179
Maladie des exostoses multiples	321	1181	1176
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	14	13
Maladie des tâches café-au-lait isolées	2678	239	239
Maladie des urines sirop d'érable	511	223	217
Maladie d'Oguchi	75382	<10	<10
Maladie d'Ollier	296	359	353
Maladie d'Osgood-Schlatter	97335	39	39
Maladie du greffon contre l'hôte	39812	101	88
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	101	92
Maladie du poumon du fermier	99906	40	38
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	12	12
Maladie HSD10	391417	<10	<10
Maladie infantile multisystémique neurologique-endocrine-pancréatique	456312	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Maladie inflammatoire de l'intestin-infections sinopulmonaires récurrentes	529980	<10	<10
Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale	294023	<10	<10
Maladie leucoproliférative auto-immune associée à RAS	268114	<10	<10
Maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en SH2D1A	538931	16	16
Maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en XIAP	538934	29	29
Maladie lymphoproliférative liée à l'X*	2442	20	19
Maladie lymphoproliférative 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/myéloproliférative non classée	98825	<10	<10
Maladie myélodysplasique/myéloproliférative*	98275	<10	<10
Maladie ophtalmique des îles Åland	178333	<10	<10
Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète	616874	256	256
Maladie rénale nail-patella-like	2613	<10	<10
Maladie rythmique auriculaire familiale	166282	16	15
Maladie systémique liée à la présence d'anticorps IgG4	596448	958	918
Maladie vasculaire portosinusoidale	596937	2494	2301
Maladie veino-occlusive hépatique	890	334	298
Maladie veino-occlusive pulmonaire	31837	287	214
Maladies systémiques avec panuvéïte*	280933	109	109
Maladies systémiques avec uvéïte antérieure*	280926	161	160
Malakoplakie	556	<10	<10
Malformation anévrysmale de la veine de Galien	1053	121	110
Malformation anorectale non syndromique avec "pouch colon"	601013	<10	<10
Malformation anorectale non syndromique avec atrésie rectale	601018	13	13
Malformation anorectale non syndromique avec fistule périnéale	600952	184	184
Malformation anorectale non syndromique avec fistule recto-urétrale	600961	83	82

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Malformation anorectale non syndromique avec fistule rectovaginale	601028	25	25
Malformation anorectale non syndromique avec fistule rectovésicale	600984	17	17
Malformation anorectale non syndromique avec fistule vestibulaire	600993	58	58
Malformation anorectale non syndromique avec sténose anale	601008	22	22
Malformation anorectale non syndromique avec sténose rectale	601023	<10	<10
Malformation anorectale non syndromique sans fistule	601002	37	37
Malformation anorectale non syndromique*	557	364	361
Malformation artérioveineuse cérébrale	46724	971	957
Malformation artérioveineuse du maxillaire	141171	45	45
Malformation artérioveineuse faciale*	156230	552	550
Malformation artérioveineuse frontonasale	141168	42	42
Malformation artérioveineuse mandibulaire	141174	48	48
Malformation artérioveineuse pulmonaire	2038	51	50
Malformation capillaire de la rétine	71213	12	12
Malformation capillaire-malformation artérioveineuse	137667	888	884
Malformation cloacale non syndromique	600998	69	69
Malformation cochléovestibulaire	502305	13	13
Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires	2444	697	695
Malformation congénitale isolée de la chaîne ossiculaire	162526	83	83
Malformation d'Arnold-Chiari type I	268882	1247	1235
Malformation de Dandy-Walker isolée	217	91	85
Malformation d'Ebstein de la valve tricuspide	1880	390	381
Malformation des mains et pieds fendus isolée	2440	387	384
Malformation des sinus durs du crâne	97339	61	60
Malformation glomuveineuse	83454	102	102
Malformation lymphatique diffuse	141209	147	143
Malformation lymphatique kystique mixte	458792	325	325
Malformation lymphatique kystique*	458833	285	284

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Malformation lymphatique macrokystique	79489	501	501
Malformation lymphatique microkystique	79490	533	532
Malformation neurocutanée héréditaire	1062	<10	<10
Malformation vasculaire combinée rare*	458837	526	524
Malformation veineuse cutanéomuqueuse multiple	2451	2606	2605
Malformation veineuse osseuse primaire	140436	50	50
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	53	52
Mastocytome cutané	79455	330	330
Mastocytome extra-cutané	66662	<10	<10
Mastocytose cutanée diffuse	79456	104	101
Mastocytose cutanée maculopapulaire	79457	655	654
Mastocytose cutanée*	66646	723	715
Mastocytose isolée de la moelle osseuse	158778	<10	<10
Mastocytose systémique agressive	98850	63	60
Mastocytose systémique associée à une maladie hématologique	98849	56	52
Mastocytose systémique indolente	98848	1655	1645
Mastocytose systémique type smoldering	158775	28	28
Mastocytose systémique*	2467	914	901
Médulloblastome	616	224	208
Médulloépithéliome du système nerveux central	251883	<10	<10
Mégacalicosse congénitale	93109	17	17
Méga-cisterna magna	97252	<10	<10
Mégalencéphalie	2477	36	35
Mégacornée isolée congénitale	91489	39	38
Mégaloapille isolée	519402	<10	<10
Méga-uretère primitif congénital	617	1157	1149
Mélanocytome méningé	252046	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Mélanocytose leptoméningée diffuse	252031	<10	<10
Mélanocytose neurocutanée	2481	20	19
Mélanome des tissus mous	97338	14	12
Mélanome malin familial	618	383	362
Mélanome malin muqueux	168999	17	13
Mélanome primitif du système nerveux central	252050	<10	<10
Mélanome uvéal	39044	<10	<10
MELAS	550	885	756
Mélorhéostose	2485	57	57
Mélorhéostose avec ostéopocilie	1879	<10	<10
Méningiome	2495	346	338
Méningiomes multiples familiaux	263662	17	17
Méningite à méningocoques	33475	51	50
Méningite à pneumocoques	55655	68	63
Méningocèle crâniale	268820	15	15
Méningocèle postérieure isolée	268810	29	29
MERRF	551	99	85
Mésothéliome kystique du péritoine	168816	<10	<10
Mésothéliome péritonéal malin	168811	<10	<10
Mésothéliome pleural	50251	<10	<10
Métachondromatose	2499	48	47
Méthémoglobinémie acquise	464453	<10	<10
Méthémoglobinémie héréditaire	621	21	21
MGAT2-CDG	79329	<10	<10
Microangiopathie cérébrale pontine autosomique dominante	477749	11	<10
Microangiopathie thrombotique de novo après transplantation rénale	244275	27	25
Microangiopathie thrombotique*	93573	618	506
Microcéphalie avec leucoencéphalopathie progressive associée à PYCR2	481152	<10	<10
Microcéphalie congénitale isolée	199642	482	466
Microcéphalie-microcornée type Seemanova	2528	<10	<10
Microcorie congénitale	566	18	17
Microgastrie congénitale	199293	<10	<10
Microlissencéphalie	1083	18	16
Microlithiase pulmonaire alvéolaire	60025	16	14
Micropénis isolé idiopathique	95707	539	536
Microphthalmie avec anomalie des membres	1106	<10	<10
Microphthalmie avec anomalies cérébrales et des mains	139471	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Microphthalmie avec défauts linéaires cutanés	2556	15	15
Microphthalmie colobomateuse	98938	276	275
Microphthalmie syndromique type 5	178364	<10	<10
Microphthalmie type Lenz	568	<10	<10
Microphthalmie-anophthalmie-colobome isolée*	2542	140	139
Microsphérophakie isolée	519396	<10	<10
Microtie	83463	882	881
Migraine hémiplégique familiale ou sporadique	569	240	238
MODY	552	941	936
Moelle épinière dédoublée type I	1671	59	59
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	26	26
Monochromatisme à cônes bleus	16	97	97
Monocytopénie avec susceptibilité aux infections	228423	39	34
Monodactylie tétramélique	2564	<10	<10
Monosomie 13q14	1587	12	12
Monosomie 13q34	96168	23	23
Monosomie 18p	1598	70	68
Monosomie 18q	1600	176	169
Monosomie 22	96123	14	14
Monosomie 22q13.3	48652	320	315
Monosomie 5p	281	215	210
Monosomie 9p	261112	36	36
Monosomie 9q22.3	77301	<10	<10
Monosomie distale 7q36	1636	24	24
Mouvements anormaux psychogènes	71519	194	190
Mouvements en miroir congénitaux familiaux	238722	32	32
MPI-CDG	79319	15	13
Mucinoïse cutanée infantile	90395	<10	<10
Mucinoïse cutanée juvénile spontanément régressive	90397	<10	<10
Mucopolipidose type II	576	42	21
Mucopolipidose type III	577	44	41
Mucopolipidose type IV	578	11	11
Mucopolysaccharidose type 1	579	305	266
Mucopolysaccharidose type 2	580	222	164

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Mucopolysaccharidose type 3	581	237	178
Mucopolysaccharidose type 4	582	206	197
Mucopolysaccharidose type 6	583	61	55
Mucopolysaccharidose type 7	584	12	11
Mucoviscidose	586	9586	9293
Myasthénie auto-immune	589	7573	6882
Mycosis fongoïde classique	2584	18	15
Mycosis fongoïde et variants*	178566	<10	<10
Mycosis fongoïde folliculotrope	178512	<10	<10
Myélite flasque aiguë	623801	<10	<10
Myélite radique	90021	24	22
Myélite transverse aiguë	139417	345	340
Myélocystocèle non-terminal	645340	<10	<10
Myélocystocèle terminal	645337	<10	<10
Myélocystocèle*	268813	12	12
Myélofibrose primaire	824	20	15
Myélome multiple	29073	458	306
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	11	<10
Myocardite idiopathique à cellules géantes	329874	57	57
Myoclonie corticale familiale	319189	14	14
Myoclonie péri-orale avec absence	139426	<10	<10
Myofasciite à macrophages	592	523	509
Myofibromatose infantile	2591	24	23
Myoglobulinurie autosomique dominante	99846	<10	<10
Myoglobulinurie récurrente génétique	99845	15	15
Myopathie à casquette	171881	20	18
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
Myopathie à empreintes digitales	97232	<10	<10
Myopathie à multi-minicores	598	148	142
Myopathie à némaline congénitale*	457074	20	20
Myopathie à némaline*	607	139	123

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Myopathie à spirales cylindriques	171886	<10	<10
Myopathie à surcharge lipidique multisystémique	98908	14	14
Myopathie amérindienne	168572	40	38
Myopathie autosomique récessive avec ophtalmoplégie externe de l'enfant	363677	<10	<10
Myopathie avec agrégats tubulaires	2593	29	26
Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X	25980	58	53
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	39	36
Myopathie centronucléaire autosomique récessive	169186	26	24
Myopathie centronucléaire liée à l'X	596	79	48
Myopathie centronucléaire*	595	138	129
Myopathie congénitale à "central cores"	597	383	369
Myopathie congénitale à début pseudo-myasthénique	424107	18	16
Myopathie congénitale avec cores*	172976	125	118
Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires	2020	177	168
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	14	13
Myopathie congénitale bénigne des Samaritains	324581	<10	<10
Myopathie congénitale sévère à némaline	171430	38	30
Myopathie congénitale type Paradas	199329	<10	<10
Myopathie de Bethlem	610	223	213
Myopathie de Brody	53347	19	19
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	26	23
Myopathie distale avec atteinte initiale des membres supérieurs, type finlandais	399086	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales	600	<10	<10
Myopathie distale de l'adulte due à des mutations de VCP	329478	55	51
Myopathie distale du muscle tibial antérieur	178400	23	22
Myopathie distale précoce associée à la nébuline	399103	17	16
Myopathie distale précoce type Laing	59135	61	60
Myopathie distale scapulohuméro-péronière progressive	447977	<10	<10
Myopathie distale tardive type Markesbery-Griggs	98912	26	25
Myopathie distale type Miyoshi	45448	48	48
Myopathie distale type Tateyama	488650	<10	<10
Myopathie distale type Welander	603	<10	<10
Myopathie due à une mutation de l'ADN mitochondrial*	254788	57	55
Myopathie héréditaire avec acidose lactique par déficit en ISCU	43115	<10	<10
Myopathie héréditaire avec atteinte respiratoire précoce	178464	90	89
Myopathie inflammatoire avec abondance de macrophages	247718	<10	<10
Myopathie liée à GNE	602	93	87
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	14	14
Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en cytochrome C oxydase	254864	<10	<10
Myopathie mitochondriale et anémie sidérolastique	2598	<10	<10
Myopathie mitochondriale létale infantile	254857	30	<10
Myopathie mitochondriale pure	254854	527	509
Myopathie myofibrillaire hypertonique infantile fatale	280553	<10	<10
Myopathie myotonique proximale	606	776	694
Myopathie nécrosante à médiation auto-immune	206569	682	627
Myopathie némaline de l'adulte	171442	27	24
Myopathie némaline de l'enfant	171439	23	22
Myopathie némaline intermédiaire	171433	11	11
Myopathie némaline typique	171436	31	26

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Myopathie oculo-pharyngo-distale	98897	42	36
Myopathie précoce avec cardiomyopathie létale	289377	<10	<10
Myopathie proximale avec déplétion mitochondriale focale	521305	<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	315	312
Myosclérose	289380	<10	<10
Myosite à inclusions	611	1186	948
Myosite bactérienne	206994	15	15
Myosite de chevauchement	206572	568	543
Myosite de chevauchement juvénile	329894	<10	<10
Myosite éosinophile idiopathique	247724	<10	<10
Myosite focale	48918	171	160
Myosite fongique	207000	<10	<10
Myosite virale	206991	114	113
Myotilinopathie distale	98911	34	32
Myotonie aggravée par le potassium*	612	<10	<10
Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	614	468	457
Myotonie congénitale*	206973	181	178
Myotonie fluctuante	99734	33	32
Myotonie permanente	99735	11	11
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	31	31
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	1367	1358
Naevus verruqueux de forme linéaire	2611	221	221
Nanisme de Lenz-Majewski	2658	<10	<10
Nanisme diastrophique	628	59	58
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II	2637	19	18
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types I et III	2636	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Nanisme microcéphalique primordial type Toriello	2643	<10	<10
Nanisme microcéphalique primordial*	324761	18	16
Nanisme Mulibrey	2576	14	14
Nanophtalmie	35612	28	28
Narcolepsie de type 1	2073	2687	2678
Narcolepsie de type 2	83465	995	991
Nécrobiose lipéidique	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	473	460
Néoplasie endocrinienne multiple type 2	653	261	257
Néoplasie endocrinienne multiple type 4	276152	<10	<10
Néoplasie endocrinienne multiple*	276161	48	47
Néoplasie intraépithéliale de la vulve	137583	<10	<10
Néoplasie myéloproliférative*	98274	<10	<10
Néoplasme neuroendocrine de l'appendice	100079	<10	<10
Néphrite interstitielle caryomégaly	401996	12	<10
Néphrite tubulo-interstitielle et uvéite	91500	187	183
Néphroblastome	654	367	365
Néphrome mésoblastique congénital	2665	18	18
Néphronophtise	655	468	459
Néphropathie full-house non lupique idiopathique	567544	<10	<10
Néphropathie progressive avec hypertension autosomique dominante	88659	<10	<10
Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante	34149	1084	1070
Neuroacanthocytose*	263440	<10	<10
Neuroblastome	635	171	156
Neurocytome central	73256	<10	<10
Neurodégénérescence associée à FA2H	329308	14	14
Neurodégénérescence associée à la protéine COASY	397725	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Neurodégénérescence associée à la protéine de membrane mitochondriale	289560	11	11
Neurodégénérescence associée à PLA2G6*	329303	<10	<10
Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller	329284	36	36
Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer*	385	55	48
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	88639	<10	<10
Neurodégénérescence par déficit en pantothénate kinase	157850	32	28
Neuroferritinopathie	157846	15	14
Neurofibromatose type 1	636	12874	12625
Neurofibromatose type 1 mosaïque	634461	26	26
Neurofibromatose-syndrome de Noonan	638	103	99
Neurofibrome	252183	147	146
Neurohépatopathie type Navajo	255229	<10	<10
Neurohypophysite infundibulaire	238305	<10	<10
Neurolymphomatose	206586	34	25
Neuromyérite optique	71211	1262	1243
Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial	85162	31	21
Neuropathie à axones géants	643	13	12
Neuropathie ataxique sensorielle aiguë	231466	79	72
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	305	278
Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en MFN2	90118	21	21
Neuropathie des petites fibres due à une canalopathie sodique	306577	498	492
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	640	1333	1311
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome avec surdité et retard de développement	139573	<10	<10
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome due à une mutation de TECPR2	320385	<10	<10
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome liée à l'X avec surdité	139583	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1	36386	30	28
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1B	139564	16	16
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2	970	19	18
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 4	642	20	18
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 5	64752	21	19
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 6	314381	<10	<10
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome*	140471	97	95
Neuropathie héréditaire sensitive mutilante avec paraplégie spastique	139578	36	34
Neuropathie motrice distale héréditaire de l'adulte jeune	314485	15	15
Neuropathie motrice distale héréditaire type 1	139518	54	52
Neuropathie motrice distale héréditaire type 2	139525	12	<10
Neuropathie motrice distale héréditaire type 5	139536	11	11
Neuropathie motrice distale héréditaire type 7	139589	<10	<10
Neuropathie motrice distale héréditaire type Jerash	139552	<10	<10
Neuropathie motrice distale héréditaire*	53739	347	335
Neuropathie motrice multifocale	641	884	840
Neuropathie optique héréditaire de Leber	104	988	954
Neuropathie optique inflammatoire chronique récurrente	499085	54	54
Neuropathie sensitivo-motrice axonale aiguë	98917	790	650
Neuropathie sensitivo-motrice axonale héréditaire autosomique récessive*	91024	224	215
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	36	35
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Okinawa	90117	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Neuropathie sensorielle pure aiguë	231450	67	63
Neuropathie thermosensible héréditaire	84093	<10	<10
Neurorétinite idiopathique récurrente	499103	<10	<10
Neurorétinopathie aiguë maculaire	488239	<10	<10
Neutropénie congénitale sévère autosomique dominante	486	28	27
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 autosomique récessive par déficit en G6PC3	331176	<10	<10
Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en JAGN1	423384	<10	<10
Neutropénie congénitale sévère*	42738	716	714
Neutropénie cyclique	2686	111	111
Neutropénie idiopathique de l'adulte	2688	376	368
Neutropénie néonatale allo-immune	464370	29	29
Neutropénie sévère congénitale liée à l'X	86788	<10	<10
Neutrophilie héréditaire	279943	13	13
Néuralgie crânienne*	221109	<10	<10
Néuralgie pudendale	60039	<10	<10
Néuralgie trigéminal	221091	<10	<10
Névrite optique isolée	499096	234	233
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	919	906
Obésité non syndromique génétique	98267	615	612
Obstruction congénitale familiale du canal nasolacrimal	451612	<10	<10
Obstruction du tractus urinaire inférieur*	435365	30	30
Occlusion artérielle périphérique aiguë	90064	<10	<10
Occlusion de la veine centrale rétinienne	411527	128	127
Odontochondrodysplasie	166272	<10	<10
Odontodysplasie régionale	83450	<10	<10
Oeil kystique congénital	519384	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Oligoastrocytome	251656	<10	<10
Oligoastrocytome anaplasique	251663	<10	<10
Oligocône trichromatie	75378	<10	<10
Oligodactylie post-axiale tétramélique	2730	15	15
Oligodendrogliome	251627	31	29
Oligodendrogliome anaplasique	251630	<10	<10
Oligodontie	99798	2480	2480
Oligoméganéphronie	2260	216	214
Omodysplasie	2733	<10	<10
Omphalocèle	660	202	189
Onychodysplasie congénitale isolée	79144	<10	<10
Ophthalmie sympathique	79098	37	35
Ophthalmoplégie externe progressive autosomique dominante	254892	31	31
Ophthalmoplégie externe progressive autosomique récessive	254886	19	19
Ophthalmoplégie externe progressive chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale	329336	67	63
Ophthalmoplégie externe progressive due à une mutation de l'ADN mitochondrial	663	106	104
Opsismodysplasie	2746	<10	<10
Orbitopathie euthyroïdienne	466682	22	22
Ostéite condensante médiane de la clavicule	57196	<10	<10
Ostéoarthropathie hypertrophique primitive*	248095	<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	277	274
Ostéogenèse imparfaite	666	3575	3503
Ostéogenèse imparfaite avec augmentation de la masse osseuse	314029	<10	<10
Ostéolyse carpo-tarsienne multi-centrique avec ou sans néphropathie	2774	11	<10
Ostéolyse expansive familiale	85195	<10	<10
Ostéomalacie oncogénique	352540	29	29
Ostéomésopycnose	2777	12	12

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Ostéomyélite chronique non-bactérienne/Ostéomyélite multifocale chronique récurrente	324964	766	766
Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose	210115	91	91
Ostéonécrose de la mâchoire	399293	<10	<10
Ostéopétrose autosomique dominante type 1	2783	25	25
Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale	2785	31	29
Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	53	48	47
Ostéopétrose et maladies associées*	2781	64	60
Ostéopétrose infantile avec dysplasie neuroaxonale	85179	<10	<10
Ostéopétrose intermédiaire	210110	<10	<10
Ostéopétrose maligne autosomique récessive	667	50	37
Ostéopoecilie isolée	166119	<10	<10
Ostéoporose idiopathique juvénile	85193	735	721
Ostéoporose idiopathique liée à la grossesse	647823	<10	<10
Ostéoporose liée à l'X avec fractures	391330	<10	<10
Ostéoporose primaire associée à LRP5	498481	17	17
Ostéosarcome	668	68	65
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	43	42
Pachygyrie et polymicrogyrie occipitales	280640	22	21
Pachygyrie frontotemporale autosomique récessive	329329	<10	<10
Pachyonychie congénitale	2309	74	74
Palmure congénitale du larynx	2374	17	17
Paludisme	673	17	13
Panbronchiolite diffuse	171700	18	16
Pancréas annulaire	675	286	283
Pancréatite auto-immune type 2	280315	124	123
Pancréatite auto-immune*	103919	48	48
Pancréatite chronique héréditaire	676	322	318
Pancréatite tropicale	103918	153	153

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Pancytopénie par mutations de IKZF1	317473	<10	<10
PANDAS	66624	<10	<10
Pandysautonomie aiguë	231457	<10	<10
Panencéphalite rubéoleuse	83616	<10	<10
Panhypophysite	95513	101	94
Panhypopituitarisme non acquis	90695	1073	1032
Panmyélose aiguë avec myélofibrose	86843	<10	<10
Panniculite infantile avec uvéite et granulomatose systémique	251304	<10	<10
Panniculite lupique	90285	28	25
Panniculite nodulaire non suppurative	33577	13	13
Panuvéite idiopathique	280921	960	958
Panuvéite infectieuse	279925	79	79
Papillomatose respiratoire récurrente	60032	105	105
Papillome atypique des plexus choroïdes	251902	<10	<10
Papillome des plexus choroïdes	2807	11	<10
Papulose atrophiante maligne	679	<10	<10
Papulose lymphomatoïde	98842	<10	<10
Paragangliome non sécrétant	94080	237	233
Paragangliomes multiples avec polycythémie	324299	<10	<10
Paralysie congénitale du nerf abducens	440233	<10	<10
Paralysie congénitale du nerf oculomoteur	440221	25	25
Paralysie congénitale du nerf trochléaire	98686	35	35
Paralysie congénitale familiale du nerf trochléaire	91498	<10	<10
Paralysie des muscles du larynx	2808	17	16
Paralysie faciale congénitale héréditaire isolée	306527	22	22
Paralysie faciale périphérique récurrente familiale	2809	25	25
Paralysie horizontale du regard avec scoliose progressive	2744	13	13
Paralysie laryngée congénitale	137932	137	137
Paralysie obstétricale du plexus brachial sans récupération	439202	43	43
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	111	109
Paralysie périodique hypokaliémique	681	256	254

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Paralysie périodique thyrotoxique	79102	13	13
Paralysie périodique*	206976	65	65
Paralysie spastique infantile ascendante héréditaire	293168	<10	<10
Paralysie supranucléaire progressive	683	1036	880
Paramyotomie d'Eulenburg	684	278	268
Paraparésie spastique tropicale	289326	51	48
Paraplégie spastique autosomale type 18	209951	<10	<10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 10	100991	39	39
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	130	128
Paraplégie spastique autosomique dominante type 31	101011	34	34
Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	100985	356	354
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	17	17
Paraplégie spastique autosomique dominante type 9A	447753	<10	<10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 9B	447757	<10	<10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 11	2822	69	68
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	31	31
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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	11	11
Paraplégie spastique autosomique récessive type 78	513436	<10	<10
Paraplégie spastique autosomique type 30	101010	39	39
Paraplégie spastique autosomique type 58	397946	<10	<10
Paraplégie spastique autosomique type 72	401849	<10	<10
Paraplégie spastique héréditaire complexe*	102013	150	146
Paraplégie spastique héréditaire pure ou complexe*	320335	67	67
Paraplégie spastique héréditaire pure*	102012	369	363
Paraplégie spastique mitochondriale associée à MT-AP6	320360	<10	<10
Paraplégie spastique type 2	99015	83	82
Paraplégie spastique type 7	99013	183	176
Paresthésies buccales médicalement inexpliquées	353253	15	15

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Parkinsonisme atypique juvénile	391411	<10	<10
Parkinsonisme des Caraïbes	97355	<10	<10
Peeling skin syndrome généralisé	263543	<10	<10
Peeling skin syndrome type acral	263534	22	22
Peeling skin syndrome*	817	28	28
Pelade totale	700	88	87
Pelade universelle	701	114	114
Pélioïse hépatique idiopathique	480524	154	151
Pemphigoïde anti-p200	454710	50	36
Pemphigoïde bulleuse	703	3433	2387
Pemphigoïde des membranes muqueuses	46486	1457	1318
Pemphigoïde gravidique	63275	94	93
Pemphigoïde oculaire cicatricielle	99922	69	66
Pemphigus à IgA	555905	18	18
Pemphigus bénin chronique familial	2841	224	220
Pemphigus érythémateux	79480	17	16
Pemphigus foliacé	79481	18	17
Pemphigus herpétiforme	208524	19	18
Pemphigus paranéoplasique	63455	47	36
Pemphigus superficiel*	46485	256	246
Pemphigus végétant	79479	<10	<10
Pemphigus vulgaire	704	944	905
Pentalogie de Cantrell	1335	<10	<10
Pentassomie X	11	<10	<10
Perforation intestinale spontanée	645793	<10	<10
Périartérite noueuse	767	609	583
Péricardite récurrente idiopathique	251307	386	383
Périneuriome extraneural	100002	<10	<10
Périneuriome intraneural	100003	<10	<10
Périneuriome*	85102	<10	<10
Périnévrite optique idiopathique	499107	<10	<10
Persistance du canal artériel familiale	466729	17	17
Persistance du cinquième arc aortique	99076	<10	<10
Persistance du kyste de la poche de Blake	98922	35	35
Persistance du vitré primitif	91495	292	292
Persistance 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	183	182

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Petite taille par déficit en GHR	314802	31	31
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	19	18
Phacomatose pigmento-vasculaire	2875	89	87
Phénotype hermine	999	<10	<10
Phénylcétonurie	716	3044	3028
Phénylcétonurie maternelle	2209	37	37
Phéochromocytome/paragangliome sécrétant sporadique	276621	1289	1255
Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	29072	895	877
Phocomélie type Schinzel	2879	<10	<10
Piébaldisme	2884	105	105
Pied bot familial avec ou sans autres anomalies des membres inférieurs	199315	140	140
Pied convexe congénital	178382	<10	<10
Pigmentation réticulée liée au chromosome X	85453	<10	<10
Pili bifurcati	720	<10	<10
Pilomatrixome	91414	77	77
Pinéoblastome	251909	<10	<10
Pituicytome	251623	18	18
Pityriasis rubra pilaire	2897	30	30
Plasmocytome	86855	<10	<10
Plasmocytose cutanée primitive	451602	<10	<10
Plexopathie radio-induite	521123	51	47
Plis circulaires bénins multiples de la peau des membres	2505	<10	<10
PMM2-CDG	79318	125	110
Pneumoconiose*	182098	104	97
Pneumocystose	723	20	18
Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë	724	13	12
Pneumonie à éosinophiles idiopathique*	182101	20	20
Pneumonie due à une infection à Pseudomonas aeruginosa	90066	12	12
Pneumonie interstitielle desquamative	98852	297	280

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Pneumonie interstitielle idiopathique*	98300	439	401
Pneumonie interstitielle non spécifique	91364	1516	1353
Pneumonie nécrosante staphylococcique	36238	<10	<10
Pneumopathie chronique de l'enfance	91359	118	117
Pneumopathie chronique idiopathique à éosinophiles	2902	133	130
Pneumopathie interstitielle aiguë	79126	260	235
Pneumopathie interstitielle lymphocytaire	79128	168	156
Pneumopathie interstitielle médicamenteuse ou secondaire à une exposition aux radiations	264978	508	433
Pneumopathie interstitielle par déficit en ABCA3	440402	16	13
Pneumopathie interstitielle par déficit en SP-C	440392	50	45
Pneumopathie organisée cryptogénique	1302	555	540
Pneumothorax spontané familial	2903	42	42
Poikilodermie acrokératosique congénitale	2907	<10	<10
Poikilodermie avec neutropénie	221046	<10	<10
Poliomyélite	2912	94	88
Polyangéite microscopique	727	672	619
Polychondrite atrophiant	728	595	580
Polycythémie primaire familiale	90042	13	13
Polycythémie secondaire autosomique dominante	247511	<10	<10
Polycythémie secondaire autosomique récessive non associée à VHL	247378	<10	<10
Polycythémie*	98427	74	74
Polydactylie centrale	295004	<10	<10
Polydactylie d'un pouce et/ou d'un hallux biphalangé	93339	162	161
Polydactylie d'un pouce triphalangé	93336	13	13
Polydactylie en miroir	498494	<10	<10
Polydactylie post-axiale type A	93334	84	84
Polydactylie post-axiale type B	93335	118	118
Polyendocrinopathie auto-immune type 1	3453	87	84
Polyendocrinopathie auto-immune type 2	3143	62	62
Polyendocrinopathie auto-immune type 3	227982	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Polyendocrinopathie auto-immune*	282196	<10	<10
Polyglobulie de Vaquez	729	130	125
Polykystose hépatique isolée	2924	527	506
Polykystose rénale autosomique dominante	730	7060	6845
Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse	88924	69	69
Polykystose rénale autosomique récessive	731	465	410
Polymicrogyrie avec hypoplasie du nerf optique	250972	<10	<10
Polymicrogyrie bilatérale	268940	208	202
Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B	300573	<10	<10
Polymicrogyrie unilatérale	268943	142	142
Polymicrogyrie*	35981	283	268
Polymyosite	732	1008	888
Polymyosite juvénile	93568	<10	<10
Polyneuropathie associée à une gammopathie monoclonale IgM ayant une activité anti-MAG	639	1264	1117
Polyneuropathie axonale avec gammopathie monoclonale IgG/IgM/IgA	209004	178	146
Polyneuropathie dysimmunitaire chronique*	208974	371	346
Polyneuropathie sensitivomotrice néonatale létale autosomique récessive	538096	<10	<10
Polypose adénomateuse familiale	733	477	459
Polypose adénomateuse familiale atténuée	220460	123	122
Polyradiculonévrite chronique*	208978	1274	1180
Polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë	98916	623	588
Polyradiculonévrite dysimmunitaire subaiguë	206594	202	168
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	2932	3877	3479
Polyrhinie	141091	<10	<10
Polysyndactylie	93338	75	74
Polysyndactylie croisée	2935	<10	<10
Porencéphalie	2940	85	82
Porokératose actinique superficielle disséminée	79152	28	27
Porokératose de Mibelli	735	30	29
Porokératose palmoplantaire et disséminée	737	14	13

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Porphyrie aiguë intermittente	79276	709	534
Porphyrie cutanée tardive	101330	3413	2774
Porphyrie érythropoïétique congénitale	79277	44	34
Porphyrie hépatique aiguë*	95157	11	11
Porphyrie héptoérythropoïétique	95159	<10	<10
Porphyrie par déficit en ALA déshydratase	100924	<10	<10
Porphyrie variegata	79473	370	306
Porphyrie*	738	26	22
Prédisposition au développement de tumeurs liée à BAP1	289539	24	23
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	<10	<10
Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes	319605	13	12
Pré-éclampsie	275555	22	21
Proboscis latéral	141099	<10	<10
Progéria	740	18	16

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Prognathisme autosomique dominant	2964	<10	<10
Prolactinome	2965	6304	6221
Prolapsus valvulaire mitral familial	741	77	77
Protéinose alvéolaire pulmonaire à début infantile-hypogammaglobulinémie	572428	<10	<10
Protéinose alvéolaire pulmonaire auto-immune	747	108	95
Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire	264675	23	22
Protéinose alvéolaire pulmonaire secondaire	420259	11	<10
Protéinose alvéolaire pulmonaire sévère par déficit en MARS à début précoce	440427	34	33
Protéinose lipoïde	530	15	14
Protoporphyrine érythropoïétique autosomique	79278	373	350
Protoporphyrine érythropoïétique liée à l'X	443197	16	14
Prurigo actinique	330061	<10	<10
Prurit urémique	94059	<10	<10
Pseudoachondroplasie	750	85	85
Pseudoarthrose congénitale de la clavicule	66630	<10	<10
Pseudoarthrose congénitale des membres	157808	17	17
Pseudohyperkaliémie familiale	90044	<10	<10
Pseudohypoaldostérionisme transitoire	93164	<10	<10
Pseudohypoaldostérionisme type 1	756	107	103
Pseudohypoaldostérionisme type 2	757	52	52
Pseudohypoaldostérionisme*	444916	29	28
Pseudohypoparathyroïdie avec ostéodystrophie héréditaire d'Albright*	457059	37	36
Pseudohypoparathyroïdie sans ostéodystrophie héréditaire d'Albright*	457062	<10	<10
Pseudohypoparathyroïdie type 1A	79443	290	289
Pseudohypoparathyroïdie type 1B	94089	166	164
Pseudohypoparathyroïdie type 1C	79444	<10	<10
Pseudohypoparathyroïdie type 2	94090	<10	<10
Pseudolymphome cutané	451607	<10	<10
Pseudo-obstruction intestinale chronique	2978	434	400
Pseudopolyarthrite rhizomélisque	93569	1615	1569
Pseudoprogéria	2985	<10	<10
Pseudopseudohypoparathyroïdie	79445	107	106

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Pseudotumeur inflammatoire du foie	90003	13	11
Pseudoxanthome élastique	758	570	564
Pseudoxanthome élastique acquis	228247	<10	<10
Psoriasis pustuleux généralisé	247353	20	19
Psychose puerpérale	443173	<10	<10
Ptoxis congénital	91411	297	297
Puberté périphérique précoce familiale limitée aux garçons	3000	30	29
Puberté précoce centrale génétique de la femme	650077	24	24
Puberté précoce centrale primaire de l'homme	650087	<10	<10
Puberté précoce centrale secondaire de la femme	650082	<10	<10
Purpura fulminans acquis	49566	34	33
Purpura thrombotique thrombocytopénique	54057	899	861
Pustulose exanthématique aiguë généralisée	293173	292	267
Pustulose palmoplantaire	163927	<10	<10
Pycnoachondrogenèse	3003	<10	<10
Pycnodysostose	763	81	81
Pyoderma gangrenosum	48104	29	25
Pyomyosite	764	<10	<10
Rachitisme hypocalcémique résistant à la vitamine D	93160	51	51
Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant	289157	153	151
Rachitisme hypocalcémique*	289103	71	71
Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant	89937	31	31
Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif	289176	18	18
Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie	157215	72	72
Rachitisme hypophosphatémique*	437	444	442
Réaction médicamenteuse avec éosinophilie et symptômes systémiques	139402	1196	1070
Reflux vésico-urétéral familial	289365	157	157
Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutation du récepteur aux hormones thyroïdiennes bêta	566243	66	66
Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutations du récepteur aux hormones thyroïdiennes alpha	566231	<10	<10
Retard de croissance intra-utérin sélectif	617301	31	31

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	73272	42	42
Retard de croissance par résistance au facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	73273	32	32
Retard de développement avec trouble du spectre de l'autisme et démarche instable	329195	196	195
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	36	36
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	4715	4695
Rétinite ponctuée albescente	52427	30	30
Rétinoblastome	790	224	223
Rétinopathie du prématuré	90050	363	363
Rétinopathie externe annulaire aiguë	284460	<10	<10
Rétinopathie occulte externe zonale aiguë	284454	17	17
Rétinopathie paranéoplasique	71505	26	25
Rétinoschisis lié à l'X	792	432	430
Rétraction congénitale des paupières	99176	<10	<10
Rétrécissement aortique sous-valvulaire	3092	90	89
Rétrécissement mitral congénital	99057	41	41
Rhabdomyosarcome	780	114	110
Rhabdomyosarcome du col de l'utérus	213802	<10	<10
Rhabdomyosarcome vulvo-vaginal	206492	<10	<10
Rhombencéphalite de Bickerstaff	79138	33	32
Rhombencéphalosynapsis	59315	35	33
Rhumatisme articulaire aigu	3099	72	71
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	1135	1131

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Salmonellose non typhique invasive	324648	<10	<10
Sarcoïdose	797	10384	10174
Sarcome à cellules claires du rein	457246	<10	<10
Sarcome alvéolaire des tissus mous	163699	<10	<10
Sarcome de Kaposi	33276	25	21
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	71	68
Sarcome du corps de l'utérus*	213620	<10	<10
Sarcome embryonnaire indifférencié du foie	178315	<10	<10
Sarcome histiocytaire	86896	24	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	14	13
Schizencéphalie	799	97	96
Schizophrénie à début infantile	641496	<10	<10
Schwannomatose germinale	93921	481	477
Schwannomatose liée à NF2 germinale	637	740	700
Schwannomatose liée à NF2 mosaïque	634475	<10	<10
Schwannomatose mosaïque	634492	<10	<10
Schwannome bénin	252164	94	91
Sclérite auto-immune	648681	<10	<10
Sclérite idiopathique	648675	26	26
Sclérocornée isolée congénitale	91490	40	40
Sclérodermie localisée	90289	268	267
Sclérodermie néonatale	398127	<10	<10
Sclérodermie systémique	90291	7895	7411
Sclérodermie*	801	1267	1157
Scléroedème	352763	<10	<10
Scléromyxoedème	167635	12	12
Sclérose concentrique de Baló	228165	<10	<10
Sclérose en plaques aiguë de Marburg	228157	31	30
Sclérose en plaques de l'enfant	477738	291	291
Sclérose latérale amyotrophique	803	13711	6798

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Sclérose latérale amyotrophique juvénile	300605	20	17
Sclérose latérale amyotrophique type 4	357043	20	17
Sclérose latérale primitive	35689	504	425
Sclérose latérale primitive juvénile	247604	<10	<10
Sclérose tubéreuse de Bourneville	805	3029	2971
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
Séquestration pulmonaire congénitale	3161	223	223
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
Sinus dermique spinal	645188	<10	<10
Sinus urogénital persistant isolé	647794	<10	<10
Sitostérolémie	2882	16	15
Situs ambiguus	157769	15	14
Situs inversus total	101063	69	66
SLC35A1-CDG	238459	<10	<10
SLC39A8-CDG	468699	<10	<10
Somatomammotropinome	314769	347	342
Spasme cryptogénique à début tardif	163708	21	21
Spasme hémifacial	221083	285	280
Spasmus nutans	279882	<10	<10
Spasticité de l'enfant avec une hyperglycémie non cétosique	401866	<10	<10
Spectre ataxie neuropathie*	254818	272	262
Spectre de dysplasie septo-optique	3157	426	424
Spectre de retard de développement-épilepsies-anomalies du mouvement lié à GNAO1	592564	22	22
Spectre d'encéphalopathie-malformation cérébrale lié à ARX*	423655	<10	<10
Spectre du syndrome de l'homme raide	3198	103	96

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Spectre microcéphalie-petite taille-anomalies des membres associé à DONSON	572761	<10	<10
Spectre oculo-auriculo-vertébral	141132	139	138
Spectre oculo-auriculo-vertébral avec anomalies radiales	2549	15	15
Spectre ostéolyse multicentrique-nodulose-arthropathie	371428	<10	<10
Spectre phénotypique des ostéodysplasies oto-palato-digitales*	364541	<10	<10
Spectre régression caudale-sirénomélie*	444941	<10	<10
Spectre syndrome de Stevens-Johnson/nécrolyse épidermique toxique	95455	546	481
Sphérocytose héréditaire	822	1487	1481
Spina bifida et autres dysraphismes spinaux*	823	616	598
Spondylo-oculaire syndrome	85194	22	22
SRD5A3-CDG	324737	<10	<10
SSR4-CDG	370927	<10	<10
Staphyloème péripapillaire	519400	<10	<10
Stéatose hépatique aiguë gravidique	243367	<10	<10
Sténose aortique supra-auriculaire	3193	116	112
Sténose aortique valvulaire congénitale	3093	299	287
Sténose congénitale de l'artère rénale	97598	114	114
Sténose congénitale de l'oesophage	645749	<10	<10
Sténose congénitale isolée des orifices piriformes	162516	148	147
Sténose du sinus coronaire	99117	<10	<10
Sténose ou atrésie ostiale coronaire	99087	<10	<10
Sténose sous-glottique congénitale	141121	98	95
Sténose spinale cervicale congénitale	831	15	14
Sténose trachéale congénitale	141127	120	116
Sténose tricuspide congénitale	95459	<10	<10
Sténose valvulaire pulmonaire congénitale	3189	620	605
Sténoses des branches pulmonaires	99084	61	61
Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées	3202	65	64
Stomatocytose héréditaire avec hématies hyperhydratées	3203	<10	<10
Stomatocytose héréditaire*	98365	21	21
Straddling ou overriding de la valve tricuspide	95461	<10	<10
STT3B-CDG	370924	<10	<10
Surcharge en fer liée à FTH1	247790	11	11

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Surdité avec aplasie du labyrinthe, microtie et microdentie	90024	<10	<10
Surdité branchiogénique	50815	22	22
Surdité génétique non syndromique	87884	5972	5948
Surdité neurosensorielle avec cardiomyopathie dilatée	217622	<10	<10
Surdité progressive par ankylose de l'étrier	3235	18	18
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	40	37
Susceptibilité bactérienne dépendante de la voie TLR	183713	<10	<10
Symbrachydactylie des pieds et des mains	1570	25	25
Symphalangie distale	3248	<10	<10
Symphalangie proximale	3250	15	15
Syndactylie mésoaxiale synostotique avec réduction phalangienne	157801	<10	<10
Syndactylie type 1	93402	118	118
Syndactylie type 2	93403	54	53
Syndactylie type 3	93404	22	22
Syndactylie type 4	93405	17	17
Syndactylie type 5	93406	13	13
Syndactylie type 6	295012	<10	<10
Syndactylie type 8	2498	<10	<10
Syndrome 3C	7	<10	<10
Syndrome 3M	2616	89	85
Syndrome 3MC	293843	12	11
Syndrome 47,XYY	8	279	274
Syndrome 48,XXXY	96263	28	28
Syndrome 48,XXYY	10	65	65
Syndrome 49,XXXXY	96264	36	36
Syndrome 49,XXYY	261534	<10	<10
Syndrome 49,XYYY	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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome acrorénomandibulaire	958	<10	<10
Syndrome acro-réno-oculaire	959	<10	<10
Syndrome ADNP	404448	46	46
Syndrome ADULT	978	27	27
Syndrome amélocérébrohypohydrotique	1946	12	11
Syndrome amélo-onycho-hypohidrotique	1028	<10	<10
Syndrome angio-ostéo-hypertrophique*	2346	19	19
Syndrome angio-ostéo-hypotrophique	75508	<10	<10
Syndrome anophtalmie plus	1104	<10	<10
Syndrome associé à SATB2	576278	60	60
Syndrome auriculo-condyalaire	137888	17	17
Syndrome autoimmun de pneumopathie interstitielle-arthrite	444092	135	125
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	15	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	25	24
Syndrome BOR	107	501	496
Syndrome branchio-oculo-facial	1297	68	67
Syndrome branchio-otique	52429	20	20
Syndrome branchiosquelettogénital	1299	<10	<10
Syndrome BRESEK	85284	<10	<10
Syndrome C	1308	13	13
Syndrome CACH	135	97	86
Syndrome CAMOS	83472	<10	<10
Syndrome CANOMAD	71279	108	97
Syndrome carcinoïde	100093	<10	<10
Syndrome cardio-crânien type Pfeiffer	2872	15	15
Syndrome cardio-facio-cutané	1340	259	238

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome cardiomélique type 2	1350	<10	<10
Syndrome cardiomélique type slovène	168796	12	11
Syndrome cardio-spondylo-carpo-facial	3238	11	11
Syndrome catastrophique des anti-phospholipides	464343	176	170
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
Syndrome cérébrooculonasal	66625	<10	<10
Syndrome cerveau-poumon-thyroïde	209905	35	34
Syndrome CHARGE	138	712	625
Syndrome CHILD	139	12	12
Syndrome CHIME	3474	<10	<10
Syndrome CINCA	1451	45	45
Syndrome CLAPO	168984	<10	<10
Syndrome CLOVES	140944	377	377
Syndrome CODAS	1458	<10	<10
Syndrome complexe de Carney-trismus-pseudocamptodactylie	319340	<10	<10
Syndrome cornéodermatoosseux	3194	<10	<10
Syndrome corticobasal	454887	262	238
Syndrome coxo-podo-patellaire	1509	48	48
Syndrome crampes-fasciculations	581271	156	156
Syndrome cranio-digital-déficiência intellectuelle	1514	<10	<10
Syndrome cubito-mammaire	3138	44	44
Syndrome cutis laxa-marfanoïde	171719	<10	<10
Syndrome d'Aarskog-Scott	915	155	155
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'achalasia-microcéphalie	929	13	13
Syndrome d'achondroplasie sévère-retard de développement-acanthosis nigricans	85165	<10	<10
Syndrome d'acrodysplasie-scoliose	2956	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'activation macrophagique	158061	100	79
Syndrome d'activation mastocytaire monoclonal	529468	1679	1676
Syndrome d'Adams-Oliver	974	163	157
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	19	18
Syndrome d'agénésie du corps calleux-anomalies génitales	2508	<10	<10
Syndrome d'agénésie du corps calleux-déficiência intellectuelle-colobome-micrognathie	52055	<10	<10
Syndrome d'agénésie du corps calleux-macrocéphalie-hypertélorisme	459074	<10	<10
Syndrome d'agénésie du corps calleux-neuropathie	1496	38	37
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	224	206
Syndrome d'akinésie foetale-hémorragies cérébrales et rétinienne	363409	<10	<10
Syndrome d'alacrymie-choréoathétose-hépatopathie	404454	<10	<10
Syndrome d'Alagille	52	520	484
Syndrome d'Alazami	319671	15	15
Syndrome d'albinisme-surdité	998	<10	<10
Syndrome d'alcoolisation foetale	1915	814	809
Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	59	54	48
Syndrome d'alopécie-contractions-nanisme-déficiência intellectuelle	1005	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	26	12
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	2478	2392
Syndrome d'Alport-déficience intellectuelle-hypoplasie du visage-elliptocytose	86818	<10	<10
Syndrome d'Alström	64	87	84
Syndrome d'amélogenèse imparfaite-néphrocalcinose	1031	49	49
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	91	91
Syndrome d'anémie hémolytique autoimmune-thrombocytopenie autoimmune-déficit immunitaire primaire	444463	29	28
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	34	33
Syndrome d'Angelman	72	799	786
Syndrome d'angiopathie de Moyamoya-petite taille-dysmorphie faciale-hypogonadisme hypergonadotrope	280679	<10	<10
Syndrome d'aniridie-agenésie rénale-retard psychomoteur	1064	<10	<10
Syndrome d'aniridie-ataxie cérébelleuse-déficience intellectuelle	1065	25	25
Syndrome d'aniridie-déficience intellectuelle	1068	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'aniridie-ptosis-déficience intellectuelle-obésité	1067	<10	<10
Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	1071	62	62
Syndrome d'anomalie cardiaque-hamartome de la langue-polysyndactylie	1338	<10	<10
Syndrome d'anomalie des cônes avec myopie lié à l'X	90001	14	14
Syndrome d'anomalie des membres-micrognathie	1307	<10	<10
Syndrome d'anomalie du développement sexuel 46,XX-anomalies anorectales	2973	<10	<10
Syndrome d'anomalie du développement sexuel-déficience intellectuelle	2983	<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	84	72
Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie	280633	35	28
Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie type 2	300496	<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-diastrèmes 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 à l'X	1436	<10	<10
Syndrome d'anomalies vertébrales-cardiaques-rénales	521438	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'anophtalmie/microphthalmie-atrésie de l'oesophage	77298	<10	<10
Syndrome d'Antley-Bixler	83	19	17
Syndrome d'Apert	87	115	108
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	27	27
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 marfanoides-lipodystrophie	300382	<10	<10
Syndrome d'appendice caudal-surdité	1123	<10	<10
Syndrome d'aprosencéphalie XK	3469	<10	<10
Syndrome d'arachnodactylie-déficiência intellectuelle-dysmorphie	1130	<10	<10
Syndrome d'arachnodactylie-ossification anormale-déficiência intellectuelle	1129	<10	<10
Syndrome d'arc aortique anormal-dysmorphie-déficiência intellectuelle	1110	<10	<10
Syndrome d'arhinie-atrésie des choanes-microphthalmie	1135	<10	<10
Syndrome d'arthrite purulente-pyoderma gangrenosum-acné	69126	15	15
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	79	77

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'Ascher	1253	<10	<10
Syndrome d'Asberman	137686	<10	<10
Syndrome d'aspiration méconiale	70588	32	29
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficiência intellectuelle par déficit de RUBCN	404499	<10	<10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficiência intellectuelle par déficit de WWOX	284282	16	13
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficiência intellectuelle*	404481	<10	<10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-surdité-narcolepsie	314404	<10	<10
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-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	609	591
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	18	16
Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie	70595	36	29
Syndrome d'ataxie progressive-surdité autosomique récessive	448251	<10	<10
Syndrome d'ataxie spastique autosomique récessive-atrophie optique-dysarthrie	254343	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'ataxie spastique-épilepsie myoclonique-neuropathie précoce	313772	<10	<10
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dysmorphie	1185	<10	<10
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	2572	<10	<10
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 1	94124	17	13
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 2	64753	56	55
Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 1	1168	48	47
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	<10	<10
Syndrome d'ataxie-dégénérescence tapéto-rétinienne	1178	<10	<10
Syndrome d'ataxie-hypogonadisme-dystrophie choroidienne	1180	<10	<10
Syndrome d'ataxie-myosis congénital	1182	<10	<10
Syndrome d'ataxie-pancytopénie	2585	<10	<10
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	607	582
Syndrome d'atrésie pulmonaire-septum ventriculaire intact	1208	354	343
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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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
Syndrome d'atrophie optique-déficience intellectuelle	401777	44	43
Syndrome d'atrophie spinale-ophtalmoplégie-syndrome pyramidal	1217	<10	<10
Syndrome d'autisme-épilepsie par déficit en kinase déshydrogénase des cétoacides à chaînes ramifiées	308410	<10	<10
Syndrome d'auto-immunité-auto-inflammation-immunodéficience à début précoce	619948	<10	<10
Syndrome d'Axenfeld-Rieger	782	159	157
Syndrome de Bainbridge-Ropers	352577	40	40
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 Bannayan-Riley-Ruvalcaba	109	39	39
Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial	2995	63	62
Syndrome de Barber-Say	1231	<10	<10
Syndrome de Bardet-Biedl	110	664	647
Syndrome de Barth	111	53	38
Syndrome de Bartsocas-Papas	1234	<10	<10
Syndrome de Bartter	112	322	317
Syndrome de Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	464738	<10	<10
Syndrome de Bazex-Dupré-Christol	113	14	14
Syndrome de Beckwith-Wiedemann	116	1437	1408
Syndrome de Beemer-Ertbruggen	1237	<10	<10
Syndrome de Bernard-Soulier	274	129	129
Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	122	539	531
Syndrome de Björnstad	123	<10	<10
Syndrome de Blau	90340	76	75
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type MKB	293707	<10	<10
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Ohdo	2728	39	37
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	220	220
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	16	13
Syndrome de Bohring-Opitz	97297	25	23
Syndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann	127	28	28
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-onychodysplasie-dysphalangie	1292	<10	<10
Syndrome de brachyolmie-amélogénèse imparfaite	2899	<10	<10
Syndrome de brachytéléphalangie-dysmorphie-syndrome de Kallman	1295	<10	<10
Syndrome de Braddock	52047	<10	<10
Syndrome de Brooke-Spiegler	79493	99	98
Syndrome de Bruck	2771	25	24
Syndrome de Brugada	130	3054	3023
Syndrome de Budd-Chiari	131	730	684
Syndrome de Burn-McKeown	1200	<10	<10
Syndrome de calcification du système nerveux central-surdité-acidose tubulaire-anémie	3240	<10	<10
Syndrome de camptodactylie-arthropathie-coxa vara-péricardite	2848	14	14

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	22	21
Syndrome de cardiomyopathie auriculaire-bloc cardiaque	1344	38	37
Syndrome de cardiomyopathie dilatée-ataxie	66634	19	18
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	16	15
Syndrome de Carney-Stratakis	97286	<10	<10
Syndrome de Caroli	480520	27	27
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-dysmorphie faciale-neuropathie	48431	21	18
Syndrome de cataracte congénitale-hypotonie musculaire progressive-surdité-retard de développement	330054	<10	<10
Syndrome de cataracte congénitale-microcornée-opacité cornéenne	289499	<10	<10
Syndrome de cataracte-cardiopathie congénitale-défaut de fermeture du tube neural	314993	<10	<10
Syndrome de cataracte-déficience intellectuelle-hypogonadisme	1387	<10	<10
Syndrome de cataracte-glaucome	162	50	50
Syndrome de cataracte-insuffisance somatotrope-neuropathie sensorielle-surdité neurosensorielle-dysplasie squelettique	436174	<10	<10
Syndrome de cataracte-microcornée	1377	26	26

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de cataracte-néphropathie-encéphalopathie	1380	<10	<10
Syndrome de Catel-Manzke	1388	<10	<10
Syndrome de cécité corticale-déficience intellectuelle-polydactylie	1389	<10	<10
Syndrome de cécité nocturne-anomalies squelettiques-dysmorphie faciale	1390	<10	<10
Syndrome de Cenani-Lenz	3258	<10	<10
Syndrome de céphalopolysyndactylie de Greig	380	226	226
Syndrome de Char	46627	22	22
Syndrome de Chédiak-Higashi	167	26	25
Syndrome de chevauchement d'hépatite auto-immune avec cirrhose biliaire primitive/cholangite sclérosante primitive	562639	73	72
Syndrome de cholestase-lymphoedème	1414	<10	<10
Syndrome de cholestase-rétinopathie pigmentaire-fente palatine	1415	<10	<10
Syndrome de chondrodysplasie-anomalie du développement sexuel	1422	<10	<10
Syndrome de chorée bénigne avec atteinte striatale	494541	<10	<10
Syndrome de chorioretinopathie-microcéphalie autosomique récessive	2518	<10	<10
Syndrome de Christianson	85278	30	30
Syndrome de chromosome 9 en anneau	96173	<10	<10
Syndrome de Chudley-McCullough	314597	<10	<10
Syndrome de chylomicronémie familiale	444490	44	44
Syndrome de Clark-Baraitser	600731	<10	<10
Syndrome de coalition tarso-carpienne	1412	<10	<10
Syndrome de Coats-plus	313838	17	17
Syndrome de Cockayne	191	76	49
Syndrome de Coffin-Lowry	192	150	148
Syndrome de Coffin-Siris	1465	364	359
Syndrome de Cogan	1467	100	98
Syndrome de Cohen	193	98	96
Syndrome de Cole-Carpenter	2050	<10	<10
Syndrome de colobome maculaire-brachydactylie type B	1471	<10	<10
Syndrome de colobome maculaire-fente palatine-hallux valgus	91494	<10	<10
Syndrome de colobome-fente labio-palatine-déficience intellectuelle	1473	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de communication interauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire	1479	<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 congénitales des membres et de la face-hypotonie-retard de développement	562528	<10	<10
Syndrome de contractures-dysplasie ectodermique-fente labio-palatine	1484	<10	<10
Syndrome de convulsions infantiles-choréathétose	31709	12	12
Syndrome de convulsions-scoliose-macrocéphalie	466926	<10	<10
Syndrome de Cooks	1487	<10	<10
Syndrome de Cornelia de Lange	199	439	417
Syndrome de Costello	3071	83	76
Syndrome de Cowden	201	539	531
Syndrome de Crane-Heise	1512	<10	<10
Syndrome de cranosynostose-anomalies anales-porokératose	85199	<10	<10
Syndrome de cranosynostose-calcifications intracrâniennes	52054	<10	<10
Syndrome de cranosynostose-hydrocéphalie-malformation d'Arnold-Chiari type I-synostose radio-ulnaire	171839	<10	<10
Syndrome de cranosynostose-malformation de Dandy-Walker-hydrocéphalie	1538	<10	<10
Syndrome de Crigler-Najjar	205	52	48
Syndrome de crises encéphalomyopathiques métaboliques récurrentes-rhabdomyolyse-arythmie cardiaque-déficience intellectuelle	480864	33	29
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	40	40
Syndrome de croissance excessive-macrocéphalie-dysmorphie faciale	137634	16	16
Syndrome de croissance excessive-mégaloencéphalie-cyphoscoliose sévère	457359	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de croissance segmentaire progressive avec hyperplasie fibroadipeuse	314662	30	30
Syndrome de Crouzon	207	384	378
Syndrome de Crouzon-acanthosis nigricans	93262	21	21
Syndrome de cryptomicrotie-brachydactylie-anomalies des dermatoglyphes	1547	<10	<10
Syndrome de cryptorchidie-arachnodactylie-déficiência intellectuelle	1548	<10	<10
Syndrome de cryptorchidie-hernie de Spiegel	314432	<10	<10
Syndrome de Currarino	1552	262	256
Syndrome de Curry-Jones	1553	<10	<10
Syndrome de Cushing dépendant de l'ACTH*	99892	73	70
Syndrome de Cushing dû à un adénome adrénocortical sécrétant du cortisol	642788	18	18
Syndrome de Cushing dû à une maladie macronodulaire bilatérale des surrénales	189427	701	681
Syndrome de Cushing par sécrétion ectopique d'ACTH	99889	147	116
Syndrome de cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostose	1555	<10	<10
Syndrome de Czeizel-Lozonci	2437	<10	<10
Syndrome de dacryocystite-ostéopocélie	1562	11	11
Syndrome de Dandy-Walker-polydactylie postaxiale	1566	<10	<10
Syndrome de De Bary	2962	19	17
Syndrome de déficiência intellectuelle associé à DYRK1A	464306	43	43
Syndrome de déficiência intellectuelle associé à TBCK	488632	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle autosomique dominante-anomalies craniofaciales-hypotonie-cardiopathie	457193	20	20
Syndrome de déficiência intellectuelle autosomique dominante-dysmorphie craniofaciale-macrocéphalie-hypotonie dû à une mutation du gène H1-4	642763	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle hypoplasie cérébelleuse-dysplasie spondyléophysaire	459070	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X associé à CLCN4	485350	47	47

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-acromégalie-hyperactivité	85327	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-hypogammaglobulinémie-détérioration neurologique progressive	85317	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-hypogonadisme-ichtyose-obésité-petite taille	3055	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-hypoplasie cérébelleuse	137831	28	28
Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-hypotonie-anomalie du mouvement	457260	23	23
Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-hypotonie-dysmorphie faciale-comportement agressif	85329	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-macrocéphalie-macroorchidie	85320	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des noyaux gris centraux-convulsions	1568	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-petite taille-surpoids	457240	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-plagiocéphalie	2898	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-psychose-macroorchidie	3077	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle liée à l'X-rétinite pigmentaire	85332	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle récessive-dysfonctionnement moteur-contractures articulaires multiples	280384	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle sévère-agénésie du corps calleux-dysmorphie faciale-ataxie cérébelleuse	466688	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle sévère-épilepsie-anomalies anales-hypoplasie des phalanges	94066	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle sévère-microcéphalie postnatale progressive-stéréotypies manuelles sur la ligne médiane	397933	21	21
Syndrome de déficiência intellectuelle sévère-trouble du langage-strabisme-visage grimaçant-doigts longs	363686	<10	<10
Syndrome de déficiência intellectuelle-alacrimie-achalasia	289483	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	38	38
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-petite taille-laxité ligamentaire	508498	<10	<10
Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-calcification du pavillon auriculaire-myopathie	3042	33	33
Syndrome de déficience intellectuelle-chondrodysplasie associé à QRICH1	580940	<10	<10
Syndrome de déficience intellectuelle-diplégie spastique progressive	404473	44	44
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie craniofaciale-cryptorchidie	329224	21	21
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale par haploinsuffisance de SETD5	404440	61	61
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	21	21
Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-hypophosphatase-anomalies ophtalmiques et squelettiques	369837	<10	<10
Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-macrocéphalie-obésité	369950	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	13	13
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	18	18
Syndrome de déficience intellectuelle-strabisme	363528	23	23
Syndrome de déficience intellectuelle-traits grossiers du visage-macrocéphalie-hypotrophie cérébelleuse	397709	<10	<10
Syndrome de déficience intellectuelle-trouble sévère du langage-dysmorphie modérée	391372	64	64
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	18	18
Syndrome de déficit en transporteur du glucose de type 1, forme classique	71277	225	223

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de déficit immunitaire en lymphocytes B-anomalie des membres-malformation urogénitale	567502	<10	<10
Syndrome de déficit immunitaire neutrophile	183707	<10	<10
Syndrome de déficit immunitaire primaire par déficit en LAMTOR2	90023	<10	<10
Syndrome de déficit immunitaire-auto-inflammation-anomalie des neutrophiles associé à CEBPE	566067	<10	<10
Syndrome de dégénérescence spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	3177	<10	<10
Syndrome de déhiscence du canal semi-circulaire	420402	<10	<10
Syndrome de Dejerine-Sottas	64748	19	16
Syndrome de délétion 1p36	1606	232	213
Syndrome de délétion 21q	574	26	26
Syndrome de délétion 22q11.2	567	3266	3154
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	15	14
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	85	82
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique	1933	<10	<10
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	632	632
Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes-lymphopénie	529977	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X	37042	60	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	28	20
Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant	70587	40	37
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 dimélie fibulaire-diplopie	1757	<10	<10
Syndrome de dissection artérielle-lentiginose	1682	194	193
Syndrome de Donnai-Barrow	2143	12	11
Syndrome de douleur extrême paroxystique	46348	48	47
Syndrome de Dravet	33069	906	856
Syndrome de Duane	233	161	159
Syndrome de Dubin-Johnson	234	36	36
Syndrome de Dubowitz	235	17	16
Syndrome de duplication 14q32	488280	<10	<10
Syndrome de duplication 22q11.2	1727	352	348
Syndrome de duplication 8p23.1	251076	23	22
Syndrome de duplication de gènes contigus PMP22-RAI1	477817	<10	<10
Syndrome de duplication inversée du chromosome 15	3306	116	113
Syndrome de duplication Xp22.13p22.2	284180	16	16
Syndrome de duplication Xq12-q13.3	314389	<10	<10
Syndrome de duplication Xq27.3q28	261483	15	15
Syndrome de duplication Xq28 proximale	1762	49	48

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de duplication/délétion inversée 8p	96092	13	13
Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	239	20	20
Syndrome de dyschondrosteose-néophrasie	1765	<10	<10
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	24	24
Syndrome de dyskératose intraépithéliale cornéenne-kératodermie palmoplantaire-dyskératose laryngée	352662	<10	<10
Syndrome de dyskénésie ciliaire primitive-rétinite pigmentaire	247522	<10	<10
Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement	453499	31	30
Syndrome de dysmorphie faciale-anorexie-cachexie-anomalies oculaires et cutanées	1969	<10	<10
Syndrome de dysmorphie faciale-déficit immunitaire-livedo-petite taille	352712	12	12
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-défiance intellectuelle lié à l'X limité à la femme	480880	<10	<10
Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement associé à WAC	466943	28	28
Syndrome de dysmorphie faciale-scrotum en châte-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-anomalie du développement sexuel	2282	<10	<10
Syndrome de dysmorphie-surdité de transmission-malformation cardiaque	289553	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-macroblépharon-macrotomie	357158	<10	<10
Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie	79113	68	67
Syndrome de dysplasie craniofaciale-petite taille-anomalies ectodermiques-défiance 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-défiance intellectuelle-malformation du système nerveux central	1812	<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-dyskénésie 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 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-épi-métaphysaire-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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de dysplasie squelettique-épilepsie-petite taille	1858	<10	<10
Syndrome de dysplasie thoracique-hydrocéphalie	1861	<10	<10
Syndrome de dysraphie-fente labio-palatine-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	<10	<10
Syndrome de face plate-microstomie-anomalie de l'oreille	1968	<10	<10
Syndrome de Fanconi acquis associé à la chaîne légère des Ig monoclonales	91136	26	22
Syndrome de Fanconi atypique-hyperinsulinisme néonatal	544628	<10	<10
Syndrome de Fanconi primitif réno-tubulaire	3337	62	53
Syndrome de Fanconi-Bickel	2088	24	23
Syndrome de Feingold	1305	111	110
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-dysplasie ectodermique	3253	<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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	25
Syndrome de fibrose-neurodégénération-angiomasose cérébrale	621758	<10	<10
Syndrome de fièvre hémorragique-syndrome rénal	340	<10	<10
Syndrome de fièvre périodique héréditaire lié à NLRP12	247868	11	11
Syndrome de Filippi	3255	<10	<10
Syndrome de Floating-Harbor	2044	88	88
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	24	19
Syndrome de Frasier	347	26	26
Syndrome de Freeman-Sheldon	2053	46	43
Syndrome de Fried	85335	<10	<10
Syndrome de Fryns	2059	16	<10
Syndrome de fuite capillaire systémique	188	32	30
Syndrome de Furhmann	2854	<10	<10
Syndrome de Gabriele-de Vries	506358	14	14
Syndrome de Galloway-Mowat	2065	44	28
Syndrome de Gemignani	2074	<10	<10
Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	356	<10	<10
Syndrome de Gitelman	358	729	724
Syndrome de glaucome-apnée du sommeil	2085	<10	<10
Syndrome de goitre multinodulaire-rein kystique-polydactylie	2091	14	14
Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacolon	66629	<10	<10
Syndrome de Goldmann-Favre	53540	48	48

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Gómez-López-Hernández	1532	<10	<10
Syndrome de Good	169105	73	64
Syndrome de Gordon	376	19	19
Syndrome de Gorlin	377	472	465
Syndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss	2095	<10	<10
Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif	289390	9105	8956
Syndrome de Graham Little-Piccardi-Lassueur	505	<10	<10
Syndrome de grande taille-déficience intellectuelle-anomalies rénales	500095	<10	<10
Syndrome de Grange	79094	<10	<10
Syndrome de Griscelli	381	27	25
Syndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef	2101	<10	<10
Syndrome de Guillain-Barré*	2103	1787	1660
Syndrome de Guttmacher	2957	<10	<10
Syndrome de Haddad	99803	22	14
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
Syndrome de Hartsfield	2117	<10	<10
Syndrome de Hennekam	2136	30	29
Syndrome de Hennekam-Beemer	2135	<10	<10
Syndrome de Hermansky-Pudlak	79430	86	81
Syndrome de hernie diaphragmatique-anomalies des membres	2141	<10	<10
Syndrome de hernie diaphragmatique-grêle court-asplénie	527468	<10	<10
Syndrome de Hinman	84085	174	171
Syndrome de Holmes-Adie	454718	<10	<10
Syndrome de Holt-Oram	392	326	316
Syndrome de Holzgreve	2167	<10	<10
Syndrome de Horner congénital	91413	34	34
Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	3322	<10	<10
Syndrome de Huriez	384	<10	<10
Syndrome de Jackson-Weiss	1540	<10	<10
Syndrome de Jacobsen	2308	81	76
Syndrome de Jalili	1873	<10	<10
Syndrome de Jeavons	139431	172	171
Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen	90647	27	27

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Jeune	474	108	97
Syndrome de Johanson-Blizzard	2315	11	<10
Syndrome de Joubert	475	462	450
Syndrome de Joubert avec anomalie oculaire	220493	20	19
Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique	1454	<10	<10
Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale	2318	15	15
Syndrome de Joubert avec atteinte rénale	220497	14	14
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 Kasabach-Merritt	2330	33	33
Syndrome de Kearns-Sayre	480	204	181
Syndrome de Keipert	2662	<10	<10
Syndrome de Kenny-Caffey	2333	15	14
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
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	194	192
Syndrome de Kleine-Levin	33543	322	322
Syndrome de Klippel-Feil isolé	2345	156	154
Syndrome de Klippel-Trénaunay	90308	375	374
Syndrome de Klippel-Trénaunay inverse	329324	13	13
Syndrome de Knobloch	1571	28	28
Syndrome de Koolen-De Vries	96169	106	105
Syndrome de Kostmann	99749	12	12
Syndrome de Kufor-Rakeb	306674	<10	<10
Syndrome de Kuskokwim	1149	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de la colonne raide	97244	51	49
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 maladie cardiaque polyvalvulaire	228410	15	14
Syndrome de la moelle attachée primaire	268861	335	334
Syndrome de la peau parcheminée	2833	<10	<10
Syndrome de la pince méésentérique	71273	15	15
Syndrome de la tête tombante idiopathique	447881	21	21
Syndrome de Lambert	1296	<10	<10
Syndrome de Lamb-Shaffer	530983	51	51
Syndrome de Landau-Kleffner	98818	49	49
Syndrome de Laron	633	49	49
Syndrome de Laron avec déficit immunitaire	220465	<10	<10
Syndrome de Larsen	503	79	77
Syndrome de Larsen-like de type B3GAT3	284139	<10	<10
Syndrome de Laubry-Pezzi	99094	154	153
Syndrome de Laurence-Moon	2377	<10	<10
Syndrome de Laurin-Sandrow	2378	<10	<10
Syndrome de Legius	137605	115	114
Syndrome de Leigh	506	152	113
Syndrome de Leigh associé à une mutation de l'ADN mitochondrial	255210	21	21
Syndrome de Lemierre	137839	<10	<10
Syndrome de Lennox-Gastaut	2382	1062	1035
Syndrome de Lesch-Nyhan	510	65	51
Syndrome de leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière-élévation des lactates	137898	<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	57	48
Syndrome de lipodystrophie-déficience intellectuelle-surdité	50811	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de lipomes naso-palpebraux-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 Loeyes-Dietz	60030	576	556
Syndrome de Lowe-Kohn-Cohen	2408	<10	<10
Syndrome de Lown-Ganong-Levine	844	<10	<10
Syndrome de Lowry-MacLean	2409	<10	<10
Syndrome de Lowry-Wood	1824	<10	<10
Syndrome de Lujan-Fryns	776	72	70
Syndrome de l'ulcère solitaire du rectum	209964	<10	<10
Syndrome de Luscan-Lumish	597738	<10	<10
Syndrome de luxation de la hanche-dysmorphie	2412	15	15
Syndrome de l'X fragile	908	2147	2126
Syndrome de lymphoendothéliomatose multifocale-thrombocytopénie	464321	<10	<10
Syndrome de lymphoedème-distichiasis	33001	65	65
Syndrome de Lynch	144	262	233
Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-autisme	210548	35	35
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	40	40
Syndrome de macrosomie-microphthalmie-fente palatine	2432	<10	<10
Syndrome de macrostomie-anomalies préauriculaires-ophtalmoplégie externe	83619	<10	<10
Syndrome de macrothrombocytopénie-lymphoedème-retard de développement-dysmorphie faciale-camptodactylie	487796	<10	<10
Syndrome de Maffucci	163634	22	21

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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 cardiaques congénitales-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale associé à CDK13	646278	<10	<10
Syndrome de malformations cérébrales-anomalies musculosquelettiques-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	500150	19	19
Syndrome de malformations cérébrales-cardiopathie congénitale-polydactylie post-axiale	75389	<10	<10
Syndrome de Marcus-Gunn	91412	41	40
Syndrome de Marden-Walker	2461	<10	<10
Syndrome de Marfan	558	7979	7829
Syndrome de Marfan néonatal	284979	27	22
Syndrome de Marinesco-Sjögren	559	20	18
Syndrome de Marshall	560	70	70
Syndrome de Marshall-Smith	561	17	17
Syndrome de Matthew-Wood	2470	<10	<10
Syndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser	3109	889	889
Syndrome de Mazabraud	57782	19	19
Syndrome de McCune-Albright	562	499	488
Syndrome de McDonough	2471	<10	<10
Syndrome de McKusick-Kaufman	2473	<10	<10
Syndrome de McLeod	59306	13	13
Syndrome de Meacham	3097	<10	<10
Syndrome de mèches blanches-anomalies multiples	2475	<10	<10
Syndrome de Meckel	564	15	<10
Syndrome de mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie post-axiale-hydrocéphalie	83473	24	23

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de mégalocornée-déficience intellectuelle	2479	<10	<10
Syndrome de MEHMO	85282	<10	<10
Syndrome de Meige	93964	173	172
Syndrome de Meigs	314451	<10	<10
Syndrome de Melkersson-Rosenthal	2483	24	23
Syndrome de Melnick-Needles	2484	20	20
Syndrome de méningocèle latérale	2789	<10	<10
Syndrome de Menke-Hennekam	592574	13	13
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	22	22
Syndrome de microcéphalie congénitale-encéphalopathie sévère-atrophie cérébrale progressive	391376	11	<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
Syndrome de microcéphalie-brachydactylie-déficience intellectuelle	3433	<10	<10
Syndrome de microcéphalie-cardiomyopathie	2515	<10	<10
Syndrome de microcéphalie-cardiopathie-malsegmentation pulmonaire	2516	<10	<10
Syndrome de microcéphalie-corps calleux fin-déficience intellectuelle	397951	<10	<10
Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle sévère-anomalies congénitales multiples associé à SETD2	597743	<10	<10
Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-surdité neurosensorielle-épilepsie-tonus musculaire anormal	457351	<10	<10
Syndrome de microcéphalie-épilepsie-déficience intellectuelle-cardiopathie	2519	<10	<10
Syndrome de microcéphalie-fente palatine-pigmentation rétinienne anormale	2521	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de microcéphalie-fusions des vertèbres cervicales	2522	<10	<10
Syndrome de microcéphalie-hypoplasie cérébrale-spasticité	2523	<10	<10
Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux et vermis cérébelleux-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	500159	<10	<10
Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	457284	<10	<10
Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie	2526	31	30
Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire	294016	<10	<10
Syndrome de microcephalie-neuropathie sensitivo-motrice axonale complexe	423894	<10	<10
Syndrome de microcephalie-petite taille-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	423306	<10	<10
Syndrome de microcéphalie-polymicrogyrie-agénésie du corps calleux	171703	<10	<10
Syndrome de microcéphalie-surdité-déficience intellectuelle	2533	14	14
Syndrome de microdélétion 10q22.3q23.3	276413	14	14
Syndrome de microdélétion 11q22.2q22.3	444002	<10	<10
Syndrome de microdélétion 12q14	94063	11	11
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	174	173
Syndrome de microdélétion 15q13.3	199318	119	119
Syndrome de microdélétion 15q14	261190	<10	<10
Syndrome de microdélétion 16p11.2 distale	261222	149	149
Syndrome de microdélétion 16p11.2 proximale	261197	190	190
Syndrome de microdélétion 16p11.2p12.2	261211	47	47
Syndrome de microdélétion 16p13.11	261236	49	49
Syndrome de microdélétion 16q24.1	352629	<10	<10
Syndrome de microdélétion 16q24.3	261250	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de microdélétion 17p13.1 distale	319171	<10	<10
Syndrome de microdélétion 17p13.3 distale	261257	15	14
Syndrome de microdélétion 17q12	261265	60	60
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	111	111
Syndrome de microdélétion 1q41q42	250999	12	12
Syndrome de microdélétion 1q44	238769	20	20
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	21	21
Syndrome de microdélétion 22q11.2 distale	261330	99	98
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 2q23.1	228402	14	14
Syndrome de microdélétion 2q24	1617	25	23
Syndrome de microdélétion 2q31.1	251014	<10	<10
Syndrome de microdélétion 2q32q33	251019	<10	<10
Syndrome de microdélétion 2q37	1001	127	123
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	44	44
Syndrome de microdélétion 4q21	238750	14	13
Syndrome de microdélétion 5q14.3	228384	14	14
Syndrome de microdélétion 6p22	251046	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de microdélétion 6q16	171829	18	18
Syndrome de microdélétion 6q25	251056	15	15
Syndrome de microdélétion 7q11.23 distale	254351	13	13
Syndrome de microdélétion 7q31	251061	12	12
Syndrome de microdélétion 8p23.1	251071	64	63
Syndrome de microdélétion 8q21.11	284160	<10	<10
Syndrome de microdélétion 8q24.3	508488	25	25
Syndrome de microdélétion 9q31.1q31.3	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 microdélétion Xp22.3	1643	37	36
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	107	103
Syndrome de microduplication 16p11.2 proximale	370079	106	106
Syndrome de microduplication 16p11.2p12.2	261204	44	44
Syndrome de microduplication 16p13.11	261243	55	55
Syndrome de microduplication 16p13.3	96078	17	17
Syndrome de microduplication 17p11.2	1713	100	99
Syndrome de microduplication 17p13.3	217385	31	30
Syndrome de microduplication 17q11.2	139474	17	17
Syndrome de microduplication 17q12	261272	67	67
Syndrome de microduplication 17q21.31	217340	<10	<10
Syndrome de microduplication 19p13.3	447980	<10	<10
Syndrome de microduplication 1q21.1	250994	71	71
Syndrome de microduplication 20q11.2	363659	<10	<10
Syndrome de microduplication 22q11.2 distale	261337	14	14
Syndrome de microduplication 2q23.1	313947	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de microduplication 3q26	96095	20	19
Syndrome de microduplication 3q29	251038	18	17
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	93	93
Syndrome de microduplication 7q11.23 distale	261102	<10	<10
Syndrome de microduplication 8q12	228399	<10	<10
Syndrome de microduplication Xp11.22p11.23	217377	19	18
Syndrome de microduplication Xq25	521258	<10	<10
Syndrome de microduplication Xq28 distale	293939	16	16
Syndrome de micrognathie-infections récurrentes-troubles du comportement-déficience intellectuelle modérée	476126	12	12
Syndrome de microlissencéphalie-micromélie	50810	<10	<10
Syndrome de microphthalmie colobomateuse-microcéphalie-déficience intellectuelle-petite taille liée à l'X	431140	<10	<10
Syndrome de microphthalmie-atrophie cérébrale	77299	<10	<10
Syndrome de microphthalmie-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	25	24
Syndrome de Miller Fisher	98919	206	192
Syndrome de Miller-Dieker	531	103	91
Syndrome de Mills	94091	13	11
Syndrome de Moebius	570	263	252
Syndrome de Moebius-neuropathie axonale-hypogonadisme hypogonadotrope	2560	<10	<10
Syndrome de Mohr-Tranebjaerg	52368	11	<10
Syndrome de monosomie 7 familiale	495930	<10	<10
Syndrome de Morgagni-Stewart-Morel	77296	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	151	142
Syndrome de Moynahan	2574	<10	<10
Syndrome de Muckle-Wells	575	103	100
Syndrome de mucoviscidose-gastrite-anémie mégaloblastique	2575	<10	<10
Syndrome de Mueller-Weiss	566943	<10	<10
Syndrome de Muenke	53271	132	130
Syndrome de Muir-Torre	587	128	121
Syndrome de Myhre	2588	60	55
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	19
Syndrome de myopathie centronucléaire liée à l'X-anomalies génitales	456328	<10	<10
Syndrome de myopathie mitochondriale-acidose lactique-surdité	2597	38	34
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	46	40
Syndrome de Nance-Horan	627	35	35
Syndrome de nanisme microcéphalique primordial-résistance à l'insuline	436182	<10	<10
Syndrome de nanisme ostéochondrodysplasique-surdité-rétinopathie pigmentaire	2653	<10	<10
Syndrome de neige visuelle	420556	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Nelson	199244	16	15
Syndrome de néphronoptise familiale de l'adulte-quadruparésie 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 Netherton	634	117	108
Syndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz	2672	<10	<10
Syndrome de Neu-Laxova	2671	<10	<10
Syndrome de neuropathie auditive-atrophie optique	542585	18	17
Syndrome de neuropathie hypomyélinisante-arthrogrypose	2680	<10	<10
Syndrome de neuropathie périphérique-dysautonomie	2400	64	59
Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung	163746	12	<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 neutropénie congénitale-myélofibrose-néphromégalie	369852	<10	<10
Syndrome de Nicolaidis-Baraitser	3051	62	61
Syndrome de Nijmegen	647	<10	<10
Syndrome de nodosités callosales-leuconychie-surdité-hyperkératose palmoplantaire	2698	<10	<10
Syndrome de Noonan	648	2702	2600
Syndrome de Noonan avec lentignes multiples	500	187	181
Syndrome de pachygyrie-déficience intellectuelle-épilepsie	2798	64	61
Syndrome de Pai	1993	25	25
Syndrome de Pallister-Hall	672	65	62
Syndrome de pancytopenie progressive congénitale-déficit immunitaire en cellules B-dysplasie squelettique	508542	<10	<10
Syndrome de pancytopenie-retard de développement	401764	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de papille optique colobomateuse-atrophie maculaire-choriorétinopathie	435930	<10	<10
Syndrome de Papillon-Lefèvre	678	36	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	29	25
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-poikilodermie	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
Syndrome de Parkes Weber	90307	75	74
Syndrome de parkinsonisme précoce-déficience intellectuelle	2379	<10	<10
Syndrome de Partington	94083	23	21
Syndrome de Pearson	699	45	33
Syndrome de pectus excavatum-macrocéphalie-dysplasie unguéale	2835	<10	<10
Syndrome de Pendred	705	382	378
Syndrome de Perlman	2849	<10	<10
Syndrome de Perniola-Krajewska-Carnevale	2850	<10	<10
Syndrome de Perrault	2855	49	48
Syndrome de persistance des canaux de Müller	2856	41	40

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	50	49
Syndrome de petite taille-âge osseux avancé-arthrose précoce	435804	29	29
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	151	148
Syndrome de Pfeiffer	710	121	113
Syndrome de PI3K-delta activé	397596	53	52
Syndrome de piébaldisme-anomalies neurologiques	2885	<10	<10
Syndrome de Pierpont	487825	13	13
Syndrome de Pierre Robin isolé	718	2125	2101
Syndrome de Pierre Robin-anomalie facio-digitale	2888	76	73
Syndrome de Pierre Robin-contractions-retard de développement	436003	15	14
Syndrome de Pierre Robin-déficience intellectuelle-brachydactylie	364577	<10	<10
Syndrome de Pierson	2670	<10	<10
Syndrome de Pitt-Hopkins	2896	205	203
Syndrome de Plummer-Vinson	54028	<10	<10
Syndrome de poikilodermie héréditaire fibrosante-myopathie rétractile-fibrose pulmonaire	221043	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Poland	2911	491	490
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-mégaloencéphalie-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	<10	<10
Syndrome de polypose dentelée	157798	19	19
Syndrome de polypose intestinale*	104010	62	58
Syndrome de polypose juvénile	2929	62	62
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	20	20
Syndrome de pouce triphalangé-brachyectrodactylie	2947	<10	<10
Syndrome de Prader-Willi	739	2180	2056
Syndrome de Prader-Willi-like associé à MAGEL2	398069	30	30
Syndrome de Prader-Willi-like associé à SIM1	398079	<10	<10
Syndrome de Prader-Willi-like*	398073	33	33
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	147	145
Syndrome de pseudo-infection intra-utérine congénitale	1229	<10	<10
Syndrome de pterygium colli-déficience intellectuelle-anomalies des doigts	2988	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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 régression caudale	3027	112	110
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	37	37
Syndrome de résistance à la thyro-libérine	99832	<10	<10
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
Syndrome de retard de croissance intra-utérin-malformation corticale-contractions congénitales	2570	<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-dysmorphie faciale par déficit en MED13L	369891	59	58
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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de retard de développement-retard de langage-déficience intellectuelle-troubles visuels-dysmorphie faciale associé à CHD3	599082	26	26
Syndrome de retard de langage-asy-métrie 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 global de développement-alopécie-macrocéphalie-dysmorphie faciale-anomalies cérébrales structurelles	544488	<10	<10
Syndrome de retard global de développement-anomalies neuro-ophthalmologiques-épilepsie-déficience intellectuelle	488613	<10	<10
Syndrome de retard global de développement-anomalies visuelles-atrophie cérébelleuse progressive-hypotonie axiale	480898	11	<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	786	720
Syndrome de Rett atypique	3095	262	257
Syndrome de Revesz	3088	<10	<10
Syndrome de Reye	3096	15	13
Syndrome de Reynolds	779	43	39
Syndrome de Richieri-Costa-Pereira	3102	<10	<10
Syndrome de Roberts	3103	<10	<10
Syndrome de Robinow	97360	74	72
Syndrome de Roifman	353298	11	11
Syndrome de Romano-Ward	101016	292	287
Syndrome de Rothmund-Thomson	2909	41	37
Syndrome de Rotor	3111	<10	<10
Syndrome de Roussy-Lévy	3115	<10	<10
Syndrome de rubéole congénitale	290	29	29
Syndrome de Rubinstein-Taybi	783	467	457
Syndrome de Saethre-Chotzen	794	176	175
Syndrome de Saldino-Mainzer	140969	<10	<10
Syndrome de Sandifer	71272	<10	<10
Syndrome de Sanjad-Sakati	2323	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Schilbach-Rott	2353	<10	<10
Syndrome de Schinzel-Giedion	798	23	12
Syndrome de Schnitzler	37748	68	67
Syndrome de Schöpf-Schulz-Passarge	50944	<10	<10
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	38
Syndrome de Seckel	808	42	38
Syndrome de Senior-Boichis	84081	16	11
Syndrome de Senior-Loken	3156	85	81
Syndrome de sensibilisation aux érythrocytes	324636	11	11
Syndrome de séquence de Robin-oligodactylie	3104	15	15
Syndrome de Sézary	3162	<10	<10
Syndrome de Sheehan	91355	113	109
Syndrome de Sheldon-Hall	1147	19	19
Syndrome de Shprintzen-Goldberg	2462	47	44
Syndrome de Shwachman-Diamond	811	127	120
Syndrome de Sillence	3168	<10	<10
Syndrome de Silver-Russell	813	821	816
Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel	373	75	68
Syndrome de Sjögren-Larsson	816	54	51
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	818	93	82
Syndrome de Smith-Magenis	819	394	387
Syndrome de Sneddon	820	61	56
Syndrome de Sotos	821	622	615
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	873	869
Syndrome de Stormorken-Sjaastad-Langset	3204	13	12

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Stromme	506307	<10	<10
Syndrome de Sturge-Weber	3205	519	516
Syndrome de Stüve-Wiedemann	3206	22	21
Syndrome de surdit� de conduction-anomalie de l'oreille externe	3216	61	61
Syndrome de surdit� neurosensorielle progressive-cardiomyopathie hypertrophique	228012	<10	<10
Syndrome de surdit� neurosensorielle-thrombocytop�nie associ�e � DIAPH1	494444	<10	<10
Syndrome de surdit�-d�fiance intellectuelle type Martin-Probst	85321	<10	<10
Syndrome de surdit�-enc�phaloneuropathie-ob�siti�-valvulopathie	254898	<10	<10
Syndrome de surdit�-hypogonadisme	90646	<10	<10
Syndrome de surdit�-hypoplasie de l'�mail-anomalie des ongles	3220	19	19
Syndrome de surdit�-infertilit�	94064	<10	<10
Syndrome de surdit�-lympho�d�me-leuc�mie	3226	<10	<10
Syndrome de surdit�-onychodystrophie autosomique dominant	79499	<10	<10
Syndrome de surdit�-onychodystrophie*	3231	11	<10
Syndrome de surdit�-oreille anormale-paralysie faciale	3232	14	13
Syndrome de surdit�-ptosis-anomalies squelettiques	3236	<10	<10
Syndrome de surdit�-syndrome craniofacial	3241	<10	<10
Syndrome de Susac	838	88	88
Syndrome de Sweet	3243	48	47
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 d� � une microduplication 2q31.1	294026	<10	<10
Syndrome de syndactylie-t�l�canthus-malformations r�nale et anog�nitale	140952	<10	<10
Syndrome de synostose radio-ulnaire-microc�phalie-scoliose	3268	<10	<10
Syndrome de synostose radio-ulnaire-thrombocytop�nie am�gacaryocytaire	71289	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de tachycardie orthostatique posturale par d�ficit en NET	443236	<10	<10
Syndrome de TAFRO	457077	12	12
Syndrome de Tatton-Brown-Rahman	404443	63	63
Syndrome de t�l�canthus-hypert�lisme-strabisme-pied creux	3293	<10	<10
Syndrome de Temple	254516	53	53
Syndrome de Temple-Baraitser	420561	<10	<10
Syndrome de Temtamy	1777	11	11
Syndrome de tetra-am�lie-malformations multiples	3301	<10	<10
Syndrome de t�tralogie de Fallot-petite taille-d�fiance intellectuelle	3304	<10	<10
Syndrome de t�trapl�gie spastique-d�fiance intellectuelle-r�tinite pigmentaire	3011	<10	<10
Syndrome de Thakker-Donnai	1780	45	41
Syndrome de Thomas	3316	<10	<10
Syndrome de thrombocytop�nie-aplasie radiale	3320	53	51
Syndrome de tibia absent-polydactylie-kyste arachnoïdien	3328	<10	<10
Syndrome de tibia aplasique-ectrodactylie	3329	27	27
Syndrome de Tietz	42665	<10	<10
Syndrome de Timothy	65283	15	14
Syndrome de Tolosa-Hunt	64686	22	21
Syndrome de Toriello-Carey	3338	<10	<10
Syndrome de Toriello-Lacassie-Droste	3339	<10	<10
Syndrome de torticolis-ch�loïdes-cryptorchidie	3341	<10	<10
Syndrome de tortuositi� art�rielle	3342	47	47
Syndrome de Townes-Brocks	857	179	177
Syndrome de transfusion foeto-foetale	95431	26	21
Syndrome de Treacher-Collins	861	372	364
Syndrome de tremblement essentiel progressif-trouble s�v�re du langage-dysmorphie faciale-d�fiance intellectuelle-trouble du comportement	457212	<10	<10
Syndrome de trichom�galie-d�g�n�rescence r�tinienne pigmentaire-retard de croissance	3363	<10	<10
Syndrome de trigonoc�phalie-anomalies des extr�mit�s	3365	<10	<10
Syndrome de trigonoc�phalie-petite taille-retard de croissance	3369	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de triplication 16p12.1p12.3	485405	<10	<10
Syndrome de trismus-pseudocamp-todactylie	3377	<10	<10
Syndrome de trouble neurodéveloppemental sévère-stéréotypies motrices-constipation chronique-trouble du rythme veille-sommeil associé à NRXN1	600663	<10	<10
Syndrome de troubles de comportement-déficience intellectuelle-obésité-dysmorphie associé à PHIP	589905	18	18
Syndrome de tubulopathie rénale-cardiomyopathie dilatée	73224	<10	<10
Syndrome de tubulopathie rénale-encéphalopathie-insuffisance hépatique	254902	<10	<10
Syndrome de Turner	881	4609	4565
Syndrome de VACTERL-hydrocéphalie	3412	49	47
Syndrome de Van den Ende-Gupta	2460	<10	<10
Syndrome de Van der Woude	888	290	289
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 von Willebrand acquis	99147	377	352
Syndrome de Waardenburg	3440	578	575
Syndrome de Waardenburg-Shah	897	54	49
Syndrome de Walker-Warburg	899	27	16
Syndrome de Weaver	3447	35	35
Syndrome de Weill-Marchesani	3449	30	30
Syndrome de Wells	901	<10	<10
Syndrome de Werner	902	22	19
Syndrome de Werner atypique	79474	<10	<10
Syndrome de White-Sutton	468678	58	57
Syndrome de Wiedemann-Rautens-trauch	3455	<10	<10
Syndrome de Wiedemann-Steiner	319182	162	161
Syndrome de Wildervanck	3456	<10	<10
Syndrome de Williams	904	1192	1169

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome de Williams-Campbell	411501	<10	<10
Syndrome de Wilson-Turner	3459	<10	<10
Syndrome de Wiskott-Aldrich	906	206	203
Syndrome de Witteveen-Kolk	500163	41	41
Syndrome de Wolcott-Rallison	1667	<10	<10
Syndrome de Wolf-Hirschhorn	280	126	115
Syndrome de Wolfram	3463	297	278
Syndrome de Wolfram-like	411590	41	41
Syndrome de Woodhouse-Sakati	3464	32	32
Syndrome de Wyburn-Mason	53719	<10	<10
Syndrome de Young	3471	<10	<10
Syndrome de Yunis-Varon	3472	<10	<10
Syndrome de Zellweger	912	55	22
Syndrome de Zellweger-like sans anomalies peroxysomales	50812	<10	<10
Syndrome de Zimmermann-Laband	3473	<10	<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	483	480
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 1	230839	33	33
Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile	285	2905	2900
Syndrome d'Ehlers-Danlos lié à l'X	75497	12	12
Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural	2953	14	14
Syndrome d'Ehlers-Danlos myopathique	536516	<10	<10
Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal	75392	24	24
Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylo-dysplasique	536471	14	14
Syndrome d'Ehlers-Danlos type arthrocholasique	1899	16	16
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cardiaque valvulaire	230851	<10	<10
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique	536545	65	62
Syndrome d'Ehlers-Danlos type dermatosparaxis	1901	<10	<10
Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire	286	1016	976
Syndrome d'Ehlers-Danlos*	98249	1893	1876

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'Ehlers-Danlos/ostéogénèse imparfaite	230857	28	28
Syndrome d'Eisenmenger	97214	361	334
Syndrome d'Ellis-Van Creveld	289	65	56
Syndrome d'Emanuel	96170	19	18
Syndrome d'Emery-Nelson	1927	<10	<10
Syndrome d'emphysème-fibrose pulmonaire combinés	300564	568	450
Syndrome d'encéphalomyopathie néonatale-cardiomyopathie-détresse respiratoire	457185	<10	<10
Syndrome d'encéphalopathie épileptique infantile précoce-cécité corticale-déficiência 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	391487	<10	<10
Syndrome d'éosinophilie-myalgies lié au tryptophane	2582	<10	<10
Syndrome d'épaississement de la suture métopique-ptosis-dysmorphie faciale	502430	<10	<10
Syndrome d'épidermolyse staphylococcique	36236	13	13
Syndrome d'épilepsie à début précoce-déficiência intellectuelle-anomalies cérébrales	488635	14	14
Syndrome d'épilepsie focale-déficiência intellectuelle-malformation cérébro-cérébelleuse	352587	27	27
Syndrome d'épilepsie généralisée-dyskinésie paroxystique	79137	<10	<10
Syndrome d'épilepsie liée à l'X-difficulté d'apprentissage-troubles du comportement	85294	21	21
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	18	18

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome des antiphospholipides	80	4696	4642
Syndrome des antiphospholipides néonatal	398097	85	85
Syndrome des antisynthétases	81	1222	1156
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	56	55
Syndrome des plaquettes grises	721	29	29
Syndrome des pointes-ondes continues du sommeil	725	572	569
Syndrome des pouces absents-petite taille-déficiência 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	20	20
Syndrome des ptérygiums poplités autosomique dominant	1300	11	11
Syndrome des ptérygiums poplités*	294963	<10	<10
Syndrome des spasmes infantiles	3451	1944	1876
Syndrome des synostoses multiples	3237	62	62
Syndrome des torsades de pointes à couplage court	51084	30	30
Syndrome d'Evans	1959	545	516
Syndrome d'excès d'aromatase	178345	<10	<10
Syndrome d'exostoses-anéodermie-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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'hamartome basaloïde folliculaire généralisé	168632	<10	<10
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'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	175	173
Syndrome d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie	35878	44	44
Syndrome d'hyperkératose-hyperpigmentation	1336	<10	<10
Syndrome d'hypermobilité articulaire familiale	2295	842	841
Syndrome d'hypernatrémie adipsique hypothalamique	443101	<10	<10
Syndrome d'hyperomithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie	415	26	25
Syndrome d'hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire	99880	29	29
Syndrome d'hyperphosphatasie-déficience intellectuelle	247262	12	12
Syndrome d'hyperstimulation ovarienne	64739	<10	<10
Syndrome d'hypertélorisme associé à SPECC1L	1519	28	26
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	28
Syndrome d'hypoglycémie pancréatogène sans insulinome	276608	14	14
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	112	111
Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie	2241	<10	<10
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 radius-pouces triphalangés-hypospadias-progénie	2252	<10	<10
Syndrome d'hypoplasie du rayon radial-atrésie des choanes	3026	<10	<10
Syndrome d'hypoplasie fovéale-cataracte présénile	2253	22	22
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'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	39	38
Syndrome d'hypotonie-retard staturo-pondéral-microcéphalie	79507	61	58
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	22	22
Syndrome d'ichtyose congénitale-microcéphalie-tétraplégie	2271	<10	<10
Syndrome d'ichtyose folliculaire-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	17	17
Syndrome d'Imlerslund-Gräsbeck	35858	49	49
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	49	45
Syndrome d'insensibilité aux androgènes*	754	68	68
Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes	99429	244	244
Syndrome d'insensibilité partielle aux androgènes	90797	152	151
Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable	293978	35	35
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	23	23
Syndrome d'insulino-résistance type B	2298	<10	<10
Syndrome d'Isaacs	84142	129	121
Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie	293987	45	41
Syndrome d'Ochoa	2704	17	17

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome d'odontomatose-aorte-sténose oesophagienne	2724	<10	<10
Syndrome d'Ogden	276432	15	15
Syndrome d'Okhiro	93293	172	171
Syndrome d'Omenn	39041	23	22
Syndrome d'Ondine	661	191	172
Syndrome DOORS	79500	<10	<10
Syndrome d'ophtalmoplégie-déficience intellectuelle-langue scrotale	2743	<10	<10
Syndrome d'Opitz GBBB	2745	56	55
Syndrome d'opsoclonie-myoclonie	1183	108	107
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	41	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	18	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	13	13
Syndrome douloureux épisodique familial	391384	<10	<10
Syndrome douloureux régional complexe	83452	407	407
Syndrome douloureux vésical	37202	<10	<10
Syndrome du cat-eye	195	87	86
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
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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome du chromosome 14 en anneau	1440	12	11
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	28	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	43	43
Syndrome du chromosome 21 en anneau	1445	18	18
Syndrome du chromosome 22 en anneau	1446	25	23
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 ciméterre	185	152	150
Syndrome du coeur droit hypoplasique*	98723	<10	<10
Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons	2036	<10	<10
Syndrome du défilé thoracique	97330	31	31
Syndrome du grêle court congénital	2301	95	92
Syndrome du grêle court primaire*	365563	<10	<10
Syndrome du grêle court secondaire	95427	1515	1357
Syndrome du grêle court*	104008	758	709
Syndrome du motoneurone inférieur, forme tardive de l'adulte	276435	38	35
Syndrome du naevus comédonien	64754	12	12
Syndrome du naevus de Becker	64755	36	36
Syndrome du naevus épidermique	35125	224	224
Syndrome du naevus sébacé linéaire	2612	198	198

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome du ptérygium antécubital	2987	<10	<10
Syndrome du QT court familial	51083	54	54
Syndrome du QT long familial*	768	2051	2023
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	1415	1403
Syndrome d'utérus double-hémivagin-agénésie rénale	3411	103	103
Syndrome dysequilibrium	1766	109	107
Syndrome EAST	199343	15	15
Syndrome EDICT	293936	130	130
Syndrome EEC	1896	127	126
Syndrome EEM	1897	<10	<10
Syndrome épileptique par infection fébrile	163703	89	86
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 faciogénital autosomique récessif	1974	19	19
Syndrome familial auto-inflammatoire au froid associé à NLRC4	576349	<10	<10
Syndrome familial avec prédisposition aux cancers par mutations bialléliques de BRCA2	319462	14	14
Syndrome familial de dystrophie rétinienne progressive-colobome-cataracte congénitale	488197	<10	<10
Syndrome familial des naevus atypiques	404560	127	124
Syndrome FATCO	2492	<10	<10
Syndrome fémoro-facial	1988	<10	<10
Syndrome FG type 1	93932	<10	<10
Syndrome foetal des anticonvulsivants*	370068	<10	<10
Syndrome FOXG1	561854	58	56
Syndrome FRAXF	100974	<10	<10
Syndrome GAPO	2067	<10	<10
Syndrome gastro-cutané	2069	<10	<10
Syndrome génito-palato-cardiaque	2075	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome génito-patellaire	85201	<10	<10
Syndrome GMS	2090	<10	<10
Syndrome GRACILE	53693	<10	<10
Syndrome H	168569	17	17
Syndrome HANAC	73229	32	28
Syndrome Hao-Fountain	643549	<10	<10
Syndrome HELLP	244242	37	36
Syndrome hémiconvulsion-hémiplégie-épilepsie idiopathique	86908	64	64
Syndrome hémolytique et urémique atypique	2134	682	631
Syndrome hémolytique et urémique dû à une infection	544482	1897	1867
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-ophthalmoplégie	79091	<10	<10
Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire	145	1054	956
Syndrome hyperéosinophilique idiopathique	3260	585	567
Syndrome hyperéosinophilique primitif	314950	121	114
Syndrome hyperéosinophilique secondaire	314962	149	145
Syndrome hyperéosinophilique*	168956	214	210
Syndrome hyper-IgE autosomique dominant	2314	115	111
Syndrome hyper-IgE*	331223	20	19
Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes	183663	36	34
Syndrome hyper-IgM sans susceptibilité aux infections opportunistes	183666	13	13
Syndrome hypertrophique de Kosaki	477831	<10	<10
Syndrome hypoglycémique auto-immun	411593	<10	<10
Syndrome ICF	2268	19	16
Syndrome IMAGE	85173	14	14
Syndrome immuno-neurologique lié à l'X	2571	<10	<10
Syndrome infantile de fièvre récurrente-panniculite-dermatose	500062	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome inflammatoire multisystémique chez l'enfant et l'adulte	598363	306	306
Syndrome inflammatoire/fièvre de longue durée inexpliquée	251332	179	176
Syndrome IRIDA	209981	22	21
Syndrome irido-cornéo-endothélial	64734	12	12
Syndrome IRVAN	209943	<10	<10
Syndrome ischio-vertébral	85200	<10	<10
Syndrome isotrétinoïne	2305	<10	<10
Syndrome isotrétinoïne-like	2306	<10	<10
Syndrome Kabuki	2322	545	530
Syndrome KBG	2332	468	468
Syndrome KID	477	29	23
Syndrome kinky hair acquis	37559	<10	<10
Syndrome L1	275543	115	109
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	54	54
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun	3261	115	114
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun avec infections virales récurrentes	275517	<10	<10
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun dû à une haploinsuffisance de CTLA-4	436159	37	37
Syndrome lymphoprolifératif*	238510	14	13
Syndrome MAGIC	324972	22	21
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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome Meckel-like associé à NPHP3	3032	<10	<10
Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie	60040	153	153
Syndrome mégavessie-méga-uretères	238637	54	54
Syndrome MEGDEL	352328	<10	<10
Syndrome mélanome-tumeur du système nerveux	252206	<10	<10
Syndrome MEND	401973	<10	<10
Syndrome métamérique artérioveineux spinal	53721	27	27
Syndrome micro	2510	31	28
Syndrome microgédodique des phalanges	352636	<10	<10
Syndrome MIRAGE	494433	14	12
Syndrome MMPEP	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	12
Syndrome myasthénique congénital	590	633	605
Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	43393	194	151
Syndrome myélodysplasique associé à une anomalie chromosomique isolée del(5q)	86841	<10	<10
Syndrome myélodysplasique non-classifié	98827	36	36
Syndrome myélodysplasique*	52688	80	69
Syndrome myéloprolifératif transitoire	420611	105	102
Syndrome MYH9	182050	243	241
Syndrome nail-patella	2614	425	420
Syndrome NARP	644	78	74
Syndrome néonatal d'ichtyose-cho-langite sclérosante	59303	12	11
Syndrome néonatal léthal de spasticité-encéphalopathie épileptique	435845	<10	<10
Syndrome néphrogénique d'antidiurèse inappropriée	93606	16	16
Syndrome néphrotique congénital type finlandais	839	99	87
Syndrome néphrotique corticorésistant d'origine génétique	656	223	219
Syndrome néphrotique corticorésistant idiopathique	567548	290	290

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome néphrotique corticosensible idiopathique avec résistance secondaire aux stéroïdes	567546	45	45
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	4212	4169
Syndrome néphrotique idiopathique*	357502	906	886
Syndrome neurodégénératif associée à l'énoyl-CoA réductase mitochondriale	508093	<10	<10
Syndrome neurodégénératif dû au déficit de transport cérébral des folates	217382	19	18
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 Noonan-like avec cheveux anagènes caducs	2701	77	76
Syndrome Noonan-like avec leucémie myélomonocytaire juvénile	363972	22	22
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	107	100
Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire	2712	40	40
Syndrome oculo-ostéo-cutané	2713	<10	<10
Syndrome oculo-oto-dentaire	99806	<10	<10
Syndrome oculo-palato-cérébral	2714	<10	<10
Syndrome oculo-rénal-cérébelleux sévère	2715	<10	<10
Syndrome oro-facio-digital avec petite taille et brachymésophalangie	508501	<10	<10
Syndrome oro-facio-digital type 1	2750	62	61
Syndrome oro-facio-digital type 10	2756	<10	<10
Syndrome oro-facio-digital type 2	2751	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome oro-facio-digital type 4	2753	<10	<10
Syndrome oro-facio-digital type 5	2919	<10	<10
Syndrome orofacioldigital type 6	2754	<10	<10
Syndrome oro-facio-digital type 9	141007	<10	<10
Syndrome oro-facio-digital*	140997	38	38
Syndrome oto-dentaire	2791	14	14
Syndrome oto-facio-cervical	2792	<10	<10
Syndrome oto-palato-digital type 1	90650	18	17
Syndrome oto-palato-digital type 2	90652	<10	<10
Syndrome PAGOD	991	<10	<10
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	64
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 à la cryopyrine*	208650	98	98
Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale	32960	136	135
Syndrome PFAPA	42642	2209	2209
Syndrome PHACE	42775	165	165
Syndrome plaquettaire du Québec	220436	54	53
Syndrome POEMS	2905	184	170
Syndrome polymalformatif léthal type Boissel	210144	14	12
Syndrome post-poliomyélite	2942	301	272
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	82	78
Syndrome pseudo-Huntington*	158266	<10	<10
Syndrome pseudoxanthome élastique-like avec rétinite pigmentaire	436274	<10	<10
Syndrome RAPADILINO	3021	<10	<10
Syndrome Ravine	99852	62	31

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Syndrome rectus abdominis	51890	<10	<10
Syndrome rein-colobome	1475	179	177
Syndrome respiratoire aigu sévère	140896	26	23
Syndrome respiratoire du Moyen-Orient	576074	<10	<10
Syndrome RHYS	140976	<10	<10
Syndrome SAPHO	793	295	295
Syndrome SCALP	370052	<10	<10
Syndrome SERKAL	139466	<10	<10
Syndrome SHORT	3163	25	25
Syndrome spondylo-camptodactylie	3180	<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	101	98
Syndrome tricho-dentaire	3351	<10	<10
Syndrome tricho-dento-osseux	3352	<10	<10
Syndrome tricho-rétino-dento-digital	1264	<10	<10
Syndrome trichorhinophalangien type 1	77258	65	65
Syndrome trichorhinophalangien type 2	502	32	32
Syndrome tricho-rhino-phalangien*	324764	71	71
Syndrome triple A	869	100	95
Syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN*	306498	57	57
Syndrome vélo-facio-squelettique	3424	<10	<10
Syndrome VEXAS	596753	242	219
Syndrome WAGR	893	68	61
Syndrome WHIM	51636	14	13
Syngnathie congénitale isolée	141214	<10	<10
Synostose huméro-cubitale	94056	<10	<10
Synostose huméro-radiale	3265	23	23
Synostose huméro-radio-cubitale	3266	<10	<10
Synostose radio-ulnaire congénitale	3269	61	61
Synostose spondylo-carpo-tarsienne	3275	27	27
Syphilis congénitale	499009	<10	<10
Syringocystadénome papillifère	840	<10	<10
Syringomyélie primaire	99856	668	660
Syringomyélie secondaire	99857	361	338
Syringomyélie*	3280	383	374

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Tachycardie atriale multifocale	3282	13	12
Tachycardie hisienne	3283	18	18
Tachycardie ventriculaire incessante du nouveau-né	45453	<10	<10
Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	3286	378	370
Télangiectasie essentielle généralisée	280774	11	11
Télangiectasie hémorragique héréditaire	774	3695	3561
Télangiectasie maculaire idiopathique type 1	353344	12	12
Télangiectasie maculaire idiopathique type 3	353351	<10	<10
Tératome extragonadique	883	115	112
Tératome malin de l'ovaire	398987	24	24
Tétralogie de Fallot	3303	3029	2990
Tétraplégie spastique congénitale héréditaire	210141	25	23
Tétrasonomie 12p	884	89	81
Tétrasonomie 18p	3307	51	51
Tétrasonomie 21	96055	<10	<10
Tétrasonomie 9p	3310	23	22
Tétrasonomie X	9	17	17
Thrombasthénie de Glanzmann	849	376	367
Thrombocythémie essentielle	3318	101	96
Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale	3319	19	18
Thrombocytopénie auto-immune*	71203	131	122
Thrombocytopénie autosomique dominante avec défaut de sécrétion plaquettaire	466806	14	14
Thrombocytopénie avec anémie dysérythropoïétique congénitale	67044	<10	<10
Thrombocytopénie héréditaire avec myélofibrose à début précoce	480851	<10	<10
Thrombocytopénie héréditaire avec plaquettes normales	268322	85	84
Thrombocytopénie type Paris-Trousseau	851	<10	<10
Thrombocytose familiale	71493	20	19
Thrombopénie familiale avec prédisposition à la leucémie aigüe myéloïde	71290	133	133
Thrombopénie immune	3002	7957	7675
Thrombopénie induite par l'héparine	3325	<10	<10
Thrombopénie materno-foetale et néonatale allo-immune	853	30	30

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en antithrombine	82	34	34
Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en histidine-rich (poly-L) glycoprotéine	217467	<10	<10
Thrombophilie héréditaire rare*	217454	<10	<10
Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine C	745	65	64
Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine S	743	41	40
Thrombose isolée de la veine mésentérique	583861	26	23
Thrombose isolée de la veine splénique	583856	<10	<10
Thrombose portale primitive	854	4369	3901
Thrombose veineuse cérébrale	329217	553	541
Thymome	99867	68	55
TMEM165-CDG	314667	<10	<10
TMEM199-CDG	466703	<10	<10
Torticolis paroxystique bénin de l'enfant	71518	20	20
Tortuosité artériolaire rétinienne	75326	13	13
Toxicité au méthotrexate	565782	<10	<10
Toxocarose	3343	16	16
Toxoplasmose congénitale	858	40	38
Trachéobronchopathie chondro-ostéoplastique	3348	15	14
Trachéomalacie congénitale	95430	295	294
Trachyonychie idiopathique	79153	<10	<10
Transposition congénitalement corrigée des gros vaisseaux	216694	887	868
Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux	860	1763	1731
Transposition pénoscrotale	2842	<10	<10
Tremblement orthostatique primaire	238606	99	99
Triade de Carney	139411	<10	<10
Trichinellose	863	<10	<10
Trichofolliculome	864	<10	<10
Trichomégalie isolée familiale	411788	<10	<10
Trichothiodystrophie	33364	52	47
Triméthylaminurie sévère primaire	468726	<10	<10
Triploidie	3376	20	17
Trisomie 1 en mosaïque	1692	<10	<10
Trisomie 10p	171929	<10	<10
Trisomie 12 en mosaïque	1698	15	13
Trisomie 12p	1699	32	32

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Trisomie 13	3378	155	78
Trisomie 14 en mosaïque	1703	20	20
Trisomie 15 en mosaïque	1706	12	12
Trisomie 16 en mosaïque	1708	20	19
Trisomie 17p	261290	<10	<10
Trisomie 18	3380	229	115
Trisomie 18p	1715	18	16
Trisomie 1q	261344	25	24
Trisomie 2 en mosaïque	1723	<10	<10
Trisomie 20 en mosaïque	1724	20	18
Trisomie 20p	261318	11	11
Trisomie 21	870	5884	5677
Trisomie 22 en mosaïque	96068	17	16
Trisomie 4p	1738	24	22
Trisomie 5 en mosaïque	96060	<10	<10
Trisomie 5p	1742	18	18
Trisomie 7 en mosaïque	1747	<10	<10
Trisomie 8 en mosaïque	96061	43	39
Trisomie 8p	264450	21	21
Trisomie 8q	1752	18	18
Trisomie 9 en mosaïque	99776	41	35
Trisomie 9p	236	61	58
Trisomie X	3375	537	530
Tritanopie	88629	<10	<10
Tronc artériel commun	3384	283	262
Trouble du déficit en CDKL5	505652	63	61
Trouble du spectre de l'autisme par déficit en AUTS2	352490	36	36
Trouble familial progressif de la conduction cardiaque	871	225	222
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-déficiência intellectuelle associée à TELO2	488642	<10	<10
Trouble neurologique létal infantile avec cataracte et atteinte cardiaque associé à ITPA	457375	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Trouble spécifique des apprentissages*	211047	1949	1941
Troubles hémorragiques par anomalie du récepteur P2Y12	36355	43	43
Troubles hémorragiques par déficit de synthèse de la thromboxane	220443	18	18
Troubles hémorragiques par déficit en CaIDAG-GEFI	420566	<10	<10
Troubles hémorragiques par déficit en récepteur du collagène	73271	16	16
Trypanosomiase africaine	3385	<10	<10
Tuberculose pulmonaire primaire	645814	34	34
Tuberculose*	3389	243	243
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
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 dysgerminomateuse maligne de l'ovaire	99912	<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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Tumeur germinale non séminomateuse des testicules	363494	<10	<10
Tumeur gliale du tissu neuroépithélial d'origine inconnue*	251668	<10	<10
Tumeur gliale*	182067	36	32
Tumeur glioneuronale formant des rosettes	251975	<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	19	19
Tumeur maligne de Sertoli-Leydig de l'ovaire	99916	16	15
Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques	3148	15	15
Tumeur myéloïde/lymphoïde associée à un réarrangement de FGFR1	168953	<10	<10
Tumeur myofibroblastique inflammatoire	178342	19	19
Tumeur neuroectodermique primitive du col de l'utérus	213812	<10	<10
Tumeur neuroectodermique primitive périphérique	370348	<10	<10
Tumeur neuroendocrine bronchique	97287	46	39
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	290	289
Tumeur neuronale*	251924	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Tumeur odontogène kératocystique	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	21	16
Tumeur rhabdoïde tératoïde atypique	99966	<10	<10
Tumeur stromale gastro-intestinale	44890	<10	<10
Tumeur ténosynoviale à cellules géantes	66627	16	16
Tumeur testiculaire des cordons sexuels et du stroma	363489	<10	<10
Tumeur testiculaire germinale séminomateuse	842	<10	<10
Tunnel aorto-ventriculaire	3400	<10	<10
Tyrosinémie type 1	882	157	151
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	37	37
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	32	32
Utérus didelphe	180086	89	88
Utérus pseudo-unicorne	180079	<10	<10
Uterus unicolore vrai	180074	<10	<10
Uvéite antérieure infectieuse	279922	172	172
Uvéite intermédiaire	279914	584	584
Uvéite paranéoplasique	279928	<10	<10
Uvéite postérieure idiopathique	280917	512	508
Uvéite postérieure infectieuse	279919	196	188
Vagin cloisonné	180154	40	40
Valve aortique quadricuspide	542568	<10	<10
Valve de l'urètre antérieur	435372	18	18
Valve de l'urètre postérieur	93110	1799	1782
Variant de l'ataxie-télangiectasie	370109	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Variant du xeroderma pigmentosum	90342	11	11
Variant paraparétique du syndrome de Guillain-Barré	231445	16	15
Variant pharyngo-cervico-brachial du syndrome de Guillain-Barré	231426	<10	<10
Vascularite à immunoglobulines A	761	2842	2801
Vascularite associée aux anticorps antineutrophiles cytoplasmiques*	156152	896	808
Vascularite cryoglobulinémique	91138	675	628
Vascularite des petits vaisseaux cutanés	889	135	132
Vascularite des vaisseaux de gros calibre*	156140	50	49
Vascularite des vaisseaux de moyen calibre*	156143	33	32
Vascularite des vaisseaux de petit calibre*	156146	58	54
Vascularite induite par les médicaments	251325	17	15
Vascularite non classifiée	251328	513	487
Vascularite par déficit en ADA2	404553	34	34
Vascularite post-infectieuse	48435	53	53
Vascularite urticarienne hypocomplémentémique	36412	107	105
Vasculopathie cutanée collagène	280779	<10	<10
Vasculopathie de Fowler	221126	<10	<10
Vasculopathie de l'enfant associée à STING	425120	15	13
Vasculopathie livédoïde	542643	20	20
Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	247691	<10	<10
Ventricule droit à double issue	3426	581	550
Ventricule gauche à double issue	3427	40	38
Vestibulopathie bilatérale idiopathique	171684	13	13
VIPome	97282	<10	<10
Vitréo-rétino-choroïdopathie autosomique dominante	3086	14	14
Vitréorétinopathie exsudative familiale	891	148	148
Vitréorétinopathie inflammatoire néovasculaire autosomique dominante	329211	<10	<10
Xanthinurie héréditaire	3467	12	12

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de Cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
Xanthoastrocytome pléomorphe	251607	<10	<10
Xanthogranulome juvénile	158000	63	63
Xanthogranulome nécrobiotique	158011	16	16
Xanthomatose cérébrotendineuse	909	68	64
Xanthome disséminé	158003	<10	<10
Xeroderma pigmentosum	910	126	119
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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Anémie hémolytique par déficit en glyceraldehyde-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	74	73
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	306	305
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire sans anticorps anti-noyaux	247846	82	82
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique sans facteur rhumatoïde avec anticorps anti-nucléaire	247854	67	67
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique sans facteur rhumatoïde sans anticorps anti-nucléaire	247861	37	37
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	110	109
OBSOLETE : Bloc sino-auriculaire familial	1260	<10	<10
OBSOLETE : Brachydactylie des doigts	294996	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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 : Célوسomie supérieure	93942	<10	<10
OBSOLETE : Chémodectome non sécrétant	101106	<10	<10
OBSOLETE : Chondrocalcinosé 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
OBSOLETE : Coeur univentriculaire à valve auriculoventriculaire unique	99069	16	15
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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Coronaire intramyocardique	99085	<10	<10
OBSOLETE : Crâne en trèfle isolé	2343	<10	<10
OBSOLETE : Déficience intellectuelle 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 intolérance à l'amidon et au lactose	306474	<10	<10
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec tolérance minimale 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-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	35123	<10	<10
OBSOLETE : Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase*	422519	<10	<10
OBSOLETE : Déficit en alpha-1 antichymotrypsine	93594	<10	<10
OBSOLETE : Déficit en phosphoenolpyruvate carboxykinase type 2	79317	<10	<10
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable dû à un défaut intrinsèque des cellules B	77303	<10	<10
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable dû à un défaut intrinsèque des cellules T	99831	<10	<10
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable dû 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 gène TAC1	99974	<10	<10
OBSOLETE : Déformation de Madelung	35688	26	26
OBSOLETE : Déformation de Madelung bilatérale	295223	13	13

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Dégénérescence corticobasale	278	68	58
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	133	133
OBSOLETE : Diplégie spastique infantile	1680	64	64
OBSOLETE : Douleur chronique nécessitant une analgésie intraspineuse	95426	<10	<10
OBSOLETE : Duplication 4q	1739	<10	<10
OBSOLETE : Dyskinésie ciliaire secondaire	91365	<10	<10
OBSOLETE : Dyskinésie laryngée	93961	17	16
OBSOLETE : Dysplasie épimétaphysaire autosomique dominante	1819	<10	<10
OBSOLETE : Dysplasie épiphysaire localisée	1823	<10	<10
OBSOLETE : Dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales	189439	19	19
OBSOLETE : Dysplasie oculo-cérébrale	2705	<10	<10
OBSOLETE : Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec hyperlaxité ligamentaire	93359	<10	<10
OBSOLETE : Dysplasie spondylo-métaphysaire non classifiée	163678	<10	<10
OBSOLETE : Dysplasie valvulaire congénitale	1864	17	17
OBSOLETE : Dystonie cervicale	93962	104	102
OBSOLETE : Dystonie des membres	93957	41	40
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	34	34
OBSOLETE : Encéphalite limbique aiguë non-herpétique	163924	45	43
OBSOLETE : Encéphalite limbique avec anticorps anti-DPP6	329341	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Encéphalite limbique avec anticorps anti-LGI1	163908	86	85
OBSOLETE : Encéphalite limbique avec anticorps caspr2	276402	13	12
OBSOLETE : Encéphalite limbique paranéoplasique classique	163898	42	36
OBSOLETE : Encéphalite limbique paranéoplasique*	163895	16	13
OBSOLETE : Encéphalite limbique*	163892	185	175
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	43
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 : Erythromélagie	1956	45	45
OBSOLETE : Fibroélastome papillaire du coeur	208600	<10	<10
OBSOLETE : Glomérulonéphrite rapidement progressive	280569	55	55
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	26
OBSOLETE : Hémangiome hépatique congénital	238691	31	31
OBSOLETE : Hémangiome infantile géant	210592	47	47

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	314
OBSOLETE : Hémochromatose type 5	447792	<10	<10
OBSOLETE : Hémophilie acquise	73274	316	254
OBSOLETE : Herpès cutané idiopathique récidivant et délabrant	35061	<10	<10
OBSOLETE : Histiocytose langerhansienne pulmonaire de l'adulte	99874	35	34
OBSOLETE : Hydronéphrose congénitale	2190	1545	1533
OBSOLETE : Hyperlipidémie combinée*	79211	<10	<10
OBSOLETE : Hyperlipoprotéïnémie type 5	70470	<10	<10
OBSOLETE : Hyperphalangie bilatérale	295142	<10	<10
OBSOLETE : Hyperplasie primaire de la parathyroïde	99878	69	68
OBSOLETE : Hypersomnie idiopathique avec augmentation de la durée du sommeil	228315	156	156
OBSOLETE : Hypersomnie idiopathique sans augmentation de la durée du sommeil	228318	102	101
OBSOLETE : Hypertension artérielle par sténose de l'artère rénale secondaire à une vascularite	97599	<10	<10
OBSOLETE : Hypertriglycéridémie majeure rare*	181425	11	11

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	305	302
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-chirurgical	95621	<10	<10
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-radique	95622	<10	<10
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-traumatique	95623	<10	<10
OBSOLETE : Hypoplasie/aplasie isolée du nerf optique	137902	34	34
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
OBSOLETE : Infection à Mycobacterium xenopi	314946	<10	<10
OBSOLETE : Infertilité masculine idiopathique rare	98345	29	29
OBSOLETE : Insuffisance aortique congénitale	95449	25	25
OBSOLETE : Kyste rétrocrébelloux	269200	<10	<10
OBSOLETE : Laminopathie type Decaudain-Vigouroux	137871	12	11
OBSOLETE : Leptomyéolipome	268838	59	59
OBSOLETE : Leucémie mastocytaire classique	158796	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Leucodystrophie de cause inconnue	84096	120	109
OBSOLETE : Lipome associé à une dysraphie neurospinale*	268832	179	179
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 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 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	1132	1113
OBSOLETE : Malformation anorectale isolée haute	171201	505	501
OBSOLETE : Malformation anorectale isolée intermédiaire	171208	131	128
OBSOLETE : Malformation d'Arnold-Chiari type II	1136	133	130
OBSOLETE : Malformation lymphatique cervico-faciale	137923	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Malformation lymphatique circonscrite	217410	14	14
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	12
OBSOLETE : Myokymie faciale isolée	221106	<10	<10
OBSOLETE : Myopathie non dystrophique avec anomalie du collagène 6*	206659	76	74
OBSOLETE : Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale type 1	209886	53	50
OBSOLETE : Neuroépithéliome	2677	<10	<10
OBSOLETE : Neurofibromatose segmentaire	79428	92	92
OBSOLETE : Neurofibromatose spinale	79429	<10	<10
OBSOLETE : Neuropathie axonale infantile	2679	40	39
OBSOLETE : Neuropathie métabolique acquise	206616	311	271
OBSOLETE : Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire*	140450	439	423
OBSOLETE : Neuropathie toxique et/ou iatrogène	206619	208	180
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	24
OBSOLETE : Paralysie du nerf trochléaire	99664	<10	<10
OBSOLETE : Paraplégie spastique autosomique dominante type 9	100990	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Périartérite noueuse de l'enfant	93564	<10	<10
OBSOLETE : Phéochromocytome sporadique	276624	156	151
OBSOLETE : Pied fendu	294994	<10	<10
OBSOLETE : Pied fendu, bilatéral	295126	<10	<10
OBSOLETE : Plagiocéphalie isolée	35098	703	701
OBSOLETE : Polyadénomatosose mammaire	50920	321	319
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
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 anticorps connue	208981	147	115
OBSOLETE : Polysyndactylie bilatérale	295161	<10	<10
OBSOLETE : Polysyndactylie unilatérale	295159	<10	<10
OBSOLETE : Prédilection héréditaire à la thrombocythémie essentielle	225968	<10	<10
OBSOLETE : Prolapsus valvulaire tricuspide	95458	<10	<10
OBSOLETE : Rash lupique maculo-papuleux	90287	<10	<10
OBSOLETE : Rejet de greffe après transplantation du poumon	91128	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Résistance périphérique aux hormones thyroïdiennes	97927	<10	<10
OBSOLETE : Schizophrénie à début précoce	96369	168	166
OBSOLETE : Sclérodémie systémique de l'enfant	93567	<10	<10
OBSOLETE : Séminome spermatocyttaire métastatique	99866	<10	<10
OBSOLETE : Séquence de disruption 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	17	17
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
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'anévrismes 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 scapulaire-déficience intellectuelle	2580	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Syndrome d'anomalies auriculo-ophtalmologiques-fente labiale	71270	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome d'anomalies craniofaciales multiples-cardiopathie-retard de croissance	1088	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome d'asymétrie faciale-épilepsie temporale	1167	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome d'atrachie-retards mental et staturo-pondéral	1211	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome d'atrophodermie folliculaire-carcinome basocellulaire	79459	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome de Bartter anténatal	93604	33	33
OBSOLETE : Syndrome de Behr	1239	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome de Blaichman	1250	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus dû à une mutation ponctuelle	261572	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome de blépharophimosis-synostose radio-cubitale	1256	<10	<10
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	132	126
OBSOLETE : Syndrome de Cushing*	553	669	636
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

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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	11	<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 sévère	329206	<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 microphthalmie-cataracte	2543	20	20

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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 polymicrogyrie-turricephalie-hypogonitisme	2925	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome de Renier-Gabreels-Jasper	93975	18	16
OBSOLETE : Syndrome de retard de développement-surdité, type Hildebrand	163988	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome de Sakati-Nyhan	3128	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome de Shy-Drager	98932	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome de sténose congénitale des orifices piriformes-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	82	82
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 2	90318	48	48
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-dolichomacrophalie-hypertélorisme oculaire	2292	12	12

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
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 néphrotique idiopathique corticosensible à lésions glomérulaires minimales	93207	361	356
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible avec hyalinose segmentaire focale	93206	185	175
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible avec prolifération mésangiale diffuse	93209	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant à lésions glomérulaires minimales	93216	11	11
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant avec hyalinose segmentaire focale	93213	52	52
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant avec sclérose mésangiale diffuse	93217	<10	<10

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant à lésions glomérulaires minimales	93221	93	91
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant avec hyalinose segmentaire focale	93218	114	112
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
OBSOLETE : Syndrome oto-palato-digital	669	12	11
OBSOLETE : Syndrome Pitt-Hopkins-like	221150	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome SAPHO de l'adulte	324982	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome SAPHO de l'enfant	324989	<10	<10
OBSOLETE : Syndrome tricho-oculo-dermo-vertébral	3354	<10	<10
OBSOLETE : Synostose lambdoïde familiale	3267	<10	<10
OBSOLETE : Trouble du comportement alimentaire acquis du nourrisson*	138118	770	759
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	26

Maladie rare	Code ORPHA	Nombre de cas dans la BNDMR	Nombre de cas vivants
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation D	276258	<10	<10
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation E	276261	<10	<10



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares