




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 2023



La Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) est un outil national d'épidémiologie et de santé publique. Elle est financée dans le cadre du 3^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 patients pris en charge dans les centres labellisés pour leur expertise dans les maladies rares. La collecte des données est faite par ces centres, à travers l'application BaMaRa ou directement dans les dossiers patients informatisés compatibles. Pour en savoir plus : <https://www.bndmr.fr>

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

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



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

MÉTHODOLOGIE

Codage des maladies rares dans la BNDMR

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

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

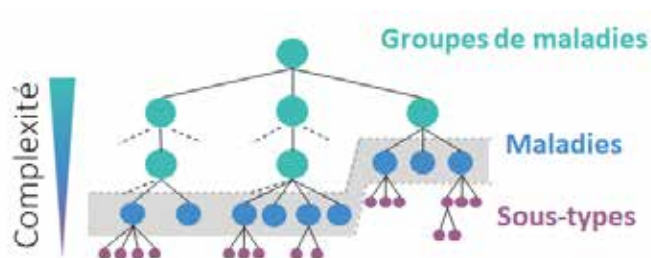


Figure 1 : Représentation des niveaux de classification dans la nomenclature Orphanet

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

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

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

Source des données

Les données traitées ont été extraites de l'entrepôt de données de la BNDMR (base de données contenant l'ensemble des données nationales collectées dans le cadre du projet) du 01/05/2023 qui ne comporte aucun nom et prénom (données pseudonymisées) [2].

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

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



Méthodologie

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

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

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

- non renseigné,
- classé « non rare en Europe » selon la nomenclature Orphanet (voir page précédente).

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

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

Préparation des données

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

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

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

Limites et qualité des données

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

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

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

Présentation des résultats

Ce rapport comporte 2 listes :

- 1- nombre de cas par maladie rare recensés dans la BNDMR (liste hors codes ORPHA devenus obsolètes) ([p.6](#))
- 2- nombre de cas par maladie rare obsolète recensés dans la BNDMR ([p.77](#))

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

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

Ils sont classés dans l'ordre alphabétique des maladies.

Références

[1] <https://www.orpha.net/>

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

[3] <https://www.bndmr.fr/publications/identification-des-patients/>

<https://www.bndmr.fr>



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

NOMBRE DE CAS PAR MALADIE RARE RECENSÉS DANS LA BNDMR

Hors codes ORPHA obsolètes

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Abétalipoprotéïnémie	14	35
Abouchement de la veine cave supérieure droite dans l'oreillette gauche	99110	≤10
Abouchement de la veine cave supérieure gauche dans le toit de l'oreillette gauche	99111	≤10
Abouchement de la veine cave supérieure gauche dans l'oreillette gauche par le sinus coronaire	99109	15
Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	48	137
Absence congénitale de la jambe et du pied	294981	≤10
Absence congénitale de l'avant-bras et de la main	294979	78
Absence congénitale du bras et de l'avant-bras avec main conservée	294975	≤10
Absence de la carotide interne	981	≤10
Absence de l'artère pulmonaire	980	≤10
Absence du corps de l'utérus	180142	≤10
Absence/hypoplasie congénitale unilatérale des doigts à l'exception du pouce	973	55
Accident vasculaire cérébrale ischémique de l'enfant	439175	378
Acéroléoplasminémie	48818	38
Achalasie oesophagienne idiopathique	930	76
Achiasma congénital	324353	≤10
Achondrogénèse type 1A	932	≤10
Achondroplasie	15	692
Achromatopsie	49382	289
Acidémie combinée malonique et méthylmalonique	289504	≤10
Acidémie glutarique type 3	35706	≤10
Acidémie isovalérique	33	93

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC	26	184
Acidémie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase	308425	≤10
Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12 type mut0	27	102
Acidémie méthylmalonique sans homocystinurie*	293355	51
Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12	28	62
Acidémie propionique	35	144
Acidose lactique congénitale type Saguenay-Lac-Saint-Jean	70472	≤10
Acidose lactique infantile fatale avec acidurie méthylmalonique	17	24
Acidose lactique néonatale sévère par déficit en complexe NFS1-ISD11	397593	≤10
Acidose tubulaire rénale distale	18	290
Acidose tubulaire rénale primitive*	314822	16
Acidose tubulaire rénale proximale	47159	52
Acidurie 2-aminoadipique 2-oxoadipique	79154	≤10
Acidurie 2-hydroxyglutarique*	19	11
Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique	20	26
Acidurie 3-hydroxyisobutyrique	939	≤10
Acidurie 3-méthylglutaconique type 1	67046	≤10
Acidurie 3-méthylglutaconique type 3	67047	≤10
Acidurie 3-méthylglutaconique type 4	67048	≤10
Acidurie 3-méthylglutaconique*	289902	≤10



Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Acidurie argininosuccinique	23	65
Acidurie D-2-hydroxyglutarique	79315	≤10
Acidurie D-glycérique	941	≤10
Acidurie formiminoglutamique	51208	≤10
Acidurie fumarique	24	12
Acidurie L-2-hydroxyglutarique	79314	24
Acidurie malonique	943	12
Acidurie méthylmalonique par déficit en récepteur de la transcobalamine	280183	≤10
Acidurie mévalonique	29	25
Acidurie orotique héréditaire	30	≤10
Acro-céphalo-syndactylie*	946	≤10
Acrodermatite entéropathique	37	24
Acrodysostose	950	74
Acrodysostose avec résistance aux multiples hormones	280651	≤10
Acrogérie	2500	≤10
Acrogigantisme lié à l'X	300373	68
Acro-kérato-élastoïdose de Costa	38	37
Acrokératose verruciforme de Hopf	79151	≤10
Acromégalie	963	2976
Acro-ostéolyse phalangienne idiopathique	444316	≤10
Acropigmentation réticulée de Kitamura	178307	≤10
Acroscyphodysplasie métaphysaire	1240	≤10
Actinomyose	457095	≤10
Activité continue familiale de la fibre musculaire	972	12
Adamantinome	55881	≤10
Adénocarcinome de l'intestin grêle	104075	≤10
Adénocarcinome de l'oesophage	99976	≤10
Adénocarcinome de l'ovaire	213504	26
Adénocarcinome du col de l'utérus	213772	≤10
Adénocarcinome endométrioïde de l'ovaire	454723	≤10
Adénocarcinome mucineux de l'ovaire	398961	≤10
Adénocarcinome paratesticulaire	363478	≤10
Adénocarcinome pulmonaire bien différencié de type foetal	284395	≤10
Adénocarcinome rare du sein	213528	12
Adénofibrome géant du sein	180267	69
Adénohypophysite	95512	431
Adénolipomatose symétrique à prédominance cervicale	2398	96
Adénomatose hépatique	566841	≤10
Adénome du pancréas	93292	≤10
Adénome gonadotrope fonctionnel	91348	1068
Adénome hépatique	54272	82

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Adénome hypophysaire fonctionnel*	314753	≤10
Adénome hypophysaire non fonctionnel	91349	4380
Adénome hypophysaire*	99408	475
Adénome parathyroïdien familial	99877	≤10
Adénome pituitaire isolé familial	314777	≤10
Adénome pléomorphe de la glande salivaire	276148	≤10
Adénome somatotrope*	96256	43
Adénome thyroïdienne	91347	155
Adénosarcome du corps de l'utérus	213600	≤10
Adipose douloureuse	36397	17
Adrénoleucodystrophie néonatale	44	15
Adrénomyélonuropathie	43	498
Adrénomyodystrophie	977	≤10
Affection neurologique par déficit en aminoacylase 1	137754	≤10
Agammaglobulinémie isolée	229717	361
Agénésie congénitale du scrotum	495879	≤10
Agénésie de la trachée	3346	15
Agénésie de la veine cave supérieure	99114	≤10
Agénésie des valves mitrales	99062	≤10
Agénésie des valves pulmonaires*	982	48
Agénésie et aplasie du col de l'utérus	180145	≤10
Agénésie isolée de la vésicule biliaire	440987	≤10
Agénésie isolée du cervelet	1398	242
Agénésie isolée du corps calleux	200	598
Agénésie isolée partielle du vermis cérébelleux	269203	≤10
Agénésie pénienne	49	≤10
Agénésie pulmonaire	984	55
Agénésie rénale unilatérale	411709	2690
Agénésie testiculaire	325124	188
Agénésie vaginale isolée partielle	96269	14
Agénésie/hypoplasie de l'humérus	294973	≤10
Agénésie/hypoplasie du fémur	1987	173
AICA-ribosidurie	250977	≤10
Alacrymie congénitale isolée	91416	12
Albinisme oculaire avec surdité neurosensorielle congénitale	352740	≤10
Albinisme oculaire avec surdité sensorielle tardive	1000	≤10
Albinisme oculaire récessif lié à l'X	54	129
Albinisme oculaire*	284804	160
Albinisme oculo-cutané type 1	352731	170
Albinisme oculo-cutané type 2	79432	119
Albinisme oculo-cutané type 3	79433	≤10
Albinisme oculo-cutané type 4	79435	29
Albinisme oculo-cutané type 5	370091	≤10
Albinisme oculo-cutané type 6	370097	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Albinisme oculo-cutané*	55	975
Alcaptonurie	56	102
ALG11-CDG	280071	≤10
ALG12-CDG	79324	≤10
ALG13-CDG	324422	≤10
ALG1-CDG	79327	≤10
ALG3-CDG	79321	≤10
ALG6-CDG	79320	≤10
ALG8-CDG	79325	≤10
ALG9-CDG	79328	≤10
Algodystrophie	83452	367
Alopécie frontale fibrosante	254492	≤10
Alpha-cristallinopathie*	98910	≤10
Alpha-dystroglycanopathie musculaire congénitale avec atteinte cérébrale et oculaire*	352687	21
Alpha-mannosidose	61	59
Alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X	847	47
Alvéolite allergique domestique	99907	308
Alvéolite allergique extrinsèque*	31740	449
Amaurose congénitale de Leber	65	488
Amélie autosomique récessive	1027	≤10
Amélie des membres inférieurs	294969	≤10
Amélie des membres supérieurs	294967	≤10
Amélie*	294925	≤10
Améloblastome	314419	≤10
Amélogénèse imparfaite	88661	663
Amyélie isolée	268868	≤10
Amylose AA	85445	238
Amylose AApoAI	85450	47
Amylose AApoAIV	439232	≤10
Amylose ABeta2M variante	314652	≤10
Amylose ABeta2M*	439246	≤10
Amylose AGel	85448	14
Amylose AH	442582	≤10
Amylose AL	85443	2121
Amylose ATTR héréditaire*	271861	1179
Amylose ATTR wild type	330001	2287
Amylose ATTRV122I	85451	212
Amylose ATTRV30M	85447	802
Amylose cutanée familiale isolée	353220	≤10
Amylose cutanée nodulaire	137810	≤10
Amylose ITM2B	439254	12
Amyoplasie congénitale	488586	12
Amyotrophie bulbospinale de l'adulte*	206707	74
Amyotrophie bulbospinale de l'enfant*	206704	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Amyotrophie monomérique	65684	191
Amyotrophie névralgique	2901	693
Amyotrophie spinale associée à une malformation du système nerveux central*	207012	≤10
Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1	98920	71
Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 2	404521	24
Amyotrophie spinale bénigne congénitale autosomique dominante	1216	≤10
Amyotrophie spinale distale type 3	139547	52
Amyotrophie spinale généralisée*	206710	56
Amyotrophie spinale infantile liée à l'X	1145	12
Amyotrophie spinale prénatale avec fractures congénitales des os	486811	≤10
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'adulte	209335	≤10
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance associée à BICD2	363447	31
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante*	211037	≤10
Amyotrophie spinale proximale type 2	70	2117
Amyotrophie spinale scapulopéronière	431255	16
Anadysplasie métaphysaire	1040	≤10
Anasarque foetoplacentaire non immunologique	1041	30
Anémie arégénérative	101096	30
Anémie de Blackfan-Diamond	124	194
Anémie dysérythropoïétique congénitale type I	98869	17
Anémie dysérythropoïétique congénitale type II	98873	32
Anémie dysérythropoïétique congénitale type III	98870	≤10
Anémie dysérythropoïétique congénitale type IV	293825	≤10
Anémie dysérythropoïétique congénitale*	85	15
Anémie dysérythropoïétique liée à l'X avec plaquettes anormales et neutropénie	363727	≤10
Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps chauds	90033	295
Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps froids*	228312	37
Anémie hémolytique auto-immune mixte	90036	41
Anémie hémolytique auto-immune néonatale	398109	≤10
Anémie hémolytique auto-immune*	98375	841
Anémie hémolytique non sphérocytique par déficit en hexokinase	90031	≤10
Anémie hémolytique par déficit en glutathion réductase	90030	≤10
Anémie hémolytique par déficit en phosphoglucose isomérase	712	≤10
Anémie hémolytique par déficit en pyrimidine 5' nucléotidase	35120	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Anémie hémolytique par déficit en pyruvate kinase du globule rouge	766	112
Anémie mégaloblastique constitutionnelle avec neuropathie sévère	319651	≤10
Anémie mégaloblastique thiamine-dépendante	49827	≤10
Anémie microcytaire avec surcharge hépatique en fer	83642	≤10
Anémie réfractaire	98826	≤10
Anémie réfractaire avec excès de blastes type 1	86839	≤10
Anémie sidéroblastique autosomique récessive	260305	≤10
Anémie sidéroblastique autosomique récessive de l'adulte	255132	≤10
Anémie sidéroblastique idiopathique acquise	75564	≤10
Anémie sidéroblastique liée à l'X	75563	≤10
Anémie sidéroblastique liée à l'X et ataxie spinocérébelleuse	2802	≤10
Anencéphalie/exencéphalie isolée	1048	≤10
Anesthésie congénitale du nerf trijumeau	231013	≤10
Anéodermie familiale	228277	43
Anéodermie primitive	228272	24
Anévrisme congénital des artères coronaires	95491	14
Anévrisme congénital ventriculaire gauche	1055	≤10
Anévrisme de l'artère carotide extra-crânienne	494424	≤10
Anévrisme du canal artériel	99072	≤10
Anévrisme du septum interauriculaire	99107	≤10
Anévrisme du septum interventriculaire	99092	≤10
Anévrisme du sinus de Valsalva	1054	384
Anévrisme familial de l'aorte abdominale	86	65
Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	91387	716
Anévrisme intracrânien sacculaire, forme familiale	231160	50
Angéite primaire du système nerveux central	140989	48
Angiofibrome nasopharyngé juvénile	289596	17
Angiolipomatose familiale	199279	≤10
Angioma serpiginosum	95429	13
Angiomatose cutanée et digestive	1059	79
Angiome en touffes	1063	26
Angiome laryngotrachéal	137935	41
Angio-oedème acquis avec déficit en C1Inh	528663	69
Angio-oedème acquis*	91385	52
Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone	100057	565
Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal lié à F12	528647	309
Angio-oedème héréditaire type I	528623	850
Angio-oedème héréditaire*	91378	55
Angio-oedème vibratoire	493348	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Angio-oedème*	658	328
Angiosarcome	263413	≤10
Angiostrongylose	74	≤10
Anhidrose isolée généralisée avec glandes sudoripares normales	468666	≤10
Aniridie isolée	250923	473
Ankyloblépharon filiforme adnatum isolé	91397	≤10
Ankylose congénitale temporo-mandibulaire	210576	≤10
Ankylose de l'étrier avec pouces et orteils larges	140917	≤10
Ankylose dentaire	1077	≤10
Ankylose glossopalatine	141163	≤10
Anoctaminopathie distale	399096	49
Anodontie	99797	≤10
Anomalie congénitale de Gerbode	99095	≤10
Anomalie congénitale du retour veineux pulmonaire*	3090	91
Anomalie congénitale partielle du retour veineux pulmonaire	99124	201
Anomalie congénitale totale du retour veineux pulmonaire	99125	187
Anomalie d'Axenfeld	98978	47
Anomalie de la biogenèse du peroxydosome*	79189	22
Anomalie de la deuxième fente branchiale	141022	299
Anomalie de la première fente branchiale	141013	171
Anomalie de la quatrième fente branchiale	141037	80
Anomalie de la troisième fente branchiale	141030	18
Anomalie de l'appareil mitral subvalvulaire	101932	≤10
Anomalie de l'appareil sous-valvulaire mitral	99060	20
Anomalie de naissance de l'artère coronaire droite à partir de l'aorte	541454	19
Anomalie de naissance de l'artère coronaire gauche à partir de l'aorte	541443	17
Anomalie de naissance d'une artère coronaire à partir de l'artère pulmonaire	541507	61
Anomalie de Neuhauser	99078	17
Anomalie de nombre des ostia coronaires	99089	≤10
Anomalie de Peters	708	205
Anomalie de position d'un ostium coronaire	99090	≤10
Anomalie de Rieger	91483	31
Anomalie de Sprengel	3181	24
Anomalie du développement du segment antérieur de l'oeil*	88632	≤10
Anomalie du développement sexuel 46,XX due aux androgènes d'origine maternelle endogène*	325093	≤10
Anomalie du développement sexuel 46,XX due aux androgènes d'origine maternelle exogène*	325099	≤10
Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 17-β-hydroxystéroïde déshydrogénase 3	752	26

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase	753	53
Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit isolé en 17,20-lyase	90796	≤10
Anomalie du développement sexuel 46,XY-insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1	168558	≤10
Anomalie du septum atrial type ostium secundum	1478	812
Anomalie d'Uhl	3403	≤10
Anomalie fonctionnelle néonatale du tronc cérébral	137929	227
Anomalie mitochondriale non spécifiée*	254837	1547
Anomalie ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX	2138	69
Anomalie papillaire morning glory	35737	73
Anomalie réductionnelle intercalaire des membres*	294927	≤10
Anomalie secondaire à une destruction cérébrale*	269190	≤10
Anomalie testiculaire du développement sexuel 46,XX	393	57
Anomalies de la thrombomoduline	3324	≤10
Anomalies du péricarde et du diaphragme	2847	≤10
Anomalies ovotesticulaires du développement sexuel 46,XY	325345	48
Anonychie congénitale isolée	79143	≤10
Anorchidie congénitale isolée	983	151
Anorexie mentale de l'enfant	525738	445
Anosmie congénitale isolée	88620	≤10
Anotie	93976	38
Aorte cervicale	99079	≤10
Aorte encerclante	99075	29
Aphakie primaire congénitale	83461	≤10
Aphasie primaire progressive logopénique	250831	49
Aphasie primaire progressive non fluente	100070	266
Aphasie primaire progressive*	95432	43
Aplasia cutis congenita	1114	67
Aplasia bilatérale partielle des canaux de Müller*	180068	≤10
Aplasia des glandes salivaires et lacrymales	86815	≤10
Aplasia des muscles extenseurs des doigts et pouce-polyneuropathie	2926	≤10
Aplasia du thymus	83471	≤10
Aplasia et myélodysplasie autosomiques dominantes	314399	≤10
Aplasia médullaire idiopathique	88	768
Aplasia médullaire isolée héréditaire	397692	30
Aplasia müllérienne et hyperandrogénie	247768	≤10
Aplasia müllérienne*	73217	≤10
Aplasia unilatérale des canaux de Müller*	180071	≤10
Aplasia/hypoplasie de la rotule	86789	≤10
Aplasia/hypoplasie du conduit auditif externe	141074	1313
Apnée du prématuré	99981	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Apnée infantile	70590	1422
Apodie	294986	≤10
Apoplexie hypophysaire	95613	443
Apraxie oculomotrice type Cogan	1125	53
Apraxie primaire progressive de la parole	314566	≤10
Arachnodactylie congénitale avec contractures	115	83
Arachnoïdite	137817	≤10
Arc aortique droit	99081	56
Argininémie	90	31
Arhinie isolée	1134	≤10
Artère pulmonaire d'origine anormale*	1138	≤10
Artère pulmonaire gauche ou droite d'origine aortique	99050	≤10
Artère pulmonaire naissant du canal artériel	99049	≤10
Artériopathie cérébrale autosomique dominant-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie	136	540
Artériopathie cérébrale autosomique récessive-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie	199354	≤10
Artérite à cellules géantes	397	3754
Artérite de Takayasu	3287	681
Artérite temporale juvénile	26137	≤10
Arthériopathie-infarctus cérébraux-leucoencéphalopathie liée à la cathepsine A	575553	≤10
Arthrite juvénile idiopathique associée au psoriasis	85436	416
Arthrite juvénile idiopathique associée aux enthésopathies	85438	2522
Arthrite juvénile idiopathique indéterminée	91140	710
Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire	85410	3830
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire avec facteur rhumatoïde	85435	503
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire sans facteur rhumatoïde	85408	1088
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire*	404580	70
Arthrite juvénile idiopathique systémique	85414	1232
Arthrite juvénile idiopathique*	92	748
Arthrite réactionnelle	29207	460
Arthrogrypose avec limitation du champ oculomoteur	1154	≤10
Arthrogrypose congénitale multiple neurogénique	1143	58
Arthrogrypose distale type 1	1146	23
Arthrogrypose distale type 10	251515	≤10
Arthrogrypose distale type 5D	329457	≤10
Arthrogrypose distale*	97120	177
Arthrogrypose multiple congénitale myogénique autosomique récessive	319332	≤10
Arthrogrypose multiple congénitale*	1037	131
Arthrogrypose*	109007	562

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Arthrogrypose-hyperkératose létale	1485	≤10
Arthropathie familiale à cristaux de pyrophosphate de calcium	1416	26
Arthropathie pseudorhumatoïde progressive infantile	1159	17
Arthrose précoce avec dysplasie spondyloépiphysaire intermédiaire due à une mutation du gène COL2A1	93279	29
Ascite chyleuse	1160	17
Aspartylglucosaminurie	93	≤10
Aspergillose	1163	155
Aspergillose broncho-pulmonaire allergique	1164	276
Asplénie congénitale familiale isolée	101351	25
Association VACTERL/VATER	887	739
Astrocytome anaplasique	251589	≤10
Astrocytome de bas grade*	251592	≤10
Astrocytome de haut grade*	251561	≤10
Astrocytome diffus	251595	≤10
Astrocytome pilocytique	251612	64
Astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes	251618	≤10
Astrocytome*	94	60
Astrocytome/gangliogliome desmoplasique infantile	251940	≤10
Ataxie autosomique récessive par déficit en PEX10	247815	≤10
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type I*	94145	24
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type II*	208508	37
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type III*	94148	88
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type IV*	94149	≤10
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive associée à la spectrine	352403	≤10
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive avec spasticité tardive	352641	≤10
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive de l'adulte	284289	60
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive non progressive infantile	284332	13
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone	139485	12
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 3	1170	19
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce	88644	19
Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en CWF19L1	453521	≤10
Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en MGLUR1	363429	≤10
Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en STUB1	412057	≤10
Ataxie cérébelleuse liée à l'X non progressive	314978	≤10
Ataxie cérébelleuse non progressive avec déficience intellectuelle	314647	30

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Ataxie cérébelleuse précoce avec conservation des réflexes tendineux	1177	47
Ataxie cérébelleuse progressive liée à l'X	1175	≤10
Ataxie cérébelleuse type Caïman	94122	≤10
Ataxie de Friedreich	95	894
Ataxie épisodique avec troubles de l'élocution	401953	≤10
Ataxie épisodique type 1	37612	39
Ataxie épisodique type 3	79135	≤10
Ataxie épisodique type 5	211067	≤10
Ataxie épisodique type 6	209967	≤10
Ataxie par déficit en vitamine E	96	54
Ataxie paroxystique familiale	97	121
Ataxie spastique autosomique dominante type 1	251282	≤10
Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay	98	85
Ataxie spastique*	316226	125
Ataxie spastique-dysarthrie par déficit en glutaminase	557056	≤10
Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive lentement progressive de l'enfant	284324	≤10
Ataxie spinocérébelleuse avec épilepsie	254881	12
Ataxie spinocérébelleuse infantile	1186	63
Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 4	85292	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 1	98755	93
Ataxie spinocérébelleuse type 10	98761	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 11	98767	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 13	98768	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 14	98763	27
Ataxie spinocérébelleuse type 15/16	98769	14
Ataxie spinocérébelleuse type 17	98759	11
Ataxie spinocérébelleuse type 19/22	98772	30
Ataxie spinocérébelleuse type 2	98756	134
Ataxie spinocérébelleuse type 20	101110	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 21	98773	15
Ataxie spinocérébelleuse type 23	101108	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 26	101112	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 27	98764	19
Ataxie spinocérébelleuse type 28	101109	26
Ataxie spinocérébelleuse type 29	208513	38
Ataxie spinocérébelleuse type 3	98757	213
Ataxie spinocérébelleuse type 30	211017	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 31	217012	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 34	1955	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 36	276198	19
Ataxie spinocérébelleuse type 4	98765	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Ataxie spinocérébelleuse type 42	458803	≤10
Ataxie spinocérébelleuse type 5	98766	13
Ataxie spinocérébelleuse type 6	98758	46
Ataxie spinocérébelleuse type 7	94147	73
Ataxie spinocérébelleuse type 8	98760	≤10
Ataxie sporadique tardive d'étiologie indéterminée	247234	108
Ataxie-télangiectasie	100	222
Ataxie-télangiectasie-like	251347	≤10
Atélostéogenèse type I	1190	≤10
Atélostéogenèse type III	56305	≤10
Athyroïdisme	95713	574
Atransferrinémie congénitale	1195	12
Atrésie biliaire avec malformation splénique	244283	20
Atrésie de l'intestin grêle	1201	201
Atrésie de l'oesophage	1199	2184
Atrésie de l'urètre	105	≤10
Atrésie des choanes	137914	245
Atrésie des voies biliaires isolée	30391	1451
Atrésie du côlon	1198	15
Atrésie du duodénum	1203	102
Atrésie du larynx	1202	30
Atrésie du sinus coronaire	99118	≤10
Atrésie du vagin	65681	32
Atrésie mitrale	1205	30
Atrésie ou sténose congénitale des veines pulmonaires	3188	46
Atrésie tricuspide	1209	246
Atrésies multiples de l'intestin	2300	12
Atrichie avec lésions papuleuses	86819	≤10
Atrophie bifocale chorioretinienne progressive	75373	≤10
Atrophie cérébello-cérébrale progressive	247198	18
Atrophie cérébrale autosomique récessive	363969	≤10
Atrophie cérébrale et cérébelleuse infantile avec microcéphalie postnatale progressive	402364	≤10
Atrophie corticale postérieure	54247	62
Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	101	11
Atrophie gyrée chorioretinienne	414	35
Atrophie hémifaciale progressive	1214	61
Atrophie multisystématisée type parkinsonien	102	996
Atrophie musculaire progressive	454706	41
Atrophie musculaire spinale distale liée à l'X type 3	139557	≤10
Atrophie optique autosomique dominante classique	98673	341
Atrophie optique autosomique dominante plus	1215	40
Atrophie optique autosomique dominante*	98672	394
Atrophie optique autosomique récessive type OPA7	227976	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Atrophie optique isolée autosomique récessive	98676	67
Atrophie optique précoce liée à l'X	98890	26
Atrophie rétinio-choroïdienne paraveineuse pigmentée	251295	≤10
Atrophodermie linéaire de Moulin	140933	≤10
Atrophodermie vermiculée	79100	≤10
Atrophy optique autosomique dominante avec neuropathie périphérique	250932	≤10
Autisme atypique	199627	1711
B4GALT1-CDG	79332	≤10
Babésiose	108	≤10
Bébé collodion à guérison spontanée	281122	≤10
Béryllose chronique	133	15
Bestrophinopathie autosomique récessive	139455	21
Bêta-mannosidose	118	≤10
Bêta-thalassémie	848	1076
Bicuspidie aortique familiale	402075	270
Blastome pulmonaire	64741	≤10
Blépharochalasis isolé	519390	≤10
Bloc cardiaque congénital	60041	243
Botulisme	1267	≤10
Brachycéphalie isolée	35099	154
Brachydactylie type A1	93388	31
Brachydactylie type A2	93396	22
Brachydactylie type A4	93394	15
Brachydactylie type B	93383	39
Brachydactylie type C	93384	89
Brachydactylie type E	93387	54
Brachydactylie-syndactylie type Zhao	93409	≤10
Brachyolmie autosomique dominante	93304	≤10
Brachyolmie autosomique récessive	448242	≤10
Brachyolmie type Maroteaux	93302	≤10
Brachyolmie*	1293	26
Bradyopsie	75374	≤10
Bronchiectasie idiopathique	60033	1045
Bronchiolite oblitérante avec trouble ventilatoire obstructif	1303	513
Bronchiolite respiratoire avec pneumopathie interstitielle	79127	122
Bronchite plastique	439881	≤10
Brûlure profonde du deuxième degré et brûlure du troisième degré	90076	≤10
CAD-CDG	448010	≤10
CADDS	369942	≤10
Calcification artérielle généralisée infantile	51608	19
Calcification cérébrale type Rajab	178506	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Calcifications du plexus choroïde, forme infantile	1313	≤10
Calcifications thalamiques symétriques	1314	≤10
Calcinose striopallidodentée bilatérale	1980	167
Calciphylaxie	280062	≤10
Callosités douloureuses héréditaires	79141	15
Campomélie type Cumming	1318	≤10
Campptobrachydactylie	1319	14
Campptocormie idiopathique	1320	214
Campptodactylie de Guadalajara type 1	1327	≤10
Campptodactylie des doigts	295016	63
Canal atrioventriculaire complet	1329	719
Canal atrioventriculaire intermédiaire	576242	102
Canal atrioventriculaire partiel	1330	473
Canal atrioventriculaire*	98722	43
Canalopathie associée à une insensibilité congénitale à la douleur	88642	28
Cancer anaplasique de la thyroïde	142	≤10
Cancer de l'ovaire, forme familiale*	213517	≤10
Cancer différencié de la thyroïde	146	63
Cancer du côlon héréditaire non polyposique*	443909	52
Cancer du poumon à petites cellules	70573	25
Cancer du sein héréditaire	227535	27
Cancer familial de la prostate	1331	11
Cancer gastrique diffus héréditaire	26106	≤10
Cancer médullaire de la thyroïde	1332	66
Cancer médullaire de la thyroïde familial	99361	≤10
Cancer papillaire rénal héréditaire	47044	12
Candidose cutanéomuqueuse chronique	1334	24
Cap polypose	160148	≤10
Capillarite pulmonaire isolée	264691	≤10
Carcinoma rénal médullaire	319319	≤10
Carcinome à cellules acineuses du pancréas	424046	≤10
Carcinome à cellules calciformes	100079	≤10
Carcinome à petites cellules de la vessie	284400	≤10
Carcinome à petites cellules de l'ovaire	370396	≤10
Carcinome corticosurrénalien à hypersécrétion pure d'aldostérone	231625	≤10
Carcinome de la ligne médiane	443167	≤10
Carcinome des plexus choroïdes	251899	≤10
Carcinome embryonnaire non localisé au système nerveux central	180226	≤10
Carcinome épidermoïde de la cavité orale	502363	≤10
Carcinome épidermoïde de la lèvre	502366	≤10
Carcinome épidermoïde de la verge	398058	≤10
Carcinome épidermoïde de l'oesophage	99977	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Carcinome épidermoïde des fosses nasales et des sinus paranasaux	500464	≤10
Carcinome épidermoïde du col de l'utérus	213767	≤10
Carcinome épidermoïde du côlon	423994	≤10
Carcinome épidermoïde du rectum	424002	≤10
Carcinome hépatocellulaire de l'adulte	210159	≤10
Carcinome hépatocellulaire*	88673	13
Carcinome hypophysaire	300385	18
Carcinome indéterminé du corps de l'utérus	213721	≤10
Carcinome intracanalair papillaire mucineux du pancréas	424058	31
Carcinome nasopharyngé	150	≤10
Carcinome neuroendocrine cutané	79140	23
Carcinome neuroendocrine du pancréas	506098	≤10
Carcinome neuroendocrine hépatique primaire	100085	≤10
Carcinome non papillaire de la vessie à cellules transitionnelles	209989	≤10
Carcinome pancréatique familial	1333	142
Carcinome papillaire ou folliculaire familial de la thyroïde	319487	≤10
Carcinome parathyroïdien	143	≤10
Carcinome pseudo-papillaire et solide du pancréas	424065	20
Carcinome rénal à cellules claires	319276	168
Carcinome rénal associé à une translocation de la famille MiT	319308	≤10
Carcinome rénal chromophile	319303	28
Carcinome rénal papillaire	319298	22
Carcinome rénal*	217071	27
Carcinome thymique	99868	≤10
Cardiomyopathie cirrhotique	57777	≤10
Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	300751	355
Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	154	5778
Cardiomyopathie histiocytotique	137675	≤10
Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par maladie de stockage du glycogène	439854	≤10
Cardiomyopathie hypertrophique due à un entraînement athlétique intensif	217601	≤10
Cardiomyopathie hypertrophique et tubulopathie dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	324525	≤10
Cardiomyopathie hypertrophique infantile par déficit en MRPL44	352563	≤10
Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale avec acidose lactique par déficit en MTO1	314637	≤10
Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	75249	161
Cardiomyopathie Tako-Tsubo	66529	104
Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène*	247	777

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Cardiomyopathie-surdité dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	1349	≤10
Cataracte totale précoce	91492	1060
Cavernomatose cérébrale familiale	221061	372
CCDC115-CDG	468684	≤10
Cécité corticale	447788	≤10
Cécité nocturne stationnaire congénitale	215	217
Céphalée hypnique	276429	≤10
Céphalée névralgique unilatérale brève avec injection conjonctivale	57145	≤10
Céroïde-lipofuscinose neuronale congénitale	168486	≤10
Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive	168491	13
Céroïde-lipofuscinose neuronale juvénile	79264	25
Céroïde-lipofuscinose neuronale*	216	28
Cétoacidose par déficit en transporteur 1 de mono-carboxylate	438075	≤10
Chalazodermie granulomateuse	33111	≤10
Cheiro-spondylo-enchondromatose	99647	≤10
Chérubisme	184	40
Cheveux laineux	170	≤10
Cheveux laineux sur naevus	79414	≤10
Chimère tétragamétique	199310	≤10
Choc cardiogénique	97292	≤10
Cholangiocarcinome	70567	11
Cholangite biliaire primitive	186	3674
Cholangite sclérosante néonatale isolée	480556	24
Cholangite sclérosante primitive	171	2433
Cholangite sclérosante secondaire	447774	143
Cholangite sclérosante*	447771	210
Cholestase intrahépatique gestationnelle	69665	103
Cholestase intrahépatique néonatale par déficit en citrine	247598	≤10
Cholestase intrahépatique progressive familiale	172	360
Cholestase intrahépatique récurrente bénigne	65682	81
Cholestase liée à la nutrition parentérale	567983	≤10
Chondrodysplasie avec luxation articulaire type gPAPP	280586	≤10
Chondrodysplasie dominante liée à l'X type Chassaing-Lacombe	163966	≤10
Chondrodysplasie létale autosomique récessive	1423	≤10
Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive	175	47
Chondrodysplasie métaphysaire type Schmid	174	63
Chondrodysplasie métaphysaire type Spahr	2501	≤10
Chondrodysplasie ponctuée avec brachytéléphalangie	79345	21
Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	35173	52
Chondrodysplasie ponctuée non rhizomélisque*	176	38

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Chondrodysplasie ponctuée rhizomélisque	177	19
Chondrodysplasie ponctuée*	93442	56
Chondromalacie patellaire familiale	1428	≤10
Chondromatose métaphysaire avec acidurie D-2-hydroxyglutarique	99646	≤10
Chondrosarcome	55880	≤10
Chordome	178	15
Chorée bénigne héréditaire	1429	74
Chorée de Sydenham	306731	≤10
Chorée-acanthocytose	2388	11
Choréoathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité	53583	16
Choriocarcinome du système nerveux central	252015	≤10
Choriorétinopathie séreuse centrale	443079	16
Choriorétinopathie type birdshot	179	813
Choroidémie	180	185
Choroidite serpiginieuse	35686	46
Choroidopathie interne ponctuée	580951	≤10
Chylothorax congénital	264688	44
Citrullinémie type I	247525	75
Citrullinémie type II	247585	≤10
Clinodactylie des doigts familiale isolée	295014	21
CLIPPERS	284448	≤10
Coarctation de l'aorte	1457	1001
Coeur croisé	1461	≤10
Coeur triatrial droit	99098	≤10
Coeur triatrial gauche	99099	≤10
Coeur triatrial*	1463	24
Coeur univentriculaire	1464	527
COG1-CDG	263508	≤10
COG4-CDG	263501	≤10
COG5-CDG	263487	≤10
COG6-CDG	464443	≤10
COG7-CDG	79333	≤10
COG8-CDG	95428	≤10
Colite à éosinophiles	402035	12
Colite indéterminée	103920	2667
Collagénome cutané familial	53296	≤10
Collagénose perforante réactionnelle familiale	79147	≤10
Colobome choriorétinien	98942	278
Colobome de la paupière	98946	13
Colobome de la paupière inférieure	155889	≤10
Colobome de la paupière supérieure	155884	12
Colobome de l'iris	98944	180
Colobome du cristallin	98943	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Colobome maculaire	98945	≤10
Colobome papillaire	98947	76
Communication artérioveineuse rétinienne congénitale	353334	≤10
Complexe de Carney	1359	151
Complexe de Gollop-Wolfgang	1986	≤10
Complexe de Shone	99063	156
Complexe fémoro-péronéo-cubital	2019	13
Complexe Parkinson-démence de Guam	90020	15
Complexe Xeroderma pigmentosum-syndrome de Cockayne	220295	≤10
Complication après transplantation d'organe	306644	126
Complications après transplantation de cellules souches hématopoïétiques	90053	≤10
Conjonctivite gonococcique	1482	≤10
Connectivite indifférenciée	90002	672
Connectivite mixte	809	1610
Conodysplasie craniofaciale	85168	≤10
Continuation azygos de la veine cave inférieure	99121	≤10
Convulsions infantiles bénignes associées à une gastroentérite modérée	166305	≤10
Convulsions infantiles bénignes non familiales*	166295	≤10
Convulsions infantiles partielles bénignes*	166311	27
Convulsions néonatales bénignes idiopathiques	64545	36
Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales	140927	44
Convulsions sensibles au phosphate de pyridoxal	79096	15
Coproporphyrurie héréditaire	79273	59
Coqueluche	1489	≤10
Cornea plana congénitale	53691	≤10
Corticosurrénales	1501	287
Crâne en trèfle isolé	2343	≤10
Cranio-ostéo-arthropathie	1525	≤10
Craniopharyngiome	54595	1788
Craniosynostose isolée*	139390	108
Craniosynostose type Boston	1541	≤10
Craniosynostose-anomalies dentaires	284149	≤10
Crises audiogènes	166415	≤10
Crises réflexes à la lecture	166433	≤10
Cryoglobulinémie mixte type III	91138	541
Cryoglobulinémie simple	91139	111
Cryptococcose	1546	≤10
Cutis laxa acquise	228285	≤10
Cutis laxa autosomique dominante	90348	14
Cutis laxa autosomique récessive type 1	90349	≤10
Cutis laxa autosomique récessive type 2 classique	357058	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Cutis laxa autosomique récessive type 2B	357064	≤10
Cutis laxa avec anomalies pulmonaires, gastrointestinales et urinaires sévères	221145	≤10
Cutis laxa*	209	80
Cutis marmorata telangiectatica congenita	1556	141
Cystadénocarcinome mucineux du pancréas	424053	29
Cystadénocarcinome séreux du pancréas	424073	111
Cysticerose	1560	≤10
Cystinose	213	164
Cystinurie	214	611
Cystite interstitielle	37202	≤10
Cystoadénome séreux de l'enfant	206470	13
Décollement de la rétine rhéghmatogène autosomique dominant	209867	≤10
Défaut primaire d'éruption	412206	42
Déficiência intellectuelle FRAXE	100973	45
Déficiência intellectuelle liée à l'X par mutations de GRIA3	364028	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X syndromique par mutation de JARID1C	85279	23
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Cabezas	85293	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Cantagrel	85277	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Hedera	93952	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Najm	163937	18
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Nascimento	163956	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Shashi	85286	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Siderius	85287	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Snyder	3063	≤10
Déficiência intellectuelle liée à l'X type Van Esch	163976	≤10
Déficiência intellectuelle non syndromique rare	101685	15566
Déficiência intellectuelle sévère et paraplégie spastique progressive	280763	26
Déficiência intellectuelle sévère liée à l'X type Gustavson	3078	≤10
Déficiência intellectuelle syndromique non spécifique	528084	1312
Déficiência intellectuelle type Birk-Barel	166108	≤10
Déficiência intellectuelle type Wolff	3080	≤10
Déficit acquis en facteur II	26348	≤10
Déficit acquis en protéine S	26349	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative associé à QRSL1	570491	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative associé à WARS2	572798	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 11	324535	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 13	319514	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 14	319519	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 20	420728	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 23	444013	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 4	254925	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 7	254930	≤10
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 9	319509	≤10
Déficit combiné en facteurs V et VIII	35909	32
Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique	309111	≤10
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 1	79301	≤10
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 2	79303	11
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 3	79302	≤10
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4	79095	≤10
Déficit congénital en alpha2-antiplasmine	79	≤10
Déficit congénital en facteur II	325	47
Déficit congénital en facteur intrinsèque	332	22
Déficit congénital en facteur V	326	496
Déficit congénital en facteur VII	327	1748
Déficit congénital en facteur X	328	254
Déficit congénital en facteur XI	329	1273
Déficit congénital en facteur XII	330	329
Déficit congénital en facteur XIII	331	65
Déficit congénital en inhibiteur 1 de l'activateur du plasminogène	465	14
Déficit congénital en lactase	53690	≤10
Déficit congénital en plasminogène	722	≤10
Déficit congénital en prékallitréine	749	≤10
Déficit congénital en saccharase-isomaltase	35122	66
Déficit congénital isolé en ACTH	199296	141
Déficit d'adhésion leucocytaire type III	2968	12
Déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase	79157	≤10
Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase	35701	≤10
Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	5	74
Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras*	309127	≤10
Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase	6	12

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Déficit en 3-phosphosérine phosphatase, forme infantile/juvenile	583595	≤10
Déficit en 6-phosphogluconate déshydrogénase	99135	113
Déficit en 6-pyruvoyl-tétrahydroptérine synthase	238583	125
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9	99901	≤10
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	26792	135
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	42	240
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue	26793	83
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase*	309120	≤10
Déficit en acyl-CoA oxydase	2971	≤10
Déficit en acyl-CoA réductase 1	438178	≤10
Déficit en adénosine monophosphate désaminase	45	36
Déficit en adénosine phosphoribosyltransférase	976	56
Déficit en adénylosuccinate lyase	46	25
Déficit en alpha-1-antitrypsine	60	1207
Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase de l'adulte	3137	≤10
Déficit en aminoacylase*	308448	≤10
Déficit en apolipoprotéine A-I	425	≤10
Déficit en aromatase	91	≤10
Déficit en bêta-cétothiolase	134	58
Déficit en biotinidase	79241	40
Déficit en butyrylcholinestérase	132	23
Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase 1	147	51
Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A	156	14
Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme myopathique	157	130
Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase	159	16
Déficit en carnosinase	1361	≤10
Déficit en cellules souches limbiques	171673	≤10
Déficit en cernunos-XLF	169079	≤10
Déficit en chaîne lourde des immunoglobulines	169110	≤10
Déficit en coenzyme Q10*	35656	21
Déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile	1561	≤10
Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques	35708	15
Déficit en dihydropyrimidine déshydrogénase	1675	≤10
Déficit en diméthylglycine déshydrogénase	243343	≤10
Déficit en DOCK2	447737	≤10
Déficit en dopamine bêta-hydroxylase	230	≤10
Déficit en enzyme bifonctionnelle	300	11
Déficit en facteur C3 du complément	280133	≤10
Déficit en fructose-1,6-diphosphatase	348	33

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Déficit en galactokinase	79237	≤10
Déficit en galactose épimérase	79238	≤10
Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase classe I	466026	396
Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	25	137
Déficit en glutathion synthétase	32	15
Déficit en glycérol kinase*	308993	≤10
Déficit en GM3 synthase	370933	≤10
Déficit en granules alpha et delta	734	105
Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase	382	32
Déficit en holocarboxylase synthétase	79242	11
Déficit en LCAT	650	≤10
Déficit en L-ferritine	440731	≤10
Déficit en méthylcobalamine type cblG	622	31
Déficit en mévalonate kinase*	309025	60
Déficit en monoamine oxydase A	3057	≤10
Déficit en myéloperoxydase	2587	≤10
Déficit en NAD(P)HX épimérase	555407	≤10
Déficit en ornithine transcarbamylyase	664	406
Déficit en phosphoénolpyruvate carboxykinase	2880	≤10
Déficit en prolidase	742	≤10
Déficit en properdine	2966	≤10
Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale	746	22
Déficit en purine nucléoside phosphorylase	760	≤10
Déficit en pyruvate carboxylase	3008	≤10
Déficit en pyruvate déshydrogénase	765	124
Déficit en S- adénosylhomocystéine hydrolase	88618	≤10
Déficit en succinate-semi-aldéhyde déshydrogénase	22	50
Déficit en succinyl-CoA:3-oxoacide CoA transférase	832	15
Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type B	833	24
Déficit en transaldolase	101028	≤10
Déficit en transaminase de l'acide gamma-amino-butérique	2066	≤10
Déficit en transcobalamine	859	≤10
Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X	52503	91
Déficit en transporteur de la riboflavine	97229	34
Déficit en transporteur mitochondrial du pyruvate	447784	≤10
Déficit en tréhalase	103909	≤10
Déficit en triose-phosphate isomérase	868	11
Déficit en vitamine A et hypercarotémie héréditaire	199285	≤10
Déficit familial bénin en cuivre	1551	≤10
Déficit familial en GPIHBP1	444490	20
Déficit héréditaire combiné en facteurs de la coagulation dépendants de la vitamine K	98434	17

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Déficit hypophysaire associé à un kyste de la poche de Rathke	91350	620
Déficit hypophysaire associé au syndrome de la selle turcique vide	91354	145
Déficit immunitaire à cellules T avec épidermodysplasie verruciforme	324294	≤10
Déficit immunitaire associé à une anomalie du facteur H	200421	≤10
Déficit immunitaire associé à une anomalie du facteur I	200418	≤10
Déficit immunitaire combiné avec anomalies facio-oculo-squelettiques	221139	≤10
Déficit immunitaire combiné avec granulomatose	157949	149
Déficit immunitaire combiné par déficit en CARMIL2	542301	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en CD27	238505	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en CD3gamma-ma	169082	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en CD70	538958	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK8	217390	14
Déficit immunitaire combiné par déficit en GINS1	505227	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en IL21R	357329	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en ITK	538963	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA	445018	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en MALT1	397964	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en Moesin	504530	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en STIM1	169090	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en STK4	314689	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit en ZAP70	911	≤10
Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1	231154	≤10
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit complet en RAG1/2	331206	14
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	277	19
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CARD11	357237	≤10
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en FOXP1	169095	≤10
Déficit immunitaire combiné sévère T+B+*	397802	≤10
Déficit immunitaire combiné sévère T-B-*	317419	≤10
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD3delta/epsilon/zêta	169160	≤10
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma	276	38
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en IL-7Ralpha	169154	13
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en JAK3	35078	26

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+*	317416	≤10
Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytosique	275	36
Déficit immunitaire combiné sévère*	183660	56
Déficit immunitaire combiné T et B*	101972	≤10
Déficit immunitaire combiné-entéropathie	436252	31
Déficit immunitaire commun variable	1572	2324
Déficit immunitaire de l'adulte avec autoanticorps anti-interféron-gamma	306431	151
Déficit immunitaire lié à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées au virus Epstein-Barr	317476	≤10
Déficit immunitaire par déficit des composés terminaux de la voie classique du complément	169150	38
Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe I	34592	≤10
Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe II	572	29
Déficit immunitaire par déficit en CD25	169100	≤10
Déficit immunitaire par déficit en IRAK4	70592	≤10
Déficit immunitaire par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide	70593	65
Déficit immunitaire primaire autosomique récessif avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules Natural Killer	437552	≤10
Déficit immunitaire primaire avec infection virale disséminée post-vaccination de la rougeole, des oreillons et de la rubéole	431166	≤10
Déficit isolé de stockage des granules plaquettaires delta	248340	89
Déficit isolé en ATP synthase	254913	≤10
Déficit isolé en complex III	1460	36
Déficit isolé en complexe I	2609	77
Déficit isolé en cytochrome C oxydase	254905	29
Déficit isolé en glycérol kinase	408	≤10
Déficit isolé en hormone de libération de la thyrotropine	238670	≤10
Déficit isolé en hormone folliculo-stimulante	52901	≤10
Déficit isolé en succinate-CoQ réductase	3208	15
Déficit isolé en TSH	90674	106
Déficit isolé familial en glucocorticoïdes	361	28
Déficit isolé tardif en ACTH	199299	186
Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases	26791	102
Déficit multiple en carboxylases*	148	≤10
Déficit multiple en sulfatases	585	19
Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase	79233	≤10
Déficit sélectif en IgM	331235	30
Déficit systémique primaire en carnitine	158	74

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Déficits hypophysaires multiples de cause génétique identifiée	95494	111
Dégénérescence cérébello-rétinienne infantile	313850	≤10
Dégénérescence maculaire myopique	178493	23
Dégénérescence marginale de Terrien	519410	≤10
Dégénérescence marginale pellucide	137672	46
Dégénérescence rétinienne d'apparition tardive	67042	≤10
Délétion 5q35	1627	18
Délétion partielle du chromosome Y	1646	68
Delta-bêta-thalassémie	231237	≤10
Démence fronto-temporale avec maladie du motoneurone	275872	365
Démence fronto-temporale*	282	455
Démence fronto-temporale, variante comportementale	275864	847
Démence sémantique	100069	212
Démodicie	283	≤10
Démyélinisation du cerveau par déficit en méthionine adénosyltransférase	168598	≤10
Dengue	99828	≤10
Dentinogenèse imparfaite	49042	328
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec tubulopathie rénale	255235	≤10
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocébrale par déficit en DGUOK	279934	≤10
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocébrale*	254871	≤10
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocébro-rénale	363534	≤10
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme myopathique	254875	18
Dérèglement et déficit immunitaire lié à PLCG2	300359	≤10
Dermatite actinique chronique	330064	≤10
Dermatite bulleuse auto-immune*	79669	37
Dermatite herpétiforme	1656	73
Dermatite séborrhéique-like avec des éléments psoriasiques	168606	≤10
Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	31112	≤10
Dermatoleucodystrophie	1659	≤10
Dermatomyosite	221	1624
Dermatomyosite juvénile	93672	299
Dermatophytose profonde	397587	≤10
Dermatose à IgA linéaire	46488	170
Dermatose pustuleuse érosive du cuir chevelu	222	≤10
Dermatose pustuleuse sous-cornée	48377	≤10
Dermoïde annulaire limbique	91481	31
Dermoïde cornéen lié à l'X	1661	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Dermopathie restrictive	1662	≤10
Desminopathie	98909	81
Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en SP-B	217563	≤10
Détresse respiratoire chronique avec déficit du métabolisme du surfactant	217566	≤10
Déviaton tonique paroxystique bénigne du regard avec ataxie	1179	≤10
Dextrocardie	1666	23
Diabète insipide central acquis	178029	950
Diabète insipide néphrogénique	223	187
Diabète néonatal permanent isolé	99885	61
Diabète néonatal transitoire	99886	34
Diabète-surdité de transmission maternelle	225	277
Diarrhée chlorée congénitale	53689	15
Diarrhée chronique congénitale avec entéropathie exsudative	329242	22
Diarrhée chronique par déficit en glucoamylase	103907	≤10
Diarrhée sodée congénitale	103908	≤10
Diarrhée syndromique	84064	48
Dihydropyrimidinurie	38874	≤10
Dilatation idiopathique de l'artère pulmonaire	1676	≤10
Dilatation idiopathique familiale de l'oreillette droite	1677	≤10
Diphallie	227	≤10
Diphthérie	1679	≤10
Diplégie faciale avec paresthésies	480701	≤10
Disomie uniparentale d'origine paternelle en mosaïque	329813	≤10
Disomie uniparentale maternelle du chromosome 16	96185	≤10
Disomie uniparentale maternelle du chromosome 20	96186	≤10
Disomie uniparentale maternelle du chromosome 21	96187	≤10
Disomie uniparentale paternelle du chromosome 6	96191	≤10
Disomie uniparentale paternelle du chromosome 7	96192	≤10
Dissection aortique familiale	229	299
Dissection héréditaire des artères cervicales et cérébrales	36382	196
Dissection spontanée idiopathique de l'artère coronaire	458718	69
Distichiasis isolé	99177	≤10
DITRA	404546	≤10
Diverticule congénital de l'oesophage	91358	≤10
Diverticule de Kommerel	99077	≤10
Diverticule de l'ouraque	431347	≤10
Diverticule du coeur	1686	≤10
DK1-CDG	91131	≤10
Double orifice de la valve mitrale	95465	45

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Douleur faciale idiopathique persistante	398147	≤10
DPAGT1-CDG	86309	≤10
DPM1-CDG	79322	≤10
DPM3-CDG	263494	≤10
Drainage anormal de la veine cave inférieure dans l'oreillette gauche	99119	≤10
Drépanocytose	232	11569
Drépanocytose-bêta-thalassémie	251359	1291
Drépanocytose-hémoglobinoïse C	251365	2813
Drépanocytose-hémoglobinoïse D	251370	17
Drépanocytose-hémoglobinoïse E	251375	31
Drusen familiaux	75376	67
Ductopénie idiopathique	480512	19
Duplication caudale	1756	≤10
Duplication de l'hypophyse	314621	≤10
Duplication de l'index	93337	≤10
Duplication de l'oesophage*	91357	≤10
Duplication de l'urètre	237	50
Duplication digestive	238	17
Duplication digestive linguale	141071	≤10
Duplication en mosaïque du chromosome 3	100071	≤10
Duplication entérique thoraco-abdominale	1759	≤10
Duplication oesophagienne kystique	100047	≤10
Duplication rectale	171220	≤10
Dysautonomie familiale	1764	16
Dysbétalipoprotéïnémie	412	11
Dyschondrostéose de Léri-Weill	240	827
Dyschromatose héréditaire universelle	241	≤10
Dyschromatose symétrique des extrémités	41	≤10
Dysfonction diaphragmatique induite par la ventilation mécanique	505395	≤10
Dysfonction sinusale et surdité	324321	≤10
Dysgénésie caudale familiale	1768	≤10
Dysgénésie corticale avec hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation TUBB3	300570	19
Dysgénésie du segment antérieur autosomique récessive	519388	16
Dysgénésie gonadique 46,XX	243	73
Dysgénésie gonadique complète 46,XY	242	376
Dysgénésie gonadique mixte 45,X/46,XY	1772	258
Dysgénésie gonadique partielle 46,XY	251510	278
Dysgénésie réticulaire	33355	≤10
Dysgénésie tubulaire rénale d'origine médicamenteuse	3033	38
Dysgyrie associée à une tubulinopathie	467166	17
Dyskératose congénitale	1775	171

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Dyskinésie ciliaire primitive	244	1126
Dyskinésie familiale avec myokymie faciale	324588	≤10
Dyskinésie généralisée à début infantile avec atteinte orofaciale	494526	≤10
Dyskinésie non kinésigénique paroxystique	98810	25
Dyskinésie paroxystique induite par l'effort	98811	≤10
Dyskinésie paroxystique kinésigénique	98809	103
Dyskinésie paroxystique*	1431	59
Dysostéoclérose	1782	≤10
Dysostose acro-cranio-faciale	949	≤10
Dysostose acrofaciale de Kennedy-Teebi	64542	≤10
Dysostose acrofaciale postaxiale	246	11
Dysostose acrofaciale type Weyers	952	≤10
Dysostose acrofaciale*	364574	≤10
Dysostose cléido-crânienne	1452	292
Dysostose diaphano-spondylo-	66637	≤10
Dysostose facio-crânienne hypomandibulaire	1790	≤10
Dysostose mandibulo-faciale liée à l'X	1131	≤10
Dysostose mandibulo-faciale*	155899	67
Dysostose oculo-maxillo-faciale	1794	≤10
Dysostose périphérique	1795	≤10
Dysostose spondylo-costale autosomique dominante	1797	38
Dysostose spondylo-costale autosomique récessive	2311	49
Dysostose type Stanescu	1798	≤10
Dysphagia lusoria	99082	≤10
Dysphasie congénitale familiale	1799	45
Dysphasie*	211053	55
Dysplasie acro-capito-fémorale	63446	≤10
Dysplasie acromélique*	93436	12
Dysplasie acromésomélique type Grebe	2098	≤10
Dysplasie acromésomélique type Hunter-Thompson	968	≤10
Dysplasie acromésomélique type Maroteaux	40	≤10
Dysplasie acromésomélique*	93437	≤10
Dysplasie acromicrique	969	39
Dysplasie acropectorovertebrale	957	≤10
Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale	210122	≤10
Dysplasie anauxétique	93347	11
Dysplasie avec gracilité osseuse*	93440	≤10
Dysplasie broncho-pulmonaire	70589	1426
Dysplasie campomélique	140	22
Dysplasie campomélique et maladies associées*	93439	≤10
Dysplasie cémento-osseuse floride	83451	≤10
Dysplasie cérébrofaciothoracique	1394	≤10
Dysplasie cochléovestibulaire	502305	≤10
Dysplasie congénitale de la valve tricuspide	555874	29

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Dysplasie corticale cérébrale*	268950	298
Dysplasie corticale focale isolée	65683	985
Dysplasie cranio-diaphysaire	1513	≤10
Dysplasie cranio-ectodermique	1515	22
Dysplasie cranio-fronto-nasale	1520	47
Dysplasie cranio-métadiaphysaire type os wormien	85184	≤10
Dysplasie cranio-métaphysaire	1522	22
Dysplasie de Kniest	485	29
Dysplasie de la dentine	1653	17
Dysplasie de la hanche type Beukes	2114	11
Dysplasie de la jonction diencéphale-mésencéphale	319192	≤10
Dysplasie de la tête du fémur type Meyer	168621	≤10
Dysplasie de l'épaule et du pelvis	2839	≤10
Dysplasie de Pacman	1952	≤10
Dysplasie de Singleton-Merten	85191	≤10
Dysplasie de Smith-McCort	178355	≤10
Dysplasie dermique faciale focale type I	398166	30
Dysplasie dermo-dentaire	1660	≤10
Dysplasie du nerf cochléaire	502318	16
Dysplasie du tegmentum pontique	269229	≤10
Dysplasie dyssegmentaire type Silverman-Handmaker	1865	≤10
Dysplasie ectodermique hidrotique	189	113
Dysplasie ectodermique hypohidrotique	238468	812
Dysplasie ectodermique hypohidrotique avec déficit immunitaire	98813	≤10
Dysplasie ectodermique odonto-micronychiale	1811	13
Dysplasie ectodermique pure des ongles et des cheveux	69084	43
Dysplasie ectodermique tricho-odonto-onychiale	1818	≤10
Dysplasie épiphysaire hémimélique	1822	21
Dysplasie épiphysaire multiple avec dysplasie fémorale sévère	166029	≤10
Dysplasie épiphysaire multiple due à une anomalie du collagène 9	166002	≤10
Dysplasie épiphysaire multiple type 1	93308	≤10
Dysplasie épiphysaire multiple type 4	93307	≤10
Dysplasie épiphysaire multiple type 5	93311	≤10
Dysplasie épiphysaire multiple type Beighton	166011	≤10
Dysplasie épiphysaire multiple*	251	372
Dysplasie fibreuse des os	249	1783
Dysplasie fronto-facio-nasale	1791	13
Dysplasie fronto-métaphysaire	1826	21
Dysplasie frontonasale*	250	62
Dysplasie géléophysique	2623	21
Dysplasie gnatho-diaphysaire	53697	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Dysplasie hémato-diaphysaire de Ghosal	1802	≤10
Dysplasie immuno-osseuse de Schimke	1830	27
Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque foetoplacentaire non immunologique associée à PIEZO1	568062	≤10
Dysplasie mandibulo-acrale	2457	≤10
Dysplasie maxillonasale	1248	158
Dysplasie mésodermique axiale	1834	≤10
Dysplasie mésomélique et rhizo-mésomélique*	93438	≤10
Dysplasie mésomélique isolée de l'avant bras	2497	≤10
Dysplasie mésomélique type Langer	2632	≤10
Dysplasie mésomélique type Savarirayan	85170	≤10
Dysplasie métaphysaire multiple*	93430	126
Dysplasie métaphysaire type Braun-Tinschert	85188	≤10
Dysplasie métaphysaire ostéosclérotique	500548	≤10
Dysplasie métatropique	2635	19
Dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales	189439	16
Dysplasie mucoépithéliale héréditaire	1839	12
Dysplasie oculo-dento-digitale	2710	60
Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire	67039	≤10
Dysplasie odonto-onychodermique	2721	11
Dysplasie osseuse avec incurvation des membres liée à FGFR2	313855	≤10
Dysplasie osseuse ostéosclérotique létale	1832	≤10
Dysplasie osseuse primaire avec luxations articulaires multiples*	93441	21
Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique type Saul-Wilson	85172	≤10
Dysplasie ostéofibreuse	488265	19
Dysplasie ostéoglophonique	2645	≤10
Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphyssaire	1427	≤10
Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphyssaire autosomique dominante	166100	≤10
Dysplasie pelviscapulaire	93333	≤10
Dysplasie phalango-épiphyssaire en ailes d'anges	63442	≤10
Dysplasie pilo-dentaire	2892	≤10
Dysplasie platyspondyliques type Torrance	85166	≤10
Dysplasie pseudodiastrophique	85174	≤10
Dysplasie rénale bilatérale	93108	2209
Dysplasie rénale multikystique unilatérale	1851	2692
Dysplasie rétinienne liée à l'X	1852	≤10
Dysplasie Schneckenbecken	3144	≤10
Dysplasie SPONASTRIME	93357	≤10
Dysplasie spondylo-dysplasique*	93434	11
Dysplasie spondylo-enchondrale	1855	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Dysplasie spondylo-épiphyssaire avec hyperlaxité ligamentaire	93359	≤10
Dysplasie spondylo-épiphyssaire avec luxations multiples	93360	≤10
Dysplasie spondylo-épiphyssaire liée à l'X	93349	≤10
Dysplasie spondylo-épiphyssaire type agrégécan	171866	11
Dysplasie spondylo-épiphyssaire type Isidor	370015	≤10
Dysplasie spondylo-épiphyssaire type matrilin-3	156728	≤10
Dysplasie spondylo-épiphyssaire type Missouri	93356	≤10
Dysplasie spondylo-épiphyssaire type PAPPS2	93282	≤10
Dysplasie spondylo-épiphyssaire type Strudwick	93346	29
Dysplasie spondyloépiphyssaire avec raccourcissement des métatarsiens	137678	≤10
Dysplasie spondylo-épiphyssaire congénitale	94068	110
Dysplasie spondylo-épiphyssaire et dysplasie spondylo-épiphyssaire*	253	80
Dysplasie spondylo-épiphyssaire tardive	93284	72
Dysplasie spondylo-épiphyssaire type Maroteaux	263482	≤10
Dysplasie spondylo-épiphyssaire type Reardon	163662	≤10
Dysplasie spondyloépiphyssaire, type Stanescu	459051	≤10
Dysplasie spondylo-mégaépiphyssaire-métaphysaire	228387	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire axiale	168549	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire régressive	448267	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire type fracture en coins	93315	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Golden	168544	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Kozlowski	93314	17
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Schmidt	93316	24
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Sedaghatian	93317	≤10
Dysplasie spondylo-métaphysaire*	254	34
Dysplasie squelettique avec os wormien-fractures multiples-dentinogenèse imparfaite	166277	≤10
Dysplasie sus-apicale médiane du nez	466695	≤10
Dysplasie thanatophore	2655	23
Dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne	3317	≤10
Dysplasie thoracomélique	1803	≤10
Dysplasie thymus-rein-anus-poumon	3326	≤10
Dysplasie valvulaire myxomatose liée à l'X associée à FLNA	555877	≤10
Dysplasie ventriculaire droite arythmogène familiale isolée	217656	1182
Dyspraxie verbale de développement	209908	66
Dyspondyloenchondromatose	85198	≤10
Dyssynostose craniofaciale	1516	19
Dystonie 16	210571	≤10
Dystonie 28	589618	≤10
Dystonie cervicale de l'adulte, type DYT23	420492	378

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Dystonie combinée persistante*	391711	26
Dystonie crano-cervicale avec atteinte du larynx et des membres supérieures	420485	≤10
Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	98808	42
Dystonie dopa-sensible autosomique récessive	101150	28
Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase	70594	≤10
Dystonie dopa-sensible*	255	34
Dystonie due à une mutation de l'ADN mitochondrial	254851	≤10
Dystonie focale autosomique dominante, type DYT25	329466	15
Dystonie généralisée à début précoce par les membres	256	265
Dystonie myoclonique héréditaire	36899	236
Dystonie oromandibulaire	93958	26
Dystonie paroxystique*	200037	27
Dystonie primaire type DYT13	98807	≤10
Dystonie primaire type DYT2	99657	≤10
Dystonie primaire type DYT21	306734	20
Dystonie primaire type DYT27	464440	127
Dystonie primaire type DYT4	98805	≤10
Dystonie primaire type DYT6	98806	17
Dystonie-parkinsonisme à début rapide	71517	15
Dystonie-parkinsonisme de l'adulte	199351	17
Dystonie-parkinsonisme infantile	238455	12
Dystrophie centrale aréolaire de la choroïde	75377	20
Dystrophie cornéenne de la membrane basale	98956	31
Dystrophie cornéenne de Lisch	98955	≤10
Dystrophie cornéenne de Meesmann	98954	≤10
Dystrophie cornéenne de Reis-Bücklers	98961	21
Dystrophie cornéenne de Schnyder	98967	≤10
Dystrophie cornéenne de Thiel-Behnke	98960	14
Dystrophie cornéenne endothéliale de Fuchs	98974	272
Dystrophie cornéenne granulaire type I	98962	11
Dystrophie cornéenne granulaire type II	98963	≤10
Dystrophie cornéenne grillagée type I	98964	17
Dystrophie cornéenne maculaire	98969	14
Dystrophie cornéenne mouchetée	98970	≤10
Dystrophie cornéenne postérieure polymorphe	98973	26
Dystrophie cornéenne stromale congénitale	101068	≤10
Dystrophie dermo-chondro-cornéenne	79149	≤10
Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale	209932	≤10
Dystrophie des cônes et des bâtonnets	1872	912
Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type I	98975	14

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type II	293603	≤10
Dystrophie facio-scapulo-humérale	269	3201
Dystrophie fovéo-maculaire vitelliforme de l'adulte	99000	69
Dystrophie maculaire cystoïde	75381	19
Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord	75327	30
Dystrophie maculaire en ailes de papillon	99001	≤10
Dystrophie maculaire occulte	247834	58
Dystrophie maculaire rétinienne type 2	319640	29
Dystrophie maculaire vitelliforme de Best	1243	349
Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébelleuse	370959	≤10
Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle	370968	23
Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle et épilepsie sévère	329178	≤10
Dystrophie musculaire congénitale avec hyperlaxité	371007	26
Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA	157973	61
Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich	75840	190
Dystrophie musculaire congénitale liée à la sous-unité alpha 2 de la laminine	258	197
Dystrophie musculaire congénitale mégaconiale	280671	15
Dystrophie musculaire congénitale sans déficience intellectuelle	370980	44
Dystrophie musculaire congénitale type 1B	98893	≤10
Dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama	272	≤10
Dystrophie musculaire de Becker	98895	1174
Dystrophie musculaire de Duchenne	98896	2046
Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker*	262	364
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique dominante	261	192
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la fukutine R13	206554	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la plectine R17	254361	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la téléthéonine R7	34514	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la titine R10	140922	59
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha dystroglycane R16	280333	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha-sarcoglycane R3	62	139
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'anoctamine-5 R12	206549	90
Dystrophie musculaire des ceintures liée au bêta-sarcoglycane R4	119	38

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Dystrophie musculaire des ceintures liée au delta-sar-coglycane R6	219	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à BVES	476084	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à DNAJB6 D1	34516	23
Dystrophie musculaire des ceintures associée à FKRP R9	34515	123
Dystrophie musculaire des ceintures associée à GMPFB R19	363623	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à HNRNPDL D3	55596	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à ISPD R20	352479	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POGUT1 R21	480682	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMGNT1 R15	206564	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT1 R11	86812	16
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT2 R14	206559	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TOR1AIP1	424261	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TRAPPC11 R18	369840	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TRIM32 R8	1878	15
Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A	266	42
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 D4	565909	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 R1	267	468
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la dysfer-line R2	268	226
Dystrophie musculaire des ceintures liée au gamma-sar-coglycane R5	353	220
Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en POMK	445110	≤10
Dystrophie musculaire des ceintures*	263	623
Dystrophie musculaire oculo-gastro-intestinale	1876	≤10
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	270	486
Dystrophie musculaire scapulo-péronière liée à l'X	431272	≤10
Dystrophie musculaire scapulo-péronière tardive à corps hyalins*	431263	≤10
Dystrophie musculaire scapulo-péronière tardive associée à MYH7	437572	30
Dystrophie musculaire tibiale	609	68
Dystrophie musculaire type Selcen	199340	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Dystrophie myotonique de Steinert	273	6307
Dystrophie myotonique*	206647	114
Dystrophie neuroaxonale infantile	35069	60
Dystrophie nuageuse centrale de François	98972	≤10
Dystrophie par érosions épithéliales récurrentes	293381	≤10
Dystrophie progressive des cônes	1871	400
Dystrophie pseudo-inflammatoire de Sorsby	59181	≤10
Dystrophie réticulée de l'épithélium pigmentaire rétinien	99002	125
Dystrophie rétinienne sévère de l'enfance	364055	72
Dystrophie rétinienne type Bothnie	85128	≤10
Dystrophie tachetée simulant le fundus flavimaculatus	99003	20
Echinococcose alvéolaire	284	≤10
Ectasie canaliculaire précalicelle	1309	176
Ectasie de l'auricule droite	99101	≤10
Ectopie du cristallin familiale	1885	138
Ectopie thyroïdienne	95712	1102
Ectropion congénital de l'épithélium pigmenté de l'iris	91491	≤10
Ectropion congénital isolé	99171	≤10
Elastofibrome	228243	≤10
Elastolyse du derme moyen	228299	≤10
Elastorrhexie papuleuse	228264	≤10
Elastose dermique focale tardive	228227	≤10
Élévation isolée asymptomatique de la créatine phosphokinase	206599	583
Elliptocytose familiale	288	105
Embryofetopathie à la cocaïne	1911	≤10
Embryofetopathie à la phénylhydantoïne	1912	≤10
Embryofetopathie au méthimazole	1923	≤10
Embryofetopathie au valproate	1906	568
Embryofetopathie aux anti-vitamine K	1914	≤10
Embryopathie à cytomégalovirus	294	215
Embryopathie à la thalidomide	3312	≤10
Embryopathie à parvovirus	295	≤10
Embryopathie au mycophénolate mofétil	268249	≤10
Embryopathie au phénobarbital	1919	≤10
Embryopathie diabétique	1926	≤10
Empysème lobaire congénital	1928	110
Empyème pleural	449266	21
Encéphalite à herpes simplex	1930	86
Encéphalite focale de Rasmussen	1929	97
Encéphalite léthargique	83600	≤10
Encéphalite limbique aiguë non-herpétique	163924	38

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Encéphalite limbique avec anticorps anti-LGI1	163908	87
Encéphalite limbique avec anticorps anti-récepteur NMDA	217253	141
Encéphalite limbique avec anticorps caspr2	276402	22
Encéphalite limbique paranéoplasique classique	163898	40
Encéphalite limbique paranéoplasique*	163895	16
Encéphalite limbique*	163892	192
Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale associée à TMEM70	1194	18
Encéphalocèle frontale	199647	19
Encéphalomyélite aiguë disséminée	83597	342
Encéphalomyélite progressive avec rigidité et myoclonies	3198	86
Encéphalomyopathie mitochondriale infantile associée à FASTKD2	166105	≤10
Encéphalomyopathie mitochondriale sévère liée à l'X	238329	≤10
Encéphalopathie associée à une hyperméthioninémie par déficit en adénosine kinase	289290	≤10
Encéphalopathie auto-immune avec parasomnie et apnée obstructive du sommeil	420789	≤10
Encéphalopathie bilirubinique aiguë	529799	≤10
Encéphalopathie bilirubinique chronique	529808	≤10
Encéphalopathie bilirubinique*	415286	13
Encéphalopathie épileptique à début précoce et déficience intellectuelle liées à une mutation de GRIN2A	289266	30
Encéphalopathie épileptique à début précoce non spécifique	442835	290
Encéphalopathie épileptique aiguë fébrile*	363567	≤10
Encéphalopathie épileptique associée à KCNQ2	439218	104
Encéphalopathie épileptique avec démyélinisation cérébrale généralisée	353217	≤10
Encéphalopathie épileptique et développementale associée à CNTNAP2	163681	1514
Encéphalopathie épileptique et développementale associée à SYNGAP1	544254	57
Encéphalopathie épileptique infantile précoce	1934	1083
Encéphalopathie épileptique liée à ARX*	182079	14
Encéphalopathie épileptique-dyskinétique infantile	364063	32
Encéphalopathie éthylmalonique	51188	≤10
Encéphalopathie glycinique	407	94
Encéphalopathie hyperammonémiq ue par déficit en anhydrase carbonique VA	401948	≤10
Encéphalopathie liée à STXBP1	599373	27
Encéphalopathie myoclonique précoce	1935	59
Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	298	35
Encéphalopathie nécrosante aiguë de l'enfant	263524	≤10
Encéphalopathie nécrosante aiguë familiale	88619	≤10
Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie	209370	50

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Encéphalopathie par défaut de fission mitochondriale et peroxysomale associée à MFF	527276	≤10
Encéphalopathie par déficit en prosaposine	139406	≤10
Encéphalopathie progressive précoce avec crises myocloniques migrantes et continues	1943	19
Encéphalopathie sensible à la thiamine	199348	≤10
Encéphalopathie sensible aux stéroïdes associée à une thyroïdite auto-immune	83601	14
Endocardite infectieuse	570762	≤10
Endométriose extra-pelvienne	137820	70
Endophtalmie	199323	32
Endothélite herpétique	137602	62
Entérocolite nécrosante	391673	86
Entéropathie à cellules NK	263665	≤10
Entéropathie auto-immune primitive	522037	≤10
Entéropathie chronique associée au SLC02A1	468641	≤10
Entéropathie congénitale due à un déficit de l'entéropeptidase	168601	≤10
Entéropathie congénitale en touffes	92050	54
Eosinophilie oesophagienne répondant aux inhibiteurs de la pompe à protons	411696	≤10
Ependymoblastome	251880	≤10
Ependymome	251636	42
Ependymome anaplasique	251646	≤10
Ependymome myxopapillaire	251643	≤10
Epiblépharon	99169	40
Epidermodyplasie verruciforme	302	30
Epidermolyse bulleuse de Kindler	2908	26
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique dominante	231568	65
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme intermédiaire	89842	30
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme sévère	79408	27
Epidermolyse bulleuse dystrophique inversée autosomique récessive	79409	15
Epidermolyse bulleuse dystrophique localisée, forme acrale	595356	18
Epidermolyse bulleuse dystrophique prurigineuse	89843	≤10
Epidermolyse bulleuse dystrophique*	303	382
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle à début tardif	79406	≤10
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle avec atrésie pylorique	79403	≤10
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée sévère	79404	16
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée, forme intermédiaire	79402	11

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle inversée	79405	≤10
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle localisée	251393	≤10
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle*	305	98
Epidermolyse bulleuse simple avec dystrophie musculaire	257	≤10
Epidermolyse bulleuse simple avec pigmentation mouchetée	79397	≤10
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme intermédiaire	79399	≤10
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme sévère	79396	38
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique récessive	89838	≤10
Epidermolyse bulleuse simple intermédiaire sans manifestations extracutanées associée à PLEC	79401	≤10
Epidermolyse bulleuse simple localisée	79400	35
Epidermolyse bulleuse simple*	304	305
Epidermolysis bullosa acquisita	46487	175
Epilepsie à pointes occipitales	25968	168
Epilepsie autosomique dominante avec aura auditive	101046	11
Epilepsie avec absences myocloniques	86911	266
Epilepsie bénigne partielle de l'enfant avec crises partielles complexes	166299	49
Epilepsie de la femme avec déficience intellectuelle	101039	107
Epilepsie du lobe méso-temporal avec sclérose de l'hippocampe	99701	653
Epilepsie focale familiale à foyers variables	98820	46
Epilepsie focale infantile bénigne avec pointes-ondes centrales au cours du sommeil	166308	59
Epilepsie focale migrante	293181	47
Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	98784	115
Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus	36387	505
Epilepsie infantile familiale bénigne	306	82
Epilepsie myoclonique bénigne familiale de l'adulte	86814	21
Epilepsie myoclonique de l'enfance	86909	125
Epilepsie myoclonique des encéphalopathies non-progressives	86913	24
Epilepsie myoclonique infantile familiale	352582	18
Epilepsie myoclonique juvénile	307	802
Epilepsie myoclonique progressive à corps d'inclusion de neuroserpine	85110	≤10
Epilepsie myoclonique progressive avec dystonie	352596	≤10
Epilepsie myoclonique progressive type 3	79263	≤10
Epilepsie myoclonique progressive type 7	435438	≤10
Epilepsie myoclonique progressive type 8	424027	≤10
Epilepsie myoclonique progressive*	98261	30

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Epilepsie myoclonico-astatique	1942	457
Epilepsie néonatale bénigne familiale	1949	108
Epilepsie partielle bénigne de l'adolescent	1544	37
Epilepsie partielle bénigne du nourrisson avec crises généralisées secondaires	166302	23
Epilepsie partielle familiale*	309	91
Epilepsie photosensible	166409	60
Epilepsie pyridoxino-dépendante	3006	63
Epilepsie réflexe à l'eau chaude	166412	≤10
Epilepsie réflexe*	310	20
Epilepsie rolandique	1945	586
Epilepsie sursaut	166427	≤10
Epilepsie temporale familiale	98819	38
Epilepsie temporale mésiale familiale avec convulsions fébriles	165805	≤10
Epilepsie temporale mésiale familiale bénigne	163717	33
Epilepsie-absence de l'enfance	64280	608
Epilepsie-absence juvénile	1941	543
Epilepsie-déficience intellectuelle liée à l'X*	2076	30
Epiphysiolyse de la hanche	399329	≤10
Epithéliome squameux multiple spontanément curable	65748	≤10
Epithéliopathie pigmentée rétinienne froissée de Martinique	466718	≤10
Epulis congénital	157826	≤10
Eruption cutanée avec éosinophilie et symptômes systémiques	139402	886
Erythema elevatum diutinum	90000	≤10
Erythème pigmenté fixe	293812	107
Erythème polymorphe majeur	502499	118
Erythroblastopénie transitoire de l'enfance	98871	≤10
Erythrocytose de Tchouvachie	238557	≤10
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme non-bulleuse	79394	137
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme réticulaire	281190	≤10
Erythrodermie desquamative	314	≤10
Erythrodermie en cocardes	315	≤10
Erythrodermie progressive et symétrique	316	13
Erythrodermie variable	317	24
Erythrodermie variable progressive*	308166	≤10
Erythromélgie primaire	90026	143
Erythromélgie secondaire	529864	32
État de mal épileptique réfractaire d'apparition tardive	363558	27
Euryblépharon	99172	≤10
Excavation papillaire familiale	464760	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Excès apparent de minéralocorticoïdes	320	≤10
Exstrophie de la vessie	322	558
Fasciite à éosinophiles	3165	162
Fasciite nodulaire	477742	≤10
Fenêtre aorto-pulmonaire congénitale	2037	22
Fente cervicale médiane	141288	19
Fente du palais dur	101023	529
Fente faciale 4 de Tessier	141258	≤10
Fente faciale 5 de Tessier	141261	≤10
Fente faciale 6 de Tessier	141265	≤10
Fente faciale 7 de Tessier	141276	68
Fente faciale latérale*	141269	13
Fente faciale oblique*	141253	11
Fente faciale paramédiane*	155867	13
Fente labiale avec ou sans fente palatine*	1991	2401
Fente labiale isolée	199302	492
Fente labiale médiane supérieure et inférieure, forme familiale	401942	≤10
Fente labio-alvéolaire	141291	832
Fente labio-palatine	199306	2142
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	2004	76
Fente médiane de la face*	141234	≤10
Fente médiane labio-mandibulaire	2006	≤10
Fente médiane labio-maxillaire	141239	46
Fente nasale paramédiane	141242	22
Fente palatine submuqueuse	155878	116
Fente sternale	2017	≤10
Fente vélaire	99772	1205
Fente vélo-palatine*	2014	4182
Fibres à myéline péripapillaires étendues	440724	13
Fibrillation auriculaire familiale	334	102
Fibrillation ventriculaire idiopathique type non Brugada	228140	616
Fibrochondrogenèse	2021	≤10
Fibrochondrome cervico-facial	141067	440
Fibrodysplasie ossifiante progressive	337	157
Fibroélastose endocardique	2022	≤10
Fibroélastose pleuroparenchymateuse idiopathique	494428	161
Fibromatose digitale infantile	199267	≤10
Fibromatose gingivale héréditaire	2024	≤10
Fibromatose superficielle*	199257	≤10
Fibrome chondromyxoïde	404507	≤10
Fibrome ossifiant familial	435329	≤10
Fibrome ovarien	314473	≤10
Fibrosarcome	2030	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Fibrose angiocentrique à éosinophiles	449566	34
Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs	45358	55
Fibrose congénitale hépatique isolée	485426	175
Fibrose pulmonaire idiopathique	2032	3942
Fibrose rétropéritonéale associée à IgG4	596448	666
Fibrose systémique fibrogénique	137617	≤10
Fièvre hémorragique de Crimée-Congo	99827	≤10
Fièvre méditerranéenne familiale	342	1952
Fièvre Q	781	≤10
Fièvre récurrente cycle menstruel-dépendante	498251	≤10
Fièvre récurrente infectieuse	91547	214
Filaminopathie musculaire	171445	61
Filariose lymphatique	2035	≤10
Fistule anale	228113	≤10
Fistule artérioveineuse systémique congénitale	2039	22
Fistule congénitale entre voix respiratoires et canaux biliaires	2040	≤10
Fistule coronaire	2041	29
Fistule de la commissure labiale	141061	≤10
Fistule de la lèvre inférieure	141064	12
Fistule du dos du nez	141219	147
Fistule portosystémique congénitale	480531	183
Fistule trachéo-oesophagienne isolée	454750	34
Flutter auriculaire idiopathique du nouveau-né	45452	≤10
Folliculite décalvante de Quinquaud	346	≤10
Folliculite disséquante du cuir chevelu	345	≤10
Foramen pariétal avec hypoplasie claviculaire	251290	≤10
Forme symptomatique de la dystrophie musculaire de Duchenne et Becker de la femme porteuse	206546	207
Forme symptomatique de l'hémochromatose type 1	465508	221
Forme symptomatique d'hémophilie B de la femme porteuse	98879	1824
Forme symptomatique du syndrome de Coffin-Lowry de la femme porteuse	276630	≤10
Forme symptomatique du syndrome de l'X fragile de la femme porteuse	449291	23
Fossette colobomateuse de la papille	519404	≤10
Freezing progressif primaire de la marche	75567	≤10
Frontorhinie	391474	≤10
Fructosurie essentielle	2056	≤10
Fucosidose	349	≤10
Fundus albipunctatus	227796	17
Fusion des vertèbres progressive non infectieuse	2062	≤10
Galactosémie classique	79239	252
Galactosialidose	351	≤10
Gangliocytome	251937	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Gangliogliome	251949	132
Gangliogliome anaplasique	251957	≤10
Ganglioneuroblastome	251877	≤10
Ganglioneurome	251992	11
Ganglioneurome de Hirschsprung	2151	≤10
Gangliosidose à GM1	354	87
Gangliosidose à GM2 variant AB	309246	≤10
Gangliosidose à GM2*	309152	14
Gastrite collagène pédiatrique	487809	≤10
Gastro-entérite à éosinophiles	2070	≤10
Gastroentéropathie à éosinophiles*	402029	≤10
Gastroparésie idiopathique	558411	126
Géniospasmie héréditaire	53372	≤10
Génochondromatose type 1	85197	≤10
Génochondromatose type 2	93398	≤10
Genu recurvatum congénital	295034	≤10
Germinome du système nerveux central	182127	133
Gérodémie ostéodysplasique	2078	≤10
Gigantisme hypophysaire	99725	≤10
Glaucome à début précoce primitif*	156005	≤10
Glaucome congénital	98976	573
Glaucome juvénile	98977	71
Glaucome néovasculaire	94058	≤10
Glaucome secondaire à une sphérophakie/ectopie du cristallin et mégalocornée	238763	13
Glioblastome	360	40
Gliomatose cérébrale	251582	≤10
Gliome angiocentrique	251671	≤10
Gliome choroïde	251674	≤10
Gliome des voies optiques	2086	276
Gliome infiltrant du tronc cérébral	497188	≤10
Glomérulonéphrite à dépôts de C3	54370	662
Glomérulonéphrite à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes	97566	30
Glomérulonéphrite à dépôts organisés microtubulaires	97567	≤10
Glomérulonéphrite extra membraneuse primitive	97560	1388
Glomérulonéphrite pauci-immune avec ANCA	93126	213
Glomérulopathie à dépôts de collagène de type III	84087	≤10
Glomérulopathie à dépôts de fibronectine	84090	≤10
Glomérulopathie extra-membraneuse congénitale par allo-immunisation foetomaternelle anti-endopeptidase neutre	69063	≤10
Glomérulopathie immunotactéoïde ou fibrillaire*	91137	≤10
Glomérulopathie lipoprotéinique	329481	≤10
Glucagonome	97280	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Glucosurie rénale familiale	69076	33
Glycogénose avec cardiomyopathie sévère par déficit en glycogénine	263297	≤10
Glycogénose interstitielle pulmonaire	217557	≤10
Glycogénose musculaire*	206959	97
Glycogénose par déficit en enzyme branchante, forme neuromusculaire congénitale	367	36
Glycogénose par déficit en enzyme débranchante	366	205
Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ib	364	259
Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire	368	318
Glycogénose par déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire	137625	≤10
Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique	2089	20
Glycogénose par déficit en glycogène synthase*	308520	≤10
Glycogénose par déficit en lactate déshydrogénase	2364	≤10
Glycogénose par déficit en LAMP-2	34587	36
Glycogénose par déficit en maltase acide à début infantile	365	408
Glycogénose par déficit en phosphofructokinase musculaire	371	≤10
Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1	713	≤10
Glycogénose par déficit en phosphoglycérate mutase	97234	≤10
Glycogénose par déficit en phosphorylase hépatique	369	40
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique	264580	21
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire	79240	≤10
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase musculaire	715	≤10
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase*	370	115
Goitre multinodulaire familial	276399	16
Gonadoblastome	206484	≤10
Granulomatose avec polyangéite	900	1745
Granulomatose chronique	379	243
Granulomatose éosinophilique avec polyangéite	183	1022
Granulomatose lymphomatoïde	86869	≤10
GRFome	97261	≤10
Hamartomatose kystique du poumon et du rein	2111	≤10
Hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine	440727	≤10
Hamartome kystique hépatique	386	44
Hamartome musculaire lisse congénital	263435	26
Hamartomes hypothalamiques avec épilepsie gélastique	86906	55
Hémangioblastome	252054	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Hémangioendothéliome composite	458758	≤10
Hémangioendothéliome épithélioïde	157791	26
Hémangioendothéliome kaposiforme	2122	26
Hémangiomatose capillaire pulmonaire	199241	≤10
Hémangiomatose néonatale diffuse	2123	63
Hémangiome à cellules fusiformes	210584	≤10
Hémangiome congénital non involutif	141179	282
Hémangiome congénital partiellement involutif	458785	20
Hémangiome congénital rapidement involutif	141184	188
Hémangiome congénitale*	458775	259
Hémangiome infantile de localisation rare*	210589	1798
Hémangiome verruqueux	464318	≤10
Hémiagénésie de la thyroïde	95719	45
Hémihyperplasie isolée	2128	272
Hémimégalencéphalie	99802	87
Hémimélie cubitale	93320	45
Hémimélie fibulaire	93323	86
Hémimélie radiale	93321	79
Hémimélie tibiale	93322	33
Hémimélie*	2130	≤10
Hémiplégie alternante de l'enfance	2131	47
Hémiplégie alternante nocturne bénigne de l'enfance	209973	≤10
Hémiplégie alternante*	209978	67
Hémochromatose africaine	139507	≤10
Hémochromatose néonatale	446	24
Hémochromatose type 2	79230	59
Hémochromatose type 3	225123	34
Hémochromatose type 4	139491	315
Hémochromatose type 5	447792	≤10
Hémoglobine C-β-thalassémie	231242	37
Hémoglobine E-β-thalassémie	231249	48
Hémoglobine Lepore-β-thalassémie	330032	≤10
Hémoglobinopathie Toms River	280615	≤10
Hémoglobinose C	2132	163
Hémoglobinose D	90039	≤10
Hémoglobinose E	2133	50
Hémoglobinose H	846	366
Hémoglobinose M	330041	≤10
Hémoglobinurie paroxystique nocturne	447	323
Hémophilie A mineure	98878	7822
Hémophilie acquise	73274	296
Hémophilie*	448	37
Hémorragie alvéolaire diffuse	90060	41
Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose	85458	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Hémorragie subarachnoïdienne par rupture d'anévrisme intracrânien, forme acquise	90065	≤10
Hémosidérose pulmonaire idiopathique	99931	51
Hémosidérose pulmonaire secondaire	99930	≤10
Hépatite auto-immune	2137	5959
Hépatite delta	402823	≤10
Hépatite virale fulminante	35063	18
Hépatoblastome	449	21
Héptoencéphalopathie par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 1	137681	≤10
Hernie de coupole diaphragmatique	2140	1728
Hétéroplasie osseuse progressive	2762	18
Hétérotopie gliale nasale	141112	≤10
Hétérotopie nodulaire sous-épendymaire	2149	429
Hétérotopie sous-corticale en bandes	99796	77
Hippocratismes digital congénital isolé	217059	≤10
Histidinémie	2157	≤10
Histiocytose à cellule indéterminée	158019	≤10
Histiocytose céphalique bénigne	157997	≤10
Histiocytose langerhansienne	389	1403
Histiocytose non-Langerhansienne*	157987	19
Histiocytose progressive mucineuse héréditaire	158025	≤10
Histoplasmose	390	≤10
Holoprosencéphalie	2162	124
Holoprosencéphalie microforme	280200	18
Homocystinurie classique	394	200
Homocystinurie par déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase	395	127
Hyalinose systémique infantile	498474	14
Hydatidose	400	≤10
Hydranencéphalie	2177	≤10
Hydroa vacciniiforme	330058	≤10
Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius	275543	102
Hydrocéphalie congénitale	2185	109
Hyper- et hypopigmentation progressive familiale	280628	≤10
Hyperaldostérionisme familial type I	403	91
Hyperaldostérionisme familial type II	404	≤10
Hyperaldostérionisme familial type III	251274	≤10
Hyperaldostérionisme familial*	235936	49
Hyperammoniémie par déficit en N-acétylglutamate synthase	927	26
Hyperammoniémie transitoire du nouveau-né	289877	≤10
Hyperandrogénie par déficit en cortisone réductase	168588	≤10
Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 2	405	543
Hypercalcémie infantile autosomique récessive	300547	140

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Hypercalciurie idiopathique	2197	887
Hypercholanémie familiale	238475	21
Hypercholestérolémie familiale homozygote	391665	52
Hypercholestérolémie par déficit en cholestérol 7alpha-hydroxylase	209902	≤10
Hyperexplexie héréditaire	3197	68
Hyperexplexie*	306773	12
Hyperferritinémie génétique sans surcharge en fer	254704	169
Hyperimmunisation anti-HLA	2194	≤10
Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en Kir6.2	276580	≤10
Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en SUR1	276575	≤10
Hyperinsulinisme autosomique récessif par déficit en Kir6.2	79644	≤10
Hyperinsulinisme autosomique récessif par déficit en SUR1	79643	12
Hyperinsulinisme congénital isolé*	657	563
Hyperinsulinisme diffus résistant au diazoxide*	165988	≤10
Hyperinsulinisme diffus sensible au diazoxide*	165985	29
Hyperinsulinisme focal résistant au diazoxide par déficit en SUR1	276598	≤10
Hyperinsulinisme focal résistant au diazoxide*	79298	≤10
Hyperinsulinisme par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	71212	22
Hyperinsulinisme par déficit en glucokinase	79299	≤10
Hyperinsulinisme par déficit en HNF1A	324575	≤10
Hyperinsulinisme par déficit en HNF4A	263455	≤10
Hyperinsulinisme par déficit en INSR	263458	≤10
Hyperinsulinisme résistant au diazoxide*	276585	12
Hyperkératose acrale focale	308013	≤10
Hyperkératose lenticulaire persistante	409	≤10
Hyperlaxité de la peau par déficit en facteur de coagulation dépendant de la vitamine K	91135	≤10
Hyperlysiniémie	2203	≤10
Hypermélanose naevoïde linéaire et convolutive	79150	16
Hyperméthioninémie par déficit en glycine N-méthyl-transférase	289891	≤10
Hyperostose corticale dysplasique	2204	≤10
Hyperostose corticale généralisée	3416	≤10
Hyperostose crânienne interne	443098	≤10
Hyperostose endostéale type Worth	2790	≤10
Hyperostose vertébrale ankylosante avec tylose	2206	≤10
Hyperoxalurie primitive type 1	416	261
Hyperparathyroïdie isolée familiale	99879	164
Hyperparathyroïdie primitive familiale*	2207	544

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Hyperparathyroïdie primitive sévère néonatale	417	19
Hyperphalangie	295002	≤10
Hyperphénylalaninémie modérée	716	2718
Hyperphénylalaninémie par déficit en DNAJC12	508523	≤10
Hyperpigmentation progressive familiale	79146	16
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11-bêta-hydroxylase	90795	103
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 17-alpha-hydroxylase	90793	38
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	90794	1935
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase	90791	36
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase	95699	19
Hyperplasie congénitale des surrénales*	418	543
Hyperplasie congénitale lipoiide des surrénales par déficit en STAR	90790	29
Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson	217560	69
Hyperplasie hémifaciale	141145	28
Hyperplasie lymphoïde nodulaire pulmonaire	60026	≤10
Hyperplasie primaire de la parathyroïde	99878	54
Hyperplasie surrénalienne unilatérale primitive	231580	734
Hyperprolactinémie familiale	397685	17
Hyperprolinémie type 2	79101	≤10
Hyperprolinémie type I	419	20
Hypersomnie idiopathique	33208	2625
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une anémie hémolytique chronique*	275828	≤10
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une connectivite*	275798	373
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une hypertension portale*	275813	198
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une infection VIH*	275808	42
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une maladie cardiaque congénitale*	275803	373
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une schistosomiase*	275823	≤10
Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique	422	2689
Hypertension artérielle pulmonaire médicamenteuse ou toxique*	275786	139
Hypertension intracrânienne idiopathique	238624	32
Hypertension par mutation gain de fonction du récepteur aux minéralocorticoïdes	88660	≤10
Hypertension pulmonaire d'origine multifactorielle non élucidée*	275844	158

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Hypertension pulmonaire due à une maladie pulmonaire et/ou une hypoxie*	275837	520
Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique	70591	2255
Hyperthermie maligne de l'anesthésie	423	269
Hyperthermie maligne induite par l'exercice	466650	≤10
Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH	424	88
Hyperthyroïdie gestationnelle	99819	15
Hyperthyroïdisme euthyroïdien par dyspré-albuminémie	597939	≤10
Hypertrichose cervicale antérieure isolée	3387	≤10
Hypertrichose congénitale lanugineuse	2222	14
Hypertriglycéridémie transitoire et stéatose hépatique du nourrisson	300293	≤10
Hypertrophie des membres inférieurs	295051	25
Hypertrophie des membres supérieurs	295049	≤10
Hypertrophie mammaire juvénile familiale	180176	48
Hypertrophie musculaire liée à la myostatine	275534	≤10
Hyperzincémie et hypercalprotectinémie	251523	≤10
Hypoadostéronisme familial à début précoce	427	18
Hypobétalipoprotéïnémie*	31154	16
Hypochondroplasie	429	372
Hypofibrinogénémie familiale	335	514
Hypoglammaglobulinémie transitoire de l'enfance	169139	≤10
Hypoglossie/aglossie isolée congénitale	141152	≤10
Hypoglycémie hypoinsulinémique avec hémihypertrophie du corps	293964	≤10
Hypogonadisme hypogonadotrope congénital sans anosmie	238666	1866
Hypomagnésémie isolée autosomique dominante type Glaudemans	199326	≤10
Hypomagnésémie primaire autosomique dominante avec hypocalciurie	34528	≤10
Hypomagnésémie primaire avec épilepsie réfractaire et déficience intellectuelle	564178	≤10
Hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire	30924	36
Hypomagnésémie primaire d'origine génétique avec hypocalciurie*	306519	≤10
Hypomagnésémie primaire d'origine génétique avec normocalciurie*	306522	≤10
Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose avec atteinte oculaire sévère	2196	≤10
Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose sans atteinte oculaire sévère	31043	37
Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose*	306516	23

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Hypomagnésémie primaire familiale avec normocalciurie et normocalcémie	34527	≤10
Hypomyélinisation avec atrophie des noyaux gris centraux et du cervelet	139441	≤10
Hypomyélinisation avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière et spasticité des jambes	363412	≤10
Hypoparathyroïdie auto-immune	36913	34
Hypoparathyroïdie isolée familiale	2238	256
Hypoparathyroïdie secondaire due à un défaut de sécrétion de parathormone	140286	258
Hypophosphatasie	436	401
Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose	244305	244
Hypophosphatémie liée à l'X	89936	533
Hypophysite primitive*	95506	39
Hypopigmentation linéaire et asymétrie craniofaciale avec anomalies acrales, oculaires et cérébrales	589608	≤10
Hypoplasie congénitale des surrénales liée à l'X	95702	44
Hypoplasie congénitale du pouce	294988	53
Hypoplasie de la thyroïde	95720	53
Hypoplasie de l'anneau mitral	99058	≤10
Hypoplasie de l'artère pulmonaire	99083	23
Hypoplasie dermique en aires	2092	71
Hypoplasie des cellules de Leydig	755	24
Hypoplasie du coeur gauche	2248	171
Hypoplasie fovéale isolée	519398	51
Hypoplasie isolée bilatérale des hémisphères cérébelleux	269221	≤10
Hypoplasie isolée du vermis cérébelleux	199630	75
Hypoplasie isolée unilatérale des hémisphères cérébelleux	269218	13
Hypoplasie pontocérébelleuse non syndromique*	98523	114
Hypoplasie pontocérébelleuse type 1	2254	22
Hypoplasie pontocérébelleuse type 10	411493	≤10
Hypoplasie pontocérébelleuse type 2	2524	39
Hypoplasie pontocérébelleuse type 3	97249	≤10
Hypoplasie pontocérébelleuse type 4	166063	≤10
Hypoplasie pontocérébelleuse type 6	166073	≤10
Hypoplasie pontocérébelleuse type 7	284339	≤10
Hypoplasie pontocérébelleuse type 9	369920	≤10
Hypoplasie pulmonaire primitive	2257	44
Hypoplasie rénale unilatérale	93101	2967
Hypoplasie surrénalienne familiale sans hormone lutéinisante	95700	≤10
Hypoplasie syndromique du rebord orbitaire	98606	≤10
Hypoplasie unilatérale congénitale du muscle abaisseur de l'angle de la bouche	1166	129

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Hypoplasie utérine	180139	≤10
Hypoplasie ventriculaire droite isolée	439	20
Hypoplasie/aplasie isolée du nerf optique	137902	31
Hypoplasie/aplasie mammaire congénitale isolée	180188	24
Hypospadias postérieur	95706	1425
Hypotension intracrânienne spontanée	443180	≤10
Hypotension orthostatique idiopathique	441	38
Hypotension orthostatique primaire*	182058	≤10
Hypothermie périodique spontanée	29822	12
Hypothyroïdie congénitale centrale*	226298	56
Hypothyroïdie congénitale due à une exposition maternelle aux médicaments antithyroïdiens	226313	≤10
Hypothyroïdie congénitale idiopathique	95717	537
Hypothyroïdie congénitale par insuffisance/excès d'apport en iode	1910	11
Hypothyroïdie congénitale par passage transplacentaire d'anticorps anti-récepteur de la TSH	95715	30
Hypothyroïdie congénitale primitive*	226295	223
Hypothyroïdie congénitale transitoire génétique	226316	11
Hypothyroïdie congénitale transitoire*	178045	47
Hypothyroïdie familiale par anomalie de l'hormon-synthèse thyroïdienne	95716	390
Hypothyroïdie par déficit en facteurs de transcription impliqués dans le développement ou la fonction hypophysaire	226307	≤10
Hypothyroïdie par mutation du récepteur de la TSH	90673	65
Hypothyroïdie périphérique*	226310	25
Hypotrichose avec dégénérescence maculaire juvénile	1573	≤10
Hypotrichose héréditaire de Marie Unna	444	≤10
Hypotrichose simple	55654	30
Hypotrichose simple du cuir chevelu	90368	≤10
Hypo-uricémie rénale héréditaire	94088	≤10
Ichtyose acquise	454	62
Ichtyose congénitale autosomique récessive*	281097	118
Ichtyose en maillot de bain	100976	≤10
Ichtyose épidermolytique autosomique dominante	312	88
Ichtyose épidermolytique superficielle	455	12
Ichtyose exfoliative	289586	≤10
Ichtyose harlequin	457	23
Ichtyose hystrix de Cürth-Macklin	79503	≤10
Ichtyose kératinopathique*	281103	30
Ichtyose lamellaire	313	361
Ichtyose liée à l'X syndromique	281090	30
Ichtyose récessive liée à l'X	461	166
Ichtyose syndromique liée à l'X*	281210	≤10
Ictère néonatale transitoire	2312	26

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Immunodéficience due à un déficit des composés classiques de la voie classique du complément	169147	40
Impétigo bulleux	36237	≤10
Incompétence vélopharyngienne congénitale	2291	180
Incontinentia pigmenti	464	617
Incurvation congénitale des os longs	2292	11
Incurvation latérale sévère du tibia avec petite taille	324307	≤10
Infection à cytomégalovirus chez des patients à risque avec une immunodépression cellulaire	137698	≤10
Infection congénitale à entérovirus	292	≤10
Infection congénitale à herpes simplex	293	≤10
Infection congénitale au virus d'Epstein-Barr	70596	≤10
Infection disséminée à cytomégalovirus idiopathique	35062	≤10
Infection pulmonaire à mycobactéries atypiques	411703	138
Infection récurrente associée à un déficit rare en isotype d'immunoglobuline	183675	395
Infection récurrente par déficit en granules spécifiques	169142	≤10
Infertilité féminine due à un blocage en méiose	488191	≤10
Infertilité féminine par défaut de la zone pellucide	404466	≤10
Infertilité masculine idiopathique rare	98345	29
Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	399805	50
Infertilité masculine monogénique avec téraatozoospermie	399808	13
Infertilité masculine non syndromique par défaut de motilité	276234	18
Infiltration lymphocytaire cutanée de Jessner	33314	≤10
Insensibilité congénitale à la douleur avec déficience intellectuelle sévère	453510	≤10
Insensibilité congénitale à la douleur avec hyperhidrose	217399	≤10
Insomnie fatale familiale	466	≤10
Insuffisance du baroréflexe	443084	≤10
Insuffisance hépatique aiguë	90062	30
Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt	217371	≤10
Insuffisance hypophysaire d'origine post-traumatique	95619	2544
Insuffisance intestinale chronique	294422	133
Insuffisance placentaire	439167	≤10
Insuffisance somatotrope non acquise isolée	631	5080
Insuffisance surrénalienne aiguë	95409	142
Insuffisance surrénalienne héréditaire isolée par déficit partiel en CYP11A1	289548	≤10
Insulinome	97279	22
Interruption de la crosse aortique	2299	124

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Interruption de la veine cave inférieure sans continuation azygos	99123	≤10
Intolérance à l'effort avec acidose lactique*	254843	19
Intolérance au fructose héréditaire	469	184
Intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie	470	49
Intoxication à la cocaïne	90068	≤10
Intoxication à l'amiante	2302	200
Intoxication aiguë par le fruit d'aki	73423	≤10
Intoxication aiguë par les médicaments avec effet stabilisant de membrane	43119	≤10
Intoxication au paracétamol	464458	≤10
Intoxication au plomb	330015	≤10
Intoxication par la colchicine	31824	≤10
Intoxication par le méthanol	31825	≤10
Iridocyclite hétérochromique de Fuchs	263479	36
Isochromosomie Yp	98798	≤10
Isochromosomie Yq	98797	≤10
Isomérisme atrial droit	97548	47
Isomérisme atrial gauche	566862	≤10
Kératite amibienne	67043	12
Kératite autosomique dominante	2334	≤10
Kératite épithéliale d'origine infectieuse	137593	60
Kératite fongique	519930	≤10
Kératite ponctuée superficielle de Thygeson	519406	≤10
Kératite stromale à herpes simplex	137599	129
Kératoacanthome familial	493	≤10
Kératoconjonctivite atopique	163934	31
Kératoconjonctivite limbique supérieure	88633	≤10
Kératoconjonctivite vernale	70476	192
Kératodermie ainhumide et mutilante	494	≤10
Kératodermie mutilante avec ichtyose	79395	≤10
Kératodermie palmoplantaire aquagénique	498359	74
Kératodermie palmoplantaire diffuse avec fissures douloureuses	369999	≤10
Kératodermie palmoplantaire diffuse isolée*	307148	61
Kératodermie palmoplantaire épidermolytique	2199	59
Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique dominante	1010	≤10
Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique récessive	1366	≤10
Kératodermie palmoplantaire focale avec kératose localisée aux articulations	370002	≤10
Kératodermie palmoplantaire focale isolée*	307846	28
Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique autosomique dominante avec atteintes bulleuses	402003	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique isolée	448264	≤10
Kératodermie palmoplantaire héréditaire type Gamburg-Nielsen	86923	≤10
Kératodermie palmoplantaire mutilante avec plaques kératosiques péri-orificielles	659	≤10
Kératodermie palmoplantaire non épidermolytique	2337	17
Kératodermie palmoplantaire non épidermolytique associée à KRT1	530838	≤10
Kératodermie palmoplantaire ponctuée isolée*	2338	21
Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 1	79501	12
Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 2	79502	≤10
Kératodermie palmoplantaire striée ou en bandes	50942	≤10
Kératodermie palmoplantaire transgrediens et progrediens	495	≤10
Kératodermie palmoplantaire type Nagashima	140966	≤10
Kératopathie climatique en gouttelettes	98958	≤10
Kératopathie neurotrophique	137596	38
Kératose folliculaire spinulosa decalvans de Siemens	2340	≤10
Kératose pileuse rouge et atrophante*	498	13
Kyste arachnoïdien	2356	103
Kyste bronchogénique	2357	71
Kyste de l'ouraque	488	≤10
Kyste dermoïde cervical	141046	129
Kyste dermoïde de la face	141051	387
Kyste dermoïde nasal	141103	38
Kyste dermoïde ou épidermoïde du système nerveux central	530033	14
Kyste du cholédoque	480501	166
Kyste familial du conduit thyroïdienne	93953	100
Kyste gliopépendymaire/épendymaire	269197	≤10
Kyste lacrymo-nasal	141083	21
Kyste laryngé congénital	141124	30
Kyste multiloculaire du rein	97366	27
Kyste neurentérique	268865	≤10
Kyste omphalo-mésentérique	490	≤10
Kyste osseux anévrysmal	480553	≤10
Kyste osseux solitaire	83468	≤10
Kyste ou fistule du pavillon de l'oreille	155838	164
Kyste pancréatique congénital	313906	80
Kyste péri-radulaire	65250	103
Kyste trichilemmal proliférant	492	≤10
Kystes dermoïde et épidermoïde de l'hypophyse	91351	144
Kystes pleuro-péricardiques	99131	≤10
Lacunes pariétales	60015	21
Laminopathie lipodystrophique sévère autosomique semi-dominante	280365	11

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Laparoschisis	2368	245
Laryngocèle	2372	≤10
Laryngomalacie congénitale	2373	918
Léiomyomatose familiale et cancer du rein	523	236
Léiomyomatose péritonéale disséminée	71274	≤10
Léiomyome orbitaire	52994	≤10
Léiomyosarcome	64720	21
Léiomyosarcome du col de l'utérus	213807	≤10
Léiomyosarcome du corps de l'utérus	213625	≤10
Leishmaniose	507	≤10
Lentiginose généralisée familiale	231040	≤10
Lèpre	548	28
Lepréchaunisme	508	≤10
Leptomylolipome	268838	48
Leptospirose	509	≤10
Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale	137577	260
Lésion de la moelle épinière	90058	37
Lésion traumatique modérée ou sévère du cerveau	90056	15
Leucémie à grands lymphocytes granuleux T	86872	36
Leucémie à plasmocytes	454714	≤10
Leucémie à tricholeucocytes classique	58017	≤10
Leucémie aiguë à mastocytes	98851	≤10
Leucémie aiguë de phénotype mixte	530995	≤10
Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs B	99860	36
Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs T	99861	≤10
Leucémie aiguë mégacaryoblastique	518	≤10
Leucémie aiguë monoblastique/monocytaire	514	≤10
Leucémie aiguë myéloblastique avec différenciation minimale	98832	≤10
Leucémie aiguë myéloïde héréditaire	319465	≤10
Leucémie aiguë myéloïde*	519	34
Leucémie aiguë myélomonocytaire	517	23
Leucémie aiguë non différenciée	98835	≤10
Leucémie aiguë promyélocytaire	520	≤10
Leucémie chronique à grands lymphocytes granuleux à cellules NK	512017	11
Leucémie chronique éosinophile	168940	≤10
Leucémie érythroblastique	318	≤10
Leucémie lymphoblastique aiguë*	513	79
Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	67038	22
Leucémie myéloblastique aiguë avec maturation	98834	≤10
Leucémie myéloblastique aiguë sans maturation	98833	≤10
Leucémie myéloïde chronique	521	53
Leucémie myélomonocytaire chronique	98823	≤10
Leucémie myélomonocytaire juvénile	86834	13

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Leucémie/lymphome T de l'adulte	86875	≤10
Leucémies aiguës myéloïdes avec anomalies liées aux myélodysplasies	86845	≤10
Leucodystrophie autosomique dominante de l'adulte	99027	≤10
Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à C11ORF73	495844	≤10
Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à NKX6-2	527497	≤10
Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à RARS	438114	≤10
Leucodystrophie métachromatique	512	171
Leucoencéphalite sclérosante subaiguë	2806	≤10
Leucoencéphalopathie autosomique récessive-infarctus cérébraux-rétinite pigmentaire	314572	≤10
Leucoencéphalopathie avec ataxie cérébelleuse modérée et oedème de la substance blanche	363540	≤10
Leucoencéphalopathie avec kystes et calcifications	542310	≤10
Leucoencéphalopathie cavitaire progressive	139447	≤10
Leucoencéphalopathie héréditaire diffuse à sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées	313808	15
Leucoencéphalopathie kystique sans mégalencéphalie	85136	≤10
Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux	2478	33
Leucoencéphalopathie multifocale progressive	217260	≤10
Leucoencéphalopathie vasculaire familiale associée à COL4A1	36383	135
Leucomalacie périventriculaire	171676	70
Leuconychie totale	2387	≤10
Lévo-cardie	95854	≤10
Lichen amyloïde	49804	≤10
Lichen bulleux	33408	≤10
Lichen érosif buccal	31142	36
Lichen myxoedémateux localisé*	86795	≤10
Lichen myxoedémateux*	402007	≤10
Lichen plan actinique	254395	≤10
Lichen plan atrophique	254449	≤10
Lichen plan linéaire	254379	13
Lichen plan pemphigoïde	254478	94
Lichen plan pigmentogène	254463	≤10
Lipidose avec surcharge en triglycérides et ichtyose	98907	23
Lipidose avec surcharge en triglycérides*	165	18
Lipoatrophie localisée due à la pression	90160	≤10
Lipoblastome	247762	≤10
Lipodystrophie généralisée acquise	79086	64
Lipodystrophie généralisée congénitale	528	81
Lipodystrophie localisée idiopathique	90158	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Lipodystrophie localisée médicamenteuse	90157	≤10
Lipodystrophie localisée*	79088	≤10
Lipodystrophie par déficit en facteurs de croissance peptidiques	1979	≤10
Lipodystrophie partielle acquise	79087	46
Lipodystrophie partielle familiale associée à CIDEA	435651	≤10
Lipodystrophie partielle familiale associée à LIPE	435660	≤10
Lipodystrophie partielle familiale associée à PLIN1	280356	18
Lipodystrophie partielle familiale associée à PPARG	79083	15
Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan	2348	390
Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling	79084	19
Lipodystrophie partielle familiale*	98306	17
Lipomatose congénitale infiltrante de la face	583097	≤10
Lipomatose encéphalo-crânio-cutanée	2396	≤10
Lipomatose mésosomatique de Roch-Leri	529	16
Lipomatose multiple familiale	199276	26
Lipome associé à une dysraphie neurospinale*	268832	115
Lipomyéoméningocèle	268835	119
Liposarcome dédifférencié	69078	25
Lissencéphalie avec hypoplasie cérébelleuse*	86823	≤10
Lissencéphalie classique*	102009	62
Lissencéphalie de type 3*	102011	≤10
Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1	171680	≤10
Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales	452	≤10
Lissencéphalie par mutation de LIS1	95232	39
Lissencéphalie pavimenteuse sans atteinte musculaire ou oculaire	352682	≤10
Lissencéphalie pavimenteuse*	51577	≤10
Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine	2148	54
Lissencéphalie type 1 inexplicée	1084	20
Lissencéphalie-hypoplasie cérébelleuse type A	100011	≤10
Listériose	533	≤10
Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides	69663	1170
Lithiase intrahépatique primitive	480506	33
Locked-in syndrome	2406	≤10
Lurette bifide	99771	140
Lupus érythémateux cutané chronique*	163531	199
Lupus érythémateux cutané rare*	535	234
Lupus érythémateux cutané subaigu	163525	121
Lupus érythémateux discoïde	90281	55
Lupus érythémateux disséminé de l'enfant	93552	608
Lupus érythémateux familial type Chilblain	481662	≤10
Lupus érythémateux induit par les médicaments	231111	28
Lupus érythémateux néonatal	398124	18

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Lupus érythémateux systémique	536	10617
Lupus érythémateux systémique autosomique	300345	54
Lupus érythémateux type Chilblain	90280	20
Lupus tumidus	90283	47
Luxation congénitale isolée de la tête radiale	295032	≤10
Lymphangiectasie intestinale primitive	90362	67
Lymphangiectasie intestinale secondaire	90363	≤10
Lymphangiectasie intestinale*	36204	27
Lymphangiectasie pulmonaire congénitale	2414	28
Lymphangioliéomyomatose	538	439
Lymphangiome laryngé primaire	137926	19
Lymphocytopénie CD4 idiopathique	228000	58
Lymphocytose B polyclonale persistante	300324	≤10
Lymphoedème primaire tardif associé à CELSR1	569816	≤10
Lymphohistiocytose familiale	540	98
Lymphohistiocytose hémophagocytaire primaire*	158038	≤10
Lymphome à cellules du manteau	52416	13
Lymphome à grandes cellules B riche en cellules T/histiocytes	300857	≤10
Lymphome à type d'hydroa vacciniiforme	364039	≤10
Lymphome anaplasique à grandes cellules ALK négatif	98841	≤10
Lymphome B à grandes cellules intravasculaires	98839	≤10
Lymphome B cutané de la zone marginale	178536	≤10
Lymphome B cutané primitif d'évolution agressive*	178554	≤10
Lymphome B diffus à grandes cellules positif au virus Epstein-Barr chez les personnes âgées	289661	≤10
Lymphome B diffus à grandes cellules*	544	52
Lymphome B médiastinal primitif à grandes cellules	98838	≤10
Lymphome composite	168966	≤10
Lymphome cutané primitif à cellules T périphérique sans autre indication	86885	≤10
Lymphome de Burkitt	543	17
Lymphome de Hodgkin classique type sclérosant nodulaire	391	42
Lymphome de Hodgkin nodulaire à prédominance lymphocytaire	86893	≤10
Lymphome de Hodgkin*	98293	30
Lymphome de la zone marginale*	300912	11
Lymphome diffus à grandes cellules B avec inflammation chronique	300888	≤10
Lymphome diffus à grandes cellules B du système nerveux central	300849	≤10
Lymphome folliculaire	545	19
Lymphome intra-oculaire primaire	279904	≤10
Lymphome MALT	52417	27

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Lymphome NK/T extranodulaire type nasal	86879	≤10
Lymphome oculo-cérébral primitif	279897	15
Lymphome primitif du système nerveux central	46135	≤10
Lymphome pulmonaire primitif	2420	≤10
Lymphome splénique de la zone marginale	86854	≤10
Lymphome T angioimmunoblastique	86886	≤10
Lymphome T cutané épidermotrope CD8+ d'évolution agressive	178528	≤10
Lymphome T hépatosplénique	86882	≤10
Lymphome T sous-cutané type panniculite	86884	≤10
Lymphomes B centrofolliculaire cutané primitif	178540	≤10
Macroductylie des doigts	295044	13
Macroductylie des orteils	295047	19
Macroglobulinémie de Waldenström	33226	143
Macroglossie congénitale	2430	123
Macrothrombocytopénie autosomique dominant	140957	163
Macrothrombocytopénie avec insuffisance mitrale	220448	≤10
Macrothrombocytopénie sévère autosomique récessive	438207	≤10
Maculopathie plaçoïde persistante	97341	≤10
Maculopathie toxique due aux antipaludéens	279894	≤10
Mal de débarquement	210272	≤10
Mal de Meleda	87503	20
Malabsorption du glucose-galactose	35710	≤10
Malabsorption héréditaire de l'acide folique	90045	≤10
Maladie à prions familiale type Alzheimer	280397	≤10
Maladie à virus Zika	448237	≤10
Maladie associée aux IgG4*	284264	261
Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3	438159	13
Maladie autosomique dominante des petites artères cérébrales associée à HTRA1	482077	21
Maladie BENTA	464336	≤10
Maladie chronique du greffon contre l'hôte	39812	60
Maladie CLN11	79262	≤10
Maladie coeliaque réfractaire	398063	22
Maladie d'Addison	85138	1049
Maladie d'Alexander type II	58	45
Maladie d'Alzheimer précoce autosomique dominante	1020	89
Maladie de Basedow à début pédiatrique	525731	760
Maladie de Behçet	117	2618
Maladie de Behçet-like héréditaire de l'enfant	476102	86
Maladie de Bietti	41751	22
Maladie de Blount	2768	25
Maladie de Buerger	36258	385

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Maladie de Caffey	1310	26
Maladie de Camurati-Engelmann	1328	37
Maladie de Canavan	141	27
Maladie de Caroli	53035	146
Maladie de Castleman	160	321
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive*	268337	134
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 associée à MME	497757	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 avec axones géants	401964	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de KIF5A	324611	14
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de TFG	435819	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2*	64746	852
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A1	99946	99
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2	99947	89
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2B	99936	15
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2C	99937	26
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D	99938	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2DD	521414	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2E	99939	21
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F	99940	42
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2G	99941	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2I	99942	27
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2J	99943	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K	99944	27
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L	99945	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2M	228179	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2N	228174	29
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2O	284232	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2U	397735	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2V	447964	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Y	435387	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Z	466768	18
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive avec raucité de la voix	101097	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2X	466775	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante A	100043	81
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante avec douleurs neuropathiques	324585	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante B	100044	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante C	100045	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante D	100046	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante E	93114	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante*	90114	36
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type A	217055	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type B	254334	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type C	369867	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1	101075	171
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 2	101076	35
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 3	101077	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 4	101078	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5	99014	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X*	64747	285
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1 associée à PMP2	476394	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1*	65753	1037
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	101081	2879
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B	101082	223
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C	101083	51
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D	101084	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1E	90658	22
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1F	101085	12
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2 associée à DNAJB2	443950	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B1	98856	22
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2	101101	21
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B5	228374	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H	101102	18
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2P	300319	13
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2R	397968	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S	443073	15
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2T	495274	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1	391351	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4*	64749	97
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A	99948	27
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1	99955	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B2	99956	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C	99949	83
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D	99950	16
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F	99952	41
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4G	99953	23
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H	99954	≤10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J	139515	15
Maladie de chevauchement du tissu conjonctif*	251312	18
Maladie de Coats	190	251
Maladie de Creutzfeldt-Jakob acquise*	454700	≤10
Maladie de Creutzfeldt-Jakob héréditaire	282166	≤10
Maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique	204	≤10
Maladie de Creutzfeldt-Jakob variante	576370	≤10
Maladie de Crouzon	207	353
Maladie de Cushing	96253	2455
Maladie de Darier	218	216
Maladie de Dent	1652	320
Maladie de dépôt des chaînes légères	86861	152
Maladie de Dowling-Degos	79145	13
Maladie de Fabry	324	1455
Maladie de Fanconi	84	293
Maladie de Farber	333	≤10
Maladie de Gaucher type 1	355	426
Maladie de Gorham-Stout	73	41
Maladie de Hartnup	2116	≤10
Maladie de Hirschsprung	388	1577
Maladie de Huntington	399	2940
Maladie de Huntington juvénile	248111	32
Maladie de Huntington-like 1	157941	≤10
Maladie de Huntington-like 2	98934	46
Maladie de Huntington-like 3	157946	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Maladie de Huntington-like due à des expansions C9ORF72	401901	≤10
Maladie de Kawasaki	2331	616
Maladie de Kennedy	481	265
Maladie de Kikuchi-Fujimoto	50918	46
Maladie de Kimura	482	12
Maladie de Krabbe	487	85
Maladie de Lafora	501	12
Maladie de Leber plus	99718	52
Maladie de Ledderhose	199251	≤10
Maladie de Legg-Calvé-Perthes	2380	26
Maladie de l'hémoglobine instable	99139	34
Maladie de Lhermitte-Duclos	65285	≤10
Maladie de Lyme	91546	162
Maladie de Meige	90186	1575
Maladie de Ménétrier	2494	≤10
Maladie de Menkes	565	62
Maladie de Milroy	79452	352
Maladie de Moyamoya	2573	343
Maladie de Moyamoya avec achalasie précoce	401945	≤10
Maladie de Nasu-Hakola	2770	≤10
Maladie de Naxos	34217	≤10
Maladie de Niemann-Pick type A	77292	27
Maladie de Niemann-Pick type B	77293	140
Maladie de Niemann-Pick type C sévère, forme neurologique précoce de l'enfant	646	165
Maladie de Norrie	649	62
Maladie de Norrie atypique due à une microdélétion Xp11.3	261501	≤10
Maladie de Paget du mamelon	180275	≤10
Maladie de Paget extramammaire	2800	≤10
Maladie de Paget juvénile	2801	19
Maladie de Parkinson à début précoce	2828	176
Maladie de Parkinson héréditaire à début tardif	411602	42
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	702	135
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like par mutation de GJC2	280270	25
Maladie de Pyle	3005	≤10
Maladie de Refsum	773	26
Maladie de Refsum infantile	772	13
Maladie de rétention des chylomicrons	71	25
Maladie de Rosaï-Dorfman	158014	102
Maladie de Sandhoff	796	38
Maladie de Scheuermann familiale	3135	31
Maladie de Sinding-Larsen-Johansson	97337	≤10
Maladie de Stargardt	827	1237

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Maladie de Still de l'adulte	829	617
Maladie de stockage des esters du cholestérol	275761	42
Maladie de surcharge en acide sialique libre, forme infantile	834	≤10
Maladie de Tangier	31150	≤10
Maladie de Tay-Sachs	845	68
Maladie de Thiemann familiale	3314	≤10
Maladie de Unverricht-Lundborg	308	98
Maladie de Vogt-Koyanagi-Harada	3437	185
Maladie de von Hippel-Lindau	892	516
Maladie de von Willebrand type 1	903	8375
Maladie de von Willebrand type plaquette	52530	21
Maladie de Wagner	898	25
Maladie de Whipple	3452	75
Maladie de Wilson	905	1129
Maladie d'Eales	40923	39
Maladie d'Erdheim-Chester	35687	274
Maladie des agglutinines froides	56425	198
Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire	375	118
Maladie des chaînes lourdes gamma	86864	≤10
Maladie des cheveux anagènes caducs	168	≤10
Maladie des exostoses multiples	321	1021
Maladie des griffes du chat	50839	≤10
Maladie des inclusions microvillositaires	2290	40
Maladie des langes bleus	94086	≤10
Maladie des noyaux gris centraux sensible à la biotine et à la thiamine	65284	13
Maladie des urines sirop d'érable	511	188
Maladie d'Oguchi	75382	≤10
Maladie d'Ollier	296	361
Maladie d'Osgood-Schlatter	97335	37
Maladie du légionnaire	549	≤10
Maladie du motoneurone inférieur autosomique récessive de l'enfance	206580	≤10
Maladie du motoneurone type Madras	137867	≤10
Maladie du poumon d'éleveur d'oiseaux	99908	77
Maladie du poumon du fermier	99906	36
Maladie gélatineuse du péritoine	26790	≤10
Maladie hémorragique liée à la thrombomoduline	436169	≤10
Maladie HSD10	391417	≤10
Maladie infantile multisystémique neurologique-endocrine-pancréatique	456312	≤10
Maladie inflammatoire de l'intestin-infections sinopulmonaires récurrentes	529980	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale	294023	≤10
Maladie leucoproliférative auto-immune associée à RAS	268114	≤10
Maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en SH2D1A	538931	12
Maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en XIAP	538934	22
Maladie lymphoproliférative liée à l'X*	2442	19
Maladie lymphoproliférative systémique à cellules T positive au virus Epstein-Barr chez l'enfant	364033	≤10
Maladie mitochondriale fatale par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 3	168566	≤10
Maladie myélodysplasique/myéloproliférative non classée	98825	≤10
Maladie myélodysplasique/myéloproliférative*	98275	≤10
Maladie ophtalmique des îles Åland	178333	≤10
Maladie rénale nail-patella-like	2613	≤10
Maladie rythmique auriculaire familiale	166282	14
Maladie vasculaire portosinusoidale	596937	1983
Maladie veino-occlusive hépatique	890	284
Maladie veino-occlusive pulmonaire	31837	241
Maladies systémiques avec panuvéite*	280933	90
Maladies systémiques avec uvéite antérieure*	280926	139
Malakoplakie	556	≤10
Malformation anévrysmale de la veine de Galien	1053	100
Malformation anorectale non syndromique avec "pouch colon"	601013	≤10
Malformation anorectale non syndromique avec atrésie rectale	601018	≤10
Malformation anorectale non syndromique avec fistule périnéale	600952	150
Malformation anorectale non syndromique avec fistule recto-urétrale	600961	71
Malformation anorectale non syndromique avec fistule rectovaginale	601028	17
Malformation anorectale non syndromique avec fistule rectovésicale	600984	≤10
Malformation anorectale non syndromique avec fistule vestibulaire	600993	48
Malformation anorectale non syndromique avec sténose anale	601008	18
Malformation anorectale non syndromique avec sténose rectale	601023	≤10
Malformation anorectale non syndromique sans fistule	601002	29
Malformation anorectale non syndromique*	557	304
Malformation artérioveineuse cérébrale	46724	659

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Malformation artérioveineuse du maxillaire	141171	39
Malformation artérioveineuse faciale*	156230	399
Malformation artérioveineuse frontonasale	141168	30
Malformation artérioveineuse mandibulaire	141174	36
Malformation artérioveineuse pulmonaire	2038	46
Malformation capillaire-malformation artérioveineuse	137667	702
Malformation cloacale non syndromique	600998	58
Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires	2444	574
Malformation congénitale isolée de la chaîne ossiculaire	162526	71
Malformation d'Arnold-Chiari type I	268882	1118
Malformation d'Arnold-Chiari type II	1136	123
Malformation de Dandy-Walker isolée	217	83
Malformation d'Ebstein de la valve tricuspide	1880	305
Malformation des mains et pieds fendus isolée	2440	356
Malformation des sinus duraux du crâne	97339	50
Malformation du cordon médullaire divisé type I	573278	42
Malformation glomuveineuse	83454	64
Malformation lymphatique diffuse	141209	133
Malformation lymphatique kystique mixte	458792	228
Malformation lymphatique kystique*	458833	138
Malformation lymphatique macrokystique	79489	365
Malformation lymphatique microkystique	79490	345
Malformation neurocutanée héréditaire	1062	≤10
Malformation vasculaire combinée rare*	458837	378
Malformation veineuse cutanéomuqueuse multiple	2451	1477
Malformation veineuse osseuse primaire	140436	48
Malformations corticales microcéphaliques-petite taille par déficit en RTTN	468631	≤10
Malrotation intestinale familiale	508410	≤10
Mamelon surnuméraire héréditaire	2456	≤10
MAN1B1-CDG	397941	≤10
Manifestations hépatiques récurrentes causées par le virus de l'hépatite C chez les transplantés hépatiques	90052	≤10
Masses télangiectasiques périphériques	353356	36
Mastite granulomateuse	64722	40
Mastocytome cutané	79455	281
Mastocytose cutanée diffuse pseudoxanthomateuse	79456	73
Mastocytose cutanée maculopapulaire	79457	579
Mastocytose cutanée*	66646	643
Mastocytose isolée de la moelle osseuse	158778	≤10
Mastocytose systémique agressive	98850	56
Mastocytose systémique associée à une maladie hématologique	98849	48

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Mastocytose systémique indolente	98848	1259
Mastocytose systémique type smoldering	158775	20
Mastocytose systémique*	2467	723
Médulloblastome	616	190
Médulloépithéliome du système nerveux central	251883	≤10
Mégacalicose congénitale bilatérale	93109	16
Méga-cisterna magna	97252	≤10
Mégalencéphalie	2477	34
Mégalocornée isolée congénitale	91489	36
Mégalopapille isolée	519402	≤10
Méga-uretère primitif obstructif congénital	617	1037
Mélanocytome méningé	252046	≤10
Mélanocytose leptoméningée diffuse	252031	≤10
Mélanocytose neurocutanée	2481	14
Mélanome des tissus mous	97338	13
Mélanome malin familial	618	325
Mélanome malin muqueux	168999	17
Mélanome uvéal	39044	≤10
MELAS	550	757
Mélorhéostose	2485	43
Mélorhéostose avec ostéopocilie	1879	≤10
Méningiome	2495	278
Méningiomes multiples familiaux	263662	12
Méningite à méningocoques	33475	48
Méningite à pneumocoques	55655	62
Méningite tuberculeuse	499004	13
Méningocèle craniale	268820	≤10
Méningocèle postérieure	268810	13
MERRF	551	89
Mésentère commun	620	15
Mésothéliome pleural	50251	≤10
Métachondromatose	2499	40
Méthémoglobinémie acquise	464453	≤10
Méthémoglobinémie héréditaire	621	15
MGAT2-CDG	79329	≤10
Microangiopathie cérébrale pontine autosomique dominante	477749	≤10
Microangiopathie thrombotique de novo après transplantation rénale	244275	19
Microangiopathie thrombotique*	93573	432
Microcéphalie avec leucoencéphalopathie progressive associée à PYCR2	481152	≤10
Microcéphalie primaire autosomique récessive	199642	439
Microcéphalie-microcornée type Seemanova	2528	≤10
Microcorie congénitale	566	18

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Microgastrie congénitale	199293	≤10
Microlissencéphalie	1083	16
Microlithiase pulmonaire alvéolaire	60025	15
Micropénis isolé idiopathique	95707	527
Microphthalmie avec anomalie des membres	1106	≤10
Microphthalmie avec anomalies cérébrales et des mains	139471	≤10
Microphthalmie avec défauts linéaires cutanés	2556	12
Microphthalmie colobomateuse	98938	255
Microphthalmie syndromique type 5	178364	≤10
Microphthalmie type Lenz	568	≤10
Microphthalmie-anophtalmie-colobome isolée*	2542	137
Microsphérophakie isolée	519396	≤10
Microtie	83463	765
Migraine hémiplégique familiale ou sporadique	569	183
MODY	552	827
Môle hydatiforme	99927	≤10
Môle invasive	99925	≤10
Monilethrix	573	24
Monochromatisme à cônes bleus	16	81
Monocytopénie avec susceptibilité aux infections	228423	34
Monodactylie tétramélique	2564	≤10
Monosomie 13q14	1587	11
Monosomie 13q34	96168	17
Monosomie 18p	1598	62
Monosomie 18q	1600	164
Monosomie 21	574	23
Monosomie 22	96123	≤10
Monosomie 22q13.3	48652	267
Monosomie 5p	281	192
Monosomie 9p	261112	29
Monosomie 9q22.3	77301	≤10
Monosomie distale 10p	1580	21
Monosomie distale 10q	96148	39
Monosomie distale 12p	280325	17
Monosomie distale 12q	96149	≤10
Monosomie distale 13q	1590	32
Monosomie distale 14q	96150	14
Monosomie distale 15q	1596	46
Monosomie distale 17q	1597	13
Monosomie distale 19p13.3	96129	≤10
Monosomie distale 1q	36367	19
Monosomie distale 20q	96152	≤10
Monosomie distale 3p	1620	27
Monosomie distale 4q	96145	44

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Monosomie distale 6p	96125	20
Monosomie distale 7p	96126	≤10
Monosomie distale 7q36	1636	22
Monosomie distale 9p	1642	45
Monosomie non distale 10q	1581	41
Monosomie non distale 12q	96160	≤10
Mouvements anormaux psychogènes	71519	182
Mouvements en miroir congénitaux familiaux	238722	22
MPI-CDG	79319	12
Mucinoïse cutanée infantile	90395	≤10
Mucinoïse cutanée juvénile spontanément régressive	90397	≤10
Mucopolidose type II	576	35
Mucopolidose type III	577	40
Mucopolidose type IV	578	11
Mucopolysaccharidose type 1	579	262
Mucopolysaccharidose type 2	580	190
Mucopolysaccharidose type 3	581	171
Mucopolysaccharidose type 4	582	176
Mucopolysaccharidose type 6	583	53
Mucopolysaccharidose type 7	584	11
Mucoviscidose	586	8829
Myasthénie auto-immune	589	6518
Mycosis fongicoïde classique	2584	15
Mycosis fongicoïde et variants*	178566	≤10
Mycosis fongicoïde folliculotrope	178512	≤10
Myélite radique	90021	24
Myélite transverse aiguë	139417	295
Myélocystocèle	268813	≤10
Myélofibrose primaire	824	18
Myélome multiple	29073	392
Myéломéningocèle	93969	544
Myiase des plaies	165955	≤10
Myiase furonculoïde	591	≤10
Myocardiopathie gravidique primitive	563	≤10
Myocardite idiopathique à cellules géantes	329874	32
Myoclonie corticale familiale	319189	≤10
Myoclonie péri-orale avec absence	139426	≤10
Myofasciite à macrophages	592	510
Myofibromatose infantile	2591	16
Myoglobulinurie autosomique dominante	99846	≤10
Myoglobulinurie récurrente génétique	99845	15
Myokymie faciale isolée	221106	≤10
Myopathie à casquette	171881	19
Myopathie à corps de polyglucosane type 1	397937	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Myopathie à corps de polyglucosane type 2	456369	≤10
Myopathie à corps d'inclusion héréditaire type 4	324381	≤10
Myopathie à corps hyalins	53698	≤10
Myopathie à corps réducteurs	97239	≤10
Myopathie à empreintes digitales	97232	≤10
Myopathie à multi-minicores	598	138
Myopathie à némaline congénitale*	457074	21
Myopathie à némaline*	607	106
Myopathie à spirales cylindriques	171886	≤10
Myopathie à surcharge lipidique multisystémique	98908	14
Myopathie amérindienne	168572	38
Myopathie autosomique récessive avec ophtalmoplégie externe de l'enfant	363677	≤10
Myopathie avec agrégats tubulaires	2593	26
Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X	25980	57
Myopathie avec surcharge en desmine et inclusions de corps de Mallory	84132	≤10
Myopathie centronucléaire autosomique dominante	169189	38
Myopathie centronucléaire autosomique récessive	169186	25
Myopathie centronucléaire liée à l'X	596	72
Myopathie centronucléaire*	595	129
Myopathie congénitale à "central cores"	597	330
Myopathie congénitale à début pseudo-myasthénique	424107	17
Myopathie congénitale avec cores*	172976	121
Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires	2020	167
Myopathie congénitale avec excès de filaments fins	98904	≤10
Myopathie congénitale avec noyaux centrés et cores atypiques	319160	≤10
Myopathie congénitale avec réduction des fibres musculaires de type 2	544602	14
Myopathie congénitale bénigne des Samaritains	324581	≤10
Myopathie congénitale sévère à némaline	171430	36
Myopathie congénitale type Paradas	199329	≤10
Myopathie de Bethlem	610	208
Myopathie de Brody	53347	18
Myopathie distale associée à l'adénylosuccinate synthétase-like 1	482601	≤10
Myopathie distale avec atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des mains	63273	22
Myopathie distale avec atteinte initiale des membres supérieurs, type finlandais	399086	≤10
Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales	600	≤10
Myopathie distale de l'adulte due à des mutations de VCP	329478	45
Myopathie distale du muscle tibial antérieur	178400	24

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Myopathie distale précoce associée à la nébuline	399103	16
Myopathie distale précoce type Laing	59135	56
Myopathie distale scapulohuméropéronière progressive	447977	≤10
Myopathie distale tardive type Markesbery-Griggs	98912	22
Myopathie distale type Miyoshi	45448	46
Myopathie distale type Welander	603	≤10
Myopathie due à une mutation de l'ADN mitochondrial*	254788	44
Myopathie héréditaire avec acidose lactique par déficit en ISCU	43115	≤10
Myopathie héréditaire avec atteinte respiratoire précoce	178464	68
Myopathie inflammatoire avec abondance de macrophages	247718	≤10
Myopathie liée à GNE	602	89
Myopathie liée à l'X avec atrophie des muscles posturaux	178461	≤10
Myopathie métabolique par défaut de transport du lactate	171690	14
Myopathie mitochondriale autosomique dominante avec intolérance à l'effort	457050	≤10
Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en cytochrome C oxydase	254864	≤10
Myopathie mitochondriale et anémie sidéroblastique	2598	≤10
Myopathie mitochondriale létale infantile	254857	24
Myopathie mitochondriale pure	254854	473
Myopathie myofibrillaire hypertonique infantile fatale	280553	≤10
Myopathie myotonique proximale	606	708
Myopathie nécrosante à médiation auto-immune	206569	560
Myopathie némaline de l'adulte	171442	24
Myopathie némaline de l'enfant	171439	20
Myopathie némaline intermédiaire	171433	13
Myopathie némaline typique	171436	31
Myopathie oculo-pharyngo-distale	98897	37
Myopathie précoce avec cardiomyopathie létale	289377	≤10
Myopathie proximale avec déplétion mitochondriale focale	521305	≤10
Myopathie tardive associée à l'alpha-B cristalline	399058	≤10
Myopathie vacuolaire avec agrégation de protéines du réticulum sarcoplasmique	88635	≤10
Myopathie viscérale familiale	2604	≤10
Myopie isolée rare	98619	278
Myosclérose	289380	≤10
Myosite à inclusions	611	1050
Myosite bactérienne	206994	14

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Myosite de chevauchement	206572	441
Myosite de chevauchement juvénile	329894	≤10
Myosite éosinophile idiopathique	247724	≤10
Myosite focale	48918	147
Myosite fongique	207000	≤10
Myosite virale	206991	106
Myotilinopathie distale	98911	27
Myotonie aggravée par le potassium*	612	≤10
Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	614	413
Myotonie congénitale*	206973	165
Myotonie fluctuante	99734	31
Myotonie permanente	99735	≤10
Myotonie sensible à l'acétazolamide	99736	≤10
Myxome auriculaire	615	≤10
Naevus d'Ito	263432	≤10
Naevus d'Ota	263425	22
Naevus en tache de vin multiples familiaux	624	≤10
Naevus épidermique verruqueux inflammatoire linéaire	2611	195
Naevus épidermolytique	497737	18
Naevus panfolliculaire congénital	139414	12
Naevus pigmentaire congénital géant	626	1178
Nanisme de Lenz-Majewski	2658	≤10
Nanisme diastrophique	628	47
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II	2637	18
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types I et III	2636	≤10
Nanisme microcéphalique primordial*	324761	14
Nanisme Mulibrey	2576	≤10
Nanophtalmie	35612	22
Narcolepsie de type 1	2073	2391
Narcolepsie de type 2	83465	870
Nécrobiose lipoïdique	542592	≤10
Nécrolyse épidermique toxique	95455	444
Nécrose avasculaire familiale de la tête fémorale	86820	≤10
Nécrose avasculaire secondaire non traumatique	399180	≤10
Nécrose avasculaire traumatique	399175	≤10
Nécrose striatale bilatérale de l'enfant*	1576	≤10
Nécrose striatale bilatérale de l'enfant, forme familiale	225154	≤10
Néoplasie endocrinienne multiple type 1	652	416
Néoplasie endocrinienne multiple type 2	653	245
Néoplasie endocrinienne multiple type 4	276152	≤10
Néoplasie endocrinienne multiple*	276161	53

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Néoplasie myéloproliférative*	98274	≤10
Néphrite interstitielle caryomégalique	401996	≤10
Néphrite tubulo-interstitielle et uvéite	91500	155
Néphroblastome	654	331
Néphrome mésoblastique congénital	2665	15
Néphronophtise	655	400
Néphropathie full-house non lupique idiopathique	567544	≤10
Néphropathie progressive avec hypertension autosomique dominante	88659	≤10
Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante associée à HNF1B	34149	954
Neuroacanthocytose*	263440	≤10
Neuroblastome	635	141
Neurocytome central	73256	≤10
Neurodégénérescence associée à FA2H	329308	≤10
Neurodégénérescence associée à la protéine COASY	397725	≤10
Neurodégénérescence associée à la protéine de membrane mitochondriale	289560	≤10
Neurodégénérescence associée à PLA2G6*	329303	≤10
Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller	329284	32
Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer*	385	42
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	88639	≤10
Neurodégénérescence par déficit en pantothénate kinase, forme classique	157850	23
Neuroferritinopathie	157846	13
Neurofibromatose type 1	636	11613
Neurofibromatose type 2	637	690
Neurofibromatose type 6	2678	199
Neurofibromatose-syndrome de Noonan	638	92
Neurofibrome	252183	120
Neurohépatopathie type Navajo	255229	≤10
Neurohypophysite infundibulaire	238305	≤10
Neurolymphomatose	206586	25
Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial	85162	24
Neuropathie à axones géants	643	13
Neuropathie ataxique sensorielle aiguë	231466	75
Neuropathie avec trouble de l'audition	139512	≤10
Neuropathie axonale autosomique récessive avec neuromyotonie	324442	≤10
Neuropathie axonale congénitale avec encéphalopathie	538101	≤10
Neuropathie axonale motrice aiguë	98918	253
Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en MFN2	90118	12

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Neuropathie des petites fibres due à une canalopathie sodique	306577	388
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	640	1173
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome avec surdité et retard de développement	139573	≤10
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome due à une mutation de TECPR2	320385	≤10
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome liée à l'X avec surdité	139583	≤10
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1	36386	28
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1B	139564	18
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2	970	15
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 4	642	19
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 5	64752	22
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome*	140471	89
Neuropathie héréditaire sensitive mutilante avec paraplégie spastique	139578	37
Neuropathie motrice distale héréditaire de l'adulte jeune	314485	13
Neuropathie motrice distale héréditaire type 1	139518	48
Neuropathie motrice distale héréditaire type 2	139525	11
Neuropathie motrice distale héréditaire type 5	139536	≤10
Neuropathie motrice distale héréditaire type 7	139589	≤10
Neuropathie motrice distale héréditaire type Jerash	139552	≤10
Neuropathie motrice distale héréditaire*	53739	304
Neuropathie motrice multifocale	641	811
Neuropathie optique héréditaire de Leber	104	902
Neuropathie optique inflammatoire chronique récurrente	499085	44
Neuropathie sensitivo-motrice axonale aiguë	98917	705
Neuropathie sensitivo-motrice axonale héréditaire autosomique récessive*	91024	221
Neuropathie sensitivo-motrice axonale héréditaire avec acrodystrophie	90119	≤10
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire avec hyperélasticité de la peau	280598	≤10
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 5	64751	≤10
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 6	90120	17
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Okinawa	90117	≤10
Neuropathie sensorielle pure aiguë	231450	66
Neuropathie thermosensible héréditaire	84093	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Neurorétinite idiopathique récurrente	499103	≤10
Neurorétinopathie aiguë maculaire	488239	≤10
Neutropénie congénitale sévère autosomique dominante	486	21
Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CSF3R	420702	≤10
Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CXCR2	420699	≤10
Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en G6PC3	331176	≤10
Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en JAGN1	423384	≤10
Neutropénie congénitale sévère*	42738	566
Neutropénie cyclique	2686	63
Neutropénie idiopathique de l'adulte	2688	275
Neutropénie néonatale allo-immune	464370	≤10
Neutropénie sévère congénitale liée à l'X	86788	≤10
Neutrophilie héréditaire	279943	11
Néuralgie crânienne*	221109	≤10
Néuralgie pudendale	60039	≤10
Néuralgie trigéminal	221091	≤10
Névrite optique isolée avec anticorps anti-MOG	499096	183
Nez bifide	2695	≤10
Nocardiose	31204	≤10
Nodule de la lèvre supérieure	2699	≤10
Non-compaction ventriculaire gauche	54260	685
Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4	98267	481
Obstruction congénitale familiale du canal nasolacrimal	451612	≤10
Obstruction du tractus urinaire inférieur*	435365	30
Occlusion artérielle périphérique aiguë	90064	≤10
Occlusion de la veine centrale rétinienne	411527	88
Odontochondrodysplasie	166272	≤10
Odontodysplasie régionale	83450	≤10
Oeil kystique congénital	519384	≤10
Oesophagite à éosinophiles	73247	359
Oligoastrocytome	251656	≤10
Oligoastrocytome anaplasique	251663	≤10
Oligocône trichromatie	75378	≤10
Oligodactylie postaxiale tétramélique	2730	14
Oligodendrogliome	251627	30
Oligodendrogliome anaplasique	251630	≤10
Oligodontie	99798	2126
Oligoméganéphronie	2260	154
Omodysplasie	2733	≤10
Omphalocèle	660	190

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Onychodysplasie congénitale isolée	79144	≤10
Ophthalmie sympathique	79098	32
Ophthalmoplégie externe progressive autosomique dominante	254892	24
Ophthalmoplégie externe progressive autosomique récessive	254886	19
Ophthalmoplégie externe progressive chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale	329336	55
Ophthalmoplégie externe progressive due à une mutation de l'ADN mitochondrial	663	100
Opsismodysplasie	2746	≤10
Orbitopathie euthyroïdienne	466682	12
Ostéite condensante médiane de la clavicule	57196	≤10
Ostéoarthropathie hypertrophique primitive*	248095	≤10
Ostéochondrite disséquante	2764	33
Ostéochondrite disséquante familiale	251262	≤10
Ostéochondrodysplasie complexe létale	457378	≤10
Ostéochondrodysplasie hypertrichotique type Cantu	1517	19
Ostéochondromatose carpo-tarsienne	2767	≤10
Ostéochondrose du métatarse	564003	≤10
Ostéochondrose du tarse	563991	≤10
Ostéocraniosténose	2763	224
Ostéogenèse imparfaite	666	3031
Ostéogenèse imparfaite avec augmentation de la masse osseuse	314029	≤10
Ostéolyse carpo-tarsienne multicentrique avec ou sans néphropathie	2774	≤10
Ostéolyse expansive familiale	85195	≤10
Ostéomalacie oncogénique	352540	24
Ostéomésopycnose	2777	12
Ostéomyélite chronique non-bactérienne/Ostéomyélite multifocale chronique récurrente	324964	650
Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose	210115	67
Ostéopétrose autosomique dominante type 1	2783	23
Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale	2785	29
Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	53	41
Ostéopétrose et maladies associées*	2781	53
Ostéopétrose infantile avec dysplasie neuroaxonale	85179	≤10
Ostéopétrose intermédiaire	210110	≤10
Ostéopétrose maligne autosomique récessive	667	46
Ostéopocilie isolée	166119	≤10
Ostéoporose idiopathique juvénile	85193	644
Ostéoporose liée à l'X avec fractures	391330	≤10
Ostéoporose primaire associée à LRP5	498481	≤10
Ostéosarcome	668	59

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Ostéosclérose néonatale*	93443	≤10
Ovalocytose de l'Asie du Sud-Est	98868	≤10
Oxycéphalie isolée	63440	57
Pachydermie vorticellée primaire du cuir chevelu*	671	≤10
Pachydermie vorticellée primaire essentielle du cuir chevelu	357220	≤10
Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	357225	≤10
Pachydermopériostose	2796	36
Pachygyrie et polymicrogyrie occipitales	280640	21
Pachygyrie frontotemporale autosomique récessive	329329	≤10
Pachyonychie congénitale	2309	69
Palmure congénitale du larynx	2374	13
Paludisme	673	15
Panbronchiolite diffuse	171700	17
Pancréas annulaire	675	186
Pancréatite auto-immune type 2	280315	90
Pancréatite auto-immune*	103919	36
Pancréatite chronique héréditaire	676	222
Pancréatite tropicale	103918	120
Pancytopénie par mutations de IKZF1	317473	≤10
PANDAS	66624	≤10
Pandysautonomie aiguë	231457	≤10
Panhypophysite	95513	93
Panhypopituitarisme non acquis	90695	982
Panmyélose aiguë avec myélofibrose	86843	≤10
Panniculite infantile avec uvéite et granulomatose systémique	251304	≤10
Panniculite lupique	90285	25
Panniculite nodulaire non suppurative	33577	11
Panuvéite idiopathique	280921	655
Panuvéite infectieuse	279925	43
Papillomatose respiratoire récurrente	60032	89
Papillome atypique des plexus choroïdes	251902	≤10
Papillome des plexus choroïdes	2807	≤10
Papulose atrophiant maligne	679	≤10
Papulose lymphomatoïde	98842	≤10
Paragangliome non sécrétant	94080	204
Paragangliomes multiples avec polycythémie	324299	≤10
Paralysie congénitale du nerf abducens	440233	≤10
Paralysie congénitale du nerf oculomoteur	440221	22
Paralysie congénitale du nerf trochléaire	98686	26
Paralysie congénitale familiale du nerf trochléaire	91498	≤10
Paralysie des muscles du larynx	2808	16
Paralysie faciale congénitale héréditaire isolée	306527	17

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Paralysie faciale périphérique récurrente familiale	2809	21
Paralysie horizontale du regard avec scoliose progressive	2744	11
Paralysie laryngée congénitale	137932	120
Paralysie obstétricale du plexus brachial sans récupération	439202	23
Paralysie périodique avec neuropathie motrice distale tardive	397750	≤10
Paralysie périodique avec pseudo-syndrome des loges transitoire	397755	≤10
Paralysie périodique hyperkaliémique	682	105
Paralysie périodique hypokaliémique	681	231
Paralysie périodique thyrotoxique	79102	11
Paralysie périodique*	206976	58
Paralysie spastique infantile ascendante héréditaire	293168	≤10
Paramyotonie d'Eulenburg	684	256
Paraparésie spastique tropicale	289326	41
Paraplégie spastique autosomique dominante type 10	100991	36
Paraplégie spastique autosomique dominante type 13	100994	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 17	100998	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 3	100984	106
Paraplégie spastique autosomique dominante type 31	101011	24
Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	100985	275
Paraplégie spastique autosomique dominante type 41	320355	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 42	171863	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 6	100988	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 73	444099	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 8	100989	13
Paraplégie spastique autosomique dominante type 9A	447753	≤10
Paraplégie spastique autosomique dominante type 9B	447757	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 11	2822	50
Paraplégie spastique autosomique récessive type 15	100996	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 18	209951	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 20	101000	25
Paraplégie spastique autosomique récessive type 21	101001	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 26	101006	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 28	101008	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 35	171629	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 39	139480	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Paraplégie spastique autosomique récessive type 43	320370	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 44	320401	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 46	320391	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 48	306511	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 54	320380	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 56	320411	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 5A	100986	20
Paraplégie spastique autosomique récessive type 62	401785	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 70	401835	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 76	488594	≤10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 78	513436	≤10
Paraplégie spastique autosomique type 30	101010	31
Paraplégie spastique autosomique type 58	397946	≤10
Paraplégie spastique autosomique type 72	401849	≤10
Paraplégie spastique héréditaire complexe*	102013	134
Paraplégie spastique héréditaire pure ou complexe*	320335	57
Paraplégie spastique héréditaire pure*	102012	338
Paraplégie spastique mitochondriale associée à MT-AP6	320360	≤10
Paraplégie spastique type 2	99015	72
Paraplégie spastique type 7	99013	145
Paresthésies buccales médicalement inexplicables	353253	≤10
Parkinsonisme atypique juvénile	391411	≤10
Parkinsonisme des Caraïbes	97355	≤10
Peeling skin syndrome généralisé	263543	≤10
Peeling skin syndrome type acral	263534	18
Peeling skin syndrome*	817	22
Pelade totale	700	62
Pelade universelle	701	99
Pélio hépatique idiopathique	480524	115
Pemphigoïde anti-p200	454710	44
Pemphigoïde bulleuse	703	2904
Pemphigoïde des membranes muqueuses	46486	1250
Pemphigoïde gravidique	63275	81
Pemphigoïde oculaire cicatricielle	99922	41
Pemphigus à IgA	555905	14
Pemphigus bénin chronique familial	2841	193
Pemphigus érythémateux	79480	≤10
Pemphigus foliacé	79481	15
Pemphigus herpétiforme	208524	17
Pemphigus paranéoplasique	63455	39
Pemphigus superficiel*	46485	237
Pemphigus végétant	79479	≤10
Pemphigus vulgaire	704	819
Pentalogie de Cantrell	1335	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Pentasomie X	11	≤10
Périartérite noueuse primaire	767	487
Péricardite récurrente idiopathique	251307	263
Péineuriome intraneural	100003	≤10
Péineuriome réticulé	100002	≤10
Péineuriome*	85102	≤10
Persistance du canal artériel familiale	466729	13
Persistance du cinquième arc aortique	99076	≤10
Persistance du kyste de la poche de Blake	98922	30
Persistance du vitré primitif	91495	268
Persistance héréditaire de l'alpha-foetoprotéine	168615	≤10
Peste	707	≤10
Petite taille associée à SHOX	314795	159
Petite taille par déficit en GHR	314802	20
Petite taille par déficit en GHSR	314811	≤10
Petite taille type Bruxelles	2867	≤10
Petite taille-retard d'âge osseux par déficit du métabolisme de l'hormone thyroïdienne	171706	≤10
Petits anneaux du X	96201	≤10
PGM1-CDG	319646	≤10
PGM3-CDG	443811	≤10
Phacomatose pigmento-kératosique	2874	17
Phacomatose pigmento-vasculaire	2875	55
Phénotype hermine	999	≤10
Phénylcétonurie maternelle	2209	38
Phéochromocytome/paragangliome sécrétant sporadique	276621	999
Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	29072	749
Phocomélie type Schinzel	2879	≤10
Piébaldisme	2884	93
Pied bot familial avec ou sans autres anomalies des membres inférieurs	199315	52
Pied convexe congénital bilatéral	178382	≤10
Pigmentation réticulée liée au chromosome X	85453	≤10
Pili bifurcati	720	≤10
Pilomatrixome	91414	66
Pinéoblastome	251909	≤10
Pituicytome	251623	16
Pityriasis rubra pilaire	2897	24
Plagiocéphalie isolée	35098	626
Plasmocytome	86855	≤10
Plexopathie radio-induite	521123	36
Plis circulaires bénins multiples de la peau des membres	2505	≤10
PMM2-CDG	79318	114

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Pneumoconiose*	182098	74
Pneumocystose	723	16
Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë	724	11
Pneumonie à éosinophiles idiopathique*	182101	18
Pneumonie due à une infection à Pseudomonas aeruginosa	90066	≤10
Pneumonie interstitielle desquamative	98852	243
Pneumonie interstitielle idiopathique*	98300	336
Pneumonie interstitielle non spécifique	91364	1216
Pneumonie nécrosante staphylococcique	36238	≤10
Pneumopathie chronique de l'enfance	91359	97
Pneumopathie chronique idiopathique à éosinophiles	2902	113
Pneumopathie interstitielle aiguë	79126	110
Pneumopathie interstitielle lymphocytaire	79128	139
Pneumopathie interstitielle médicamenteuse ou secondaire à une exposition aux radiations	264978	367
Pneumopathie interstitielle par déficit en ABCA3	440402	14
Pneumopathie interstitielle par déficit en SP-C	440392	46
Pneumopathie organisée cryptogénique	1302	419
Pneumothorax spontané familial	2903	29
Poikilodermie acrokératosique congénitale	2907	≤10
Poikilodermie avec neutropénie	221046	≤10
Poliomyélite	2912	87
Polyangéite microscopique	727	567
Polychondrite atrophiante	728	493
Polycythémie primaire familiale	90042	≤10
Polycythémie secondaire autosomique dominante	247511	≤10
Polycythémie secondaire autosomique récessive non associée à VHL	247378	≤10
Polycythémie*	98427	≤10
Polydactylie centrale	295004	≤10
Polydactylie d'un pouce biphalangé	93339	148
Polydactylie d'un pouce triphalangé	93336	≤10
Polydactylie en miroir	498494	≤10
Polydactylie postaxiale type A	93334	79
Polydactylie postaxiale type B	93335	88
Polyendocrinopathie auto-immune type 1	3453	75
Polyendocrinopathie auto-immune type 2	3143	53
Polyendocrinopathie auto-immune type 3	227982	≤10
Polyendocrinopathie auto-immune*	282196	≤10
Polyglobulie de Vaquez	729	100
Polykystose hépatique isolée	2924	428
Polykystose rénale autosomique dominante	730	6132
Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse	88924	67

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Polykystose rénale autosomique récessive	731	410
Polymicrogyrie avec hypoplasie du nerf optique	250972	≤10
Polymicrogyrie bilatérale périsylvienne	268940	175
Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B	300573	≤10
Polymicrogyrie unilatérale focale	268943	127
Polymicrogyrie*	35981	265
Polymyosite	732	997
Polymyosite juvénile	93568	≤10
Polyneuropathie associée à une gammopathie monoclonale IgM ayant une activité anti-MAG	639	1127
Polyneuropathie axonale avec gammopathie monoclonale IgG/IgM/IgA	209004	168
Polyneuropathie dysimmunitaire chronique*	208974	300
Polyneuropathie sensitivomotrice néonatale létale autosomique récessive	538096	≤10
Polypose adénomateuse familiale	733	338
Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à APC	220460	59
Polypose juvénile infantile	2929	52
Polyradiculonévrite avec gammopathie monoclonale IgG/IgA/IgM sans activité anticorps connue	208981	137
Polyradiculonévrite chronique*	208978	1094
Polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë	98916	482
Polyradiculonévrite dysimmunitaire subaiguë	206594	186
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	2932	3551
Polyrhinie	141091	≤10
Polysyndactylie	93338	72
Polysyndactylie croisée	2935	≤10
Porencéphalie	2940	76
Porokératose actinique superficielle disséminée	79152	25
Porokératose de Mibelli	735	27
Porokératose palmoplantaire et disséminée	737	≤10
Porphyrie aiguë intermittente	79276	600
Porphyrie cutanée tardive	101330	2094
Porphyrie érythropoïétique congénitale	79277	38
Porphyrie hépatique aiguë*	95157	≤10
Porphyrie hépatoérythropoïétique	95159	≤10
Porphyrie par déficit en ALA déshydratase	100924	≤10
Porphyrie variegata	79473	300
Porphyrie*	738	25
Prédisposition au développement de tumeurs liée à BAP1	289539	18
Prédisposition aux infections virales sévères par déficit en IRF7	574918	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFN γ R1	319581	≤10
Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFN γ R1	319569	≤10
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes liée à l'X par déficit en IKBKG	319605	11
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFN γ R1	99898	≤10
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B	319558	≤10
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12RB1	319552	≤10
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en STAT1	319595	≤10
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes*	748	≤10
Pré-éclampsie	275555	20
Proboscis latéral	141099	≤10
Progéria	740	14
Prognathisme autosomique dominant	2964	≤10
Prolactinome	2965	5628
Prolapsus valvulaire mitral familial	741	61
Protéinose alvéolaire pulmonaire à début infantile-hypogammaglobulinémie	572428	≤10
Protéinose alvéolaire pulmonaire auto-immune	747	95
Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire	264675	18
Protéinose alvéolaire pulmonaire secondaire	420259	≤10
Protéinose alvéolaire pulmonaire sévère par déficit en MARS à début précoce	440427	26
Protéinose lipéide	530	≤10
Protoporphyrémie érythropoïétique autosomique	79278	265
Protoporphyrémie érythropoïétique liée à l'X	443197	13
Prurigo actinique	330061	≤10
Prurit urémique	94059	≤10
Pseudoachondroplasie	750	76
Pseudoarthrose congénitale de la clavicule	66630	≤10
Pseudoarthrose congénitale du tibia	157808	≤10
Pseudohypoadostéronisme transitoire	93164	≤10
Pseudohypoadostéronisme type 1	756	97
Pseudohypoadostéronisme type 2	757	47
Pseudohypoadostéronisme*	444916	26
Pseudohypoparathyroïdie avec ostéodystrophie héréditaire d'Albright*	457059	32
Pseudohypoparathyroïdie sans ostéodystrophie héréditaire d'Albright*	457062	≤10
Pseudohypoparathyroïdie type 1A	79443	271

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Pseudohypoparathyroïdie type 1B	94089	152
Pseudohypoparathyroïdie type 1C	79444	≤10
Pseudohypoparathyroïdie type 2	94090	≤10
Pseudolymphome cutané	451607	≤10
Pseudo-obstruction intestinale chronique	2978	369
Pseudopolyarthrite rhizomélique	93569	1167
Pseudoprogéria	2985	≤10
Pseudopseudohypoparathyroïdie	79445	107
Pseudotumeur inflammatoire du foie	90003	≤10
Pseudoxanthome élastique	758	514
Pseudoxanthome élastique acquis	228247	≤10
Psoriasis pustuleux généralisé	247353	17
Psychose puerpérale	443173	≤10
Ptosis congénital	91411	278
Puberté précoce centrale	759	1854
Puberté précoce familiale limitée aux garçons	3000	26
Purpura fulminans acquis	49566	32
Purpura thrombotique thrombocytopénique	54057	721
Pustulose exanthématique aiguë généralisée	293173	232
Pustulose palmoplantaire	163927	≤10
Pycnoachondrogenèse	3003	≤10
Pycnodysostose	763	67
Pyoderma gangrenosum	48104	25
Pyomyosite	764	≤10
Rachitisme hypocalcémique résistant à la vitamine D	93160	47
Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant	289157	118
Rachitisme hypocalcémique*	289103	73
Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant	89937	21
Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif	289176	16
Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie	157215	58
Rachitisme hypophosphatémique*	437	431
Reflux vésico-urétéral familial	289365	138
Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutation du récepteur aux hormones thyroïdiennes bêta	566243	30
Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutations du récepteur aux hormones thyroïdiennes alpha	566231	≤10
Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	73272	38
Retard de croissance par résistance au facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	73273	29
Retard de développement avec trouble du spectre de l'autisme et démarche instable	329195	177

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Retard de développement, déficience intellectuelle et trouble du spectre de l'autisme associés à GRIN2B	589547	27
Retard d'ossification du crâne membraneux	3034	≤10
Retard du développement neurologique-épilepsie-anomalies ophtalmiques-ostéopénie-atrophie cérébelleuse	529665	≤10
Réticulohistiocytose multicentrique	139436	15
Rétinite pigmentaire	791	3785
Rétinite ponctuée albescente	52427	17
Rétinoblastome	790	203
Rétinopathie du prématuré	90050	272
Rétinopathie occulte externe zonale aiguë	284454	11
Rétinopathie paranéoplasique	71505	16
Rétinoschisis lié à l'X	792	372
Rétraction congénitale des paupières	99176	≤10
Rétrécissement aortique sous-valvulaire	3092	64
Rétrécissement mitral congénital	99057	34
Rhabdomyosarcome	780	93
Rhabdomyosarcome du col de l'utérus	213802	≤10
Rhabdomyosarcome vulvo-vaginal	206492	≤10
Rhombencéphalite de Bickerstaff	79138	27
Rhombencéphalosynapsis	59315	33
Rhumatisme articulaire aigu	3099	50
Rhumatisme fibroblastique	477650	≤10
Rippling muscle disease	97238	≤10
Rupture de la tige pituitaire	95496	1036
Salmonellose non typhique invasive	324648	≤10
Sarcoïdose	797	8254
Sarcome à cellules claires du rein	457246	≤10
Sarcome alvéolaire des tissus mous	163699	≤10
Sarcome de Kaposi	33276	24
Sarcome des cellules de Langerhans	86897	≤10
Sarcome des tissus mous*	3394	≤10
Sarcome d'Ewing extrasquelettique	370334	≤10
Sarcome d'Ewing squelettique	319	60
Sarcome du corps de l'utérus*	213620	≤10
Sarcome histiocytaire	86896	18
Sarcome mastocytaire	66661	≤10
Sarcome osseux*	223727	≤10
Sarcome pléomorphe indifférencié	2023	≤10
Sarcome stromal de l'endomètre	213711	≤10
Sarcome synovial	3273	≤10
Scaphocéphalie familiale type McGillivray	168624	11
Scaphocéphalie isolée	35093	1743
Schistosomiase	1247	13

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Schizencéphalie	799	85
Schizophrénie à début précoce	96369	136
Schwannomatose	93921	401
Schwannome bénin	252164	75
Sclérocornée isolée congénitale	91490	39
Sclérodémie localisée	90289	227
Sclérodémie néonatale	398127	≤10
Sclérodémie systémique	90291	6619
Sclérodémie*	801	1104
Scléroedème	352763	≤10
Scléromyxoedème	167635	≤10
Sclérose concentrique de Baló	228165	≤10
Sclérose en plaques aiguë de Marburg	228157	30
Sclérose en plaques de l'enfant	477738	248
Sclérose latérale amyotrophique	803	11819
Sclérose latérale amyotrophique juvénile	300605	16
Sclérose latérale amyotrophique type 4	357043	≤10
Sclérose latérale primitive	35689	438
Sclérose latérale primitive juvénile	247604	≤10
Sclérose tubéreuse de Bourneville	805	2777
Sclérostéose	3152	≤10
Sébecystomatose	841	20
Sein surnuméraire	180182	≤10
Sepsis chez le nouveau-né prématuré	90051	≤10
Séquence d'akinésie foetale	994	14
Séquence de régression caudale	3027	96
Séquestration pulmonaire congénitale	3161	178
Shigellose	810	≤10
Sialidose type 1	812	≤10
Sialidose type 2	87876	≤10
Sialidose*	309294	≤10
Sialurie	3166	≤10
Sidérose superficielle	247245	≤10
Sinus de l'ouraqué	431344	≤10
Sitostérolémie	2882	≤10
Situs ambiguus	157769	14
Situs inversus total	101063	59
SLC35A1-CDG	238459	≤10
SLC39A8-CDG	468699	≤10
Somatomammotropinome	314769	311
Spasme cryptogénique à début tardif	163708	16
Spasme hémifacial	221083	252
Spasmus nutans	279882	≤10
Spasticité de l'enfant avec une hyperglycémie non cétosique	401866	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Spectre ataxie neuropathie*	254818	265
Spectre de dysplasie septo-optique	3157	409
Spectre de retard de développement-épilepsies-anomalies du mouvement lié à GNAO1	592564	14
Spectre d'encéphalopathie-malformation cérébrale lié à ARX*	423655	≤10
Spectre microcéphalie-petite taille-anomalies des membres associé à DONSON	572761	≤10
Spectre oculo-auriculo-vertébral	141132	108
Spectre oculo-auriculo-vertébral avec anomalies radiales	2549	≤10
Spectre ostéolyse multicentrique-nodulose-arthropathie	371428	≤10
Spectre phénotypique des ostéodysplasies oto-palato-digitales*	364541	≤10
Spectre régression caudale-sirénomélie*	444941	≤10
Sphérocytose héréditaire	822	1170
Spina bifida isolé*	823	492
Spina bifida kystique*	268744	≤10
Spina bifida ouvert lombo-sacré	268369	84
Spondylo-oculaire syndrome	85194	22
SRD5A3-CDG	324737	≤10
SSR4-CDG	370927	≤10
Staphyloème péripapillaire	519400	≤10
Stéatose hépatique aiguë gravidique	243367	≤10
Sténose aortique supra-auriculaire	3193	97
Sténose aortique valvulaire congénitale	3093	260
Sténose congénitale de l'artère rénale	97598	108
Sténose congénitale isolée des orifices piriformes	162516	122
Sténose du sinus coronaire	99117	≤10
Sténose ou atrésie ostiale coronaire	99087	≤10
Sténose sous-glottique congénitale	141121	90
Sténose spinale cervicale congénitale	831	14
Sténose trachéale congénitale	141127	103
Sténose tricuspide congénitale	95459	≤10
Sténose valvulaire pulmonaire congénitale	3189	488
Sténoses des branches pulmonaires	99084	48
Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées	3202	54
Stomatocytose héréditaire avec hématies hyperhydratées	3203	≤10
Stomatocytose héréditaire*	98365	18
Straddling ou overriding de la valve tricuspide	95461	≤10
Streptobacillose due aux morsures de rat	31205	≤10
STT3B-CDG	370924	≤10
Surcharge en fer liée à FTH1	247790	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Surdité avec aplasie du labyrinthe, microtie et microdentie	90024	≤10
Surdité branchiogénique	50815	21
Surdité génétique non syndromique	87884	5125
Surdité neurosensorielle avec cardiomyopathie dilatée	217622	≤10
Surdité progressive par ankylose de l'étrier	3235	16
Surdité-cécité-hypopigmentation	3214	≤10
Susceptibilité aux infections respiratoires associée à une mutation de la chaîne alpha de CD8	169085	≤10
Susceptibilité aux infections virales et mycobactériennes par déficit en STAT1	391311	35
Susceptibilité bactérienne dépendante de la voie TLR	183713	≤10
Symlépharon congénital	91396	≤10
Symbrachydactylie des pieds et des mains	1570	21
Symphalangie distale	3248	≤10
Symphalangie proximale	3250	14
Syndactylie mésoaxiale synostosique avec réduction phalangienne	157801	≤10
Syndactylie type 1	93402	97
Syndactylie type 2	93403	49
Syndactylie type 3	93404	22
Syndactylie type 4	93405	17
Syndactylie type 5	93406	13
Syndactylie type 6	295012	≤10
Syndactylie type 8	2498	≤10
Syndrome 3C	7	≤10
Syndrome 3M	2616	71
Syndrome 3MC	293843	11
Syndrome 47,XYY	8	257
Syndrome 48,XXXYY	96263	28
Syndrome 48,XXYY	10	59
Syndrome 49,XXXXYY	96264	31
Syndrome 49,XXXYY	261534	≤10
Syndrome 49,YYYY	99330	≤10
Syndrome à début précoce d'encéphalopathie progressive-surdité-hypoplasie du pont-atrophie cérébrale	500144	≤10
Syndrome acrocalleux	36	17
Syndrome acrocardiofacial	2008	≤10
Syndrome acrootooculaire	2980	≤10
Syndrome acropectoral	85203	≤10
Syndrome acro-rénal	971	≤10
Syndrome acrorénomandibulaire	958	≤10
Syndrome acro-réno-oculaire	959	≤10
Syndrome ADNP	404448	46
Syndrome ADULT	978	23

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome amélocérébrohypohidrotique	1946	11
Syndrome amélo-onycho-hypohidrotique	1028	≤10
Syndrome angio-ostéo-hypotrophique	75508	≤10
Syndrome anophtalmie plus	1104	≤10
Syndrome associé à SATB2	576278	47
Syndrome auriculo-condyalaire	137888	15
Syndrome autoimmunitaire de pneumopathie interstitielle-arthrite	444092	101
Syndrome auto-inflammatoire avec infection bactérienne pyogénique et amylopectinose	329173	≤10
Syndrome auto-inflammatoire lié au protéasome	324977	≤10
Syndrome auto-inflammatoire-fièvre périodique-entérocolite infantile	436166	16
Syndrome autosomique dominant de neuropathie motrice distale axonale-myopathie myofibrillaire	476093	≤10
Syndrome autosomique dominant de polydactylie préaxiale-hypertrichose du haut du dos	476119	≤10
Syndrome Aymé-Gripp	1272	≤10
Syndrome blépharo-cheilo-odontique	1997	25
Syndrome BOR	107	478
Syndrome branchio-oculo-facial	1297	62
Syndrome branchio-otique	52429	18
Syndrome branchiosquelettogénital	1299	≤10
Syndrome BRESEK	85284	≤10
Syndrome C	1308	12
Syndrome CACH	135	83
Syndrome CAMOS	83472	≤10
Syndrome CANOMAD	71279	96
Syndrome carcinoïde	100093	≤10
Syndrome cardio-crânien type Pfeiffer	2872	14
Syndrome cardio-facio-cutané	1340	243
Syndrome cardiomélique type 2	1350	≤10
Syndrome cardiomélique type slovène	168796	12
Syndrome cardio-spondylo-carpo-facial	3238	≤10
Syndrome catastrophique des antiphospholipides	464343	196
Syndrome CDG-ALG2	79326	≤10
Syndrome CDG-RFT1	244310	≤10
Syndrome CDG-SLC35A2	356961	≤10
Syndrome cérébellofaciodentaire	444072	≤10
Syndrome cérébrocostomandibulaire	1393	13
Syndrome cérébrofacioarticulaire	314679	≤10
Syndrome cérébrooculonasal	66625	≤10
Syndrome cerveau-poumon-thyroïde	209905	28
Syndrome CHARGE	138	660
Syndrome CHILD	139	≤10
Syndrome CHIME	3474	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome CINCA	1451	40
Syndrome CLAPO	168984	≤10
Syndrome CLOVES	140944	248
Syndrome CODAS	1458	≤10
Syndrome COFS	191	68
Syndrome complexe de Carney-trismus-pseudocampodactylie	319340	≤10
Syndrome cornéodermatosseux	3194	≤10
Syndrome corticobasal	454887	183
Syndrome coxo-podo-patellaire	1509	43
Syndrome crampes-fasciculations	581271	117
Syndrome cranio-digital-déficience intellectuelle	1514	≤10
Syndrome cubito-mammaire	3138	38
Syndrome cutis laxa-marfanoïde	171719	≤10
Syndrome d'Aarskog-Scott	915	149
Syndrome d'Aase-Smith	916	≤10
Syndrome d'ablépharie-macrostomie	920	≤10
Syndrome d'Abruzzo-Erickson	921	≤10
Syndrome d'absence de dermatoglyphes-miliaire congénital	1658	≤10
Syndrome d'acanthosis nigricans-résistance à l'insuline-crampe-hypertrophie acrale	90301	≤10
Syndrome d'achalasia-microcéphalie	929	13
Syndrome d'achondroplasie sévère-retard de développement-acanthosis nigricans	85165	≤10
Syndrome d'acrodysplasie-scoliose	2956	≤10
Syndrome d'activation macrophagique	158061	66
Syndrome d'activation mastocytaire monoclonal	529468	1302
Syndrome d'Adams-Oliver	974	134
Syndrome d'agammaglobulinémie-microcéphalie-cranioostéose-dermatite sévère	83617	≤10
Syndrome d'agénésie de la valve pulmonaire-septum ventriculaire intact-persistance du canal artériel	99048	≤10
Syndrome d'agénésie de la valve pulmonaire-tétralogie de Fallot-absence du canal artériel	101206	16
Syndrome d'agénésie du corps calleux-anomalies génitales	2508	≤10
Syndrome d'agénésie du corps calleux-déficience intellectuelle-colobome-micrognathie	52055	≤10
Syndrome d'agénésie du corps calleux-macrocéphalie-hypertélorisme	459074	≤10
Syndrome d'agénésie du corps calleux-microcéphalie-petite taille	1495	17
Syndrome d'agénésie du corps calleux-neuropathie	1496	37
Syndrome d'agénésie partielle du corps calleux-hypoplasie du vermis avec kystes de la fosse postérieure	401959	≤10
Syndrome d'agénésie pulmonaire-anomalie cardiaque-pouce triphalangé	1120	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome d'agénésie sacrée-ossification anormale des corps vertébraux-persistence de la notochorde	397927	≤10
Syndrome d'agnathie-holoprosencéphalie-situs inversus	990	≤10
Syndrome d'Aicardi	50	61
Syndrome d'Aicardi-Goutières	51	185
Syndrome d'akinésie foetale-hémorragies cérébrales et rétinienes	363409	≤10
Syndrome d'alacrimie-choréathétose-hépatopathie	404454	≤10
Syndrome d'Alagille dû à une mutation ponctuelle de JAG1	52	455
Syndrome d'Alazami	319671	12
Syndrome d'albinisme-surdité	998	≤10
Syndrome d'alcoolisation foetale	1915	752
Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	59	49
Syndrome d'alopécie-contractions-nanisme-déficience intellectuelle	1005	≤10
Syndrome d'alopécie-déficience intellectuelle-hypogonadisme hypergonadotrope	1014	≤10
Syndrome d'alopécie-déficit immunitaire	1006	≤10
Syndrome d'alopécie-épilepsie-pyorrhée-déficience intellectuelle	1008	≤10
Syndrome d'Alpers-Huttenlocher	726	22
Syndrome d'alpha-thalassémie-déficience intellectuelle associée au chromosome 16	98791	12
Syndrome d'alpha-thalassémie-syndrome myélo-dysplasique	231401	≤10
Syndrome d'Alport	63	1968
Syndrome d'Alport-déficience intellectuelle-hypoplasie du visage-elliptocytose	86818	≤10
Syndrome d'Alström	64	78
Syndrome d'amélogenèse imparfaite-néphrocalcinose	1031	42
Syndrome d'amyotrophie spinale proximale-épilepsie myoclonique progressive	2590	≤10
Syndrome d'anasarque-acidose lactique-anémie sidérolastique-défaillance multisystémique	528091	≤10
Syndrome d'Andersen-Tawil	37553	81
Syndrome d'anémie hémolytique auto-immune-thrombocytopénie auto-immune-déficit immunitaire primaire	444463	27
Syndrome d'anémie hémolytique létale-anomalies génitales	1046	≤10
Syndrome d'anémie sidérolastique congénitale-déficit immunitaire en cellules B-fièvre périodique-retard de développement	369861	≤10
Syndrome d'aneuploïdie en mosaïque	1052	32
Syndrome d'Angelman	72	731

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome d'angiopathie de Moyamoya-petite taille-dysmorphie faciale-hypogonadisme hypergonadotrope	280679	≤10
Syndrome d'aniridie-agénésie rénale-retard psychomoteur	1064	≤10
Syndrome d'aniridie-ataxie cérébelleuse-déficience intellectuelle	1065	25
Syndrome d'aniridie-déficience intellectuelle	1068	≤10
Syndrome d'aniridie-ptosis-déficience intellectuelle-obésité	1067	≤10
Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	1071	60
Syndrome d'anomalie cardiaque-hamartome de la langue-polysyndactylie	1338	≤10
Syndrome d'anomalie des cônes avec myopie lié à l'X	90001	14
Syndrome d'anomalie des membres-micrognathie	1307	≤10
Syndrome d'anomalie du développement sexuel 46,XX-anomalies anorectales	2973	≤10
Syndrome d'anomalie du développement sexuel-déficience intellectuelle	2983	≤10
Syndrome d'anomalie du membre inférieur-hypospadias	2487	≤10
Syndrome d'anomalies auriculaires-fente labiale ou labiopalatine-anomalies oculaires	77300	35
Syndrome d'anomalies cardiaques-anomalies digitales-dysmorphie faciale-retard moteur et verbal associé à TRAF7	592570	≤10
Syndrome d'anomalies cardiaques-hétérotaxie	137628	72
Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie	280633	32
Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie type 2	300496	≤10
Syndrome d'anomalies craniofaciales-surdité-anomalie de la main	1529	≤10
Syndrome d'anomalies de l'ossification-retard psychomoteur	73230	≤10
Syndrome d'anomalies des membres-anomalies des canaux de Müller	2491	≤10
Syndrome d'anomalies du développement-surdité-dystonie	79107	≤10
Syndrome d'anomalies du palais-diastrèmes multiples-dysmorphie faciale-retard de développement	477993	≤10
Syndrome d'anomalies oculaires-neuropathie axonale-retard de développement	496790	≤10
Syndrome d'anomalies squelettiques-déficience intellectuelle lié à l'X	1436	≤10
Syndrome d'anomalies vertébrales-cardiaques-rénales	521438	≤10
Syndrome d'anophtalmie/microphtalmie-atrésie de l'oesophage	77298	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome d'Antley-Bixler	83	18
Syndrome d'Apert	87	103
Syndrome d'aphalangie-hémivertèbre-dysgénésie uro-génito-intestinale	1112	≤10
Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale	1116	≤10
Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-naevus sébacé	370046	≤10
Syndrome d'aplasie du cervelet-hydrocéphalie	1397	≤10
Syndrome d'aplasie du péroné-brachydactylie	2639	≤10
Syndrome d'aplasie du péroné-ectrodactylie	1118	26
Syndrome d'aplasie radiale-aplasie tibiale	1121	≤10
Syndrome d'apparence progéroïde et marfanoïde-lipodystrophie	300382	≤10
Syndrome d'arachnodactylie-déficience intellectuelle-dysmorphie	1130	≤10
Syndrome d'arachnodactylie-ossification anormale-déficience intellectuelle	1129	≤10
Syndrome d'arc aortique anormal-dysmorphie-déficience intellectuelle	1110	≤10
Syndrome d'arhinie-atrésie des choanes-microphthalmie	1135	≤10
Syndrome d'arthrite purulente-pyoderma gangrenosum-acné	69126	12
Syndrome d'arthrogrypose de la main-surdité	1144	≤10
Syndrome d'arthrogrypose multiple congénitale non léthal autosomique récessive associé à MYBPC1	498693	≤10
Syndrome d'arthrogrypose-épilepsie-trouble du spectre de l'autisme	370943	≤10
Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	2697	18
Syndrome d'arthrogrypose-scoliose sévère	65720	35
Syndrome d'arthrose-anévrisme	284984	64
Syndrome d'Ascher	1253	≤10
Syndrome d'Asherman	137686	≤10
Syndrome d'aspiration méconiale	70588	27
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de RUBCN	404499	≤10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de WWOX	284282	15
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle*	404481	≤10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-surdité-narcolepsie	314404	≤10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-cécité-surdité	95433	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-retard psychomoteur	284271	≤10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse avec neuropathie et aréflexie vestibulaire bilatérale	504476	427
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-aréflexie-pieds creux-atrophie optique-surdité neurosensorielle	1171	29
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-dysplasie ectodermique	1174	≤10
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-hypogonadisme	1173	≤10
Syndrome d'ataxie du cordon postérieur-rétinite pigmentaire	88628	≤10
Syndrome d'ataxie mitochondriale récessive	94125	18
Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie	70595	30
Syndrome d'ataxie spastique autosomique récessive-atrophie optique-dysarthrie	254343	≤10
Syndrome d'ataxie spastique-épilepsie myoclonique-neuropathie précoce	313772	≤10
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dysmorphie	1185	≤10
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	2572	≤10
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 1	94124	16
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 2	64753	47
Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 1	1168	41
Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 4	459033	≤10
Syndrome d'ataxie-apraxie-déficience intellectuelle lié à l'X	85338	≤10
Syndrome d'ataxie-déficience intellectuelle-apraxie oculomotrice-kystes cérébelleux	370022	≤10
Syndrome d'ataxie-dégénérescence tapéto-rétinienne	1178	≤10
Syndrome d'ataxie-hypogonadisme-dystrophie choroïdienne	1180	≤10
Syndrome d'ataxie-myosis congénital	1182	≤10
Syndrome d'ataxie-pancytopénie	2585	≤10
Syndrome d'ataxie-surdité-atrophie optique-létalité	1187	≤10
Syndrome d'ataxie-surdité-déficience intellectuelle	1188	≤10
Syndrome d'athérosclérose-surdité-épilepsie-diabète-néphropathie	1192	≤10
Syndrome d'atrésie du canal auditif externe-pied en piolet-hypertélorisme	3023	≤10
Syndrome d'atrésie pulmonaire-communication interventriculaire	1207	481
Syndrome d'atrésie pulmonaire-septum ventriculaire intact	1208	291
Syndrome d'atrophie cérébrale diffuse précoce-microcéphalie-faiblesse musculaire-atrophie optique	496641	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome d'atrophie cérébrale et cérébelleuse diffuse-épilepsie réfractaire-microcéphalie progressive	404437	≤10
Syndrome d'atrophie musculaire-ataxie-rétinite pigmentaire-diabète	2579	≤10
Syndrome d'atrophie olivopontocérébelleuse-surdité	2732	≤10
Syndrome d'atrophie optique-ataxie-neuropathie périphérique-retard global de développement	543470	≤10
Syndrome d'atrophie optique-cataracte autosomique dominante	67036	≤10
Syndrome d'atrophie optique-déficiência intellectuelle	401777	36
Syndrome d'atrophie spinale-ophtalmoplégie-syndrome pyramidal	1217	≤10
Syndrome d'autisme-épilepsie par défaut en kinase déshydrogénase des cétoacides à chaînes ramifiées	308410	≤10
Syndrome d'Axenfeld-Rieger	782	138
Syndrome de Bainbridge-Ropers	352577	31
Syndrome de Balint	363746	≤10
Syndrome de Baller-Gerold	1225	71
Syndrome de Bamforth-Lazarus	1226	≤10
Syndrome de Bangstad	1227	≤10
Syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba	109	38
Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial	2995	50
Syndrome de Barber-Say	1231	≤10
Syndrome de Bardet-Biedl	110	594
Syndrome de Barth	111	47
Syndrome de Bartsocas-Papas	1234	≤10
Syndrome de Bartter	112	309
Syndrome de Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	464738	≤10
Syndrome de Bazex-Dupré-Christol	113	12
Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à un défaut d'empreinte de la région 11p15	116	1252
Syndrome de Beemer-Ertbruggen	1237	≤10
Syndrome de Bernard-Soulier	274	102
Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	122	446
Syndrome de Björnstad	123	≤10
Syndrome de Blau	90340	67
Syndrome de blépharophimosis-déficiência intellectuelle type MKB	293707	≤10
Syndrome de blépharophimosis-déficiência intellectuelle type Ohdo	2728	37
Syndrome de blépharophimosis-déficiência intellectuelle type SBBYS	3047	17
Syndrome de blépharophimosis-déficiência intellectuelle*	293642	≤10
Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus	126	205

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus plus	572333	≤10
Syndrome de blépharophimosis-ptosis-ésotropie-syndactylie-petite taille	2057	≤10
Syndrome de blépharoptosis-myopie-ectopie du cristallin	1259	≤10
Syndrome de Bloom	125	17
Syndrome de Bohring-Opitz	97297	22
Syndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann	127	28
Syndrome de Bosley-Salih-Alorainy	69737	≤10
Syndrome de Bowen-Conradi	1270	≤10
Syndrome de brachydactylie préaxiale de Temtamy	363417	≤10
Syndrome de brachydactylie préaxiale-hallux varus	1278	≤10
Syndrome de brachydactylie-dysplasie des coudes et des poignets	1275	≤10
Syndrome de brachydactylie-hypertension artérielle	1276	18
Syndrome de brachydactylie-mésomélie-déficiência intellectuelle-malformations cardiaques	1277	≤10
Syndrome de brachydactylie-nystagmus-ataxie cérébelleuse	1246	≤10
Syndrome de brachydactylie-petite taille-rétinite pigmentaire	166035	≤10
Syndrome de brachymorphie-onychodysplasie-dysphalangie	1292	≤10
Syndrome de brachyolmie-amélogenèse imparfaite	2899	≤10
Syndrome de brachytéléphalangie-dysmorphie-syndrome de Kallman	1295	≤10
Syndrome de Braddock	52047	≤10
Syndrome de Brooke-Spiegler	79493	84
Syndrome de Bruck	2771	23
Syndrome de Brugada	130	2505
Syndrome de Budd-Chiari	131	639
Syndrome de Burn-McKeown	1200	≤10
Syndrome de Buschke-Ollendorff	1306	45
Syndrome de calcification du système nerveux central-surdité-acidose tubulaire-anémie	3240	≤10
Syndrome de calcinose tumorale hyperphosphatémique familiale/Hyperostose hyperphosphatémique	53715	33
Syndrome de camptodactylie-arthropathie-coxa vara-péricardite	2848	13
Syndrome de camptodactylie-dysplasie osseuse	1321	≤10
Syndrome de camptodactylie-taurinurie	1325	≤10
Syndrome de cardiomyopathie auriculaire-bloc cardiaque	1344	40
Syndrome de cardiomyopathie dilatée-ataxie	66634	19
Syndrome de cardiomyopathie-cataracte-anomalies spondylo-pelviennes	1345	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de cardiomyopathie-hypotonie-acidose lactique	91130	≤10
Syndrome de cardiopathie congénitale-face ronde-petite taille	1355	≤10
Syndrome de cardiopathie congénitale-membres courts	1354	≤10
Syndrome de cardiopathie-blépharophimosis-anomalie du radius-anomalie anale	1352	≤10
Syndrome de Carey-Fineman-Ziter	1358	15
Syndrome de Carney-Stratakis	97286	≤10
Syndrome de Caroli	480520	16
Syndrome de Carpenter	65759	≤10
Syndrome de Carvajal	65282	≤10
Syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-myopathie mitochondriale	1369	≤10
Syndrome de cataracte congénitale-dysmorphie faciale-neuropathie	48431	19
Syndrome de cataracte congenitale-microcornée-opacité cornéenne	289499	≤10
Syndrome de cataracte-cardiopathie congénitale-défaut de fermeture du tube neural	314993	≤10
Syndrome de cataracte-déficience intellectuelle-hypogonadisme	1387	≤10
Syndrome de cataracte-glaucome	162	50
Syndrome de cataracte-insuffisance somatotrope-neuropathie sensorielle-surdité neurosensorielle-dysplasie squelettique	436174	≤10
Syndrome de cataracte-microcornée	1377	26
Syndrome de cataracte-néphropathie-encéphalopathie	1380	≤10
Syndrome de Catel-Manzke	1388	≤10
Syndrome de cécité corticale-déficience intellectuelle-polydactylie	1389	≤10
Syndrome de cécité nocturne-anomalies squelettiques-dysmorphie faciale	1390	≤10
Syndrome de Cenani-Lenz	3258	≤10
Syndrome de céphalopolysyndactylie de Greig	380	209
Syndrome de Char	46627	19
Syndrome de Chédiak-Higashi	167	23
Syndrome de chevauchement d'hépatite auto-immune avec cirrhose biliaire primitive/cholangite sclérosante primitive	562639	59
Syndrome de cholestase-lymphoedème	1414	≤10
Syndrome de cholestase-rétinopathie pigmentaire-fente palatine	1415	≤10
Syndrome de chondrodysplasie-anomalie du développement sexuel	1422	≤10
Syndrome de chorée bénigne avec atteinte striatale	494541	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de choriorétinopathie-microcéphalie autosomique récessive	2518	≤10
Syndrome de Christianson	85278	28
Syndrome de chromosome 9 en anneau	96173	≤10
Syndrome de Chudley-McCullough	314597	≤10
Syndrome de Clark-Baraitser	600731	≤10
Syndrome de coalition tarso-carpienne	1412	≤10
Syndrome de Coats-plus	313838	14
Syndrome de Coffin-Lowry	192	135
Syndrome de Coffin-Siris	1465	310
Syndrome de Cogan	1467	80
Syndrome de Cohen	193	90
Syndrome de Cole-Carpenter	2050	≤10
Syndrome de colobome maculaire-brachydactylie type B	1471	≤10
Syndrome de colobome maculaire-fente palatine-hallux valgus	91494	≤10
Syndrome de colobome-fente labiopalatine-déficience intellectuelle	1473	≤10
Syndrome de communication interauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire	1479	≤10
Syndrome de compression du tronc coeliaque	293208	≤10
Syndrome de contracture progressive de l'enfance-faiblesse musculaire des ceintures-dystrophie musculaire	466921	≤10
Syndrome de contractures congénitales des membres et de la face-hypotonie-retard de développement	562528	≤10
Syndrome de contractures-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine	1484	≤10
Syndrome de convulsions infantiles-choréathétose	31709	11
Syndrome de convulsions-scoliose-macrocéphalie	466926	≤10
Syndrome de Cooks	1487	≤10
Syndrome de Cornelia de Lange	199	377
Syndrome de Costello	3071	80
Syndrome de Cowden	201	447
Syndrome de Crane-Heise	1512	≤10
Syndrome de cranosynostose-anomalies anales-porokératose	85199	≤10
Syndrome de cranosynostose-aplasie du péroné	1533	≤10
Syndrome de cranosynostose-calcifications intracrâniennes	52054	≤10
Syndrome de cranosynostose-hydrocéphalie-malformation d'Arnold-Chiari type I-synostose radio-ulnaire	171839	≤10
Syndrome de cranosynostose-malformation de Dandy-Walker-hydrocéphalie	1538	≤10
Syndrome de Crigler-Najjar type 1	205	48

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de crises encéphalomyopathiques métaboliques récurrentes-rhabdomyolyse-arythmie cardiaque-déficience intellectuelle	480864	30
Syndrome de Crisponi	1545	24
Syndrome de croissance excessive avec translocation 2q37	498488	≤10
Syndrome de croissance excessive de Malan	420179	24
Syndrome de croissance excessive-macrocéphalie-dysmorphie faciale	137634	13
Syndrome de croissance excessive-mégalencéphalie-cyphoscoliose sévère	457359	≤10
Syndrome de croissance segmentaire progressive avec hyperplasie fibroadipeuse	314662	≤10
Syndrome de Crouzon-acanthosis nigricans	93262	22
Syndrome de cryptomicrotie-brachydactylie-anomalies des dermatoglyphes	1547	≤10
Syndrome de cryptorchidie-arachnodactylie-déficience intellectuelle	1548	≤10
Syndrome de Currarino	1552	239
Syndrome de Curry-Jones	1553	≤10
Syndrome de Cushing dépendant de l'ACTH*	99892	61
Syndrome de Cushing dû à une hyperplasie macronodulaire des surrénales	189427	561
Syndrome de Cushing indépendant de l'ACTH*	99893	113
Syndrome de Cushing par sécrétion ectopique d'ACTH	99889	116
Syndrome de Cushing*	553	627
Syndrome de cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostose	1555	≤10
Syndrome de Czeizel-Lozonci	2437	≤10
Syndrome de dacryocystite-ostéopocilie	1562	11
Syndrome de Dandy-Walker-polydactylie postaxiale	1566	≤10
Syndrome de De Barys associé à ALDH18A1	2962	12
Syndrome de déficience intellectuelle associé à DYRK1A dû à une microdélétion 21q22.13-q22.2	464306	32
Syndrome de déficience intellectuelle associé à TBCK	488632	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle autosomique dominante-anomalies craniofaciales-hypotonie-cardiopathie	457193	17
Syndrome de déficience intellectuelle hypoplasie cérébelleuse-dysplasie spondyloépiphyse	459070	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X associé à CLCN4	485350	26
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-acromégalie-hyperactivité	85327	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypogammaglobulinémie-détérioration neurologique progressive	85317	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypogonadisme-ichtyose-obésité-petite taille	3055	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypoplasie cérébelleuse	137831	23
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-anomalie du mouvement	457260	12
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-dysmorphie faciale-comportement agressif	85329	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-macrocéphalie-macroorchidie	85320	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des noyaux gris centraux-convulsions	1568	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-petite taille-surpoids	457240	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-psychose-macroorchidie	3077	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-rétinite pigmentaire	85332	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle récessive-dysfonctionnement moteur-contractions articulaires multiples	280384	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle sévère-épilepsie-anomalies anales-hypoplasie des phalanges	94066	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle sévère-microcéphalie postnatale progressive-stéréotypies manuelles sur la ligne médiane	397933	20
Syndrome de déficience intellectuelle sévère-trouble du langage-strabisme-visage grimaçant-doigts longs	363686	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-alacrimie-achalasia	289483	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie expressive-dysmorphie faciale	436151	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-apnée obstructive du sommeil-dysmorphie modérée associé à AHDC1	412069	31
Syndrome de déficience intellectuelle-arythmie cardiaque associé à GNB5	542306	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-autisme-apraxie de la parole-dysmorphie craniofaciale	529965	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-cardiopathie congénitale-petite taille-laxité ligamentaire	508498	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-calification du pavillon auriculaire-myopathie	3042	29
Syndrome de déficience intellectuelle-chondrodysplasie associé à QRICH1	580940	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-diplégie spastique progressive	404473	35
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie craniofaciale-cryptorchidie	329224	15
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale par haploinsuffisance de SETD5	404440	49

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-anomalies des mains	370010	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-reflux gastro-oesophagien associé à STAG1	502434	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie-hypogonadisme-diabète sucré	3044	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-démarche anormale-dysmorphie faciale	513456	16
Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-macrocéphalie-obésité	369950	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-faiblesse musculaire-petite taille-dysmorphie faciale	457365	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-hypotonie-troubles du comportement	457279	13
Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-non-compaction ventriculaire gauche	466791	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-mouvements hyperkinétiques-ataxie tronculaire	369847	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-myopathie-petite taille-défaut endocrinien	3068	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-obésité-malformations cérébrales-dysmorphie faciale	352530	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-petite taille-hypertélorisme	3074	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-retard de développement-contractures	3454	15
Syndrome de déficience intellectuelle-strabisme	363528	21
Syndrome de déficience intellectuelle-traits grossiers du visage-macrocéphalie-hypotrophie cérébelleuse	397709	≤10
Syndrome de déficience intellectuelle-trouble sévère du langage-dysmorphie modérée	391372	50
Syndrome de déficience intellectuelle-troubles du sommeil associé à ANK3	356996	≤10
Syndrome de déficiences motrice et intellectuelle sévères-surdité neurosensorielle-dystonie	369939	≤10
Syndrome de déficit cognitif-traits grossiers du visage-malformations cardiaques-obésité-atteinte pulmonaire-petite taille	444077	≤10
Syndrome de déficit constitutionnel de la réparation des mésappariements	252202	≤10
Syndrome de déficit en créatine*	79172	18
Syndrome de déficit en transporteur du glucose de type 1, forme classique	71277	208
Syndrome de déficit immunitaire neutrophile	183707	11
Syndrome de déficit immunitaire primaire par déficit en LAMTOR2	90023	≤10
Syndrome de déficit immunitaire-autoinflammation-anomalie des neutrophiles associé à CEBPE	566067	≤10
Syndrome de dégénérescence spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	3177	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de déhiscence du canal semi-circulaire	420402	≤10
Syndrome de Dejerine-Sottas	64748	16
Syndrome de délétion 1p36	1606	211
Syndrome de délétion 22q11.2	567	3052
Syndrome de délétion 4q25 proximale	502437	≤10
Syndrome de délétion 6q terminale	75857	32
Syndrome de délétion 8p11.2	251066	≤10
Syndrome de délétion de l'ADN mitochondrial associée à DNA2	352470	12
Syndrome de délétion Xp21	261476	≤10
Syndrome de délétions multiples de l'ADN mitochondrial de l'adulte par déficit en DGUOK	329314	≤10
Syndrome de dentinogenèse imparfaite-petite taille-surdité-déficience intellectuelle	71267	≤10
Syndrome de Denys-Drash	220	79
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique	1933	≤10
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique*	254803	≤10
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec anomalies craniofaciales variables	369897	≤10
Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes	238569	639
Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes-lymphopénie	529977	≤10
Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X	37042	55
Syndrome de dérivés müllériens-lymphangiectasies-polydactylie	1655	≤10
Syndrome de dermatite granulomateuse interstitielle-arthrite	79099	≤10
Syndrome de dermatite sévère-allergies multiples-cachexie métabolique	369992	≤10
Syndrome de Desbuquois	1425	12
Syndrome de destruction du cerveau foetal sporadique	1665	≤10
Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'adulte	70578	25
Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant	70587	34
Syndrome de diabète néonatal-hypothyroïdie congénitale-glaucome congénital-fibrose hépatique-polykystose rénale	79118	≤10
Syndrome de diabète sucré juvénile-neurodégénérescence centrale et périphérique	445062	≤10
Syndrome de diarrhée chronique-atrophie villositaire	1670	≤10
Syndrome de dimélie fibulaire-diplopie	1757	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de dissection artérielle-lentiginose	1682	166
Syndrome de Donnai-Barrow	2143	11
Syndrome de douleur extrême paroxystique	46348	41
Syndrome de Dravet	33069	827
Syndrome de Duane	233	139
Syndrome de Dubin-Johnson	234	30
Syndrome de Dubowitz	235	12
Syndrome de duplication 14q32	488280	≤10
Syndrome de duplication 22q11.2	1727	311
Syndrome de duplication 8p23.1	251076	22
Syndrome de duplication de gènes contigus PMP22-RAI1	477817	≤10
Syndrome de duplication inversée du chromosome 15	3306	99
Syndrome de duplication Xp22.13p22.2	284180	15
Syndrome de duplication Xq12-q13.3	314389	≤10
Syndrome de duplication Xq27.3q28	261483	15
Syndrome de duplication Xq28 proximale	1762	39
Syndrome de duplication/délétion inversée 8p	96092	12
Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	239	18
Syndrome de dyschondrostéose-néphropathie	1765	≤10
Syndrome de dysfonctionnement du sphincter urétral de Fowler	2795	≤10
Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 1	401869	≤10
Syndrome de dysgénésie gonadique-anomalies multiples	1770	25
Syndrome de dyskératose intraépithéliale cornéenne-kératodermie palmoplantaire-dyskératose laryngée	352662	≤10
Syndrome de dyskinésie ciliaire primitive-rétinite pigmentaire	247522	≤10
Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement	453499	23
Syndrome de dysmorphie craniofaciale-hyperélasticité de la peau-lésions de la substance blanche	477831	≤10
Syndrome de dysmorphie faciale-anorexie-cachexie-anomalies oculaires et cutanées	1969	≤10
Syndrome de dysmorphie faciale-déficit immunitaire-livedo-petite taille	352712	≤10
Syndrome de dysmorphie faciale-luxation du cristallin-anomalies du segment antérieur-bulles filtrantes spontanées	412022	≤10
Syndrome de dysmorphie faciale-petite taille-atrésie des choanes-déficiência intellectuelle lié à l'X limité à la femme	480880	≤10
Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement dû à une mutation ponctuelle de WAC	466943	17

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de dysmorphie faciale-scrotum en châte-hyperlaxité ligamentaire	1778	≤10
Syndrome de dysmorphie rénale pelvi-calicielle-surdité	2838	≤10
Syndrome de dysmorphie-fente palatine-excès de peau	1779	≤10
Syndrome de dysmorphie-pectus carinatum-laxité ligamentaire	2104	≤10
Syndrome de dysmorphie-petite taille-surdité-anomalie du développement sexuel	2282	≤10
Syndrome de dysmorphie-surdité de transmission-malformation cardiaque	289553	≤10
Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-macrolépharon-macrostomie	357158	≤10
Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie	79113	61
Syndrome de dysostose spondylo-costale-atrésie anale-malformation génito-urinaire	94095	≤10
Syndrome de dysostose spondylo-costale-hypospadias-déficiência intellectuelle	329252	≤10
Syndrome de dysplasie craniofaciale-petite taille-anomalies ectodermiques-déficiência intellectuelle	459061	≤10
Syndrome de dysplasie cranio-fronto-nasale-anomalie de Poland	1521	≤10
Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-déficit immunitaire-ostéopétrose-lymphoedème	69088	≤10
Syndrome de dysplasie ectodermique-dents de naissance, type Turpenny	69083	≤10
Syndrome de dysplasie ectodermique-fragilité cutanée	158668	≤10
Syndrome de dysplasie ectodermique-hypohidrose-hypothyroïdie-dyskinésie ciliaire	1882	32
Syndrome de dysplasie ectodermique-surdité neurosensorielle	1883	≤10
Syndrome de dysplasie ectodermique-syndactylie	247820	≤10
Syndrome de dysplasie métaphysaire-dysmorphie-brachydactylie	2504	≤10
Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-déficit immunitaire combiné sévère	935	≤10
Syndrome de dysplasie osseuse Larsen-like-nanisme	2370	≤10
Syndrome de dysplasie osseuse terminale-déficits de pigmentation	88630	≤10
Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie des cônes et des bâtonnets	85167	≤10
Syndrome de dysplasie spondylo-périphérique-cubitus court	1856	≤10
Syndrome de dysplasie squelettique-déficit immunitaire à cellules T-retard de développement	508533	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de dysplasie squelettique-épilepsie-petite taille	1858	≤10
Syndrome de dysplasie thoracique-hydrocéphalie	1861	≤10
Syndrome de dysraphie-fente labiopalatine-anomalie des membres	2476	≤10
Syndrome de dystonie-aphonie	412217	≤10
Syndrome de dystrophie cornéenne-surdité de perception	1490	≤10
Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-atteinte respiratoire précoce-anomalies cutanées-hyperlaxité articulaire	486815	≤10
Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-cataracte infantile-hypogonadisme	1875	≤10
Syndrome de face plate-microstomie-anomalie de l'oreille	1968	≤10
Syndrome de Fanconi acquis associé à la chaîne légère des Ig monoclonales	91136	21
Syndrome de Fanconi atypique-hyperinsulinisme néonatal	544628	≤10
Syndrome de Fanconi primitif rénotubulaire	3337	60
Syndrome de Fanconi-Bickel	2088	24
Syndrome de Feingold	1305	99
Syndrome de Felty	47612	≤10
Syndrome de fente labiale-rétinopathie	1995	≤10
Syndrome de fente labiopalatine-dysplasie ectodermique	3253	≤10
Syndrome de fente labiopalatine-malrotation-cardiopathie	2001	≤10
Syndrome de fente labiopalatine-surdité-lipome sacré	2003	11
Syndrome de fente narinaire-colobome-télécanthus	2007	≤10
Syndrome de fente palatine-anomalies carpo-tarsales-oligodontie	2010	≤10
Syndrome de fente palatine-grandes oreilles-petite taille	2013	≤10
Syndrome de fente palatine-synéchies latérales	2016	≤10
Syndrome de fibromatose gingivale-dysmorphie faciale	2025	≤10
Syndrome de fibromatose gingivale-hypertrichose	2026	≤10
Syndrome de fibromatose gingivale-surdité	2027	≤10
Syndrome de fibrose hépatique-kystes rénaux-déficience intellectuelle	2031	≤10
Syndrome de fibrose pulmonaire-hyperplasie hépatique-hypoplasie de la moelle osseuse	210136	24
Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmuno-globulinémie D	343	118
Syndrome de fièvre périodique héréditaire lié à NLRP12	247868	≤10
Syndrome de Filippi	3255	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de Floating-Harbor	2044	70
Syndrome de Foix-Alajouanine	79093	≤10
Syndrome de Foix-Chavany-Marie	2048	≤10
Syndrome de Fountain	3219	≤10
Syndrome de fragilité cutanée-cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire	293165	≤10
Syndrome de Fraser	2052	23
Syndrome de Frasier	347	24
Syndrome de Freeman-Sheldon	2053	44
Syndrome de Fried	85335	≤10
Syndrome de Frys	2059	15
Syndrome de fuite capillaire systémique	188	28
Syndrome de Furhmann	2854	≤10
Syndrome de Gabriele-de Vries	506358	12
Syndrome de Galloway-Mowat	2065	39
Syndrome de Gemignani	2074	≤10
Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	356	≤10
Syndrome de Gitelman	358	657
Syndrome de glaucome-apnée du sommeil	2085	≤10
Syndrome de goitre multinodulaire-rein kystique-polydactylie	2091	14
Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon	66629	≤10
Syndrome de Goldmann-Favre	53540	45
Syndrome de Gómez-López-Hernández	1532	≤10
Syndrome de Good	169105	54
Syndrome de Gordon	376	16
Syndrome de Gorlin	377	424
Syndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss	2095	≤10
Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif	289390	7574
Syndrome de Graham Little-Piccardi-Lassueur	505	≤10
Syndrome de grande taille-déficience intellectuelle-anomalies rénales	500095	≤10
Syndrome de Grange	79094	≤10
Syndrome de Griscelli type 2	381	21
Syndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef	2101	≤10
Syndrome de Guillain-Barré*	2103	1590
Syndrome de Guttmacher	2957	≤10
Syndrome de Haddad	99803	21
Syndrome de Hajdu-Cheney	955	49
Syndrome de Hallermann-Streiff	2108	25
Syndrome de Hallermann-Streiff-like	2109	≤10
Syndrome de Harlequin	199282	≤10
Syndrome de Harrod	2115	≤10
Syndrome de Hartsfield	2117	≤10
Syndrome de Hennekam	2136	26

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de Hermansky-Pudlak avec fibrose pulmonaire	79430	73
Syndrome de hernie diaphragmatique-anomalies des membres	2141	≤10
Syndrome de Hinman	84085	142
Syndrome de Holmes-Adie	454718	≤10
Syndrome de Holt-Oram	392	262
Syndrome de Holzgreve	2167	≤10
Syndrome de Horner congénital	91413	32
Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	3322	≤10
Syndrome de Huriez	384	≤10
Syndrome de Jackson-Weiss	1540	≤10
Syndrome de Jacobsen	2308	72
Syndrome de Jalili	1873	≤10
Syndrome de Jeavons	139431	130
Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen	90647	26
Syndrome de Jeune	474	92
Syndrome de Johanson-Blizzard	2315	≤10
Syndrome de Joubert	475	419
Syndrome de Joubert avec anomalie oculaire	220493	18
Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique	1454	≤10
Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale	2318	12
Syndrome de Joubert avec atteinte rénale	220497	12
Syndrome de Joubert avec dystrophie thoracique asphyxiante de Jeune	397715	≤10
Syndrome de Kagami-Ogata	254519	≤10
Syndrome de Kallmann-cardiopathie	2326	14
Syndrome de Kasabach-Merritt	2330	27
Syndrome de Kearns-Sayre	480	187
Syndrome de Kenny-Caffey	2333	13
Syndrome de kératodermie palmoplantaire diffuse-acrocyanose	86918	≤10
Syndrome de kératodermie palmoplantaire-neuropathie sensitivomotrice héréditaire	538574	≤10
Syndrome de kératodermie palmoplantaire-spasticité	2201	≤10
Syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité	2202	16
Syndrome de kératose linéaire-ichtyose congénitale-kératodermie sclérosante	281201	≤10
Syndrome de Keutel	85202	≤10
Syndrome de King-Denborough	99741	≤10
Syndrome de Kleeftstra	261494	152
Syndrome de Kleine-Levin	33543	284
Syndrome de Klippel-Feil isolé	2345	146
Syndrome de Klippel-Trénaunay	2346	343
Syndrome de Klippel-Trénaunay inverse	329324	11
Syndrome de Knobloch	1571	24

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de Koolen-De Vries	96169	88
Syndrome de Kostmann	99749	≤10
Syndrome de Kufor-Rakeb	306674	≤10
Syndrome de Kuskokwim	1149	≤10
Syndrome de la colonne raide	97244	45
Syndrome de la corne occipitale	198	13
Syndrome de la cornée fragile	90354	≤10
Syndrome de la lipomatose multiple-hémihyperplasie	276280	≤10
Syndrome de la maladie cardiaque polyvalvulaire	228410	≤10
Syndrome de la moelle attachée primaire	268861	210
Syndrome de la peau parcheminée	2833	≤10
Syndrome de la pince mésentérique	71273	13
Syndrome de la tête tombante idiopathique	447881	13
Syndrome de Lambert	1296	≤10
Syndrome de Lamb-Shaffer	530983	42
Syndrome de Landau-Kleffner	98818	47
Syndrome de Laron	633	41
Syndrome de Laron avec déficit immunitaire	220465	≤10
Syndrome de Larsen	503	74
Syndrome de Larsen-like de type B3GAT3	284139	≤10
Syndrome de Laubry-Pezzi	99094	127
Syndrome de Laurence-Moon	2377	≤10
Syndrome de Laurin-Sandrow	2378	≤10
Syndrome de Legius	137605	96
Syndrome de Leigh associé à une mutation de l'ADN mitochondrial	255210	19
Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie	70474	≤10
Syndrome de Leigh avec leucodystrophie	255241	16
Syndrome de Leigh*	506	127
Syndrome de Lemierre	137839	≤10
Syndrome de Lennox-Gastaut	2382	939
Syndrome de Lesch-Nyhan	510	61
Syndrome de leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière-élévation des lactates	137898	≤10
Syndrome de leucoencéphalopathie-anomalies du thalamus et du tronc cérébral-hyperlactatémie	314051	≤10
Syndrome de leucoencéphalopathie-kératose palmoplantaire	2386	≤10
Syndrome de leuconychie totale-lésions de type acanthosis nigricans-cheveux anormaux	210133	≤10
Syndrome de Liddle	526	32
Syndrome de Li-Fraumeni	524	50
Syndrome de lipodystrophie-déficience intellectuelle-surdité	50811	≤10
Syndrome de lipomes naso-palpébraux-colobome	2399	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de lissencéphalie à prédominance postérieure-pont et moelle allongée larges et plats-défauts de croisement de la ligne médiane	572013	≤10
Syndrome de lissencéphalie type 3-dysplasie métacarpienne	86822	≤10
Syndrome de lobe de l'oreille épais-surdité de conduction	2405	≤10
Syndrome de Loews-Dietz	60030	510
Syndrome de Lowe-Kohn-Cohen	2408	≤10
Syndrome de Lown-Ganong-Levine	844	≤10
Syndrome de Lowry-MacLean	2409	≤10
Syndrome de Lowry-Wood	1824	≤10
Syndrome de Lujan-Fryns	776	71
Syndrome de l'ulcère solitaire du rectum	209964	≤10
Syndrome de Luscan-Lumish	597738	≤10
Syndrome de luxation de la hanche-dysmorphie	2412	15
Syndrome de l'X fragile	908	1991
Syndrome de lymphoendothéliomatose multifocale-thrombocytopenie	464321	≤10
Syndrome de lymphoedème-distichiasis	33001	53
Syndrome de Lynch	144	230
Syndrome de macrocéphalie-déficiência intellectuelle-autisme	210548	30
Syndrome de macrocéphalie-déficiência intellectuelle-trouble neurologique du développement-petit thorax	457485	22
Syndrome de macrocéphalie-paraplégie spastique-dysmorphie	2429	13
Syndrome de macrocéphalie-petite taille-paraplégie	2427	≤10
Syndrome de macrocéphalie-retard de développement	397612	41
Syndrome de macrosomie-microphthalmie-fente palatine	2432	≤10
Syndrome de macrostomie-anomalies préauriculaires-ophtalmoplégie externe	83619	≤10
Syndrome de macrothrombocytopenie-lymphoedème-retard de développement-dysmorphie faciale-camptodactylie	487796	≤10
Syndrome de Maffucci	163634	16
Syndrome de mains et pieds fendus-surdité	71271	≤10
Syndrome de Majeed	77297	≤10
Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-surdité-déficiência intellectuelle	90103	≤10
Syndrome de maladie de Hirschsprung-hypoplasie des ongles-dysmorphie	2153	≤10
Syndrome de malformation de Klippel-Feil-myopathie-dysmorphie faciale	447974	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de malformations cérébrales-anomalies musculosquelettiques-dysmorphie faciale-déficiência intellectuelle	500150	18
Syndrome de malformations cérébrales-cardiopathie congénitale-polydactylie postaxiale	75389	≤10
Syndrome de Marcus-Gunn	91412	36
Syndrome de Marden-Walker	2461	≤10
Syndrome de Marfan	558	7268
Syndrome de Marfan néonatal	284979	26
Syndrome de Marinesco-Sjögren	559	19
Syndrome de Marshall	560	47
Syndrome de Marshall-Smith	561	14
Syndrome de Matthew-Wood	2470	≤10
Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 2	3109	673
Syndrome de Mazabraud	57782	16
Syndrome de McCune-Albright	562	448
Syndrome de McDonough	2471	≤10
Syndrome de McKusick-Kaufman	2473	≤10
Syndrome de McLeod	59306	12
Syndrome de Meacham	3097	≤10
Syndrome de mèches blanches-anomalies multiples	2475	≤10
Syndrome de Meckel	564	13
Syndrome de mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie postaxiale-hydrocéphalie	83473	22
Syndrome de mégalocornée-déficiência intellectuelle	2479	≤10
Syndrome de MEHMO	85282	≤10
Syndrome de Meige	93964	143
Syndrome de Meigs	314451	≤10
Syndrome de Melkersson-Rosenthal	2483	20
Syndrome de Melnick-Needles	2484	18
Syndrome de méningocèle latérale	2789	≤10
Syndrome de Menke-Hennekam	592574	≤10
Syndrome de mésomélie-synostoses	2496	≤10
Syndrome de microbrachycéphalie sévère-déficiência intellectuelle-paralysie cérébrale athésisque	1236	≤10
Syndrome de microbrachycéphalie-ptosis-fente labiale	2511	13
Syndrome de microcéphalie congénitale-encéphalopathie sévère-atrophie cérébrale progressive	391376	≤10
Syndrome de microcéphalie postnatale-hypotonie infantile-diplégie spastique-dysarthrie-déficiência intellectuelle	477673	≤10
Syndrome de microcéphalie primaire-déficiência intellectuelle modérée-diabète juvénile	391408	≤10
Syndrome de microcéphalie-albinisme-anomalies digitales	2513	≤10
Syndrome de microcéphalie-brachydactylie-déficiência intellectuelle	3433	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de microcéphalie-cardiomyopathie	2515	≤10
Syndrome de microcéphalie-cardiopathie-malsegmentation pulmonaire	2516	≤10
Syndrome de microcéphalie-corps calleux fin-déficience intellectuelle	397951	≤10
Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle sévère-anomalies congénitales multiples associé à SETD2	597743	≤10
Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-surdité neurosensorielle-épilepsie-tonus musculaire anormal	457351	≤10
Syndrome de microcéphalie-épilepsie-déficience intellectuelle-cardiopathie	2519	≤10
Syndrome de microcéphalie-fente palatine-pigmentation rétinienne anormale	2521	≤10
Syndrome de microcéphalie-fusions des vertèbres cervicales	2522	≤10
Syndrome de microcéphalie-hypoplasie cérébrale-spasticité	2523	≤10
Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux et vermis cérébelleux-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	500159	≤10
Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	457284	≤10
Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie	2526	28
Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire	294016	≤10
Syndrome de microcéphalie-neuropathie sensitivo-motrice axonale complexe	423894	≤10
Syndrome de microcéphalie-petite taille-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	423306	≤10
Syndrome de microcéphalie-polymicrogyrie-agénésie du corps calleux	171703	≤10
Syndrome de microcéphalie-surdité-déficience intellectuelle	2533	15
Syndrome de microdélétion 10q22.3q23.3	276413	11
Syndrome de microdélétion 11q22.2q22.3	444002	≤10
Syndrome de microdélétion 12q14	94063	≤10
Syndrome de microdélétion 12q15q21.1	289513	≤10
Syndrome de microdélétion 13q12.3	412035	≤10
Syndrome de microdélétion 14q11.2	261120	≤10
Syndrome de microdélétion 14q22q23	264200	≤10
Syndrome de microdélétion 14q24.1q24.3	401935	≤10
Syndrome de microdélétion 15q11.2	261183	142
Syndrome de microdélétion 15q13.3	199318	93
Syndrome de microdélétion 15q14	261190	≤10
Syndrome de microdélétion 15q24	500163	34
Syndrome de microdélétion 16p11.2 distale	261222	127
Syndrome de microdélétion 16p11.2 proximale	261197	157

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de microdélétion 16p11.2p12.2	261211	42
Syndrome de microdélétion 16p13.11	261236	40
Syndrome de microdélétion 16p13.2	500055	≤10
Syndrome de microdélétion 16q24.1	352629	≤10
Syndrome de microdélétion 16q24.3	261250	≤10
Syndrome de microdélétion 17p13.1 distale	319171	≤10
Syndrome de microdélétion 17p13.3 distale	261257	13
Syndrome de microdélétion 17q12	261265	49
Syndrome de microdélétion 17q23.1q23.2	261279	≤10
Syndrome de microdélétion 17q24.2	529962	≤10
Syndrome de microdélétion 19p13.12	254346	≤10
Syndrome de microdélétion 19p13.13	357001	≤10
Syndrome de microdélétion 19q13.11	217346	≤10
Syndrome de microdélétion 1p21.3	293948	≤10
Syndrome de microdélétion 1p31p32	401986	≤10
Syndrome de microdélétion 1p35.2	456298	≤10
Syndrome de microdélétion 1q21.1	250989	95
Syndrome de microdélétion 1q41q42	250999	≤10
Syndrome de microdélétion 1q44	238769	16
Syndrome de microdélétion 20p13	313781	≤10
Syndrome de microdélétion 20q11.2	444051	≤10
Syndrome de microdélétion 20q13.2q13.3 paternelle	261304	≤10
Syndrome de microdélétion 20q13.33	261311	≤10
Syndrome de microdélétion 21q22.11q22.12	261323	21
Syndrome de microdélétion 22q11.2 distale	261330	83
Syndrome de microdélétion 2p13.2	363680	≤10
Syndrome de microdélétion 2p15p16.1	261349	≤10
Syndrome de microdélétion 2p21	163693	≤10
Syndrome de microdélétion 2q23.1	228402	13
Syndrome de microdélétion 2q24	1617	22
Syndrome de microdélétion 2q31.1	251014	≤10
Syndrome de microdélétion 2q32q33	251019	≤10
Syndrome de microdélétion 2q37	1001	117
Syndrome de microdélétion 3p25.3	435638	≤10
Syndrome de microdélétion 3q13	1621	≤10
Syndrome de microdélétion 3q26q27	356947	≤10
Syndrome de microdélétion 3q27.3	397695	≤10
Syndrome de microdélétion 3q29	65286	40
Syndrome de microdélétion 4q21	238750	12
Syndrome de microdélétion 5q14.3	228384	≤10
Syndrome de microdélétion 6p22	251046	≤10
Syndrome de microdélétion 6q16	171829	16
Syndrome de microdélétion 6q25	251056	13
Syndrome de microdélétion 7q11.23 distale	254351	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de microdélétion 7q31	251061	11
Syndrome de microdélétion 8p23.1	251071	53
Syndrome de microdélétion 8q21.11	284160	≤10
Syndrome de microdélétion 8q24.3	508488	16
Syndrome de microdélétion 9q31.1q31.3	401923	≤10
Syndrome de microdélétion 9p13	324313	≤10
Syndrome de microdélétion 9q21.13	531151	≤10
Syndrome de microdélétion 9q33.3q34.11	495818	≤10
Syndrome de microdélétion Xp22.3	1643	30
Syndrome de microdélétion Xq21	1435	≤10
Syndrome de microduplication 10q22.3q23.3	276422	≤10
Syndrome de microduplication 14q11.2	261229	≤10
Syndrome de microduplication 15q11q13	238446	89
Syndrome de microduplication 16p11.2 proximale	370079	92
Syndrome de microduplication 16p11.2p12.2	261204	35
Syndrome de microduplication 16p13.11	261243	46
Syndrome de microduplication 16p13.3	96078	13
Syndrome de microduplication 17p11.2	1713	93
Syndrome de microduplication 17p13.3	217385	27
Syndrome de microduplication 17q11.2	139474	14
Syndrome de microduplication 17q12	261272	59
Syndrome de microduplication 17q21.31	217340	≤10
Syndrome de microduplication 19p13.3	447980	≤10
Syndrome de microduplication 1q21.1	250994	53
Syndrome de microduplication 20q11.2	363659	≤10
Syndrome de microduplication 22q11.2 distale	261337	12
Syndrome de microduplication 2q23.1	313947	≤10
Syndrome de microduplication 3q26	96095	19
Syndrome de microduplication 3q29	251038	15
Syndrome de microduplication 4p16.3	96072	≤10
Syndrome de microduplication 5p13	329802	≤10
Syndrome de microduplication 5q35	228415	≤10
Syndrome de microduplication 7p22.1	314034	≤10
Syndrome de microduplication 7q11.23	96121	77
Syndrome de microduplication 7q11.23 distale	261102	≤10
Syndrome de microduplication 8q12	228399	≤10
Syndrome de microduplication Xp11.22p11.23	217377	17
Syndrome de microduplication Xq25	521258	≤10
Syndrome de microduplication Xq28 distale	293939	12
Syndrome de micrognathie-infections récurrentes-troubles du comportement-déficience intellectuelle modérée	476126	≤10
Syndrome de microlissencéphalie-micromélie	50810	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de microphthalmie colobomateuse-micro-céphalie-déficience intellectuelle-petite taille liée à l'X	431140	≤10
Syndrome de microphthalmie-atrophie cérébrale	77299	≤10
Syndrome de microphthalmie-rétinite pigmentaire-fo-véoschisis-drusen de la papille optique	251279	≤10
Syndrome de microsphérophakie-dysplasie métagénésique	2551	≤10
Syndrome de microtie bilatérale-surdité-fente palatine	140963	≤10
Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille	2554	25
Syndrome de Miller Fisher	98919	175
Syndrome de Miller-Dieker	531	99
Syndrome de Mills	94091	≤10
Syndrome de Moebius	570	252
Syndrome de Moebius-neuropathie axonale-hypogonadisme hypogonadotrope	2560	≤10
Syndrome de Mohr-Tranebjaerg	52368	≤10
Syndrome de monosomie 7 familiale	495930	≤10
Syndrome de Morgagni-Stewart-Morel	77296	≤10
Syndrome de mort subite du nourrisson-dysgénésie des testicules	168593	≤10
Syndrome de Morvan	83467	≤10
Syndrome de Mounier-Kühn	3347	14
Syndrome de Mowat-Wilson	2152	142
Syndrome de Moynahan	2574	≤10
Syndrome de Muckle-Wells	575	90
Syndrome de Muenke	53271	119
Syndrome de Muir-Torre	587	122
Syndrome de Myhre	2588	50
Syndrome de myoclonie-ataxie cérébelleuse-surdité	2589	≤10
Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale	163696	≤10
Syndrome de myopathie à début précoce-aréflexie-détresse respiratoire-dysphagie	439212	≤10
Syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale	52430	28
Syndrome de myopathie centronucléaire liée à l'X-anomalies génitales	456328	≤10
Syndrome de myopathie mitochondriale-acidose lactique-surdité	2597	39
Syndrome de myopathie mitochondriale-ataxie cérébelleuse-rétinopathie pigmentaire	502423	≤10
Syndrome de myopathie-diabète sucré	2596	≤10
Syndrome de myopie forte-surdité neurosensorielle	363396	≤10
Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	69087	≤10
Syndrome de Nager	245	39

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de Nance-Horan	627	33
Syndrome de nanisme microcéphalique primordial-résistance à l'insuline	436182	≤10
Syndrome de nanisme ostéochondrodysplasique-surdité-rétinopathie pigmentaire	2653	≤10
Syndrome de Nelson	199244	16
Syndrome de néphronoptise familiale de l'adulte-quadruparésie spastique	2666	≤10
Syndrome de néphropathie-surdité-hyperparathyroïdie	2668	≤10
Syndrome de néphrose-surdité-anomalies des voies urinaires et des doigts	2669	≤10
Syndrome de Netherton	634	114
Syndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz	2672	≤10
Syndrome de neuropathie auditive-atrophie optique	542585	16
Syndrome de neuropathie hypomyélinisante-arthrogrypose	2680	≤10
Syndrome de neuropathie périphérique-dysautonomie	2400	61
Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung	163746	11
Syndrome de neuropathie sensitivo-motrice axonale-atrophie optique-neurodégénérescence à début infantile	457205	≤10
Syndrome de neuropathie sensorielle-surdité-démence	456318	≤10
Syndrome de neutropénie congénitale-myélobiose-néphromégalie	369852	≤10
Syndrome de neutropénie-monocytopénie-surdité	2690	≤10
Syndrome de Nicolaidis-Baraitser	3051	53
Syndrome de Nijmegen	647	≤10
Syndrome de nodosités calleuses-leuconychie-surdité-hyperkératose palmoplantaire	2698	≤10
Syndrome de Noonan	648	2465
Syndrome de Noonan avec lentigines multiples	500	170
Syndrome de pachygyrie-déficiência intellectuelle-épilepsie	2798	58
Syndrome de Pai	1993	22
Syndrome de Pallister-Hall	672	63
Syndrome de pancyclopénie progressive congénitale-déficit immunitaire en cellules B-dysplasie squelettique	508542	≤10
Syndrome de papille optique colobomateuse-atrophie maculaire-choriorétinopathie	435930	≤10
Syndrome de Papillon-Lefèvre	678	31
Syndrome de paralysie du larynx-déficiência intellectuelle	2375	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de paralysie faciale congénitale héréditaire-surdité variable	306530	≤10
Syndrome de paralysie supranucléaire progressive classique	683	750
Syndrome de paraparésie spastique-surdité	2815	29
Syndrome de paraplégie spastique-déficiência intellectuelle-nystagmus-obésité	521390	≤10
Syndrome de paraplégie spastique-glaucome-déficiência intellectuelle	2818	≤10
Syndrome de paraplégie spastique-lésions cutanées faciales	2819	≤10
Syndrome de paraplégie spastique-néphropathie-surdité	2820	≤10
Syndrome de paraplégie spastique-neuropathie-poïkilodermie	2821	≤10
Syndrome de paraplégie spastique-retard de développement sévère-épilepsie	464282	≤10
Syndrome de paraplégie-déficiência intellectuelle-hyperkératose	2824	≤10
Syndrome de parkinsonisme précoce-déficiência intellectuelle	2379	≤10
Syndrome de Partington	94083	22
Syndrome de Pearson	699	40
Syndrome de pectus excavatum-macrocéphalie-dysplasie unguéale	2835	≤10
Syndrome de Pendred	705	358
Syndrome de Perlman	2849	≤10
Syndrome de Perniola-Krajewska-Carnevale	2850	≤10
Syndrome de Perrault	2855	41
Syndrome de persistance des canaux de Müller	2856	35
Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-bêta-thalassémie	46532	≤10
Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-drépanocytose	251380	52
Syndrome de Peters plus	709	42
Syndrome de petite taille-âge osseux avancé-arthrose précoce	435804	23
Syndrome de petite taille-atrophie optique-anomalie de Pelger-Huët	391677	≤10
Syndrome de petite taille-brachydactylie-obésité-retard global de développement	464288	≤10
Syndrome de petite taille-dysplasie squelettique-dégénérescence rétinienne-déficiência intellectuelle-surdité neurosensorielle	589442	≤10
Syndrome de petite taille-onychodysplasie-dysmorphie faciale-hypotrichose	314394	≤10
Syndrome de petite taille-pterygium colli-cardiopathie congénitale	2865	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de petite taille-valvulopathie cardiaque-dysmorphie	2868	≤10
Syndrome de Peutz-Jeghers	2869	121
Syndrome de Pfeiffer	710	100
Syndrome de PI3K-delta activé	397596	49
Syndrome de piébaldisme-anomalies neurologiques	2885	≤10
Syndrome de Pierpont	487825	11
Syndrome de Pierre Robin isolé	718	2022
Syndrome de Pierre Robin-anomalie facio-digitale	2888	69
Syndrome de Pierre Robin-contractions-retard de développement	436003	14
Syndrome de Pierre Robin-déficience intellectuelle-brachydactylie	364577	≤10
Syndrome de Pierson	2670	≤10
Syndrome de Pitt-Hopkins	2896	191
Syndrome de Plummer-Vinson	54028	≤10
Syndrome de poikilodermie héréditaire fibrosante-myopathie rétractile-fibrose pulmonaire	221043	≤10
Syndrome de Poland	2911	426
Syndrome de polydactylie en miroir-segmentation vertébrale-anomalies des membres	3004	≤10
Syndrome de polydactylie postaxiale-anomalies antéhypophysaires-dysmorphie faciale	420584	≤10
Syndrome de polydactylie-myopie	2917	≤10
Syndrome de polyendocrinopathie-polyneuropathie	453533	≤10
Syndrome de polyhydramnios-mégalencéphalie-épilepsie symptomatique	500533	≤10
Syndrome de polyneuropathie-déficience intellectuelle-acromicrie-ménopause prématurée	2928	≤10
Syndrome de polyneuropathie-surdité-ataxie-rétinite pigmentaire-cataracte	171848	≤10
Syndrome de polypose dentelée	157798	≤10
Syndrome de polypose intestinale*	104010	62
Syndrome de porencéphalie-hypoplasie cérébelleuse-malformations internes	2941	≤10
Syndrome de porencéphalie-microcéphalie-cataracte bilatérale congénitale	306547	≤10
Syndrome de Potocki-Shaffer	52022	19
Syndrome de pouce triphalangé-brachyectrodactylie	2947	≤10
Syndrome de pouce triphalangé-polysyndactylie	2950	≤10
Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle	739	1633
Syndrome de Prader-Willi-like associé à MAGEL2	398069	24
Syndrome de Prader-Willi-like associé à SIM1	398079	≤10
Syndrome de Prader-Willi-like*	398073	29
Syndrome de prédisposition au carcinome rénal et mélanome associé à MITF	293822	22

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de progeria-petite taille-naevus pigmentés	2959	≤10
Syndrome de Protée	744	141
Syndrome de pseudo-infection intra-utérine congénitale	1229	≤10
Syndrome de pterygium colli-déficience intellectuelle-anomalies des doigts	2988	≤10
Syndrome de ptosis-paralysie des cordes vocales	2997	≤10
Syndrome de ptosis-strabisme-pupilles ectopiques	2999	≤10
Syndrome de pyoderma gangrenosum-acne-hidradénite suppurée	289478	≤10
Syndrome de Rabson-Mendenhall	769	≤10
Syndrome de Ramsay Hunt	3020	12
Syndrome de régression motrice et cognitive de l'enfance avec syndrome extrapyramidal	500180	≤10
Syndrome de régression neurodéveloppementale-dystonie-épilepsie lié à IRF2BPL	597623	≤10
Syndrome de régression psychomotrice-apraxie oculomotrice-anomalie du mouvement-néphropathie	505242	≤10
Syndrome de Renpenning	3242	35
Syndrome de résistance à la thyroïdolibérine	99832	≤10
Syndrome de résistance aux récepteurs des oestrogènes	785	≤10
Syndrome de résistance généralisée aux glucocorticoïdes	786	11
Syndrome de retard de croissance et de développement-hypotonie-troubles visuels-acidose lactique	391348	≤10
Syndrome de retard de croissance intra-utérin-malformation corticale-contractions congénitales	2570	≤10
Syndrome de retard de croissance intra-utérin-petite taille-diabète de l'adulte jeune	436144	≤10
Syndrome de retard de croissance intra-utérin-taches café-au-lait-augmentation du taux d'échanges entre chromatides soeurs	508512	16
Syndrome de retard de croissance-hydrocéphalie-hypoplasie pulmonaire	3035	≤10
Syndrome de retard de développement-dysmorphie faciale par déficit en MED13L	369891	47
Syndrome de retard de développement-microcéphalie-dysmorphie faciale associé à THOC6	363444	≤10
Syndrome de retard de développement-ostéopénie-anomalies ectodermiques	73223	≤10
Syndrome de retard de développement-retard de langage-déficience intellectuelle-troubles visuels-dysmorphie faciale associé à CHD3	599082	19
Syndrome de retard de langage-asymétrie faciale-strabisme-incisure du lobe de l'oreille	3038	20
Syndrome de retard global de développement-alopécie-macrocéphalie-dysmorphie faciale-anomalies cérébrales structurelles	544488	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de retard global de développement-anomalies neuro-ophtalmologiques-épilepsie-déficience intellectuelle	488613	≤10
Syndrome de retard global de développement-anomalies visuelles-atrophie cérébelleuse progressive-hypotonie axiale	480898	≤10
Syndrome de rétinite pigmentaire-déficience intellectuelle-surdité-hypogonadisme	3085	≤10
Syndrome de Rett	778	724
Syndrome de Rett atypique	3095	247
Syndrome de Reye	3096	12
Syndrome de Reynolds	779	29
Syndrome de Richieri-Costa-Pereira	3102	≤10
Syndrome de Roberts	3103	≤10
Syndrome de Robinow	97360	59
Syndrome de Roifman	353298	≤10
Syndrome de Romano-Ward	101016	268
Syndrome de Rothmund-Thomson	2909	38
Syndrome de Rotor	3111	≤10
Syndrome de Roussy-Lévy	3115	≤10
Syndrome de rubéole congénitale	290	26
Syndrome de Rubinstein-Taybi	783	410
Syndrome de Saethre-Chotzen	794	156
Syndrome de Saldino-Mainzer	140969	≤10
Syndrome de Sandifer	71272	≤10
Syndrome de Sanjad-Sakati	2323	≤10
Syndrome de Schinzel-Giedion	798	21
Syndrome de Schnitzler	37748	57
Syndrome de Schöpf-Schulz-Passarge	50944	≤10
Syndrome de Schwartz-Jampel	800	15
Syndrome de sclérose en plaques-ichtyose-déficit en facteur VIII	3151	≤10
Syndrome de Scott	806	38
Syndrome de Seckel	808	37
Syndrome de Senior-Boichis	84081	16
Syndrome de Senior-Loken	3156	79
Syndrome de sensibilisation aux érythrocytes	324636	≤10
Syndrome de séquence de Robin-oligodactylie	3104	15
Syndrome de Sézary	3162	≤10
Syndrome de Sheehan	91355	103
Syndrome de Sheldon-Hall	1147	17
Syndrome de Shprintzen-Goldberg	2462	41
Syndrome de Shwachman-Diamond	811	97
Syndrome de Sillence	3168	≤10
Syndrome de Silver-Russell	813	671
Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel	373	68

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de Sjögren-Larsson	816	47
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	818	81
Syndrome de Smith-Magenis	819	360
Syndrome de Sneddon	820	43
Syndrome de Sotos	821	562
Syndrome de spasticité-déficience intellectuelle-épilepsie lié à l'X	3175	≤10
Syndrome de spina bifida-hypospadias	3176	≤10
Syndrome de stéatocystome multiple-dents néonatales	3184	≤10
Syndrome de Steel	438117	≤10
Syndrome de Steinfeld	3186	≤10
Syndrome de sténose médullaire diaphysaire-tumeur osseuse	85182	≤10
Syndrome de sténose subaortique-petite taille	3191	≤10
Syndrome de Stickler	828	760
Syndrome de Stormorken-Sjaastad-Langset	3204	13
Syndrome de Stromme	506307	≤10
Syndrome de Sturge-Weber	3205	441
Syndrome de Stüve-Wiedemann	3206	14
Syndrome de surdité de conduction-anomalie de l'oreille externe	3216	54
Syndrome de surdité neurosensorielle progressive-cardiomyopathie hypertrophique	228012	≤10
Syndrome de surdité neurosensorielle-thrombocytopénie associé à DIAPH1	494444	≤10
Syndrome de surdité-déficience intellectuelle type Martin-Probst	85321	≤10
Syndrome de surdité-dysplasie épiphysaire-petite taille	3218	≤10
Syndrome de surdité-hypogonadisme	90646	≤10
Syndrome de surdité-hypoplasie de l'émail-anomalie des ongles	3220	15
Syndrome de surdité-infertilité	94064	≤10
Syndrome de surdité-lymphoedème-leucémie	3226	≤10
Syndrome de surdité-onychodystrophie*	3231	≤10
Syndrome de surdité-oreille anormale-paralysie faciale	3232	14
Syndrome de surdité-ptosis-anomalies squelettiques	3236	≤10
Syndrome de surdité-syndrome craniofacial	3241	≤10
Syndrome de Susac	838	77
Syndrome de susceptibilité familiale au blastome pleuropulmonaire	64742	21
Syndrome de Sweet	3243	43
Syndrome de symphalangie-anomalies multiples des mains et des pieds	3246	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de syndactylie-camptodactylie et clinodactylie de l'auriculaire-gros orteils bifides	357332	≤10
Syndrome de syndactylie-nystagmus dû à une microduplication 2q31.1	294026	≤10
Syndrome de syndactylie-télécanthus-malformations rénale et anogénitale	140952	≤10
Syndrome de syngnathie-fente palatine	3263	≤10
Syndrome de synostose radio-ulnaire-microcéphalie-scoliose	3268	≤10
Syndrome de synostose radio-ulnaire-thrombocytopénie amégacaryocytyque	71289	≤10
Syndrome de tachycardie orthostatique posturale par déficit en NET	443236	≤10
Syndrome de TAFRO	457077	≤10
Syndrome de Tatton-Brown-Rahman	404443	51
Syndrome de télécanthus-hypertélorisme-strabisme-pied creux	3293	≤10
Syndrome de Temple	254516	44
Syndrome de Temple-Baraitser	420561	≤10
Syndrome de Temtamy	1777	11
Syndrome de tetra-amélie-malformations multiples	3301	≤10
Syndrome de tétralogie de Fallot-petite taille-déficience intellectuelle	3304	≤10
Syndrome de tétraplégie spastique-déficience intellectuelle-rétinite pigmentaire	3011	≤10
Syndrome de Thakker-Donnai	1780	45
Syndrome de Thomas	3316	≤10
Syndrome de thrombocytopénie-aplasie radiale	3320	51
Syndrome de tibia absent-polydactylie-kyste arachnoïdien	3328	≤10
Syndrome de tibia aplasique-ectrodactylie	3329	26
Syndrome de tibia hypoplasique-polydactylie	3332	≤10
Syndrome de Tietz	42665	≤10
Syndrome de Timothy	65283	13
Syndrome de Tolosa-Hunt	64686	18
Syndrome de Toriello-Carey	3338	≤10
Syndrome de Toriello-Lacassie-Droste	3339	≤10
Syndrome de torticolis-chéloïdes-cryptorchidie	3341	≤10
Syndrome de tortuosité artérielle	3342	42
Syndrome de Townes-Brocks	857	151
Syndrome de transfusion foeto-foetale	95431	16
Syndrome de Treacher-Collins	861	346
Syndrome de tremblement essentiel progressif-trouble sévère du langage-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle-trouble du comportement	457212	≤10
Syndrome de trichomégalie-dégénérescence rétinienne pigmentaire-retard de croissance	3363	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de trigonocéphalie-anomalies des extrémités	3365	≤10
Syndrome de trigonocéphalie-petite taille-retard de croissance	3369	≤10
Syndrome de triplication 16p12.1p12.3	485405	≤10
Syndrome de trismus-pseudocamptodactylie	3377	≤10
Syndrome de trouble neurodéveloppemental sévère-stéréotypies motrices-constipation chronique-trouble du rythme veille-sommeil associé à NRXN1	600663	≤10
Syndrome de troubles de comportement-déficience intellectuelle-obésité-dysmorphie associé à PHIP	589905	≤10
Syndrome de tubulopathie rénale-encéphalopathie-insuffisance hépatique	254902	≤10
Syndrome de Turner	881	4314
Syndrome de VACTERL-hydrocéphalie	3412	45
Syndrome de Van den Ende-Gupta	2460	≤10
Syndrome de Van der Woude	888	280
Syndrome de varicelle congénitale	291	≤10
Syndrome de vasoconstriction cérébrale réversible	284388	≤10
Syndrome de Verloove-Van Horick-Brubakk	3429	≤10
Syndrome de verrues multiples-déficit immunitaire-lymphoedème-dysplasies anogénitales	568056	≤10
Syndrome de Vici	1493	≤10
Syndrome de von Willebrand acquis	99147	285
Syndrome de Waardenburg type 2	3440	512
Syndrome de Waardenburg-Shah	897	48
Syndrome de Walker-Warburg	899	26
Syndrome de Weaver	3447	25
Syndrome de Weill-Marchesani	3449	30
Syndrome de Wells	901	≤10
Syndrome de Werner	902	19
Syndrome de Werner atypique	79474	≤10
Syndrome de White-Sutton	468678	46
Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	3455	≤10
Syndrome de Wiedemann-Steiner	319182	135
Syndrome de Wildervanck	3456	≤10
Syndrome de Williams	904	1111
Syndrome de Williams-Campbell	411501	≤10
Syndrome de Wilson-Turner	3459	≤10
Syndrome de Wiskott-Aldrich	906	181
Syndrome de Wolcott-Rallison	1667	≤10
Syndrome de Wolf-Hirschhorn	280	114
Syndrome de Wolfram	3463	277
Syndrome de Wolfram-like	411590	36
Syndrome de Woodhouse-Sakati	3464	24

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome de Wyburn-Mason	53719	≤10
Syndrome de Young	3471	≤10
Syndrome de Yunis-Varon	3472	≤10
Syndrome de Zellweger	912	48
Syndrome de Zellweger-like sans anomalies peroxy-somales	50812	≤10
Syndrome de Zimmermann-Laband	3473	≤10
Syndrome d'ectopie du cristallin-dystrophie chorioretinienne-myopie	1884	12
Syndrome d'ectrodactylie-paraplégie spastique-déficience intellectuelle	1891	≤10
Syndrome d'ectrodactylie-polydactylie	1892	≤10
Syndrome d'effusion uvéale idiopathique	209956	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	287	438
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 1	230839	26
Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile	285	2730
Syndrome d'Ehlers-Danlos lié à l'X	75497	11
Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural	2953	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos myopathique	536516	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal	75392	24
Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique lié à SLC39A13	536471	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos type arthrochalasique	1899	13
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cardiaque valvulaire	230851	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique par déficit en lysyl hydroxylase 1	536545	61
Syndrome d'Ehlers-Danlos type dermatosparaxis	1901	≤10
Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire	286	906
Syndrome d'Ehlers-Danlos*	98249	1769
Syndrome d'Ehlers-Danlos/ostéogenèse imparfaite	230857	25
Syndrome d'Eisenmenger	97214	308
Syndrome d'Ellis-Van Creveld	289	54
Syndrome d'Emanuel	96170	16
Syndrome d'Emery-Nelson	1927	≤10
Syndrome d'emphysème-fibrose pulmonaire combinés	300564	432
Syndrome d'encéphalomyopathie néonatale-cardiomyopathie-détresse respiratoire	457185	≤10
Syndrome d'encéphalopathie épileptique infantile précoce-cécité corticale-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	411986	≤10
Syndrome d'encéphalopathie-cardiomyopathie hypertrophique-néphropathie tubulaire	319678	≤10
Syndrome DEND	79134	≤10
Syndrome d'entéropathie et endocrinopathie auto-immunes-susceptibilité aux infections chroniques	391487	≤10
Syndrome d'éosinophilie-myalgies lié au tryptophane	2582	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome d'épidermolyse staphylococcique	36236	≤10
Syndrome d'épilepsie à début précoce-déficience intellectuelle-anomalies cérébrales	488635	14
Syndrome d'épilepsie focale-déficience intellectuelle-malformation cérébro-cérébelleuse	352587	22
Syndrome d'épilepsie généralisée-dyskinésie paroxystique	79137	≤10
Syndrome d'épilepsie liée à l'X-difficulté d'apprentissage-troubles du comportement	85294	19
Syndrome d'épilepsie rolandique-dyspraxie de la parole	163721	≤10
Syndrome d'épilepsie rolandique-dystonie paroxystique induite par l'effort-crampe de l'écrivain	163727	≤10
Syndrome d'épilepsie-microcéphalie-dysplasie squelettique	1948	≤10
Syndrome d'épilepsie-télangiectasie	1951	≤10
Syndrome des abcès aseptiques corticosensibles	54251	15
Syndrome des antiphospholipides néonatal	398097	101
Syndrome des antisynthétases	81	993
Syndrome des cheveux incoiffables	1410	16
Syndrome des contractures congénitales létales type 1	1486	≤10
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Beemer-Langer	93268	≤10
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Majewski	93269	≤10
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Saldino-Noonan	93270	≤10
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Verma-Naumoff	93271	≤10
Syndrome des côtes courtes-polydactylie*	1505	≤10
Syndrome des ongles jaunes	662	46
Syndrome des plaquettes grises	721	23
Syndrome des pointes-ondes continues du sommeil	725	500
Syndrome des pouces absents-petite taille-déficit immunitaire	2951	≤10
Syndrome des pouces en adduction-arthrogrypose, type Christian	2952	12
Syndrome des ptérygium multiples*	294060	≤10
Syndrome des ptérygiums multiples autosomique dominant	65743	≤10
Syndrome des ptérygiums multiples autosomique récessif	2990	19
Syndrome des ptérygiums poplités autosomique dominant	1300	11
Syndrome des ptérygiums poplités*	294963	≤10
Syndrome des spasmes infantiles	3451	1784
Syndrome des synostoses multiples	3237	53
Syndrome des torsades de pointes à couplage court	51084	27

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome d'Evans	1959	473
Syndrome d'excès d'aromatase	178345	≤10
Syndrome d'exostoses-anéodermie-brachydactylie type E	1962	≤10
Syndrome d'extrasystoles ventriculaires avec syncopes-pérodactylie-séquence de Robin	3201	≤10
Syndrome d'hallux varus-polysyndactylie préaxiale	2110	≤10
Syndrome d'hamartome basaloïde folliculaire généralisé	168632	≤10
Syndrome d'hémimélie tibiale-polysyndactylie-pouce triphalangé	988	15
Syndrome d'holoprosencéphalie-craniosynostose	2163	≤10
Syndrome d'holoprosencéphalie-polydactylie postaxiale	2166	≤10
Syndrome d'hydrocéphalie-dysplasie costo-vertébrale-anomalie de Sprengel	2180	≤10
Syndrome d'hydrocéphalie-grande taille-hyperlaxité	2181	≤10
Syndrome d'hydrocéphalie-obésité-hypogonadisme	2183	≤10
Syndrome d'hyperactivation du complément-thrombose-entéropathie avec perte de protéines	566175	≤10
Syndrome d'hyperaldostéronisme primitif-épilepsie-anomalies neurologiques	369929	≤10
Syndrome d'hyperexplexie-épilepsie	163985	≤10
Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire	163	152
Syndrome d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie	35878	42
Syndrome d'hyperkératose-hyperpigmentation	1336	≤10
Syndrome d'hypermobilité articulaire familiale	2295	608
Syndrome d'hypernatrémie adipsique hypothalamique	443101	≤10
Syndrome d'hyperornithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie	415	26
Syndrome d'hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire	99880	25
Syndrome d'hyperphosphatasie-déficience intellectuelle	247262	≤10
Syndrome d'hyperstimulation ovarienne	64739	≤10
Syndrome d'hypertélorisme associé à SPECC1L	1519	28
Syndrome d'hypertélorisme-hypospadias-polysyndactylie	2211	≤10
Syndrome d'hypertélorisme-microtie-fente faciale	2213	≤10
Syndrome d'hypertrichose cervicale-neuropathie périphérique	2218	≤10
Syndrome d'hypertrophie musculaire-hépatomégalie-polyhydramnios	324416	≤10
Syndrome d'hypertrophie segmentaire-lipomatose-malformation artérioveineuse-naevus épidermique	137608	≤10
Syndrome d'hyperuricémie-hypertension artérielle pulmonaire-insuffisance rénale-alkalose	363694	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome d'hypodontie-dysplasie unguéale	2228	≤10
Syndrome d'hypoglossie-hypodactylie	989	27
Syndrome d'hypoglycémie pancréatogène sans insulinome	276608	15
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope masculin-déficience intellectuelle-anomalies squelettiques	2234	≤10
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope primaire-alopécie partielle	2232	≤10
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope-alopécie fronto-pariétale	2230	≤10
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope-cataracte	2410	≤10
Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-microcéphalie sévère-surdité neurosensorielle-dysmorphie	293967	≤10
Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-rétinite pigmentaire	2235	≤10
Syndrome d'hypogonadisme-prolapsus de la valve mitrale-déficience intellectuelle	2233	≤10
Syndrome d'hypohidrose-déséquilibre électrolytique-dysfonctionnement des glandes lacrymales-ichtyose-xérostomie	528105	≤10
Syndrome d'hypomyélinisation-cataracte congénitale	85163	≤10
Syndrome d'hypomyélinisation-hypogonadisme hypogonadotrope-hypodontie	289494	57
Syndrome d'hypoparathyroïdie-surdité neurosensorielle-dysplasie rénale	2237	97
Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie	2241	≤10
Syndrome d'hypopigmentation-kératodermie palmoplantaire ponctuelle	324561	≤10
Syndrome d'hypoplasie cérébelleuse-dégénérescence tapéto-rétinienne	2246	≤10
Syndrome d'hypoplasie de la jambe-cataracte	2310	≤10
Syndrome d'hypoplasie de la substance blanche-agnésie du corps calleux-déficience intellectuelle	3207	≤10
Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire	293864	≤10
Syndrome d'hypoplasie du pouce-alopécie-anomalie de la pigmentation	2251	≤10
Syndrome d'hypoplasie du radius-pouces triphalangés-hypospadias-progénie	2252	≤10
Syndrome d'hypoplasie du rayon radial-atrésie des choanes	3026	≤10
Syndrome d'hypoplasie fovéale-cataracte présénile	2253	22
Syndrome d'hypoplasie fovéolaire-défaut de décussation du nerf optique-dysgénésie du segment antérieur	397618	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome d'hypoplasie mandibulaire-surdité-apparence progéroïde-lipodystrophie	363649	≤10
Syndrome d'hypoplasie nasale et oculaire-hypogonadisme hypogonadotrope	2250	≤10
Syndrome d'hypospadias-déficience intellectuelle type Goldblatt	2261	≤10
Syndrome d'hypotonie infantile-anomalies oculomotrices-mouvements hyperkinétiques-retard de développement	522077	≤10
Syndrome d'hypotonie sévère-retard de développement psychomoteur-strabisme-défaut du septum cardiaque	467176	≤10
Syndrome d'hypotonie-cystinurie	163690	≤10
Syndrome d'hypotonie-cystinurie type 1*	238517	≤10
Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale associé à PURA dû à une mutation ponctuelle	438213	31
Syndrome d'hypotonie-retard staturo-pondéral-microcéphalie	79507	60
Syndrome d'hypotonie-trouble sévère du langage-retard cognitif sévère	371364	≤10
Syndrome d'hypotrichose-lymphoedème-télangiectasie-atteinte rénale	69735	≤10
Syndrome d'hypotrichose-surdité	330029	≤10
Syndrome d'ichtyose congénitale-microcéphalie-tétraplégie	2271	≤10
Syndrome d'ichtyose folliculaire-alopécie-photo-phobie	2273	17
Syndrome d'ichtyose-alopécie-éclabion-ectropion-déficience intellectuelle	2269	≤10
Syndrome d'ichtyose-hypotrichose	91132	≤10
Syndrome d'ichtyose-petite taille-brachydactylie-microsphérophakie	363992	≤10
Syndrome d'ichtyose-prématurité	88621	14
Syndrome d'Imerslund-Gräsbeck	35858	50
Syndrome d'infection chronique au virus Epstein-Barr	2566	39
Syndrome d'insensibilité aux androgènes*	754	65
Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes	99429	220
Syndrome d'insensibilité partielle aux androgènes	90797	140
Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable	293978	32
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile associée à la fièvre	464724	≤10
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-ataxie cérébelleuse-neuropathie sensitivo-motrice périphérique	466794	≤10
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-manifestations multisystémiques	370088	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome d'insuffisance hypophysaire multiple non acquise-surdité neurosensorielle-anomalies de la colonne vertébrale	231720	≤10
Syndrome d'insuffisance rénale tubulaire-cardiomyopathie	73224	≤10
Syndrome d'insulino-résistance type A	2297	20
Syndrome d'insulino-résistance type B	2298	≤10
Syndrome d'Isaac	84142	117
Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie	293987	36
Syndrome d'Ochoa	2704	17
Syndrome d'odontomatose-aorte-sténose oesophagienne	2724	≤10
Syndrome d'oedème du nerf optique-splénomégalie	313800	≤10
Syndrome d'Ogden	276432	15
Syndrome d'Okiihiro	93293	147
Syndrome d'Omenn	39041	20
Syndrome d'Ondine	661	169
Syndrome DOORS	79500	≤10
Syndrome d'ophtalmoplégie-déficience intellectuelle-langue scrotale	2743	≤10
Syndrome d'Opitz GBBB	2745	49
Syndrome d'opsoclonie-myoclonie	1183	99
Syndrome d'ostéogenèse imparfaite-microcéphalie-cataracte	2772	≤10
Syndrome d'ostéopathie striée-hyperpigmentation-mèche blanche	2779	≤10
Syndrome d'ostéopathie striée-sclérose crânienne	2780	39
Syndrome d'ostéoporose-hypopigmentation oculocutanée	2786	≤10
Syndrome d'ostéoporose-macrocéphalie-cécité-hyperlaxité articulaire	2787	≤10
Syndrome d'ostéoporose-pseudogliome	2788	15
Syndrome d'ostéosclérose-ichtyose-insuffisance ovarienne précoce	75325	≤10
Syndrome d'ostéosclérose-retard de développement-craniosynostose	178377	≤10
Syndrome d'O'Sullivan-McLeod	99965	≤10
Syndrome douloureux épisodique familial	391384	≤10
Syndrome du cat-eye	195	81
Syndrome du choc toxique bactérien	36234	≤10
Syndrome du chromosome 1 en anneau	1437	≤10
Syndrome du chromosome 10 en anneau	1438	≤10
Syndrome du chromosome 11 en anneau	96175	≤10
Syndrome du chromosome 12 en anneau	1439	≤10
Syndrome du chromosome 13 en anneau	96176	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome du chromosome 14 en anneau	1440	12
Syndrome du chromosome 15 en anneau	96177	≤10
Syndrome du chromosome 16 en anneau	96178	≤10
Syndrome du chromosome 17 en anneau	1441	≤10
Syndrome du chromosome 18 en anneau	1442	23
Syndrome du chromosome 19 en anneau	1443	≤10
Syndrome du chromosome 2 en anneau	96171	≤10
Syndrome du chromosome 20 en anneau	1444	41
Syndrome du chromosome 21 en anneau	1445	16
Syndrome du chromosome 22 en anneau	1446	23
Syndrome du chromosome 4 en anneau	1447	≤10
Syndrome du chromosome 7 en anneau	1449	≤10
Syndrome du chromosome 8 en anneau	1450	≤10
Syndrome du chromosome 8 recombinant	96167	≤10
Syndrome du chromosome Y en anneau	261529	≤10
Syndrome du ciméterre	185	121
Syndrome du coeur droit hypoplasique*	98723	≤10
Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons	2036	≤10
Syndrome du défilé thoracique	97330	26
Syndrome du faciès acromégaloïde	965	≤10
Syndrome du grêle court congénital	2301	91
Syndrome du grêle court primaire*	365563	≤10
Syndrome du grêle court secondaire	95427	1241
Syndrome du grêle court*	104008	602
Syndrome du motoneurone inférieur, forme tardive de l'adulte	276435	32
Syndrome du naevus comédonien	64754	≤10
Syndrome du naevus de Becker	64755	29
Syndrome du naevus épidermique	35125	212
Syndrome du naevus sébacé linéaire	2612	176
Syndrome du ptérygium antécubital	2987	≤10
Syndrome du QT court familial	51083	42
Syndrome du QT long familial*	768	1981
Syndrome du sinus silencieux	71276	≤10
Syndrome du tératome croissant	314613	≤10
Syndrome d'Ulbricht-Hodes	3404	≤10
Syndrome d'Urban-Rogers-Meyer	3409	≤10
Syndrome d'Usher type 2	886	1188
Syndrome d'utérus double-hémivagin-agénésie rénale	3411	84
Syndrome dysequilibrium	1766	115
Syndrome EAST	199343	14
Syndrome EDICT	293936	65
Syndrome EEC	1896	124
Syndrome EEM	1897	≤10
Syndrome épileptique par infection fébrile	163703	71

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome extrapyramidal-déficience intellectuelle-épilepsie	468620	≤10
Syndrome facio-cardio-rénal	1973	≤10
Syndrome faciédigitogénital autosomique récessif	1974	18
Syndrome familial auto-inflammatoire au froid associé à NLRC4	576349	≤10
Syndrome familial avec prédisposition aux cancers par mutations bialléliques de BRCA2	319462	≤10
Syndrome familial de dystrophie rétinienne progressive-colobome-cataracte congénitale	488197	≤10
Syndrome familial des naevus atypiques	404560	110
Syndrome FATCO	2492	≤10
Syndrome fémoro-facial	1988	≤10
Syndrome FG type 1	93932	≤10
Syndrome foetal des anticonvulsivants*	370068	≤10
Syndrome FOXC1	561854	44
Syndrome FRAXF	100974	≤10
Syndrome GAPO	2067	≤10
Syndrome gastro-cutané	2069	≤10
Syndrome génito-palato-cardiaque	2075	≤10
Syndrome génito-patellaire	85201	≤10
Syndrome GMS	2090	≤10
Syndrome GRACILE	53693	≤10
Syndrome H	168569	16
Syndrome HANAC	73229	30
Syndrome HELLP	244242	29
Syndrome hémiconvulsion-hémiplégie-épilepsie idiopathique	86908	46
Syndrome hémolytique et urémique à Escherichia coli producteur de Shiga-toxines	544482	1687
Syndrome hémolytique et urémique atypique	2134	601
Syndrome hémolytique et urémique par déficit en DGKE	357008	≤10
Syndrome hémophagocytaire associé à une infection	158048	≤10
Syndrome héréditaire de calcification artérielle et articulaire	289601	≤10
Syndrome héréditaire de myopathie à corps d'inclusions-contractions articulaires-ophtalmoplégie	79091	≤10
Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer de l'ovaire	213524	28
Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	145	913
Syndrome hyperéosinophilique idiopathique	3260	504
Syndrome hyperéosinophilique lymphoïde	314962	126
Syndrome hyperéosinophilique primitif	314950	102
Syndrome hyperéosinophilique*	168956	137
Syndrome hyper-IgE autosomique dominant	2314	105

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome hyper-IgE*	331223	18
Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes	183663	33
Syndrome hyper-IgM type 2	183666	12
Syndrome ICF	2268	16
Syndrome IMAGE	85173	12
Syndrome immuno-neurologique lié à l'X	2571	≤10
Syndrome infantile de fièvre récurrente-panniculite-dermatose	500062	≤10
Syndrome inflammatoire multisystémique chez l'enfant et l'adulte	598363	290
Syndrome inflammatoire/fièvre de longue durée inexpliquée	251332	122
Syndrome IRIDA	209981	19
Syndrome irido-cornéo-endothélial	64734	≤10
Syndrome IRVAN	209943	≤10
Syndrome ischio-vertébral	85200	≤10
Syndrome isotrétinoïne	2305	≤10
Syndrome Kabuki	2322	525
Syndrome KBG	2332	406
Syndrome KID	477	28
Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital	2363	38
Syndrome laryngo-onycho-cutané	2407	≤10
Syndrome létal de Larsen-like	2371	≤10
Syndrome létal d'encéphalocèle occipital-dysplasie squelettique	293925	≤10
Syndrome lié à l'X de microcéphalie-retard de croissance-prognathisme-cryptorchidie	435938	≤10
Syndrome LIG4	99812	≤10
Syndrome limb-mammary	69085	≤10
Syndrome LUMBAR	83628	39
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun	3261	99
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun avec infections virales récurrentes	275517	≤10
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun dû à une haploinsuffisance de CTLA-4	436159	30
Syndrome lymphoprolifératif*	238510	11
Syndrome MAGIC	324972	17
Syndrome main-pied-utérus	2438	≤10
Syndrome malin des neuroleptiques	94093	≤10
Syndrome marfanoïde type de Silva	2464	≤10
Syndrome marfanoïde-déficience intellectuelle autosomique récessif	2463	30
Syndrome Meckel-like associé à NPHP3	3032	≤10
Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie	60040	118
Syndrome mégavessie-méga-uretères	238637	51

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome MEGDEL	352328	≤10
Syndrome mélanome-tumeur du système nerveux	252206	≤10
Syndrome MEND	401973	≤10
Syndrome métamérique artérioveineux spinal	53721	20
Syndrome micro	2510	30
Syndrome microgéodique des phalanges	352636	≤10
Syndrome MIRAGE	494433	≤10
Syndrome MMEP	3434	≤10
Syndrome MOMO	2563	≤10
Syndrome multisystémique de dysfonctionnement des muscles lisses	404463	≤10
Syndrome multisystémique lié à LAMA5	521450	≤10
Syndrome muscle-oeil-cerveau	588	16
Syndrome myasthénique congénital	590	549
Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	43393	175
Syndrome myélodysplasique associé à une anomalie chromosomique isolée del(5q)	86841	≤10
Syndrome myélodysplasique non-classifié	98827	17
Syndrome myélodysplasique*	52688	68
Syndrome myéoprolifératif transitoire	420611	96
Syndrome MYH9	182050	204
Syndrome nail-patella	2614	367
Syndrome NARP	644	74
Syndrome néonatal d'ichtyose-cholangite sclérosante	59303	11
Syndrome néonatal létal de spasticité-encéphalopathie épileptique	435845	≤10
Syndrome néphrogénique d'antidiurèse inappropriée	93606	11
Syndrome néphrotique congénital type finlandais	839	88
Syndrome néphrotique corticorésistant d'origine génétique	656	196
Syndrome néphrotique corticorésistant idiopathique	567548	225
Syndrome néphrotique corticosensible idiopathique avec résistance secondaire aux stéroïdes	567546	28
Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec insuffisance surrénalienne	506334	≤10
Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec surdité neurosensorielle	280406	≤10
Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible	69061	3780
Syndrome néphrotique idiopathique*	357502	818
Syndrome neurodégénératif associée à l'énoyl-CoA réductase mitochondriale	508093	≤10
Syndrome neurodégénératif dû au déficit de transport cérébral des folates	217382	17
Syndrome neurodégénératif sévère avec lipodystrophie	363400	≤10
Syndrome neuroectodermique de Johnson	2316	≤10
Syndrome neuro-facio-digito-rénal	2673	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome neurologique associé à PRUNE1	544469	≤10
Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs	2701	72
Syndrome Noonan-like avec leucémie myélonocyttaire juvénile	363972	17
Syndrome oculo-auriculo-fronto-nasal	398156	≤10
Syndrome oculo-cérébral d'hypopigmentation, type Cross	2719	≤10
Syndrome oculo-cérébro-cutané	1647	≤10
Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman	2707	≤10
Syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe	534	96
Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire	2712	37
Syndrome oculo-ostéo-cutané	2713	≤10
Syndrome oculo-oto-dentaire	99806	≤10
Syndrome oculo-palato-cérébral	2714	≤10
Syndrome oculo-rénal-cérébelleux sévère	2715	≤10
Syndrome oro-facio-digital avec petite taille et brachymésophalangie	508501	≤10
Syndrome oro-facio-digital type 1	2750	54
Syndrome oro-facio-digital type 10	2756	≤10
Syndrome oro-facio-digital type 2	2751	≤10
Syndrome oro-facio-digital type 4	2753	≤10
Syndrome oro-facio-digital type 5	2919	≤10
Syndrome orofaciodigital type 6	2754	≤10
Syndrome oro-facio-digital type 9	141007	≤10
Syndrome oro-facio-digital*	140997	34
Syndrome oto-dentaire	2791	13
Syndrome oto-facio-cervical	2792	≤10
Syndrome oto-palato-digital type 1	90650	16
Syndrome oto-palato-digital type 2	90652	≤10
Syndrome PAGOD	991	≤10
Syndrome paraplégie spastique-atrophie optique-neuropathie	320406	≤10
Syndrome paraplégie spastique-atrophie optique-neuropathie et apparentés*	431320	≤10
Syndrome PARC	2825	≤10
Syndrome parkinsonien-pyramidal	171695	63
Syndrome Patterson-Stevenson-Fontaine	2439	≤10
Syndrome PEHO	2836	≤10
Syndrome PEHO-like	99807	≤10
Syndrome PENS	313936	≤10
Syndrome périodique associé à la cryopyrine*	208650	74
Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale	32960	137
Syndrome PFAPA	42642	1929
Syndrome PHACE	42775	121

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Syndrome plaquettaire du Québec	220436	49
Syndrome POEMS	2905	147
Syndrome polymalformatif léthal type Boissel	210144	12
Syndrome post-poliomyélite	2942	275
Syndrome progéroïde cardio-cutané lié à LMNA	363618	≤10
Syndrome progéroïde type Petty	2963	≤10
Syndrome Proteus-like	2969	≤10
Syndrome prune belly	2970	80
Syndrome pseudo-Huntington*	158266	≤10
Syndrome RAPADILINO	3021	≤10
Syndrome Ravine	99852	57
Syndrome rectus abdominis	51890	≤10
Syndrome rein-colobome	1475	157
Syndrome respiratoire aigu sévère	140896	29
Syndrome respiratoire du Moyen-Orient	576074	≤10
Syndrome RHYNS	140976	≤10
Syndrome SAPHO	793	250
Syndrome SCALP	370052	≤10
Syndrome SERKAL	139466	≤10
Syndrome SHORT	3163	19
Syndrome spondylo-camptodactylie	3180	≤10
Syndrome TARP	2886	≤10
Syndrome TEMPI	284227	≤10
Syndrome tétraplégie spastique-corps calleux fin-microcéphalie postnatale progressive	447997	≤10
Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile	93256	89
Syndrome tricho-dentaire	3351	≤10
Syndrome tricho-dento-osseux	3352	≤10
Syndrome tricho-rétino-dento-digital	1264	≤10
Syndrome trichorhinophalangien type 2	502	30
Syndrome trichorhinophalangien types 1 et 3	77258	50
Syndrome tricho-rhino-phalangien*	324764	66
Syndrome triple A	869	95
Syndrome tumoral hamartomateux lié à PTEN*	306498	31
Syndrome vélo-facio-squelettique	3424	≤10
Syndrome VEXAS	596753	98
Syndrome WAGR	893	60
Syndrome WHIM	51636	≤10
Syngnathie congénitale isolée	141214	≤10
Synostose huméro-cubitale	94056	≤10
Synostose huméro-radiale	3265	≤10
Synostose huméro-radio-cubitale	3266	≤10
Synostose lambdoïde familiale	3267	≤10
Synostose radio-ulnaire, unilatérale	3269	50

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Synostose spondylo-carpo-tarsienne	3275	20
Synovite villonodulaire pigmentée	66627	15
Syphilis congénitale	499009	≤10
Syringocystadénome papillifère	840	≤10
Syringomyélie primaire	99856	665
Syringomyélie secondaire	99857	377
Syringomyélie*	3280	310
Tachyrythmie atriale et trouble de conduction cardiaque infra-Hisienne familiales	436242	≤10
Tachycardie atriale multifocale	3282	≤10
Tachycardie hisienne	3283	≤10
Tachycardie ventriculaire incessante du nouveau-né	45453	≤10
Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	3286	312
Télangiectasie essentielle généralisée	280774	≤10
Télangiectasie hémorragique héréditaire	774	3247
Télangiectasie maculaire idiopathique type 1	353344	≤10
Télangiectasie maculaire idiopathique type 3	353351	≤10
Tératome épignathe	883	95
Tératome malin de l'ovaire	398987	≤10
Tératome testiculaire	363483	≤10
Tétralogie de Fallot	3303	2426
Tétraplégie spastique congénitale héréditaire	210141	20
Tétrasomie 12p	884	80
Tétrasomie 15q distale	314585	128
Tétrasomie 18p	3307	48
Tétrasomie 21	96055	≤10
Tétrasomie 9p	3310	22
Tétrasomie X	9	17
Thrombasthénie de Glanzmann	849	346
Thrombocytémie essentielle	3318	75
Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale	3319	18
Thrombocytopénie auto-immune*	71203	130
Thrombocytopénie autosomique dominante avec défaut de sécrétion plaquettaire	466806	≤10
Thrombocytopénie avec anémie dysérythropoïétique congénitale	67044	≤10
Thrombocytopénie héréditaire avec myélofibrose à début précoce	480851	≤10
Thrombocytopénie héréditaire avec plaquettes normales	268322	80
Thrombocytopénie type Paris-Trousseau	851	≤10
Thrombocytose familiale	71493	15
Thrombopénie familiale avec prédisposition à la leucémie aigüe myéloïde	71290	108
Thrombopénie immune	3002	6648

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Thrombopénie induite par l'héparine	3325	≤10
Thrombopénie materno-foetale et néonatale allo-immune	853	26
Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en antithrombine	82	28
Thrombophilie héréditaire rare*	217454	≤10
Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine C	745	58
Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine S	743	31
Thrombose isolée de la veine mésentérique	583861	24
Thrombose isolée de la veine splénique	583856	≤10
Thrombose portale primitive	854	3632
Thrombose veineuse cérébrale	329217	392
Thymome type B	99867	62
TMEM165-CDG	314667	≤10
Torticolis paroxystique bénin de l'enfant	71518	20
Tortuosité artériolaire rétinienne	75326	≤10
Toxicité au méthotrexate	565782	≤10
Toxocarose	3343	14
Toxoplasmose congénitale	858	31
Trachéobronchopathie chondro-ostéoplastique	3348	12
Trachéomalacie congénitale	95430	190
Trachyonychie idiopathique	79153	≤10
Transposition congénitalement corrigée des gros vaisseaux	216694	699
Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux	860	1334
Transposition pénoscrotale	2842	≤10
Tremblement orthostatique primaire	238606	81
Triade de Carney	139411	≤10
Trichinellose	863	≤10
Trichofolliculome	864	≤10
Trichomégalie isolée familiale	411788	≤10
Trichothiodystrophie	33364	48
Trigonocéphalie isolée	3366	917
Triméthylaminurie sévère primaire	468726	≤10
Triploïdie	3376	19
Trisomie 1 en mosaïque	1692	≤10
Trisomie 10p	171929	≤10
Trisomie 12 en mosaïque	1698	12
Trisomie 12p	1699	31
Trisomie 13	3378	136
Trisomie 14 en mosaïque	1703	17
Trisomie 15 en mosaïque	1706	12
Trisomie 16 en mosaïque	1708	18

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Trisomie 17p	261290	≤10
Trisomie 18	3380	194
Trisomie 18p	1715	16
Trisomie 1q	261344	21
Trisomie 2 en mosaïque	1723	≤10
Trisomie 20 en mosaïque	1724	16
Trisomie 20p	261318	≤10
Trisomie 21	870	5201
Trisomie 22 en mosaïque	96068	14
Trisomie 4p	1738	22
Trisomie 5 en mosaïque	96060	≤10
Trisomie 5p	1742	17
Trisomie 7 en mosaïque	1747	≤10
Trisomie 8 en mosaïque	96061	38
Trisomie 8p	264450	20
Trisomie 8q	1752	16
Trisomie 9 en mosaïque	99776	36
Trisomie 9p	236	55
Trisomie distale 10q	96102	≤10
Trisomie distale 11q	96103	≤10
Trisomie distale 13q	96105	≤10
Trisomie distale 14q	1705	14
Trisomie distale 16q	96106	14
Trisomie distale 17q	3379	≤10
Trisomie distale 18q	1716	17
Trisomie distale 19q	1717	14
Trisomie distale 1p36	96069	≤10
Trisomie distale 20q	96107	≤10
Trisomie distale 22q	96109	13
Trisomie distale 2p	96070	≤10
Trisomie distale 2q	96094	≤10
Trisomie distale 3p	96071	≤10
Trisomie distale 4q	96096	≤10
Trisomie distale 5q	96097	≤10
Trisomie distale 6p	1745	≤10
Trisomie distale 6q	96098	≤10
Trisomie distale 7p	96074	≤10
Trisomie distale 8q	96100	≤10
Trisomie distale 9q	96101	≤10
Trisomie non distale 10q	1695	≤10
Trisomie non distale 13q	1702	14
Trisomie X	3375	504
Tritanopie	88629	≤10
Tronc artériel commun	3384	230
Trouble du déficit en CDKL5	505652	48

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Trouble du spectre de la neuromyéélite optique avec anticorps anti-MOG	71211	1180
Trouble du spectre de l'autisme par déficit en AUTS2	352490	29
Trouble familial progressif de la conduction cardiaque	871	190
Trouble neurologique du développement associé à CTCF	363611	≤10
Trouble neurologique du développement associé à PLAA	521426	≤10
Trouble neurologique du développement associé à RERE	494344	≤10
Trouble neurologique du développement sévère avec troubles de l'alimentation-mouvements stéréotypés des mains-cataracte bilatérale	500545	≤10
Trouble neurologique du développement-déficiences intellectuelle associée à TEL02	488642	≤10
Trouble spécifique des apprentissages*	211047	1738
Troubles hémorragiques par anomalie du récepteur P2Y12	36355	33
Troubles hémorragiques par déficit de synthèse de la thromboxane	220443	18
Troubles hémorragiques par déficit en CalDAG-GEFI	420566	≤10
Troubles hémorragiques par déficit en glycoprotéine VI	73271	12
Trypanosomiase africaine	3385	≤10
Tuberculose	3389	148
Tularémie	3392	≤10
Tumeur cardiaque primaire de l'enfant	875	17
Tumeur des cellules épithélioïdes périvasculaires	595133	≤10
Tumeur des plexus choroïdes*	251896	≤10
Tumeur desmoïde	873	18
Tumeur desmoplastique à petites cellules	83469	≤10
Tumeur du sac vitellin	876	≤10
Tumeur du site d'implantation	99928	≤10
Tumeur embryonnaire du système nerveux central*	251870	≤10
Tumeur épendymaire*	301	≤10
Tumeur épithéliale de l'ovaire, à la limite de la malignité	206473	≤10
Tumeur épithéliale maligne des glandes salivaires	276145	≤10
Tumeur fibreuse solitaire/hémangiopéricytome	2126	≤10
Tumeur germinale dysgerminomateuse maligne de l'ovaire	99912	≤10
Tumeur germinale maligne du col de l'utérus	213837	≤10
Tumeur germinale maligne du vagin	206489	≤10
Tumeur germinale maligne mixte	180234	≤10
Tumeur germinale maligne non dysgerminomateuse de l'ovaire	206538	≤10
Tumeur germinale non séminomateuse des testicules	363494	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Tumeur gliale du tissu neuroépithélial d'origine inconnue*	251668	≤10
Tumeur gliale*	182067	28
Tumeur glioneuronale formant des rosettes	251975	≤10
Tumeur glomique	391651	≤10
Tumeur maligne de la granulosa de l'ovaire	99915	17
Tumeur maligne de Sertoli-Leydig de l'ovaire	99916	13
Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques	3148	15
Tumeur myéloïde/lymphoïde associée à un réarrangement de FGFR1	168953	≤10
Tumeur myofibroblastique inflammatoire	178342	14
Tumeur neuroectodermique primitive périphérique	370348	≤10
Tumeur neuroendocrine bronchique	97287	39
Tumeur neuroendocrine de la vésicule biliaire	100086	≤10
Tumeur neuroendocrine de l'estomac	100075	≤10
Tumeur neuroendocrine de l'iléon	100078	≤10
Tumeur neuroendocrine de l'intestin grêle héréditaire	456333	≤10
Tumeur neuroendocrine de l'oreille moyenne	100084	≤10
Tumeur neuroendocrine du côlon	100080	≤10
Tumeur neuroendocrine du larynx	100083	≤10
Tumeur neuroendocrine non fonctionnelle du pancréas	506075	≤10
Tumeur neuroendocrine thymique	97289	≤10
Tumeur neuroépithéliale dysembryoplasique	251946	259
Tumeur neuronale*	251924	≤10
Tumeur odontogène kératocystique	447777	≤10
Tumeur osseuse à cellules géantes	363976	≤10
Tumeur phyllode du sein	180261	17
Tumeur pinéale du tissu neuroépithélial*	251905	≤10
Tumeur rhabdoïde	69077	24
Tumeur stromale gastro-intestinale	44890	≤10
Tumeur testiculaire des cordons sexuels et du stroma	363489	≤10
Tumeur testiculaire germinale séminomateuse	842	≤10
Tunnel aorto-ventriculaire gauche	3400	≤10
Tyrosinémie type 1	882	146
Tyrosinémie type 2	28378	≤10
Ulcère de Mooren	519408	≤10
Ulérythème ophryogène	3406	≤10
Urticaire familiale au froid	47045	21
Utérus bicorne bicervical avec rétention menstruelle unilatérale	180086	68
Uterus bicorne unicervical	180114	≤10
Utérus bicorne*	180134	46
Utérus cloisonné total	180126	11
Utérus cloisonné*	180122	31

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Utérus pseudo-unicorné	180079	≤10
Uterus unicorné vrai	180074	≤10
Uvéite antérieure idiopathique	280914	1048
Uvéite antérieure infectieuse	279922	119
Uvéite intermédiaire	279914	398
Uvéite paranéoplasique	279928	≤10
Uvéite phacoanaphylactique	209959	≤10
Uvéite postérieure idiopathique	280917	379
Uvéite postérieure infectieuse	279919	144
Vagin cloisonné transversal	180154	32
Valve de l'urètre antérieur	435372	18
Valve de l'urètre postérieur	93110	1648
Variant du xeroderma pigmentosum	90342	11
Variant paraparétique du syndrome de Guillain-Barré	231445	13
Variant pharyngo-cervico-brachial du syndrome de Guillain-Barré	231426	≤10
Variants rares de l'adénocarcinome du corps de l'utérus	213574	≤10
Vascularite à immunoglobulines A	761	2410
Vascularite associée aux anticorps antineutrophiles cytoplasmiques*	156152	739
Vascularite des petits vaisseaux cutanés	889	110
Vascularite des vaisseaux de gros calibre*	156140	36
Vascularite des vaisseaux de moyen calibre*	156143	26
Vascularite des vaisseaux de petit calibre*	156146	54
Vascularite induite par les médicaments	251325	14
Vascularite non classifiée	251328	446
Vascularite par déficit en ADA2	404553	32
Vascularite post-infectieuse	48435	31
Vascularite urticarienne hypocomplémentémique	36412	86
Vasculopathie cutanée collagène	280779	≤10
Vasculopathie de Fowler	221126	≤10
Vasculopathie de l'enfant associée à STING	425120	12
Vasculopathie livédoïde	542643	13
Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	247691	≤10
Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-aortique et sous-pulmonaire et sténose pulmonaire	3426	443
Ventricule gauche à double issue	3427	36
Vestibulopathie bilatérale idiopathique	171684	≤10
VIPome	97282	≤10
Vitréo-rétino-choroïdopathie autosomique dominante	3086	15
Vitréorétinopathie exsudative familiale	891	127
Vitréorétinopathie inflammatoire néovasculaire autosomique dominante	329211	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
Xanthinurie héréditaire	3467	≤10
Xanthoastrocytome pléomorphe	251607	≤10
Xanthogranulome juvénile	158000	54
Xanthogranulome nécrobiotique	158011	11
Xanthomatose cérébrotendineuse	909	58
Xanthome disséminé	158003	≤10
Xeroderma pigmentosum	910	112



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares

NOMBRE DE CAS PAR MALADIE RARE OBSOLÈTE RECENSÉS DANS LA BNDMR

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
OBSOLETE : Absence congénitale bilatérale de la jambe et du pied	295099	≤10
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale de la cuisse et de la jambe avec pied conservé	295089	≤10
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale de la jambe et du pied	295097	≤10
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale de l'avant-bras et de la main	295093	111
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale du bras et de l'avant-bras avec main conservée	295085	≤10
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale bilatérale des doigts à l'exception du pouce	295114	≤10
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale bilatérale du pouce	295112	≤10
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale des doigts à l'exception du pouce	294990	≤10
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale unilatérale du pouce	295110	≤10
OBSOLETE : Achalasie oesophagienne familiale	99723	≤10
OBSOLETE : Achalasie sporadique	99722	≤10
OBSOLETE : Acheirie bilatérale	295103	≤10
OBSOLETE : Acheirie unilatérale	295101	39
OBSOLETE : Acrogigantisme lié à l'X dû à une microduplication Xq26	448372	≤10
OBSOLETE : Adactylie bilatérale du pied	295118	≤10
OBSOLETE : Adactylie de la main*	294931	71
OBSOLETE : Adactylie du pied	435623	17
OBSOLETE : Adactylie unilatérale du pied	295116	≤10
OBSOLETE : Agénésie/hypoplasie bilatérale du fémur	295067	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
OBSOLETE : Agénésie/hypoplasie unilatérale de l'humérus	295061	≤10
OBSOLETE : Agénésie/hypoplasie unilatérale du fémur	295065	≤10
OBSOLETE : Amélie bilatérale des membres inférieurs	295059	≤10
OBSOLETE : Amélie bilatérale des membres supérieurs	295055	≤10
OBSOLETE : Amélie unilatérale des membres supérieurs	295053	≤10
OBSOLETE : Amputation congénitale des membres supérieurs	93937	≤10
OBSOLETE : Anémie hémolytique par déficit en glyceraldehyde-3-phosphate déshydrogenase	248305	≤10
OBSOLETE : Anomalie de naissance ou de trajet de l'artère coronaire*	95493	74
OBSOLETE : Anomalie de von Hippel	98941	21
OBSOLETE : Anomalie fonctionnelle des plaquettes associée à l'insuffisance rénale	99146	≤10
OBSOLETE : Anomalie réductionnelle terminale*	294929	≤10
OBSOLETE : Aplasie cutanée congénitale des membres autosomique récessive	1115	≤10
OBSOLETE : Aplasie/hypoplasie unilatérale de la rotule	295038	≤10
OBSOLETE : Apodie unilatérale	295105	≤10
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire avec anticorps anti-noyaux	247839	328
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire sans anticorps anti-noyaux	247846	81
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique sans facteur rhumatoïde avec anticorps anti-nucléaire	247854	87
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique sans facteur rhumatoïde sans anticorps anti-nucléaire	247861	36
OBSOLETE : Arthrogrypose par dystrophie musculaire	1155	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
OBSOLETE : Atresie des veines pulmonaires	99126	≤10
OBSOLETE : Atrophie optique autosomique dominante et surdité tardive	255117	≤10
OBSOLETE : Atrophie optique autosomique récessive type OPA6	99012	14
OBSOLETE : Basalopathie*	93550	≤10
OBSOLETE : Bléphasmasme essentiel bénin	93955	110
OBSOLETE : Bloc sino-auriculaire familial	1260	≤10
OBSOLETE : Brachydactylie des doigts	294996	≤10
OBSOLETE : Brachydactylie des doigts, bilatérale	295130	≤10
OBSOLETE : Brachydactylie des doigts, unilatérale	295128	≤10
OBSOLETE : Brachydactylie des orteils	294998	≤10
OBSOLETE : Brachydactylie des orteils, bilatérale	295134	≤10
OBSOLETE : Brachydactylie des orteils, unilatérale	295132	≤10
OBSOLETE : Brachydactylie*	294937	112
OBSOLETE : Canal atrioventriculaire complet-anomalies obstructives du coeur gauche	99066	≤10
OBSOLETE : Carcinome épidermoïde de la tête et du cou	67037	≤10
OBSOLETE : Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale de transmission maternelle	255225	≤10
OBSOLETE : Cataracte congénitale de Volkmann	98983	≤10
OBSOLETE : Cataracte corticale de l'enfant autosomique dominante	306561	≤10
OBSOLETE : Célosomie supérieure	93942	≤10
OBSOLETE : Chémoelectome non sécrétant	101106	≤10
OBSOLETE : Chondrocalcinose articulaire familiale type 1	99781	≤10
OBSOLETE : Chondrodysplasie métaphysaire non-classifiée	90345	≤10
OBSOLETE : Choristome	91353	≤10
OBSOLETE : Coeur univentriculaire à valve auriculo-ventriculaire unique	99069	16
OBSOLETE : Colite lymphocytaire	65279	≤10
OBSOLETE : Colobome oculaire*	194	32
OBSOLETE : Communication interventriculaire unique	99097	11
OBSOLETE : Communications interventriculaires multiples	99096	12
OBSOLETE : Coronaire interaortopulmonaire	99086	≤10
OBSOLETE : Coronaire intramyocardique	99085	≤10
OBSOLETE : Déficience intellectuelle liée à l'X type Raynaud	3061	≤10
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec intolérance à l'amidon	306436	25
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec intolérance à l'amidon et au lactose	306474	≤10
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec tolérance minimale à l'amidon	306446	≤10
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase sans intolérance au saccharose	306486	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
OBSOLETE : Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	35123	≤10
OBSOLETE : Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase*	422519	≤10
OBSOLETE : Déficit en alpha-1 antichymotrypsine	93594	≤10
OBSOLETE : Déficit en phosphoenolpyruvate carboxykinase type 2	79317	≤10
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable dû à un défaut intrinsèque des cellules T	99831	≤10
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable dû au déficit en TNFR	183672	≤10
OBSOLETE : Déficit sélectif en IgA lié au gène TACI	99974	≤10
OBSOLETE : Déformation de Madelung	35688	26
OBSOLETE : Déformation de Madelung bilatérale	295223	13
OBSOLETE : Dégénérescence corticobasale	278	72
OBSOLETE : Délétion 20p	1611	≤10
OBSOLETE : Délétion 4q	1625	≤10
OBSOLETE : Diabète insipide post-traumatique	95625	≤10
OBSOLETE : Dilatation ou anévrisme congénital de l'aorte ascendante	95484	131
OBSOLETE : Diplégie spastique infantile	1680	66
OBSOLETE : Douleur chronique nécessitant une analgésie intraspinal	95426	≤10
OBSOLETE : Duplication 4q	1739	≤10
OBSOLETE : Dyskinésie ciliaire secondaire	91365	≤10
OBSOLETE : Dyskinésie laryngée	93961	17
OBSOLETE : Dysplasie épimétaphysaire autosomique dominante	1819	≤10
OBSOLETE : Dysplasie épiphysaire localisée	1823	≤10
OBSOLETE : Dysplasie oculo-cérébrale	2705	≤10
OBSOLETE : Dysplasie spondylo-métaphysaire non classifiée	163678	≤10
OBSOLETE : Dysplasie valvulaire congénitale	1864	18
OBSOLETE : Dystonie cervicale	93962	99
OBSOLETE : Dystonie des membres	93957	42
OBSOLETE : Dystonie du tronc	93956	≤10
OBSOLETE : Dystonie focale autosomique dominante, type DYT7	93963	≤10
OBSOLETE : Encéphalopathie épileptique infantile précoce sans 'suppression-burst'	369894	12
OBSOLETE : Entéropathie auto-immune de type 2	103916	≤10
OBSOLETE : Ependymome de bas grade	251633	≤10
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive centripète	89841	57
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type non-Herlitz	89840	≤10
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple basale*	158665	36
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple superficielle	89839	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple suprabasale*	158661	≤10
OBSOLETE : Epilepsie généralisée et crises praxis-induites	99649	≤10
OBSOLETE : Epilepsie-déficience intellectuelle dominante liée à l'X	93951	≤10
OBSOLETE : Erythromélangie	1956	45
OBSOLETE : Fibroélastome papillaire du coeur	208600	≤10
OBSOLETE : Glomérulonéphrite rapidement progressive	280569	55
OBSOLETE : Glycogénose par déficit en maltase acide à début juvénile	308573	≤10
OBSOLETE : Glycogénose par déficit en maltase acide de l'adulte	308604	≤10
OBSOLETE : Granulome éosinophile des os	99871	≤10
OBSOLETE : Hémangiome capillaire familiale	91415	25
OBSOLETE : Hémangiome hépatique congénital	238691	30
OBSOLETE : Hémangiome infantile géant	210592	29
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale de la fibula	295083	≤10
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale de l'ulna	295073	≤10
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale du radius	295071	≤10
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale du tibia	295079	≤10
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale de la fibula	295081	14
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale de l'ulna	295075	≤10
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale du radius	295069	≤10
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale du tibia	295077	≤10
OBSOLETE : Herpès cutané idiopathique récidivant et délabrant	35061	≤10
OBSOLETE : Histiocytose langerhansienne pulmonaire de l'adulte	99874	35
OBSOLETE : Hydronéphrose congénitale	2190	1550
OBSOLETE : Hyperlipidémie combinée*	79211	≤10
OBSOLETE : Hyperlipoprotéïnémie type 5	70470	≤10
OBSOLETE : Hyperphalangie bilatérale	295142	≤10
OBSOLETE : Hypersomnie idiopathique avec augmentation de la durée du sommeil	228315	168
OBSOLETE : Hypersomnie idiopathique sans augmentation de la durée du sommeil	228318	106
OBSOLETE : Hypertension artérielle par sténose de l'artère rénale secondaire à une vascularite	97599	≤10
OBSOLETE : Hypertriglycéridémie majeure rare*	181425	11
OBSOLETE : Hypoadostéronisme hyperréninémique familial type 1	99763	≤10
OBSOLETE : Hypoadostéronisme hyperréninémique familial type 2	99764	≤10
OBSOLETE : Hypomélanose d'Ito	435	298
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-chirurgical	95621	≤10
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-radique	95622	≤10
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-traumatique	95623	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
OBSOLETE : Hypoplasie surrénalienne congénitale de cause maternelle	95701	≤10
OBSOLETE : Hypospadias familial	440	291
OBSOLETE : Incisive centrale maxillaire médiane unique	2286	23
OBSOLETE : Infection à Mycobacterium xenopi	314946	≤10
OBSOLETE : Insuffisance aortique congénitale	95449	24
OBSOLETE : Kyste rétrocrânelux	269200	≤10
OBSOLETE : Laminopathie type Decaudain-Vigouroux	137871	12
OBSOLETE : Leucodystrophie de cause inconnue	84096	127
OBSOLETE : Lupus érythémateux cutané aigu*	163528	64
OBSOLETE : Lupus érythémateux vésiculo-bulleux	46489	13
OBSOLETE : Lymphoedème précoce	77241	≤10
OBSOLETE : Lymphoedème tardif	77242	≤10
OBSOLETE : Main fendue	294992	≤10
OBSOLETE : Main fendue, bilatéral	295122	≤10
OBSOLETE : Main fendue, unilatéral	295120	≤10
OBSOLETE : Mains et/ou pieds fendus*	294935	11
OBSOLETE : Maladie auto-immune associée au vitiligo	247871	13
OBSOLETE : Maladie de Castleman de l'enfant	93682	≤10
OBSOLETE : Maladie de Castleman multicentrique	93686	13
OBSOLETE : Maladie de chevauchement du tissu conjonctif non classifiée	251316	≤10
OBSOLETE : Maladie de Letterer-Siwe	99870	≤10
OBSOLETE : Maladie des brides amniotiques*	1034	149
OBSOLETE : Maladie des grains argyrophiles	97342	≤10
OBSOLETE : Maladie des petits vaisseaux cérébraux, non liée à NOTCH3	77304	≤10
OBSOLETE : Malformation anorectale isolée basse	171215	1103
OBSOLETE : Malformation anorectale isolée haute	171201	504
OBSOLETE : Malformation anorectale isolée intermédiaire	171208	124
OBSOLETE : Malformation lymphatique cervico-faciale	137923	≤10
OBSOLETE : Malformation lymphatique circonscrite	217410	14
OBSOLETE : Méningite lymphomateuse	329998	≤10
OBSOLETE : Méthémoglobinémie héréditaire autosomique récessive type 2	139380	≤10
OBSOLETE : Monosomie non distale 7p	96136	≤10
OBSOLETE : Myélite transverse aiguë secondaire	139420	12
OBSOLETE : Myopathie non dystrophique avec anomalie du collagène 6*	206659	78
OBSOLETE : Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale type 1	209886	52
OBSOLETE : Neuroépithéliome	2677	≤10
OBSOLETE : Neurofibromatose segmentaire	79428	89
OBSOLETE : Neurofibromatose spinale	79429	≤10
OBSOLETE : Neuropathie axonale infantile	2679	39
OBSOLETE : Neuropathie métabolique acquise	206616	320

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
OBSOLETE : Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire*	140450	462
OBSOLETE : Neuropathie toxique et/ou iatrogène	206619	210
OBSOLETE : Ostéites aseptiques	57194	≤10
OBSOLETE : Ostéochondrite des os du tarse/métatarse	2054	≤10
OBSOLETE : Ostéomyélite multifocale chronique récurrente juvénile	2778	103
OBSOLETE : Paragangliome sécrétant sporadique	276627	27
OBSOLETE : Paralysie du nerf trochléaire	99664	≤10
OBSOLETE : Paraplégie spastique autosomique dominante type 9	100990	≤10
OBSOLETE : Périartérite noueuse de l'enfant	93564	≤10
OBSOLETE : Phéochromocytome sporadique	276624	161
OBSOLETE : Pied fendu	294994	≤10
OBSOLETE : Pied fendu, bilatéral	295126	≤10
OBSOLETE : Polyadénomatoïse mammaire	50920	321
OBSOLETE : Polydactylie centrale des orteils	295010	≤10
OBSOLETE : Polydactylie d'un pouce biphalangé, unilatérale	295144	≤10
OBSOLETE : Polydactylie d'un pouce triphalangé, bilatérale	295150	≤10
OBSOLETE : Polydactylie postaxiale des doigts*	294942	26
OBSOLETE : Polydactylie postaxiale des orteils	295008	≤10
OBSOLETE : Polydactylie postaxiale type B, bilatérale	295169	≤10
OBSOLETE : Polydactylie postaxiale unilatérale des orteils	295179	≤10
OBSOLETE : Polydactylie préaxiale bilatérale des orteils	295177	≤10
OBSOLETE : Polydactylie préaxiale des doigts*	294939	36
OBSOLETE : Polydactylie préaxiale des orteils	295006	≤10
OBSOLETE : Polysyndactylie bilatérale	295161	≤10
OBSOLETE : Polysyndactylie unilatérale	295159	≤10
OBSOLETE : Prédilection héréditaire à la thrombocytoémie essentielle	225968	≤10
OBSOLETE : Rash lupique maculo-papuleux	90287	≤10
OBSOLETE : Rejet de greffe après transplantation du poumon	91128	≤10
OBSOLETE : Résistance périphérique aux hormones thyroïdiennes	97927	≤10
OBSOLETE : Sclérodermie systémique de l'enfant	93567	≤10
OBSOLETE : Séminome spermatocytaire métastatique	99866	≤10
OBSOLETE : Séquence de disruption vasculaire	3160	≤10
OBSOLETE : SLC5A6-CDG	521268	≤10
OBSOLETE : Symbrachydactylie de la main et du pied, unilatérale	295136	12
OBSOLETE : Syndrome Aymé-Gripp	477668	≤10
OBSOLETE : Syndrome cérébro-rénodigital	1396	≤10
OBSOLETE : Syndrome CINCA avec mutation de NLRP3	93365	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
OBSOLETE : Syndrome d'anévrismes crâniens-anomalies multiples	1057	11
OBSOLETE : Syndrome d'anomalie de Peters-cataracte	101033	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'anomalie des muscles de la ceinture scapulaire-déficiência intellectuelle	2580	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'anomalies auriculo-ophtalmologiques-fente labiale	71270	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'anomalies craniofaciales multiples-cardiopathie-retard de croissance	1088	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'asymétrie faciale-épilepsie temporale	1167	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'atrachie-retards mental et staturo-pondéral	1211	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'atrophodermie folliculaire-carcinome basocellulaire	79459	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Behr	1239	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Blaichman	1250	≤10
OBSOLETE : Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus dû à une mutation ponctuelle	261572	≤10
OBSOLETE : Syndrome de blépharophimosis-synostose radio-cubitale	1256	≤10
OBSOLETE : Syndrome de cataracte-ichtyose	1376	≤10
OBSOLETE : Syndrome de colite épithélio-exfoliative-surdité	103912	≤10
OBSOLETE : Syndrome de craniosynostose-cataracte	1530	≤10
OBSOLETE : Syndrome de déficiencia intellectuelle récessive liée à l'X-macrocephalie-dysfonction ciliaire	83648	≤10
OBSOLETE : Syndrome de déficiencia intellectuelle-dysmorphie-hyperlaxité	3043	≤10
OBSOLETE : Syndrome de déficiencia intellectuelle-hypotonie-hyperpigmentation	3050	≤10
OBSOLETE : Syndrome de déficiencia intellectuelle-microcephalie-anomalies phalangiennes et faciales	3067	≤10
OBSOLETE : Syndrome de dents néonatales-pseudo-obstruction intestinale-persistencia du canal artériel	1654	≤10
OBSOLETE : Syndrome de désorganisation embryonnaire	1664	≤10
OBSOLETE : Syndrome de duplication MECP2	85281	≤10
OBSOLETE : Syndrome de dysplasie rénale autosomique dominante-sténose infundibulo-pelviene	1849	≤10
OBSOLETE : Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-hypertrophie musculaire-déficiencia intellectuelle sévère	329206	≤10
OBSOLETE : Syndrome de fistule trachéo-oesophagienne-hypospadias	2042	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Gougerot-Sjögren de l'enfant	93566	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Hashimoto-Pritzker	99872	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Leigh sporadique	255199	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
OBSOLETE : Syndrome de lissencéphalie-neuropathie axonale démyélinisante	101356	≤10
OBSOLETE : Syndrome de microcéphalie-épilepsie-retard de développement	228418	≤10
OBSOLETE : Syndrome de microcornée-corectopie-hypoplasie maculaire	2535	≤10
OBSOLETE : Syndrome de microphthalmie-cataracte	2543	20
OBSOLETE : Syndrome de myopathie-retard de croissance-déficience intellectuelle-hypospadias	2601	≤10
OBSOLETE : Syndrome de naevus épidermique-rachitisme vitamino-résistant	2694	≤10
OBSOLETE : Syndrome de nanisme hypophysaire-anomalies squelettiques	2626	≤10
OBSOLETE : Syndrome de petite taille-microcéphalie-cardiopathie	2861	≤10
OBSOLETE : Syndrome de polymicrogyrie-turricéphalie-hypogénitalisme	2925	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Renier-Gabreels-Jasper	93975	12
OBSOLETE : Syndrome de retard de développement-surdité, type Hildebrand	163988	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Sakati-Nyhan	3128	≤10
OBSOLETE : Syndrome de Shy-Drager	98932	≤10
OBSOLETE : Syndrome de sténose congénitale des orifices piriformes-holoprosencéphalie	162521	31
OBSOLETE : Syndrome de Theile	3313	≤10
OBSOLETE : Syndrome de tibia et radius anormaux-ostéopénie-fractures	3331	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos avec déficit en fibronectine	75501	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 1	90309	81
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 2	90318	47
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 7A	99875	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 7B	99876	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'exophtalmie bénigne	71269	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'hirsutisme-dysplasie squelettique-déficience intellectuelle	2156	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'ophtalmoplégie-myalgie-agrégats tubulaires	2742	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'Opitz G/BBB autosomique dominant	306588	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'Opitz G/BBB lié à l'X	306597	≤10
OBSOLETE : Syndrome d'ostéochondrodysplasie-hypertrichose	2765	≤10
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie C3	93575	≤10
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie de MCP/CD 46	93576	≤10
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur B	93578	≤10

Maladie rare	Code ORPHA	Cas dans la BNDMR au 01/05/2023
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur H	93579	≤10
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur I	93580	≤10
OBSOLETE : Syndrome lié à ATR-X*	263355	≤10
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible à lésions glomérulaires minimales	93207	359
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible avec hyalinose segmentaire focale	93206	185
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible avec prolifération mésangiale diffuse	93209	≤10
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant à lésions glomérulaires minimales	93216	12
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant avec hyalinose segmentaire focale	93213	52
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant avec sclérose mésangiale diffuse	93217	≤10
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant à lésions glomérulaires minimales	93221	91
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant avec hyalinose segmentaire focale	93218	118
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant avec prolifération mésangiale diffuse	93222	≤10
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant avec sclérose mésangiale diffuse	93220	≤10
OBSOLETE : Syndrome oto-palato-digital	669	12
OBSOLETE : Syndrome Pitt-Hopkins-like	221150	≤10
OBSOLETE : Syndrome SAPHO de l'adulte	324982	≤10
OBSOLETE : Syndrome SAPHO de l'enfant	324989	12
OBSOLETE : Syndrome tricho-oculo-dermo-vertébral	3354	≤10
OBSOLETE : Trouble du comportement alimentaire acquis du nourrisson*	138118	777
OBSOLETE : Tumeur neurogène de la paupière	98593	≤10
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation A	276249	≤10
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation B	276252	≤10
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation C	276255	26
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation D	276258	≤10
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation E	276261	≤10



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares