



# BNDMR


Banque Nationale de Données  
Maladies Rares



## Nombre de cas par maladie rare

recensés dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares  
au 1<sup>er</sup> février 2026





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 4<sup>e</sup> Plan National Maladies Rares (PNMR4) par le Ministère de la Santé et de l'accès aux soins. Sa mise en œuvre est assurée par l'AP-HP.

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

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

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

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



# BNDMR

Banque Nationale de Données  
Maladies Rares

## MÉTHODOLOGIE

### Codage des maladies rares dans la BNDMR

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

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

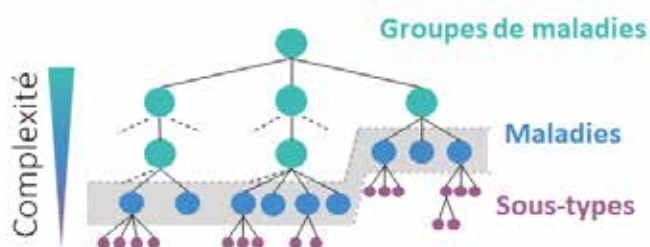


Figure 1 : Représentation des niveaux de classification dans la nomenclature Orphanet

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 2025.

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

ORPHA présents dans ce rapport et le nombre de cas associés varient d'une version à une autre : de nouveaux codes de niveau maladie sont proposés chaque année, des codes évoluent (ex. un code maladie devenu sous-type et vice-versa).

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 ou dépréciés par Orphanet ont été conservés dans ce rapport et font l'objet d'une partie spécifique en fin de document.

### Source des données

Les données traitées ont été extraites de l'entrepôt de données (EDS) de la BNDMR (base de données contenant l'ensemble des données nationales collectées dans le cadre du projet) du 01/02/2026 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 statut vital des patients a été obtenu grâce à un appariement de l'EDS BNDMR avec le fichier de décès de l'Insee sur la base de l'IdMR [3].

### Préparation des données

Les codes ORPHA de niveau sous-types de maladies ont été réattribués au niveau du code de la maladie dont



ils descendent. Ainsi, le nombre de cas indiqué dans ce rapport cumule les cas codés dans la BNDMR avec soit le code ORPHA de la maladie soit celui d'un sous-type de cette maladie (voir figure 1).

Les dossiers des 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.

### Calcul des effectifs

Tous les patients non opposés à la réutilisation de leurs données résidant en France avec au moins une activité de soins et une date de naissance renseignée ont été retenus. Les patients sans information sur leur lieu de résidence ont été considérés comme résidents en France par défaut.

Le calcul des effectifs exclut donc les fœtus. La colonne «nombre de cas confirmés» pour chaque diagnostic correspond au nombre de cas codés avec ce diagnostic avec un statut diagnostic confirmé et sans mention de statut «non malade» Les chiffres présents dans cette colonne ne sont pas comparables aux données publiées jusqu'en 2025 inclus. En effet, à partir de 2026, **seuls les cas confirmés** sont comptabilisés alors que précédemment les statuts en cours, probable et indéterminé étaient également comptabilisés.

La colonne «nombre de cas confirmés vivants» pour chaque diagnostic correspond au chaque diagnostic correspond au nombre de cas confirmés pour les patients non décédés.

La colonne «nombre de cas confirmés MR004» correspond au nombre de cas confirmés pour les patients ayant eu au moins une activité après le 01/01/2020 ou décédés. Les données de ces patients peuvent être réutilisées dans le cadre de la MR004 car ces patients sont soit décédés, soit ont été préalablement informés individuellement de la possibilité de réutilisation de leurs données pour la recherche.

Les effectifs inférieurs à 3 ne sont pas communiqués pour prévenir le risque de réidentification tout en préservant l'utilité des variables suivant l'avis du comité scientifique et éthique de la BNDMR.

### Limites et qualité des données

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

Au quotidien, les filières maladies rares sont engagées

dans une démarche de qualité interne mais des codages incorrects ou une saisie incomplète peuvent malgré tout impacter les données présentes dans ce rapport.

### Présentation des résultats

Ce rapport comporte 3 listes :

1- nombre de cas par maladie rare recensés dans la BNDMR (liste hors codes ORPHA devenus obsolètes ou dépréciés) (p.6)

2- nombre de cas par maladie rare obsolète ou dépréciée recensés dans la BNDMR (p.96)

Les résultats sont présentés sous forme de tableau contenant 5 colonnes :

- **Maladie rare** : le nom principal de la maladie selon la nomenclature ORPHA
- **Code ORPHA** : l'identifiant unique de la maladie rare
- **Cas confirmés dans la BNDMR** : nombre de cas confirmés distincts recensés dans la BNDMR à la date de la réalisation du rapport.
- **Cas confirmés vivants** : nombre de cas confirmés vivants recensés dans la BNDMR à la date de la réalisation du rapport.
- **Cas confirmés MR004** : nombre de cas confirmés pour les patients ayant eu au moins une activité après le 01/01/2020 ou décédés.

3- tableau de correspondance entre les codes ORPHA dépréciés et les codes ORPHA cible (p.105)

Ils sont classés dans l'ordre alphabétique des maladies.

### Références

[1] [www.orphacode.org/](http://www.orphacode.org/)

[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/dépréciés

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Abêtalipoprotéïnémie	14	<b>38</b>	<b>38</b>	<b>34</b>
Abouchement de la veine cave supérieure droite dans l'oreillette gauche	99110	<=3	<=3	<=3
Abouchement de la veine cave supérieure gauche dans le toit de l'oreillette gauche	99111	<b>7</b>	<b>7</b>	<b>7</b>
Abouchement de la veine cave supérieure gauche dans l'oreillette gauche par le sinus coronaire	99109	<b>22</b>	<b>22</b>	<b>22</b>
Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	48	<b>158</b>	<b>157</b>	<b>85</b>
Absence de la carotide interne	981	<=3	<=3	<=3
Absence de l'artère pulmonaire	980	<b>16</b>	<b>16</b>	<b>15</b>
Absence du corps de l'utérus	180142	<b>6</b>	<b>6</b>	<=3
Absence isolée de la jambe et du pied	294981	<=3	<=3	<=3
Absence isolée de l'avant-bras et de la main	294979	<b>180</b>	<b>179</b>	<b>80</b>
Absence isolée du bras et de l'avant-bras avec main conservée	294975	<=3	<=3	<=3
Absence/hypoplasie isolée unilatérale des doigts à l'exception du pouce	973	<b>72</b>	<b>72</b>	<b>50</b>
Accident vasculaire cérébral ischémique de l'enfant	439175	<b>396</b>	<b>392</b>	<b>392</b>
Acéruéléoplasminémie	48818	<b>28</b>	<b>26</b>	<b>25</b>
Achalasie oesophagienne idiopathique	930	<b>122</b>	<b>121</b>	<b>116</b>
Acheirie isolée	294983	<b>9</b>	<b>9</b>	<b>6</b>
Acheiropodie isolée	931	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Achiasma congénital	324353	<=3	<=3	<=3
Achondrogenèse	932	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>4</b>
Achondroplasie	15	<b>738</b>	<b>731</b>	<b>537</b>
Achromatopsie	49382	<b>276</b>	<b>276</b>	<b>208</b>
Acidémie combinée malonique et méthylmalonique	289504	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>
Acidémie glutarique type 3	35706	<=3	<b>0</b>	<=3
Acidémie isovalérique	33	<b>98</b>	<b>94</b>	<b>93</b>
Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie	26	<b>151</b>	<b>135</b>	<b>132</b>
Acidémie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase	308425	<=3	<=3	<=3
Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12	27	<b>99</b>	<b>82</b>	<b>88</b>
Acidémie méthylmalonique sans homocystinurie*	293355	<b>53</b>	<b>43</b>	<b>49</b>
Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12	28	<b>57</b>	<b>53</b>	<b>45</b>
Acidémie propionique	35	<b>138</b>	<b>105</b>	<b>125</b>
Acidose lactique infantile fatale avec acidurie méthylmalonique	17	<b>8</b>	<b>6</b>	<b>7</b>
Acidose tubulaire rénale distale	18	<b>278</b>	<b>277</b>	<b>245</b>
Acidose tubulaire rénale primitive*	314822	<b>9</b>	<b>9</b>	<b>8</b>
Acidose tubulaire rénale proximale	47159	<b>32</b>	<b>32</b>	<b>26</b>
Acidurie 2-aminoadipique 2-oxoadipique	79154	<=3	<=3	<=3
Acidurie 2-hydroxyglutarique*	19	<b>9</b>	<b>9</b>	<b>7</b>



Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique	20	30	29	29
Acidurie 3-méthylglutaconique type 1	67046	<=3	<=3	<=3
Acidurie 3-méthylglutaconique type 3	67047	6	5	6
Acidurie 3-méthylglutaconique type 4	67048	<=3	<=3	<=3
Acidurie 3-méthylglutaconique*	289902	<=3	<=3	<=3
Acidurie argininosuccinique	23	66	63	63
Acidurie D,L-2-hydroxyglutarique	356978	<=3	<=3	<=3
Acidurie D-2-hydroxyglutarique	79315	6	5	6
Acidurie D-glycérique	941	<=3	<=3	<=3
Acidurie formiminoglutamique	51208	<=3	<=3	0
Acidurie fumarique	24	11	8	8
Acidurie L-2-hydroxyglutarique	79314	25	24	21
Acidurie malonique	943	11	9	11
Acidurie méthylmalonique par déficit en récepteur de la transcobalamine	280183	<=3	<=3	<=3
Acidurie orotique héréditaire	30	5	5	<=3
Acrodermatite continue de Hallopeau	163931	<=3	<=3	<=3
Acrodermatite entéropathique	37	14	14	10
Acrodysostose	950	54	53	39
Acrogigantisme lié à l'X	300373	51	49	<=3
Acro-kérato-élastoïdose de Costa	38	22	21	8
Acrokératose verruciforme de Hopf	79151	6	6	4
Acromégalie	963	3106	2918	2689
Actinomycose	457095	7	5	6
Activité continue familiale de la fibre musculaire	972	5	<=3	<=3
Adénocarcinome de l'intestin grêle	104075	6	<=3	6
Adénocarcinome de l'oesophage et de la jonction oesogastrique	99976	<=3	<=3	0
Adénocarcinome de l'ovaire	213504	23	14	10
Adénocarcinome du canal anal	424016	<=3	<=3	<=3
Adénocarcinome du col de l'utérus	213772	<=3	<=3	0
Adénocarcinome endométrioïde de l'ovaire	454723	<=3	<=3	<=3
Adénocarcinome paratesticulaire	363478	<=3	<=3	<=3
Adénocarcinome pulmonaire bien différencié de type foetal	284395	5	4	5
Adénocarcinome rare du sein	213528	13	11	<=3
Adénofibrome géant du sein	180267	69	69	35
Adénohypophysite	95512	328	269	295
Adénolipomatose symétrique à prédominance cervicale	2398	54	50	33
Adénomatosse hépatique	566841	5	5	5

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Adénome du pancréas	93292	<=3	<=3	<=3
Adénome gonadotrope fonctionnel	91348	965	856	769
Adénome hépatique	54272	81	77	50
Adénome hypophysaire fonctionnel*	314753	12	11	12
Adénome hypophysaire non fonctionnel	91349	4749	4353	4082
Adénome hypophysaire*	99408	437	410	384
Adénome pituitaire isolé familial	314777	<=3	<=3	<=3
Adénome somatotrope*	96256	27	25	22
Adénome thyroïdienne	91347	148	143	128
Adénosarcome du corps de l'utérus	213600	<=3	0	<=3
Adipose douloureuse	36397	21	19	14
Adrénoleucodystrophie liée à l'X	43	460	401	426
Adrénoleucodystrophie néonatale	44	11	7	8
Agammaglobulinémie non syndromique	229717	392	381	375
Agénésie congénitale du scrotum	495879	<=3	<=3	<=3
Agénésie de la trachée	3346	13	9	10
Agénésie de la veine cave supérieure	99114	4	4	4
Agénésie des valves mitrales	99062	4	4	4
Agénésie des valves pulmonaires*	982	61	61	58
Agénésie des valves tricuspides	95457	<=3	<=3	<=3
Agénésie et aplasie du col de l'utérus	180145	4	4	<=3
Agénésie isolée de la vésicule biliaire	440987	5	5	4
Agénésie isolée du cervelet	1398	107	104	79
Agénésie isolée du corps calleux	200	367	363	247
Agénésie isolée du vermis cérébelleux	269203	7	7	7
Agénésie partielle du pancréas	2805	<=3	<=3	<=3
Agénésie pénienne	49	6	6	5
Agénésie pulmonaire	984	64	60	62
Agénésie rénale	411709	3080	3037	2321
Agénésie testiculaire	325124	180	179	107
Agénésie vaginale isolée partielle	96269	14	14	11
Agénésie/hypoplasie de l'humérus isolée	294973	5	5	<=3
Agénésie/hypoplasie du fémur isolée	1987	144	142	101
Alacrymie congénitale isolée	91416	17	17	8
Albinisme oculaire avec surdité sensorielle tardive	1000	4	4	0
Albinisme oculaire récessif lié à l'X	54	95	94	60
Albinisme oculaire*	284804	125	125	115

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Albinisme oculocutané type 1	352731	174	174	143
Albinisme oculocutané type 2	79432	123	121	96
Albinisme oculocutané type 3	79433	9	9	7
Albinisme oculocutané type 4	79435	35	34	25
Albinisme oculocutané type 5	370091	<=3	<=3	<=3
Albinisme oculocutané type 6	370097	6	6	5
Albinisme oculocutané type 8	597733	<=3	<=3	<=3
Albinisme oculocutané*	55	896	886	647
Alcaptonurie	56	98	94	79
ALG11-CDG	280071	6	6	6
ALG12-CDG	79324	4	<=3	4
ALG13-CDG	324422	4	4	4
ALG1-CDG	79327	16	15	15
ALG3-CDG	79321	<=3	<=3	<=3
ALG6-CDG	79320	5	4	5
ALG8-CDG	79325	6	5	6
Alopécie frontale fibrosante	254492	<=3	<=3	<=3
Alpha-cristallinopathie*	98910	9	7	9
Alpha-dystroglycanopathie musculaire congénitale avec atteinte cérébrale et oculaire*	352687	21	18	20
Alpha-mannosidose	61	61	60	54
Alpha-thalassémie	846	408	401	379
Alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X	847	51	48	32
Alvéolite allergique extrinsèque	31740	532	439	525
Amaurose congénitale de Leber	65	458	455	313
Amélie isolée des membres inférieurs	294969	<=3	<=3	0
Amélie isolée des membres supérieurs	294967	8	8	7
Amélie non syndromique*	294925	<=3	<=3	0
Améloblastome	314419	6	6	6
Amélogénèse imparfaite	88661	696	692	603
Amylose AA	85445	322	254	301
Amylose AApoAIV	439232	<=3	<=3	<=3
Amylose ABeta2M variante	314652	<=3	<=3	<=3
Amylose ABeta2M wild type	85446	<=3	<=3	<=3
Amylose ABeta2M*	439246	<=3	<=3	<=3
Amylose AGel	85448	17	14	17
Amylose AH	442582	<=3	<=3	<=3
Amylose AL	85443	2046	1402	2006
Amylose ALECT2	439224	<=3	<=3	<=3
Amylose ATTR héréditaire	271861	1974	1632	1891
Amylose ATTR wild type	330001	2558	1984	2546
Amylose cutanée familiale isolée	353220	<=3	<=3	<=3
Amylose cutanée nodulaire	137810	<=3	<=3	<=3
Amylose cutanée primitive*	137807	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Amylose héréditaire avec atteinte rénale primaire	85450	153	123	151
Amylose ITM2B	439254	9	6	9
Amylose systémique PrP	397606	<=3	<=3	<=3
Amyoplasie congénitale	488586	17	17	17
Amyotrophie bulbospinale de l'adulte*	206707	41	34	18
Amyotrophie bulbospinale de l'enfant*	206704	<=3	<=3	<=3
Amyotrophie monomérique	65684	126	119	89
Amyotrophie névralgique	2901	511	488	274
Amyotrophie spinale associée à une malformation du système nerveux central*	207012	<=3	<=3	<=3
Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1	98920	66	26	60
Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 2	404521	33	31	32
Amyotrophie spinale bénigne congénitale autosomique dominante	1216	4	4	4
Amyotrophie spinale distale type 3	139547	68	67	64
Amyotrophie spinale généralisée*	206710	32	27	30
Amyotrophie spinale infantile liée à l'X	1145	7	6	5
Amyotrophie spinale prénatale avec fractures congénitales des os	486811	<=3	0	<=3
Amyotrophie spinale proximale	70	2077	1663	1864
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'adulte	209335	<=3	<=3	<=3
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance	363447	40	39	38
Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante*	211037	<=3	<=3	<=3
Amyotrophie spinale scapulopéronière	431255	9	9	8
Anadysplasie métaphysaire	1040	5	5	4
Anasarque foetoplacentaire	1041	5	4	<=3
Anémie de Blackfan-Diamond	124	233	228	223
Anémie dysérythropoïétique congénitale type I	98869	21	20	21
Anémie dysérythropoïétique congénitale type II	98873	34	33	34
Anémie dysérythropoïétique congénitale type III	98870	<=3	<=3	<=3
Anémie dysérythropoïétique congénitale type IV	293825	<=3	<=3	<=3
Anémie dysérythropoïétique congénitale*	85	13	12	11



Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Anémie dysérythropoïétique liée à l'X avec plaquettes anormales et neutropénie	363727	<=3	<=3	<=3
Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps chauds	90033	614	531	608
Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps froids*	228312	54	46	54
Anémie hémolytique auto-immune induite par les médicaments	90037	6	<=3	5
Anémie hémolytique auto-immune mixte	90036	62	53	62
Anémie hémolytique auto-immune néonatale	398109	5	5	5
Anémie hémolytique auto-immune*	98375	838	719	796
Anémie hémolytique non sphérocytique par déficit en hexokinase	90031	<=3	<=3	<=3
Anémie hémolytique par déficit en phosphoglucose isomérase	712	5	5	5
Anémie hémolytique par déficit en pyrimidine 5' nucléotidase	35120	<=3	<=3	<=3
Anémie hémolytique par déficit en pyruvate kinase du globule rouge	766	126	123	122
Anémie mégaloblastique thiamine-dépendante	49827	6	6	4
Anémie microcytaire avec surcharge hépatique en fer	83642	20	20	20
Anémie sidéroblastique autosomique récessive	260305	5	5	5
Anémie sidéroblastique autosomique récessive de l'adulte	255132	<=3	<=3	<=3
Anémie sidéroblastique idiopathique acquise	75564	10	5	10
Anémie sidéroblastique liée à l'X	75563	12	12	12
Anémie sidéroblastique liée à l'X et ataxie spinocérébelleuse	2802	<=3	<=3	<=3
Anencéphalie/exencéphalie isolée	1048	5	5	<=3
Anendocrinose entérique	83620	<=3	<=3	<=3
Anesthésie congénitale du nerf trijumeau	231013	<=3	<=3	<=3
Anéodermie familiale	228277	28	28	28
Anéodermie primitive	228272	8	8	8
Anévrisme congénital des artères coronaires	95491	12	12	12
Anévrisme de l'aorte thoracique et dissection aortique, forme syndromique sévère liée à l'X	622925	7	7	7
Anévrisme de l'artère carotide extra-crânienne	494424	8	8	8
Anévrisme du canal artériel	99072	4	4	4
Anévrisme du septum interauriculaire	99107	4	4	4

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Anévrisme du septum interventriculaire	99092	4	4	4
Anévrisme du sinus de Valsalva	1054	445	438	427
Anévrisme familial de l'aorte abdominale	86	25	24	12
Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	91387	554	547	549
Anévrisme congénital ventriculaire gauche	1055	8	8	8
Anévrisme intracrânien sacculaire, forme familiale	231160	48	46	37
Angéite primaire du système nerveux central	140989	99	92	98
Angioendothéliomatose réactionnelle	673574	<=3	<=3	<=3
Angiofibrome nasopharyngé juvénile	289596	19	19	19
Angiolipomatose familiale	199279	<=3	<=3	0
Angioma serpiginosum	95429	4	4	<=3
Angiomatose cutanée et digestive	1059	75	74	60
Angiome en touffes	1063	40	40	33
Angio-oedème acquis avec déficit en C1Inh	528663	109	104	109
Angio-oedème acquis*	91385	85	82	84
Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone	100057	487	458	478
Angio-oedème héréditaire avec C1Inh normal	528647	292	287	286
Angio-oedème héréditaire avec déficit en C1Inh	528623	1005	988	985
Angio-oedème héréditaire*	91378	57	55	54
Angio-oedème*	658	125	122	112
Angiopathie amyloïde cérébrale	85458	16	14	16
Angiopathie proliférative cérébrale	692271	<=3	<=3	<=3
Angiosarcome	263413	10	4	10
Angiostrongylose	74	<=3	<=3	<=3
Anguillulose	76	<=3	<=3	<=3
Aniridie isolée	250923	458	453	357
Ankyloblépharon filiforme adnatum isolé	91397	<=3	<=3	<=3
Ankylose congénitale temporo-mandibulaire	210576	13	12	13
Ankylose de l'étrier avec pouces et orteils larges	140917	6	6	6
Ankylose dentaire	1077	<=3	<=3	<=3
Ankylose glossopalatine	141163	<=3	<=3	<=3
Anneau supra-valvulaire mitral	99059	<=3	<=3	<=3
Anoctaminopathie distale	399096	47	45	42
Anodontie	99797	4	4	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Anomalie congénitale de Gerbode	99095	5	5	5
Anomalie congénitale du retour veineux pulmonaire*	3090	166	159	161
Anomalie congénitale partielle du retour veineux pulmonaire	99124	352	344	345
Anomalie congénitale totale du retour veineux pulmonaire	99125	303	287	292
Anomalie d'Axenfeld	98978	37	35	20
Anomalie de la biogenèse du péroxysome*	79189	22	13	21
Anomalie de la deuxième fente branchiale	141022	306	306	182
Anomalie de la première fente branchiale	141013	207	205	138
Anomalie de la quatrième fente branchiale	141037	88	87	62
Anomalie de la troisième fente branchiale	141030	18	18	7
Anomalie de l'appareil mitral subvalvulaire	101932	10	10	8
Anomalie de l'appareil sous-valvulaire mitral	99060	22	21	21
Anomalie de naissance de l'artère coronaire droite à partir de l'aorte	541454	72	72	72
Anomalie de naissance de l'artère coronaire gauche à partir de l'aorte	541443	51	51	51
Anomalie de naissance d'une artère coronaire à partir de l'artère pulmonaire	541507	120	118	120
Anomalie de Neuhauser	99078	37	37	36
Anomalie de nombre des ostia coronaires	99089	<=3	<=3	<=3
Anomalie de Peters	708	164	161	93
Anomalie de position d'un ostium coronaire	99090	4	4	4
Anomalie de Rieger	91483	31	30	19
Anomalie de Sprengel	3181	19	19	16
Anomalie du développement du segment antérieur de l'oeil*	88632	31	31	29
Anomalie d'Uhl	3403	4	<=3	<=3
Anomalie fonctionnelle néonatale du tronc cérébral	137929	154	148	67
Anomalie mitochondriale non spécifiée*	254837	512	411	467
Anomalie papillaire morning glory	35737	63	62	39
Anomalie réductionnelle intercalaire des membres non syndromique*	294927	4	4	4
Anomalie secondaire à une destruction cérébrale*	269190	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Anomalie vasculaire fibro-adipeuse	699683	26	26	26
Anomalies de la thrombomoduline	3324	<=3	<=3	<=3
Anomalies du péricarde et du diaphragme	2847	14	13	14
Anorchidie congénitale isolée	983	160	160	140
Anorexie mentale de l'enfant	525738	633	631	616
Anosmie congénitale isolée	88620	5	5	5
Anotie	93976	37	37	33
Aorte cervicale	99079	4	4	4
Aorte encercante	99075	66	65	66
Aphakie primaire congénitale	83461	<=3	<=3	<=3
Aphasie primaire progressive logopénique	250831	57	52	57
Aphasie primaire progressive non fluente	100070	140	101	139
Aphasie primaire progressive*	95432	48	40	46
Aplasia cutis congenita	1114	67	66	34
Aplasia bilatérale partielle des canaux de Müller*	180068	<=3	<=3	0
Aplasia des glandes salivaires et lacrymales	86815	<=3	<=3	<=3
Aplasia des muscles extenseurs des doigts et pouce-polyneuropathie	2926	<=3	0	<=3
Aplasia et myélodysplasie autosomiques dominantes	314399	7	5	7
Aplasia isolée du nerf optique	637064	<=3	<=3	0
Aplasia médullaire idiopathique	88	1134	1044	1088
Aplasia médullaire isolée héréditaire	397692	30	28	30
Aplasia müllérienne et hyperandrogénie	247768	4	4	4
Aplasia müllérienne*	73217	<=3	<=3	<=3
Aplasia pure des globules rouges	98872	<=3	<=3	<=3
Aplasia unilatérale des canaux de Müller*	180071	<=3	<=3	<=3
Aplasia/hypoplasie de la rotule isolée	86789	<=3	<=3	<=3
Aplasia/hypoplasie du conduit auditif externe	141074	1534	1525	1107
Apnée du prématuré	99981	5	5	5
Apnée infantile	70590	2060	2010	2040
Apodie isolée	294986	5	5	<=3
Apoplexie hypophysaire	95613	485	454	436
Apraxie oculomotrice type Cogan	1125	42	42	34
Apraxie primaire progressive de la parole	314566	<=3	<=3	<=3
Arachnodactylie congénitale avec contractures	115	60	60	46

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Arachnoïdite	137817	4	4	4
Arc aortique droit	99081	112	111	112
Argininémie	90	40	35	39
Arhinencéphalie isolée	268936	<=3	<=3	<=3
Arhinie isolée	1134	7	7	4
Artère pulmonaire d'origine anormale*	1138	6	6	5
Artère pulmonaire gauche ou droite d'origine aortique	99050	19	19	18
Artère pulmonaire gauche rétro-trachéale	658574	<=3	<=3	<=3
Artère pulmonaire naissant du canal artériel	99049	4	4	<=3
Artériopathie cérébrale autosomique dominant-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie	136	454	408	427
Artériopathie cérébrale autosomique récessive-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie	199354	7	7	7
Artérite à cellules géantes	397	5783	5326	5684
Artérite de Takayasu	3287	789	758	773
Arthériopathie-infarctus cérébraux-leucoencéphalopathie liée à la cathepsine A	575553	<=3	<=3	<=3
Arthrite juvénile idiopathique associée au psoriasis	85436	335	335	235
Arthrite juvénile idiopathique associée aux enthésopathies	85438	1641	1634	926
Arthrite juvénile idiopathique indéterminée	91140	425	424	235
Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire	85410	3617	3610	2499
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire avec facteur rhumatoïde	85435	499	481	368
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire sans facteur rhumatoïde	85408	1036	1028	741
Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire*	404580	143	143	143
Arthrite juvénile idiopathique systémique	85414	1205	1192	830
Arthrite juvénile idiopathique*	92	463	461	428
Arthrite réactionnelle	29207	229	229	106
Arthrogrypose avec limitation du champ oculomoteur	1154	6	6	6
Arthrogrypose congénitale multiple neurogénique	1143	44	41	30
Arthrogrypose distale type 1	1146	25	25	23
Arthrogrypose distale type 10	251515	<=3	<=3	<=3
Arthrogrypose distale type 5D	329457	8	8	7

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Arthrogrypose distale*	97120	94	94	49
Arthrogrypose multiple congénitale myogénique autosomique récessive	319332	5	4	5
Arthrogrypose multiple congénitale*	1037	85	77	61
Arthrogrypose*	109007	168	164	141
Arthrogrypose-hyperkératose létale	1485	5	4	<=3
Arthropathie familiale à cristaux de pyrophosphate de calcium	1416	15	15	12
Arthrose précoce avec dysplasie spondyloépiphyse intermédiaire due à une mutation du gène COL2A1	93279	26	26	12
Ascite chyleuse	1160	9	9	8
Aspartylglucosaminurie	93	10	10	10
Aspergillose	1163	295	239	289
Aspergillose broncho-pulmonaire allergique	1164	443	403	439
Asplénie congénitale familiale isolée	101351	31	31	28
Association VACTERL/VATER	887	642	627	517
Astrocytome anaplasique	251589	13	11	13
Astrocytome de bas grade*	251592	5	5	4
Astrocytome de haut grade*	251561	<=3	<=3	<=3
Astrocytome diffus	251595	8	7	8
Astrocytome pilocytique	251612	127	117	124
Astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes	251618	<=3	<=3	<=3
Astrocytome*	94	73	67	48
Astrocytome/gangliogliome desmoplastique infantile	251940	<=3	<=3	<=3
Ataxie autosomique récessive par déficit en PEX10	247815	4	4	<=3
Ataxie autosomique récessive par déficit en PEX16	642954	<=3	<=3	<=3
Ataxie autosomique récessive par déficit en PEX2	642965	<=3	<=3	<=3
Ataxie cérébelleuse associée à PUM1	642747	<=3	<=3	<=3
Ataxie cérébelleuse auto-immune non-spécifique avec anticorps caractéristiques	624259	30	29	30
Ataxie cérébelleuse auto-immune non-spécifique sans anticorps caractéristiques	624268	11	11	11
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type I*	94145	20	18	16
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type II*	208508	36	29	30
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante type III*	94148	82	59	64

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive associée à la spectrine	352403	<=3	<=3	<=3
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive avec spasticité tardive	352641	6	5	6
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive de l'adulte	284289	41	40	41
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive non progressive infantile	284332	5	5	5
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone	139485	12	12	11
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 3	1170	17	15	17
Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce	88644	20	20	19
Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en CWF19L1	453521	4	<=3	4
Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en STUB1	412057	6	6	6
Ataxie cérébelleuse non progressive avec déficience intellectuelle	314647	18	18	18
Ataxie cérébelleuse précoce avec conservation des réflexes tendineux	1177	7	7	7
Ataxie cérébelleuse progressive liée à l'X	1175	<=3	<=3	<=3
Ataxie cérébelleuse type Caïman	94122	<=3	<=3	<=3
Ataxie de Friedreich	95	996	864	925
Ataxie épisodique avec troubles de l'élocution	401953	<=3	<=3	<=3
Ataxie épisodique type 1	37612	37	37	27
Ataxie épisodique type 3	79135	<=3	<=3	<=3
Ataxie épisodique type 4	79136	<=3	<=3	<=3
Ataxie épisodique type 6	209967	<=3	<=3	<=3
Ataxie par déficit en vitamine E	96	40	36	30
Ataxie paroxystique familiale	97	132	129	117
Ataxie spastique autosomique dominante type 1	251282	<=3	<=3	<=3
Ataxie spastique autosomique récessive avec leucoencéphalopathie	314603	<=3	<=3	<=3
Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay	98	71	69	64
Ataxie spastique*	316226	38	37	33
Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive lentement progressive de l'enfant	284324	5	4	5
Ataxie spinocérébelleuse avec épilepsie	254881	16	15	16
Ataxie spinocérébelleuse infantile	1186	34	33	31

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 3	85297	<=3	<=3	<=3
Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 4	85292	<=3	0	<=3
Ataxie spinocérébelleuse type 1	98755	94	81	93
Ataxie spinocérébelleuse type 10	98761	<=3	<=3	<=3
Ataxie spinocérébelleuse type 11	98767	<=3	<=3	<=3
Ataxie spinocérébelleuse type 13	98768	5	5	4
Ataxie spinocérébelleuse type 14	98763	40	40	40
Ataxie spinocérébelleuse type 15/16	98769	20	17	19
Ataxie spinocérébelleuse type 17	98759	10	7	10
Ataxie spinocérébelleuse type 19/22	98772	17	17	17
Ataxie spinocérébelleuse type 2	98756	126	111	125
Ataxie spinocérébelleuse type 20	101110	4	<=3	4
Ataxie spinocérébelleuse type 21	98773	10	10	10
Ataxie spinocérébelleuse type 25	101111	<=3	<=3	<=3
Ataxie spinocérébelleuse type 26	101112	<=3	<=3	0
Ataxie spinocérébelleuse type 27A	98764	79	77	78
Ataxie spinocérébelleuse type 27B	675216	84	83	84
Ataxie spinocérébelleuse type 28	101109	30	29	29
Ataxie spinocérébelleuse type 29	208513	36	35	34
Ataxie spinocérébelleuse type 3	98757	228	208	224
Ataxie spinocérébelleuse type 30	211017	<=3	<=3	<=3
Ataxie spinocérébelleuse type 31	217012	<=3	<=3	<=3
Ataxie spinocérébelleuse type 32	276183	<=3	0	<=3
Ataxie spinocérébelleuse type 34	1955	<=3	<=3	<=3
Ataxie spinocérébelleuse type 35	276193	<=3	<=3	<=3
Ataxie spinocérébelleuse type 36	276198	19	19	17
Ataxie spinocérébelleuse type 38	423296	<=3	<=3	<=3
Ataxie spinocérébelleuse type 4	98765	<=3	<=3	<=3
Ataxie spinocérébelleuse type 42	458803	11	9	11
Ataxie spinocérébelleuse type 45	589527	<=3	<=3	0
Ataxie spinocérébelleuse type 48	631103	9	9	9
Ataxie spinocérébelleuse type 49	631106	<=3	<=3	<=3
Ataxie spinocérébelleuse type 5	98766	20	20	18
Ataxie spinocérébelleuse type 6	98758	39	38	38
Ataxie spinocérébelleuse type 7	94147	68	55	60
Ataxie spinocérébelleuse type 8	98760	<=3	<=3	<=3
Ataxie sporadique tardive d'étiologie indéterminée	247234	17	16	17
Ataxie-télangiectasie	100	212	169	195
Ataxie-télangiectasie-like	251347	8	5	7
Atélostéogenèse type I	1190	6	6	<=3
Atélostéogenèse type III	56305	5	5	<=3
Athyroïse	95713	592	591	400
Atransferrinémie congénitale	1195	8	8	8

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Atrésie biliaire avec malformation splénique	244283	28	26	27
Atrésie bronchique congénitale non syndromique	649010	20	20	20
Atrésie congénitale des veines pulmonaires	99126	8	6	8
Atrésie de l'intestin grêle	1201	219	215	170
Atrésie de l'oesophage	1199	2684	2608	2483
Atrésie de l'urètre	105	11	11	11
Atrésie des choanes	137914	250	250	184
Atrésie des voies biliaires isolée	30391	1519	1442	1451
Atrésie du côlon	1198	19	17	17
Atrésie du duodénum	1203	137	135	112
Atrésie du larynx	1202	44	43	41
Atrésie du sinus coronaire	99118	<=3	<=3	<=3
Atrésie du vagin	65681	20	20	12
Atrésie mitrale	1205	51	37	51
Atrésie ou sténose congénitale des veines pulmonaires*	3188	30	29	23
Atrésie rectale non syndromique	601018	14	14	14
Atrésie tricuspide	1209	328	298	320
Atrésies multiples isolées de l'intestin	2300	7	7	6
Atrichie avec lésions papuleuses	86819	<=3	<=3	<=3
Atrophie bifocale chorioretinienne progressive	75373	4	4	<=3
Atrophie cérébello-cérébrale progressive	247198	16	14	15
Atrophie cérébrale autosomique récessive	363969	8	8	7
Atrophie cérébrale et cérébelleuse infantile avec microcéphalie postnatale progressive	402364	<=3	<=3	<=3
Atrophie corticale postérieure	54247	54	45	53
Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	101	8	4	7
Atrophie gyrée chorioretinienne	414	36	36	23
Atrophie hémifaciale progressive	1214	55	54	43
Atrophie multisystématisée	102	1034	500	1015
Atrophie musculaire progressive	454706	40	34	37
Atrophie musculaire spinale distale liée à l'X type 3	139557	4	<=3	<=3
Atrophie optique autosomique dominante classique	98673	325	322	240
Atrophie optique autosomique dominante plus	1215	27	27	19
Atrophie optique autosomique dominante*	98672	374	370	297
Atrophie optique autosomique récessive type OPA7	227976	8	8	8

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Atrophie optique isolée autosomique récessive	98676	43	43	30
Atrophie optique précoce liée à l'X	98890	10	10	8
Atrophie rétinio-choroïdienne paraveineuse pigmentée	251295	<=3	<=3	<=3
Atrophodermie de Pierini et Pasini	658810	<=3	<=3	<=3
Atrophodermie linéaire de Moulin	140933	<=3	<=3	<=3
Atrophodermie vermiculée	79100	<=3	<=3	<=3
Atrophy optique autosomique dominante avec neuropathie périphérique	250932	7	7	7
Autisme atypique	199627	1113	1111	1060
B4GALT1-CDG	79332	<=3	<=3	<=3
Bébé collodion à guérison spontanée	281122	5	5	4
Béryllose chronique	133	15	13	15
Bestrophinopathie autosomique récessive	139455	24	24	24
Bêta-mannosidose	118	<=3	<=3	<=3
Bêta-thalassémie	848	1230	1201	1177
Bêta-thalassémie-thrombocytopénie liée à l'X	231393	<=3	<=3	<=3
Bicuspidie aortique familiale	402075	298	295	234
Blastome pleuropulmonaire	64742	9	9	7
Blastome pulmonaire	64741	<=3	<=3	<=3
Blépharochalasis isolé	519390	<=3	<=3	<=3
Bloc cardiaque congénital	60041	429	428	423
Botulisme	1267	9	8	6
Brachydactylie type A1	93388	35	35	21
Brachydactylie type A2	93396	15	15	9
Brachydactylie type A4	93394	8	8	6
Brachydactylie type B	93383	10	9	<=3
Brachydactylie type C	93384	88	87	37
Brachydactylie type E	93387	26	26	17
Brachydactylie-syndactylie type Zhao	93409	<=3	<=3	<=3
Brachyolmie autosomique dominante	93304	<=3	0	<=3
Brachyolmie autosomique récessive	448242	5	5	5
Brachyolmie type Maroteaux	93302	<=3	<=3	0
Brachyolmie*	1293	11	11	10
Brûlure profonde du deuxième degré et brûlure du troisième degré	90076	<=3	<=3	<=3
Bridging bronchus non syndromique	648992	<=3	<=3	<=3
Bronchiectasie idiopathique	60033	1982	1885	1975
Bronchiolite oblitérante non liée à une greffe	658612	136	136	135

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Bronchiolite oblitérante post-greffe	658602	69	65	69
Bronchiolite oblitérante*	1303	572	537	570
Bronchiolite respiratoire avec pneumopathie interstitielle	79127	149	133	149
Bronchite plastique	439881	20	20	20
CADDs	369942	<=3	0	<=3
Calcification artérielle généralisée infantile	51608	24	23	20
Calcification cérébrale type Rajab	178506	<=3	<=3	<=3
Calcifications thalamiques symétriques	1314	4	4	<=3
Calcinose striopallidodentée bilatérale	1980	68	65	61
Calcinose tumorale familiale	53715	24	23	22
Calciphylaxie	280062	<=3	<=3	<=3
Callosités douloureuses héréditaires	79141	5	5	<=3
Campptobrachydactylie	1319	17	17	7
Campptocornie idiopathique	1320	95	85	54
Campptodactylie de Guadalajara type 1	1327	<=3	<=3	<=3
Campptodactylie des doigts	295016	50	50	36
Canal atrioventriculaire complet	1329	1149	1076	1107
Canal atrioventriculaire intermédiaire	576242	159	156	159
Canal atrioventriculaire partiel	1330	727	707	694
Canal atrioventriculaire*	98722	138	133	137
Cancer différencié de la thyroïde	146	55	54	53
Cancer du côlon héréditaire non polyposique*	443909	19	13	11
Cancer du poumon à petites cellules	70573	74	29	73
Cancer du sein héréditaire	227535	28	25	24
Cancer du sein type glande salivaire	213557	<=3	<=3	<=3
Cancer familial de la prostate	1331	7	6	5
Cancer gastrique diffus héréditaire	26106	4	4	4
Cancer médullaire de la thyroïde	1332	64	61	56
Candidose cutanéomuqueuse chronique	1334	26	25	22
Candidose invasive	636945	<=3	<=3	<=3
Capillarite pulmonaire isolée	264691	<=3	<=3	<=3
Carcinome à cellules acineuses du pancréas	424046	<=3	<=3	<=3
Carcinome à petites cellules de la vessie	284400	<=3	<=3	<=3
Carcinome corticosurrénalien à hypersécrétion pure d'aldostérone	231625	11	11	11
Carcinome de la ligne médiane	443167	<=3	0	<=3
Carcinome des plexus choroïdes	251899	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Carcinome embryonnaire	180226	<=3	<=3	<=3
Carcinome épidermoïde de la cavité orale	502363	15	11	15
Carcinome épidermoïde de la lèvre	502366	<=3	<=3	<=3
Carcinome épidermoïde de la tête et du cou*	67037	<=3	<=3	<=3
Carcinome épidermoïde de la verge	398058	6	<=3	5
Carcinome épidermoïde de l'oesophage	99977	<=3	<=3	<=3
Carcinome épidermoïde de l'oropharynx	500478	<=3	<=3	<=3
Carcinome épidermoïde des fosses nasales et des sinus paranasaux	500464	<=3	<=3	<=3
Carcinome épidermoïde du col de l'utérus	213767	<=3	<=3	<=3
Carcinome épidermoïde du côlon	423994	<=3	0	<=3
Carcinome épidermoïde du rectum	424002	<=3	0	<=3
Carcinome hépatocellulaire de l'adulte	210159	5	<=3	5
Carcinome hépatocellulaire*	88673	14	10	14
Carcinome hypophysaire	300385	22	13	21
Carcinome indéterminé du corps de l'utérus	213721	<=3	<=3	0
Carcinome intracanalair papillaire mucineux du pancréas	424058	51	47	51
Carcinome nasopharyngé	150	10	10	7
Carcinome neuroendocrine cutané	79140	25	21	18
Carcinome neuroendocrine du pancréas	506098	<=3	<=3	<=3
Carcinome neuroendocrine hépatique primaire	100085	<=3	0	<=3
Carcinome pancréatique familial	1333	130	117	130
Carcinome papillaire ou folliculaire familial de la thyroïde	319487	12	12	12
Carcinome papillaire rénal héréditaire	47044	5	5	<=3
Carcinome parathyroïdien	143	13	12	13
Carcinome péritonéal primaire	168829	<=3	<=3	<=3
Carcinome rénal à cellules claires	319276	194	181	144
Carcinome rénal chromophile	319303	35	35	30
Carcinome rénal médullaire	319319	<=3	<=3	<=3
Carcinome rénal papillaire	319298	28	25	20
Carcinome rénal*	217071	19	17	17
Carcinome séreux du corps de l'utérus	213726	<=3	<=3	<=3
Carcinome thymique	99868	12	10	10
Cardiomyopathie arythmogène héréditaire isolée	217656	971	935	957

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Cardiomyopathie arythmogène héréditaire*	247	546	505	474
Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	300751	386	367	370
Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	154	8492	7986	8241
Cardiomyopathie histiocytoïde	137675	<=3	<=3	<=3
Cardiomyopathie hypertrophique avec anomalies rénales dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	324525	5	<=3	5
Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par maladie de stockage du glycogène	439854	5	<=3	5
Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale avec acidose lactique par déficit en MT01	314637	5	5	4
Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	75249	168	146	158
Cardiomyopathie Tako-Tsubo	66529	105	94	104
Cardiomyopathie-surdité dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	1349	19	16	17
Cataracte précoce non syndromique	91492	1786	1766	986
Catatonie idiopathique	648919	10	9	10
Cavernomatose cérébrale familiale	221061	340	332	332
CCDC115-CDG	468684	<=3	<=3	<=3
Cécité corticale	447788	20	19	19
Cécité nocturne stationnaire congénitale	215	190	190	161
Céphalée hypnique	276429	<=3	<=3	<=3
Céphalée névralgique unilatérale brève avec injection conjonctivale	57145	<=3	<=3	<=3
Cérébellite post-infectieuse	624244	78	77	77
Céroïde-lipofuscinose neuronale*	216	25	9	24
Cétoacidose par déficit en transporteur 1 de monocarboxylate	438075	<=3	<=3	<=3
Chalazodermie granulomateuse	33111	<=3	<=3	0
Charbon pulmonaire	247257	<=3	<=3	<=3
Chéilite glandulaire	1221	<=3	<=3	<=3
Chérubisme	184	31	31	23
Cheveux laineux	170	6	6	<=3
Cheveux laineux sur naevus	79414	<=3	<=3	<=3
Choc cardiogénique	97292	10	8	9
Cholangiocarcinome	70567	11	4	11
Cholangite biliaire primitive	186	3973	3592	3702
Cholangite sclérosante néonatale isolée	480556	23	22	23
Cholangite sclérosante primitive	171	2753	2538	2613

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Cholangite sclérosante secondaire	447774	166	139	156
Cholangite sclérosante*	447771	163	151	136
Cholestase intrahépatique gestationnelle	69665	118	117	89
Cholestase intrahépatique néonatale par déficit en citrine	247598	4	4	4
Cholestase intrahépatique progressive familiale	172	297	289	262
Cholestase intrahépatique récurrente bénigne	65682	70	67	62
Cholestase liée à la nutrition parentérale	567983	<=3	<=3	<=3
Cholestéatome congénital isolé de l'oreille moyenne	686556	13	13	13
Chondrodysplasie dominante liée à l'X type Chassaing-Lacombe	163966	<=3	<=3	<=3
Chondrodysplasie létale de Blomstrand	50945	<=3	<=3	<=3
Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive	175	48	43	38
Chondrodysplasie métaphysaire type Jansen	33067	<=3	<=3	<=3
Chondrodysplasie métaphysaire type Schmid	174	41	40	26
Chondrodysplasie ponctuée avec brachytéléphalangie	79345	20	20	17
Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	35173	44	41	29
Chondrodysplasie ponctuée non rhizomélisque*	176	21	21	8
Chondrodysplasie ponctuée rhizomélisque	177	13	12	11
Chondrodysplasie ponctuée*	93442	30	30	30
Chondromatose métaphysaire avec acidurie D-2-hydroxyglutarique	99646	<=3	<=3	<=3
Chondrosarcome	55880	11	11	10
Chordome	178	21	17	19
Chorée bénigne héréditaire	1429	63	61	59
Chorée de Sydenham	306731	5	5	5
Chorée-acanthocytose	2388	7	5	7
Choréoathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité	53583	11	11	9
Choriocarcinome du système nerveux central	252015	<=3	<=3	<=3
Chorioretinopathie séreuse centrale	443079	26	25	26
Chorioretinopathie type birdshot	179	969	917	786
Choroïdémie	180	177	175	137
Choroïdite serpiginieuse	35686	58	57	52
Choroïdopathie interne ponctuée	580951	23	23	23

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Chylothorax congénital	264688	<b>67</b>	<b>62</b>	<b>66</b>
Cirrhose idiopathique associée au cuivre	209919	<=3	<=3	<=3
Citrullinémie type I	247525	<b>76</b>	<b>68</b>	<b>72</b>
Citrullinémie type II	247585	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>4</b>
Clinodactylie des doigts familiale isolée	295014	<b>18</b>	<b>18</b>	<b>15</b>
CLIPPERS	284448	<b>8</b>	<b>8</b>	<b>7</b>
Coarctation atypique de l'aorte	1456	<b>130</b>	<b>127</b>	<b>109</b>
Coarctation de l'aorte	1457	<b>1407</b>	<b>1389</b>	<b>1352</b>
Coeur croisé	1461	<b>11</b>	<b>10</b>	<b>10</b>
Coeur triatrial droit	99098	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>
Coeur triatrial gauche	99099	<b>13</b>	<b>13</b>	<b>12</b>
Coeur triatrial*	1463	<b>47</b>	<b>47</b>	<b>45</b>
Coeur univentriculaire	1464	<b>846</b>	<b>784</b>	<b>834</b>
COG1-CDG	263508	<=3	<=3	<=3
COG4-CDG	263501	<=3	<=3	<=3
COG5-CDG	263487	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>4</b>
COG6-CGD	464443	<=3	<=3	<=3
COG7-CDG	79333	<b>8</b>	<b>5</b>	<b>8</b>
COG8-CDG	95428	<=3	<=3	<=3
Colite à éosinophiles	402035	<b>16</b>	<b>16</b>	<b>14</b>
Colite indéterminée	103920	<b>3376</b>	<b>3362</b>	<b>3198</b>
Collagénome cutané familial	53296	<=3	<=3	<=3
Collagénose perforante réactionnelle familiale	79147	<=3	<b>0</b>	<=3
Colobome choroïdarien	98942	<b>288</b>	<b>281</b>	<b>175</b>
Colobome de la paupière	98946	<b>19</b>	<b>19</b>	<b>17</b>
Colobome de la paupière inférieure	155889	<=3	<=3	<=3
Colobome de la paupière supérieure	155884	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>6</b>
Colobome de l'iris	98944	<b>197</b>	<b>193</b>	<b>130</b>
Colobome du cristallin	98943	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>4</b>
Colobome maculaire	98945	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>
Colobome papillaire	98947	<b>69</b>	<b>67</b>	<b>27</b>
Communication artérioveineuse rétinienne congénitale	353334	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
Communication interauriculaire	1478	<b>1584</b>	<b>1550</b>	<b>1495</b>
Complexe de Carney	1359	<b>121</b>	<b>115</b>	<b>103</b>
Complexe de Gollop-Wolfgang	1986	<=3	<=3	<=3
Complexe de Shone	99063	<b>202</b>	<b>191</b>	<b>194</b>
Complexe fémoro-péronéo-cubital	2019	<b>5</b>	<b>5</b>	<=3
Complexe Parkinson-démence de Guam	90020	<b>4</b>	<=3	<=3
Complexe vasculaire exsudatif périfovéal anormal	674930	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Complexe Xeroderma pigmentosum-syndrome de Cockayne	220295	<=3	<=3	<=3
Complication après transplantation d'organe	306644	<b>186</b>	<b>178</b>	<b>186</b>
Complication de l'hémodialyse	268316	<=3	<=3	<=3
Complications après transplantation de cellules souches hématopoïétiques	90053	<b>22</b>	<b>21</b>	<b>22</b>
Connectivite associée à EMILIN-1	485418	<=3	<=3	<=3
Connectivite indifférenciée	90002	<b>687</b>	<b>667</b>	<b>677</b>
Connectivite mixte	809	<b>2026</b>	<b>1931</b>	<b>1968</b>
Continuation azygos de la veine cave inférieure	99121	<b>9</b>	<b>8</b>	<b>8</b>
Convulsions infantiles partielles bénignes*	166311	<b>19</b>	<b>19</b>	<b>18</b>
Coproporphrie héréditaire	79273	<b>84</b>	<b>67</b>	<b>48</b>
Coqueluche	1489	<=3	<=3	<b>0</b>
Cornea plana congénitale	53691	<=3	<=3	<=3
Corticosurrénaïome	1501	<b>294</b>	<b>243</b>	<b>280</b>
Cranio-ostéo-arthropathie	1525	<b>7</b>	<b>7</b>	<b>7</b>
Craniopharyngiome	54595	<b>1863</b>	<b>1727</b>	<b>1569</b>
Craniosynostose bicoronale et métopique non syndromique	620198	<=3	<=3	<=3
Craniosynostose bicoronale et sagittale non syndromique	620205	<=3	<=3	<=3
Craniosynostose bicoronale non syndromique	35099	<b>163</b>	<b>163</b>	<b>147</b>
Craniosynostose bilamdoïde et sagittale non syndromique	1516	<b>17</b>	<b>17</b>	<b>13</b>
Craniosynostose coronale unilatérale non syndromique	620102	<b>52</b>	<b>52</b>	<b>51</b>
Craniosynostose frontosphénoïdale unilatérale non syndromique	620139	<=3	<=3	<=3
Craniosynostose lambdoïde bilatérale non syndromique	620178	<=3	<=3	<=3
Craniosynostose lambdoïde unilatérale non syndromique	620113	<=3	<=3	<=3
Craniosynostose métopique non syndromique	3366	<b>850</b>	<b>845</b>	<b>738</b>
Craniosynostose multisuturale non syndromique non spécifique	620158	<=3	<=3	<=3
Craniosynostose non syndromique*	139390	<b>124</b>	<b>124</b>	<b>113</b>
Craniosynostose sagittale non syndromique	35093	<b>1478</b>	<b>1477</b>	<b>1312</b>
Craniosynostose type Boston	1541	<=3	<=3	<=3
Craniosynostose-anomalies dentaires	284149	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>6</b>
Crises audiogènes	166415	<=3	<=3	<=3
Crises gélastiques avec hamartome hypothalamique	86906	<b>70</b>	<b>69</b>	<b>68</b>
Cryoglobulinémie simple	91139	<b>158</b>	<b>141</b>	<b>152</b>

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Cryptococcose	1546	5	4	5
Cryptophtalmie isolée	91396	<=3	<=3	<=3
Cutis laxa acquise	228285	4	4	<=3
Cutis laxa autosomique dominante	90348	7	7	4
Cutis laxa autosomique récessive type 1	90349	<=3	<=3	<=3
Cutis laxa autosomique récessive type 2A	357058	9	9	7
Cutis laxa autosomique récessive type 2B	357064	4	4	<=3
Cutis laxa*	209	49	44	26
Cutis marmorata telangiectatica congenita	1556	124	124	80
Cystadénocarcinome mucineux du pancréas	424053	25	24	25
Cystadénocarcinome séreux du pancréas	424073	137	132	137
Cysticercose	1560	4	<=3	4
Cystinose	213	157	140	135
Cystinurie	214	617	613	487
Cystoadénome de l'enfant	206470	13	13	13
Décollement de la rétine rhégotogène autosomique dominant	209867	<=3	<=3	<=3
Défaut primaire d'éruption	412206	61	61	61
Déficience fémorale focale proximale isolée	633228	<=3	<=3	<=3
Déficience intellectuelle FRAXE	100973	37	35	16
Déficience intellectuelle liée à l'X par mutations de GRIA3	364028	9	9	9
Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique associée à KDM5C	85279	31	30	27
Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique type 7	85274	<=3	<=3	<=3
Déficience intellectuelle liée à l'X type Cabezas	85293	12	12	10
Déficience intellectuelle liée à l'X type Cantagrel	85277	5	5	<=3
Déficience intellectuelle liée à l'X type Cilliers	163971	<=3	<=3	<=3
Déficience intellectuelle liée à l'X type Najm	163937	19	18	19
Déficience intellectuelle liée à l'X type Nascimento	163956	8	7	8
Déficience intellectuelle liée à l'X type Shashi	85286	<=3	<=3	<=3
Déficience intellectuelle liée à l'X type Siderius	85287	<=3	<=3	<=3
Déficience intellectuelle liée à l'X type Snyder	3063	13	13	10
Déficience intellectuelle liée à l'X type Van Esch	163976	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Déficience intellectuelle non syndromique rare	101685	4428	4382	3980
Déficience intellectuelle sévère et paraplégie spastique progressive	280763	29	29	27
Déficience intellectuelle sévère liée à l'X type Gustavson	3078	<=3	<=3	0
Déficience intellectuelle syndromique non spécifique	528084	1244	1228	1217
Déficience intellectuelle type Wolff	3080	<=3	<=3	<=3
Déficit acquis du facteur V	599490	7	5	7
Déficit acquis en facteur II	26348	9	9	9
Déficit acquis en facteur VII	599495	46	45	46
Déficit acquis en facteur X	599501	7	6	7
Déficit acquis en facteur XI	599507	45	45	45
Déficit acquis en protéine S	26349	9	9	8
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative associé à QRSL1	570491	<=3	0	<=3
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative associé à WARS2	572798	<=3	<=3	<=3
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 11	324535	4	4	4
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 13	319514	<=3	0	<=3
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 14	319519	<=3	0	<=3
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 15	319524	<=3	<=3	<=3
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 20	420728	<=3	<=3	<=3
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 23	444013	<=3	<=3	<=3
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 24	444458	5	5	5
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 7	254930	<=3	<=3	<=3
Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 9	319509	<=3	<=3	<=3
Déficit combiné en facteurs V et VIII	35909	23	23	22
Déficit combiné en facteurs VII et X	600691	11	11	8
Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique	309111	6	6	6
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 1	79301	9	9	9
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 2	79303	7	7	7
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 3	79302	6	6	6
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4	79095	4	4	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Déficit congénital en alpha2-antiplasmine	79	<=3	<=3	<=3
Déficit congénital en facteur II	325	52	50	25
Déficit congénital en facteur intrinsèque	332	14	14	13
Déficit congénital en facteur V	326	488	481	456
Déficit congénital en facteur VII	327	2129	2101	2056
Déficit congénital en facteur X	328	272	267	264
Déficit congénital en facteur XI	329	1424	1403	1367
Déficit congénital en facteur XII	330	429	421	413
Déficit congénital en facteur XIII	331	55	55	55
Déficit congénital en fibrinogène	335	637	628	624
Déficit congénital en inhibiteur 1 de l'activateur du plasminogène	465	4	4	4
Déficit congénital en lactase	53690	<=3	<=3	<=3
Déficit congénital en plasminogène	722	12	12	7
Déficit congénital en prékallikréine	749	5	5	5
Déficit congénital en saccharase-isomaltase	35122	70	70	63
Déficit congénital isolé en ACTH	199296	110	106	70
Déficit d'adhésion leucocytaire	2968	14	11	14
Déficit de la voie de biosynthèse de la sérine, forme infantile/ juvénile	583595	4	<=3	<=3
Déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase	79157	<=3	<=3	<=3
Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase	35701	7	7	7
Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	5	70	63	64
Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras*	309127	<=3	<=3	<=3
Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase	6	14	13	10
Déficit en 6-phosphogluconate déshydrogénase	99135	91	89	33
Déficit en acide lipoiqque synthétase	401859	<=3	<=3	<=3
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9	99901	9	8	8
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	26792	106	100	89
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	42	271	265	244
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue	26793	89	81	74

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Déficit en acyl-CoA déshydrogénase*	309120	7	5	6
Déficit en acyl-CoA oxydase	2971	<=3	<=3	<=3
Déficit en acyl-CoA réductase 1	438178	<=3	<=3	<=3
Déficit en adénosine désaminase 2	404553	35	34	34
Déficit en adénosine monophosphate désaminase	45	26	25	17
Déficit en adénosine phosphoribosyltransférase	976	39	38	35
Déficit en adénylosuccinate lyase	46	22	19	19
Déficit en alpha-1-antitrypsine	60	1770	1671	1653
Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase	3137	4	<=3	<=3
Déficit en aminoacylase 1	137754	<=3	<=3	<=3
Déficit en aminoacylase*	308448	<=3	<=3	0
Déficit en apolipoprotéine A-I	425	6	6	6
Déficit en aromatase	91	5	5	5
Déficit en bêta-cétothiolase	134	48	48	39
Déficit en biotinidase	79241	41	41	38
Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase 1	147	54	38	44
Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A	156	10	10	8
Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	157	130	125	104
Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase	159	15	8	14
Déficit en carnosinase	1361	<=3	<=3	0
Déficit en cellules souches limbiques	171673	20	20	20
Déficit en céramidase alcaline 3	502444	<=3	<=3	<=3
Déficit en cernunnos-XLF	169079	<=3	<=3	<=3
Déficit en chaîne lourde des immunoglobulines	169110	<=3	<=3	<=3
Déficit en coenzyme Q10*	35656	20	17	18
Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques	35708	17	13	16
Déficit en dihydropyrimidine déshydrogénase	1675	6	6	6
Déficit en diméthylglycine déshydrogénase	243343	<=3	<=3	0
Déficit en dopamine bêta-hydroxylase	230	<=3	<=3	<=3
Déficit en enzyme bifonctionnelle	300	12	<=3	11
Déficit en facteur C3 du complément	280133	10	10	9
Déficit en fructose-1,6-diphosphatase	348	31	31	29
Déficit en galactokinase	79237	<=3	<=3	<=3
Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase classe I	466026	451	451	441

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase	25	136	124	126
Déficit en glutathion synthétase	32	12	11	12
Déficit en glycérol kinase*	308993	5	5	4
Déficit en GM3 synthase	370933	14	11	12
Déficit en granules alpha et delta	734	97	93	96
Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase	382	31	30	22
Déficit en hème oxygénase-1	562509	<=3	<=3	<=3
Déficit en holocarboxylase synthétase	79242	7	7	7
Déficit en LCAT	650	<=3	<=3	<=3
Déficit en L-ferritine	440731	<=3	<=3	<=3
Déficit en lipase acide lysosomale	275761	26	24	22
Déficit en lipoyl transférase 1	401862	<=3	<=3	<=3
Déficit en méthionine adénosyltransférase I/III	168598	5	5	5
Déficit en mévalonate kinase	309025	154	148	129
Déficit en monoamine oxydase A	3057	7	7	7
Déficit en myéloperoxydase	2587	<=3	<=3	<=3
Déficit en NAD(P)HX épimérase	555407	<=3	<=3	<=3
Déficit en ornithine transcarbamylase	664	401	373	310
Déficit en prolidase	742	5	4	5
Déficit en properdine	2966	18	17	16
Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale	746	20	17	15
Déficit en purine nucléoside phosphorylase	760	5	<=3	5
Déficit en pyruvate carboxylase	3008	6	4	6
Déficit en pyruvate déshydrogénase	765	123	110	111
Déficit en S-adénosylhomocystéine hydrolase	88618	10	8	8
Déficit en sphingomyélinase acide, forme neuro-viscérale chronique	618891	11	9	10
Déficit en sphingomyélinase acide, forme neuroviscérale infantile	77292	28	12	26
Déficit en sphingomyélinase acide, forme viscérale chronique	77293	148	138	136
Déficit en succinate-semi-aldéhyde déshydrogénase	22	47	46	39
Déficit en succinyl-CoA:3-oxoacide CoA transférase	832	11	11	9
Déficit en transaldolase	101028	10	10	10
Déficit en transaminase de l'acide gamma-aminobutyrique	2066	<=3	<=3	0
Déficit en transcobalamine	859	11	11	9
Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X	52503	98	98	79

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Déficit en transporteur de la riboflavine	97229	27	27	25
Déficit en transporteur mitochondrial du pyruvate	447784	4	4	4
Déficit en tréhalase	103909	<=3	<=3	<=3
Déficit en triacylglycérol lipase pancréatique	309031	<=3	<=3	<=3
Déficit en triose-phosphate isomérase	868	12	7	11
Déficit en vasopressine	178029	1007	954	858
Déficit en vitamine A et hypercaroténémie héréditaire	199285	<=3	<=3	<=3
Déficit familial bénin en cuivre	1551	5	5	5
Déficit héréditaire combiné en facteurs de la coagulation dépendants de la vitamine K	98434	17	17	17
Déficit héréditaire en butyrylcholinestérase	132	22	22	10
Déficit hypophysaire associé à un kyste de la poche de Rathke	91350	623	603	480
Déficit hypophysaire associé au syndrome de la selle turcique vide	91354	159	153	144
Déficit immunitaire à cellules T avec épidermodysplasie verruciforme	324294	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire associé à une anomalie du facteur H	200421	5	5	5
Déficit immunitaire associé à une anomalie du facteur I	200418	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné autosomique dominant par déficit partiel en IL6ST	656313	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné avec anomalies facio-oculo-squelettiques	221139	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné avec granulomatose	157949	148	142	143
Déficit immunitaire combiné lié à l'X par déficit en SASH3	653751	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné par déficit en CARD11	357237	6	6	6
Déficit immunitaire combiné par déficit en CARMIL2	542301	9	9	9
Déficit immunitaire combiné par déficit en CD27	238505	7	7	7
Déficit immunitaire combiné par déficit en CD3gamma	169082	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné par déficit en CD70	538958	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK2	447737	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK8	217390	19	19	19

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Déficit immunitaire combiné par déficit en GINS1	505227	5	5	5
Déficit immunitaire combiné par déficit en IL21R	357329	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné par déficit en ITK	538963	6	6	6
Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA	445018	19	19	19
Déficit immunitaire combiné par déficit en Moesin	504530	12	11	12
Déficit immunitaire combiné par déficit en STK4	314689	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné par déficit en ZAP70	911	6	5	6
Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1	231154	10	10	10
Déficit immunitaire combiné par dysfonctionnement du canal CRAC	169090	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné par haploinsuffisance en FOXP1	676039	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné par haploinsuffisance en RELA	596759	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit complet en RAG1/2	331206	22	21	21
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	277	19	18	19
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CORO1A	228003	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en DNA-PKcs	317425	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en FOXP1	169095	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LCK	280142	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné sévère T+B+*	397802	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné sévère T-B-*	317419	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD3delta/epsilon/zêta	169160	6	6	6
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma	276	50	47	46
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en IL-7Ralpha	169154	24	22	24
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en JAK3	35078	31	31	30
Déficit immunitaire combiné sévère T-B+*	317416	4	4	4
Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytoïque	275	44	40	40

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Déficit immunitaire combiné sévère*	183660	79	71	76
Déficit immunitaire combiné T et B*	101972	9	8	9
Déficit immunitaire combiné-anémie mégaloblastique par déficit en méthylènetétrahydrofolate déshydrogénase 1	658813	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire combiné-atrésie intestinale multiple	436252	31	26	28
Déficit immunitaire commun variable sans défaut génétique connu	231205	76	75	73
Déficit immunitaire de l'adulte avec autoanticorps anti-interféron-gamma	306431	112	103	112
Déficit immunitaire en lymphocytes T avec aplasie du thymus	83471	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire par déficit des composés terminaux de la voie classique du complément	169150	47	46	44
Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe I	34592	6	4	6
Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe II	572	37	33	36
Déficit immunitaire par déficit en CD25	169100	6	6	5
Déficit immunitaire par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide	70593	90	89	90
Déficit immunitaire primaire autosomique récessif avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules Natural Killer	437552	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire primaire avec déficit en cellules NK et insuffisance surrénale	75391	<=3	<=3	<=3
Déficit immunitaire primaire avec infection virale disséminée post-vaccination de la rougeole, des oreillons et de la rubéole	431166	5	5	5
Déficit isolé de stockage des granules plaquettaires delta	248340	125	121	121
Déficit isolé en ATP synthase	254913	8	8	7
Déficit isolé en complexe III	1460	30	28	20
Déficit isolé en complexe I	2609	65	47	47
Déficit isolé en cytochrome C oxydase	254905	24	19	20
Déficit isolé en glycérol kinase	408	9	8	7
Déficit isolé en hormone de libération de la thyrotropine	238670	<=3	<=3	<=3
Déficit isolé en hormone folliculo-stimulante	52901	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Déficit isolé en succinate-CoQ réductase	3208	10	7	9
Déficit isolé en TSH	90674	111	111	85
Déficit isolé familial en glucocorticoïdes	361	26	25	24
Déficit isolé tardif en ACTH	199299	110	104	107
Déficit mitochondrial en énoyl-CoA hydratase 1 à chaîne courte	653880	<=3	<=3	<=3
Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases	26791	97	93	87
Déficit multiple en carboxylases*	148	<=3	<=3	<=3
Déficit multiple en sulfatases	585	22	14	21
Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase	79233	5	5	5
Déficit sélectif en IgM	331235	40	39	37
Déficit systémique primaire en carnitine	158	81	78	78
Déficits hypophysaires multiples de cause génétique identifiée	95494	99	96	73
Dégénérescence cérébelleuse paranéoplasique	623626	30	27	29
Dégénérescence cérébello-rétinienne infantile	313850	<=3	<=3	<=3
Dégénérescence choriorétinienne péripapillaire hélicoïdale	86813	<=3	<=3	0
Dégénérescence marginale de Terrien	519410	11	11	11
Dégénérescence marginale pellucide	137672	86	85	86
Dégénérescence rétinienne d'apparition tardive	67042	9	9	8
Dégénérescence vitréo-rétinienne en flocons de neige	91496	<=3	<=3	<=3
Delta-bêta-thalassémie	231237	10	10	10
Démence fronto-temporale avec maladie du motoneurone	275872	423	113	416
Démence fronto-temporale*	282	359	278	353
Démence fronto-temporale, variante comportementale	275864	416	302	416
Démence sémantique	100069	152	128	152
Démodicose	283	<=3	<=3	<=3
Dengue	99828	6	5	6
Dentinogenèse imparfaite	49042	356	356	297
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec tubulopathie rénale	255235	4	<=3	4
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale par déficit en DGUOK	279934	4	<=3	<=3
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale*	254871	7	<=3	7

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépato-cérébro-rénale	363534	<=3	0	<=3
Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme myopathique	254875	16	13	15
Dérèglement et déficit immunitaire lié à PLCG2	300359	<=3	<=3	<=3
Dérèglement immunitaire à début précoce avec autoimmunité par déficit partiel en DOCK11	658946	<=3	<=3	<=3
Dérégulation immunitaire associée à NFKB1	696874	<=3	<=3	<=3
Dermatite actinique chronique	330064	5	5	4
Dermatite bulleuse auto-immune*	79669	19	16	11
Dermatite herpétiforme	1656	66	63	52
Dermatite séborrhéique-like avec des éléments psoriasiques	168606	<=3	<=3	<=3
Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	31112	9	9	7
Dermatoleucodystrophie	1659	<=3	<=3	<=3
Dermatomyosite	221	1961	1768	1696
Dermatomyosite juvénile	93672	362	361	337
Dermatophytose profonde	397587	6	6	6
Dermatose à IgA linéaire	46488	166	143	144
Dermatose pustuleuse érosive du cuir chevelu	222	<=3	<=3	<=3
Dermatose pustuleuse sous-cornée	48377	12	12	9
Dermoïde annulaire limbique	91481	27	27	9
Dermoïde cornéen lié à l'X	1661	5	5	4
Dermopathie restrictive	1662	<=3	<=3	<=3
Desminopathie	98909	92	76	87
Détresse respiratoire chronique avec déficit du métabolisme du surfactant	217566	8	7	8
Déviaton tonique paroxystique bénigne du regard avec ataxie	1179	5	5	4
Dextrocardie	1666	29	29	24
Diabète néonatal permanent isolé	99885	57	55	56
Diabète néonatal transitoire	99886	25	25	19
Diarrhée chlorée congénitale	53689	17	16	15
Diarrhée chronique congénitale avec entéropathie exsudative	329242	31	30	31
Diarrhée sodée congénitale	103908	6	6	6
Diarrhée syndromique	84064	40	34	36
Différence du développement sexuel 46,XX due aux androgènes d'origine maternelle endogène*	325093	<=3	<=3	<=3
Différence du développement sexuel 46,XX due aux androgènes d'origine maternelle exogène*	325099	4	4	4

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Différence du développement sexuel 46,XY par déficit en 17,20-desmolase testiculaire	443087	<=3	<=3	<=3
Différence du développement sexuel 46,XY par déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase 3	752	34	33	26
Différence du développement sexuel 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase de type 2	753	49	49	33
Différence du développement sexuel 46,XY par déficit isolé en 17,20-lyase	90796	7	7	<=3
Différence du développement sexuel 46,XY-insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1	168558	<=3	<=3	<=3
Différence ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX	2138	66	66	54
Différence ovotesticulaire du développement sexuel 46,XY	325345	47	47	44
Différence testiculaire du développement sexuel 46,XX	393	63	62	40
Dihydropyrimidinurie	38874	<=3	<=3	0
Dilatation idiopathique de l'artère pulmonaire	1676	6	6	<=3
Dilatation idiopathique familiale de l'oreillette droite	1677	<=3	<=3	<=3
Diphthérie	1679	<=3	<=3	<=3
Diplégie faciale avec paresthésies	480701	7	7	7
Dissection aortique familiale	229	114	107	62
Dissection isolée spontanée de l'artère cervicale	689001	<=3	<=3	<=3
Dissection spontanée idiopathique de l'artère coronaire	458718	39	39	39
Distichiasis isolé	99177	7	7	<=3
DITRA	404546	5	5	<=3
Diverticule congénital de l'oesophage	91358	<=3	<=3	0
Diverticule de Kommerel	99077	19	19	19
Diverticule de l'ouraque	431347	<=3	<=3	<=3
Diverticule du coeur	1686	8	8	8
DK1-CDG	91131	4	4	<=3
Douleur faciale idiopathique persistante	398147	30	30	30
DPAGT1-CDG	86309	8	6	8
DPM1-CDG	79322	4	4	4
DPM3-CDG	263494	4	<=3	4
Drainage anormal de la veine cave inférieure dans l'oreillette gauche	99119	<=3	<=3	<=3
Drépanocytose	232	12666	12367	12333
Drépanocytose due à l'hémoglobine S et à un variant de l'hémoglobine non-S et non-C	700085	61	61	60

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Drépanocytose SC	251365	3148	3087	3080
Drépanocytose-bêta-thalassémie	251359	1469	1442	1431
Drusen familiaux	75376	48	47	32
Ductopénie idiopathique	480512	17	15	17
Duplication caudale	1756	<=3	<=3	<=3
Duplication de l'hypophyse	314621	<=3	<=3	<=3
Duplication de l'index	93337	<=3	<=3	<=3
Duplication de l'intestin grêle isolée	662456	<=3	<=3	<=3
Duplication de l'oesophage*	91357	4	4	<=3
Duplication de l'urètre	237	58	58	51
Duplication digestive linguale isolée	141071	10	10	7
Duplication entérique thoraco-abdominale	1759	<=3	<=3	<=3
Duplication gastrique isolée	662376	<=3	<=3	<=3
Duplication oesophagienne kystique isolée	100047	10	10	10
Dysautonomie familiale	1764	8	6	8
Dysbétalipoprotéïnémie	412	22	22	22
Dyschondrostéose de Léri-Weill	240	622	622	361
Dyschromatose héréditaire universelle	241	4	4	<=3
Dysfonction diaphragmatique induite par la ventilation mécanique	505395	<=3	<=3	<=3
Dysfonction sinusale et surdité	324321	<=3	<=3	<=3
Dysgénésie caudale familiale	1768	5	5	<=3
Dysgénésie cérébrale congénitale par déficit en glutamine synthétase	71278	<=3	<=3	<=3
Dysgénésie corticale avec hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation TUBB3	300570	20	20	19
Dysgénésie du segment antérieur autosomique récessive	519388	16	16	15
Dysgénésie gonadique 46,XX	243	53	53	48
Dysgénésie gonadique complète 46,XY	242	359	351	242
Dysgénésie gonadique mixte 45,X/46,XY	1772	255	254	202
Dysgénésie gonadique partielle 46,XY	251510	253	251	239
Dysgénésie réticulaire	33355	7	7	6
Dysgénésie spinale segmentaire	656126	5	5	5
Dysgénésie tubulaire rénale	3033	40	34	30
Dysgerminome de l'ovaire	99912	9	9	9
Dysgyrie associée à une tubulopathie	467166	28	27	27
Dyskératose congénitale	1775	216	174	202
Dyskératose intraépithéliale héréditaire bénigne	352657	13	13	13

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Dyskinésie ciliaire primitive	244	1043	1024	1013
Dyskinésie familiale avec myokymie faciale	324588	11	11	11
Dyskinésie généralisée à début infantile avec atteinte orofaciale	494526	4	4	4
Dyskinésie non kinésigénique paroxystique	98810	19	19	19
Dyskinésie paroxystique induite par l'effort	98811	9	9	9
Dyskinésie paroxystique kinésigénique	98809	116	116	109
Dyskinésie paroxystique*	1431	37	37	29
Dysostéosclérose	1782	<=3	<=3	<=3
Dysostose acro-cranio-faciale	949	<=3	<=3	<=3
Dysostose acrofaciale de Kennedy-Teebi	64542	<=3	<=3	<=3
Dysostose acrofaciale post-axiale	246	14	13	9
Dysostose acrofaciale type Weyers	952	<=3	<=3	<=3
Dysostose acrofaciale*	364574	<=3	<=3	<=3
Dysostose cléidocrânienne	1452	271	269	182
Dysostose diaphano-spondylo-	66637	30	30	28
Dysostose facio-crânienne hypomandibulaire	1790	<=3	<=3	<=3
Dysostose mandibulo-faciale liée à l'X	1131	<=3	<=3	<=3
Dysostose mandibulo-faciale*	155899	48	46	35
Dysostose oculo-maxillo-faciale	1794	<=3	<=3	<=3
Dysostose spondylo-costale autosomique dominante	1797	16	16	8
Dysostose spondylo-costale autosomique récessive	2311	28	28	20
Dysphagia lusoria	99082	9	9	7
Dysphasie congénitale familiale	1799	34	34	19
Dysphasie*	211053	29	29	26
Dysplasie acro-capito-fémorale	63446	4	4	<=3
Dysplasie acromélique*	93436	<=3	<=3	0
Dysplasie acromésomélique type Grebe	2098	<=3	<=3	<=3
Dysplasie acromésomélique type Hunter-Thompson	968	<=3	<=3	<=3
Dysplasie acromésomélique type Maroteaux	40	16	16	12
Dysplasie acromésomélique*	93437	9	9	9
Dysplasie acromicrique	969	36	34	28
Dysplasie acropectorvertébrale	957	<=3	<=3	<=3
Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale	210122	17	5	16
Dysplasie anauxétique	93347	11	11	8
Dysplasie broncho-pulmonaire	70589	2448	2413	2429
Dysplasie campomélique	140	22	17	20

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Dysplasie campomélique et maladies associées*	93439	<=3	<=3	<=3
Dysplasie cémento-osseuse floride	83451	19	19	19
Dysplasie cérébrofaciothoracique	1394	<=3	<=3	<=3
Dysplasie congénitale de la valve tricuspide	555874	49	46	49
Dysplasie corticale cérébrale*	268950	182	181	178
Dysplasie corticale focale isolée	65683	852	835	810
Dysplasie cranio-diaphysaire	1513	<=3	<=3	<=3
Dysplasie cranio-ectodermique	1515	16	15	14
Dysplasie cranio-fronto-nasale	1520	38	38	25
Dysplasie cranio-métaphysaire	1522	20	19	16
Dysplasie de Kniest	485	24	24	17
Dysplasie de la dentine	1653	15	15	14
Dysplasie de la hanche type Beukes	2114	6	6	<=3
Dysplasie de la jonction dien-céphale-mésencéphale	319192	<=3	<=3	0
Dysplasie de la tête du fémur type Meyer	168621	<=3	<=3	<=3
Dysplasie de Singleton-Merten	85191	<=3	<=3	<=3
Dysplasie de Smith-McCort	178355	<=3	<=3	<=3
Dysplasie dermique faciale focale	398166	19	19	5
Dysplasie dermo-dentaire	1660	<=3	<=3	0
Dysplasie du nerf cochléaire	502318	13	13	12
Dysplasie du tegmentum pontique	269229	<=3	<=3	<=3
Dysplasie dyssegmentaire type Silverman-Handmaker	1865	<=3	<=3	<=3
Dysplasie ectodermique hidrotique	189	81	80	37
Dysplasie ectodermique hypohidrotique	238468	685	681	439
Dysplasie ectodermique hypohidrotique avec déficit immunitaire	98813	6	6	<=3
Dysplasie ectodermique odonto-micronychiale	1811	8	8	7
Dysplasie ectodermique pure des ongles et des cheveux	69084	30	30	16
Dysplasie ectodermique tricho-odonto-onychiale	1818	5	5	<=3
Dysplasie épiphysaire hémimélique	1822	14	14	8
Dysplasie épiphysaire multiple due à une anomalie du collagène 9	166002	<=3	<=3	<=3
Dysplasie épiphysaire multiple type 1	93308	12	12	12
Dysplasie épiphysaire multiple type 4	93307	<=3	<=3	<=3
Dysplasie épiphysaire multiple*	251	241	240	169

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Dysplasie fibreuse des os	249	1824	1790	1158
Dysplasie fibromusculaire	698012	56	56	56
Dysplasie fronto-facio-nasale	1791	10	10	10
Dysplasie fronto-métaphysaire	1826	12	12	7
Dysplasie frontonasale*	250	38	38	30
Dysplasie géléophysique	2623	20	16	14
Dysplasie gnatho-diaphysaire	53697	<=3	<=3	<=3
Dysplasie hémato-diaphysaire de Ghosal	1802	10	10	8
Dysplasie immuno-osseuse de Schimke	1830	23	14	21
Dysplasie immuno-osseuse*	169349	<=3	<=3	<=3
Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque foetoplacentaire non immunologique associée à EPHB4	568065	<=3	<=3	<=3
Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque foetoplacentaire non immunologique associée à PIEZO1	568062	<=3	<=3	<=3
Dysplasie mandibulo-acrale	2457	<=3	<=3	<=3
Dysplasie maxillonasale	1248	119	119	76
Dysplasie mésodermique axiale	1834	<=3	<=3	<=3
Dysplasie mésomélique de l'avant bras type Fryns	2497	4	4	<=3
Dysplasie mésomélique et rhizo-mésomélique*	93438	<=3	<=3	<=3
Dysplasie mésomélique type Langer	2632	6	6	<=3
Dysplasie mésomélique type Savarirayan	85170	<=3	<=3	<=3
Dysplasie métaphysaire multiple*	93430	10	9	9
Dysplasie métaphysaire ostéoclérotique	500548	6	6	6
Dysplasie métatropique	2635	17	17	11
Dysplasie mucoépithéliale héréditaire	1839	10	10	8
Dysplasie oculo-dento-digitale	2710	50	47	30
Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire	67039	<=3	<=3	<=3
Dysplasie odonto-onychodermique	2721	12	12	9
Dysplasie osseuse avec incurvation des membres liée à FGFR2	313855	<=3	<=3	<=3
Dysplasie osseuse ostéoclérotique	1832	<=3	<=3	<=3
Dysplasie osseuse primaire avec luxations articulaires multiples*	93441	<=3	<=3	<=3
Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique type Saul-Wilson	85172	<=3	<=3	<=3
Dysplasie ostéofibreuse	488265	16	16	12
Dysplasie ostéoglyphonique	2645	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Dysplasie oto-spondylo-mégaéphysaire autosomique dominante	166100	54	53	42
Dysplasie oto-spondylo-mégaéphysaire autosomique récessive	1427	4	4	4
Dysplasie pelviscapulaire	93333	<=3	<=3	<=3
Dysplasie phalango-éphysaire en ailes d'anges	63442	9	9	<=3
Dysplasie pilo-dentaire	2892	6	6	6
Dysplasie pseudodiastrophique	85174	<=3	<=3	<=3
Dysplasie pseudorhumatoïde progressive	1159	19	19	14
Dysplasie rénale	93108	2399	2374	1700
Dysplasie rénale multikystique	1851	3000	2980	2053
Dysplasie réno-hépto-pancréatique	294415	4	<=3	4
Dysplasie rétinienne liée à l'X	1852	11	11	7
Dysplasie Schneckbecken	3144	<=3	<=3	<=3
Dysplasie SPONASTRIME	93357	8	8	7
Dysplasie spondylo-dysplasique*	93434	8	8	5
Dysplasie spondylo-enchondrale	1855	5	5	5
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec hyperlaxité ligamentaire type leptodactylique	93360	<=3	<=3	<=3
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire liée à l'X	93349	5	5	4
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type aggrécane	171866	7	7	5
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Geneviève	168454	<=3	<=3	<=3
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Isidor-Toutain	370015	4	4	4
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Maroteaux	263482	<=3	<=3	<=3
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type matrilin-3	156728	<=3	<=3	<=3
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Missouri	93356	<=3	<=3	<=3
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type PAPP52	93282	<=3	<=3	<=3
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Strudwick	93346	26	26	14
Dysplasie spondyloéphysaire avec raccourcissement des métatarsiens	137678	<=3	<=3	<=3
Dysplasie spondylo-éphysaire congénitale	94068	100	98	88
Dysplasie spondylo-éphysaire et dysplasie spondylo-épimétaphysaire*	253	74	74	59
Dysplasie spondylo-éphysaire tardive	93284	46	43	29
Dysplasie spondylo-éphysaire type Reardon	163662	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Dysplasie spondylo-mégaépiphy-saire-métaphysaire	228387	<=3	<=3	<=3
Dysplasie spondylo-métaphysaire axiale	168549	6	6	5
Dysplasie spondylo-métaphysaire néonatale sévère liée à SBDS	622934	<=3	<=3	<=3
Dysplasie spondylo-métaphysaire régressive	448267	<=3	<=3	<=3
Dysplasie spondylo-métaphysaire type fracture en coins	93315	8	8	8
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Golden	168544	<=3	<=3	<=3
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Kozlowski	93314	16	15	11
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Schmidt	93316	19	19	10
Dysplasie spondylo-métaphysaire type Sedaghatian	93317	<=3	<=3	<=3
Dysplasie spondylo-métaphysaire*	254	22	22	16
Dysplasie squelettique associée à CHST3	263463	<=3	<=3	<=3
Dysplasie sus-apicale médiane du nez	466695	<=3	<=3	<=3
Dysplasie thanatophore	2655	19	10	14
Dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne	3317	<=3	<=3	<=3
Dysplasie thoracomélique	1803	<=3	<=3	<=3
Dysplasie thymus-rein-anus-poumon	3326	<=3	<=3	<=3
Dysplasie valvulaire myxomatose liée à l'X associée à FLNA	555877	7	6	5
Dyspraxie verbale de développement isolée	209908	29	29	26
Dysraphisme spinal associé à une méningocèle postérieure*	268744	16	16	15
Dysraphisme spinal ouvert associé à une myéломéningocèle	93969	676	649	647
Dysraphisme spinal ouvert*	268369	45	42	39
Dyspondyloenchondromatose	85198	7	7	5
Dystonie 16	210571	10	8	9
Dystonie 28	589618	19	19	19
Dystonie cervicale de l'adulte, type DYT23	420492	501	480	500
Dystonie combinée persistante*	391711	16	14	16
Dystonie cranio-cervicale avec atteinte du larynx et des membres supérieures	420485	51	50	51
Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	98808	56	55	50
Dystonie dopa-sensible autosomique récessive	101150	27	25	23

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase	70594	8	8	7
Dystonie dopa-sensible*	255	25	25	23
Dystonie due à une mutation de l'ADN mitochondrial	254851	6	5	6
Dystonie focale autosomique dominante, type DYT25	329466	68	68	68
Dystonie généralisée à début précoce par les membres	256	268	256	248
Dystonie myoclonique héréditaire	36899	243	235	230
Dystonie oromandibulaire	93958	35	32	34
Dystonie paroxystique*	200037	10	10	9
Dystonie primaire type DYT13	98807	16	15	16
Dystonie primaire type DYT2	99657	<=3	<=3	<=3
Dystonie primaire type DYT21	306734	18	17	18
Dystonie primaire type DYT27	464440	143	141	143
Dystonie primaire type DYT4	98805	10	10	10
Dystonie primaire type DYT6	98806	31	30	31
Dystonie-parkinsonisme à début rapide	71517	12	10	12
Dystonie-parkinsonisme de l'adulte	199351	14	11	14
Dystonie-parkinsonisme infantile	238455	8	8	8
Dystrophie centrale aréolaire de la choroïde	75377	18	17	14
Dystrophie cornéenne de la membrane basale	98956	143	140	138
Dystrophie cornéenne de Lisch	98955	<=3	<=3	<=3
Dystrophie cornéenne de Meesmann	98954	6	5	6
Dystrophie cornéenne de Reis-Bücklers	98961	30	29	24
Dystrophie cornéenne de Schnyder	98967	7	7	6
Dystrophie cornéenne de Thiel-Behnke	98960	14	14	6
Dystrophie cornéenne endothéliale de Fuchs	98974	1666	1637	1635
Dystrophie cornéenne gélatineuse en goutte	98957	<=3	<=3	<=3
Dystrophie cornéenne granulaire type I	98962	42	42	40
Dystrophie cornéenne granulaire type II	98963	16	16	13
Dystrophie cornéenne grillagée type I	98964	47	43	41
Dystrophie cornéenne maculaire	98969	36	36	30
Dystrophie cornéenne mouchetée	98970	4	4	<=3
Dystrophie cornéenne postérieure polymorphe	98973	42	42	32
Dystrophie cornéenne pré-des-cemétique	293462	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Dystrophie cornéenne stromale congénitale	101068	12	12	11
Dystrophie dermo-chondro-cornéenne	79149	<=3	<=3	<=3
Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale	209932	18	18	18
Dystrophie des cônes et des bâtonnets	1872	851	837	656
Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type II	293603	11	11	10
Dystrophie facio-scapulo-humérale	269	3006	2712	2433
Dystrophie fovéo-maculaire vitelliforme de l'adulte	99000	72	71	69
Dystrophie maculaire cystoïde	75381	10	10	10
Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord	75327	19	18	17
Dystrophie maculaire en ailes de papillon	99001	10	10	9
Dystrophie maculaire occulte	247834	59	59	57
Dystrophie maculaire rétinienne type 2	319640	13	13	13
Dystrophie maculaire vitelliforme de Best	1243	278	276	227
Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébelleuse	370959	4	<=3	4
Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle	370968	20	18	20
Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle et épilepsie sévère	329178	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire congénitale avec hyperlaxité	371007	11	11	10
Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie*	370953	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA	157973	73	62	66
Dystrophie musculaire congénitale d'Ulrich	75840	186	168	171
Dystrophie musculaire congénitale liée à la sous-unité alpha 2 de la laminine	258	197	169	178
Dystrophie musculaire congénitale liée au collagène de type VI, forme intermédiaire	646113	9	9	9
Dystrophie musculaire congénitale mégaconiale	280671	8	7	8
Dystrophie musculaire congénitale sans déficience intellectuelle	370980	39	33	37
Dystrophie musculaire congénitale type 1B	98893	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama	272	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Dystrophie musculaire de Becker	98895	1211	1075	1011
Dystrophie musculaire de Bethlem	610	195	182	172
Dystrophie musculaire de Duchenne	98896	2087	1589	1892
Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker*	262	334	272	249
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	261	262	211	231
Dystrophie musculaire des ceintures associée à BVES	476084	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire des ceintures associée à DNAJB6 D1	34516	24	21	18
Dystrophie musculaire des ceintures associée à FKRP R9	34515	128	111	117
Dystrophie musculaire des ceintures associée à GMPPB R19	363623	6	6	6
Dystrophie musculaire des ceintures associée à HNRNPDL D3	55596	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire des ceintures associée à ISPD R20	352479	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POGlut1 R21	480682	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMGNT1 R15	206564	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMGNT2 R24	565899	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT1 R11	86812	16	13	13
Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT2 R14	206559	8	8	8
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TNPO3 D2	55595	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TOR1AIP1	424261	<=3	0	<=3
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TRAPPC11 R18	369840	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire des ceintures associée à TRIM32 R8	1878	13	12	11
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 D4	565909	6	6	6
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 R1	267	454	423	383
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la dysferline R2	268	226	206	180
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la fukutine R13	206554	8	8	8
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la plectine R17	254361	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la téléthonine R7	34514	7	7	7
Dystrophie musculaire des ceintures liée à la titine R10	140922	60	57	50

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha dystroglycane R16	280333	12	12	11
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha-sarcoglycane R3	62	132	116	115
Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'anoctamine-5 R12	206549	102	96	94
Dystrophie musculaire des ceintures liée au bêta-sarcoglycane R4	119	35	31	29
Dystrophie musculaire des ceintures liée au delta-sarcoglycane R6	219	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire des ceintures liée au gamma-sarcoglycane R5	353	217	206	184
Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en POMK	445110	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire des ceintures*	263	297	273	266
Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	270	509	399	427
Dystrophie musculaire scapulo-péronière liée à l'X	431272	<=3	<=3	<=3
Dystrophie musculaire tibiale	609	63	57	58
Dystrophie myotonique de Steinert	273	6574	5208	5559
Dystrophie myotonique*	206647	73	55	65
Dystrophie neuroaxonale infantile	35069	52	23	48
Dystrophie nuageuse centrale de François	98972	12	11	12
Dystrophie par érosions épithéliales récurrentes	293381	26	26	26
Dystrophie progressive des cônes	1871	326	323	291
Dystrophie pseudo-inflammatoire de Sorsby	59181	<=3	<=3	<=3
Dystrophie réticulée de l'épithélium pigmentaire rétinien	99002	113	110	107
Dystrophie rétinienne avec anomalies de la couche nucléaire interne et des cellules ganglionnaires	397758	<=3	<=3	<=3
Dystrophie rétinienne sévère de l'enfance	364055	96	95	89
Dystrophie rétinienne type Bothnie	85128	4	4	4
Dystrophie tachetée simulant le fundus flavimaculatus	99003	12	12	11
Echinococcose alvéolaire	284	14	13	11
Echinococcose kystique	400	7	6	7
Ectasie canaliculaire précalicielle	1309	163	153	138
Ectasie de l'auricule droite	99101	<=3	<=3	<=3
Ectopie du cristallin familiale	1885	134	133	84

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Ectopie thyroïdienne	95712	1157	1154	745
Ectropion congénital de l'épithélium pigmenté de l'iris	91491	4	4	<=3
Ectropion congénital isolé	99171	8	7	6
Elastofibrome	228243	<=3	<=3	<=3
Elastolyse dermique papillaire, type pseudoxanthome élastique	228293	<=3	<=3	<=3
Elastolyse du derme moyen	228299	<=3	<=3	0
Elastose dermique focale tardive	228227	<=3	<=3	0
Élévation isolée asymptomatique de la créatine phosphokinase	206599	236	226	111
Elliptocytose familiale	288	161	161	148
Embryofetopathie à la cocaïne	1911	<=3	<=3	<=3
Embryofetopathie au méthimazole	1923	<=3	<=3	<=3
Embryofetopathie au valproate	1906	141	139	50
Embryofetopathie aux anti-vitamine K	1914	<=3	<=3	<=3
Embryopathie à cytomégalovirus	294	151	145	120
Embryopathie à la thalidomide	3312	<=3	<=3	0
Embryopathie à parvovirus	295	4	<=3	<=3
Embryopathie au phénobarbital	1919	<=3	<=3	0
Embryopathie diabétique	1926	<=3	<=3	<=3
Empysème lobaire congénital	1928	128	128	120
Empyème pleural	449266	59	59	59
Encéphalite à herpes simplex	1930	76	74	71
Encéphalite à mycoplasmes	83482	9	9	9
Encéphalite à tiques	297	<=3	<=3	<=3
Encéphalite anti-NMDAr	217253	251	245	245
Encéphalite auto-immune supratentoriale non-spécifique avec anticorps caractéristiques	624166	258	226	258
Encéphalite auto-immune supratentoriale non-spécifique sans anticorps caractéristiques	624178	46	39	46
Encéphalite du tronc cérébral auto-immune non-spécifique avec anticorps caractéristiques	624199	91	82	91
Encéphalite du tronc cérébral auto-immune non-spécifique sans anticorps caractéristiques	624216	8	8	8
Encéphalite focale de Rasmussen	1929	78	78	75
Encéphalite léthargique	83600	<=3	<=3	<=3
Encéphalite limbique auto-immune	623615	159	143	159
Encéphalite paranéoplasique isolée du tronc cérébral	624190	8	6	8
Encéphalite West-Nile	83476	<=3	<=3	<=3
Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale associée à TMEM70	1194	13	13	11
Encéphalocèle isolée	199647	24	23	19

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Encéphalomyélite aiguë disséminée	83597	266	260	258
Encéphalomyopathie mitochondriale infantile associée à FASTKD2	166105	<=3	<=3	<=3
Encéphalomyopathie mitochondriale sévère liée à l'X	238329	4	4	4
Encéphalopathie aiguë du lobe frontal liée à la fièvre	363549	<=3	0	<=3
Encéphalopathie associée à une hyperméthioninémie par déficit en adénosine kinase	289290	<=3	<=3	<=3
Encéphalopathie auto-immune avec parasomnie et apnée obstructive du sommeil	420789	10	8	10
Encéphalopathie bilirubinique aiguë	529799	6	6	6
Encéphalopathie bilirubinique chronique	529808	4	4	4
Encéphalopathie bilirubinique*	415286	12	10	12
Encéphalopathie de l'enfant par déficit en thiamine pyrophosphokinase	293955	<=3	0	<=3
Encéphalopathie développementale et épileptique associée à KCNQ2	439218	124	121	123
Encéphalopathie développementale et épileptique infantile précoce	1934	918	792	836
Encéphalopathie développementale et épileptique pyridoxal-phosphate dépendante	79096	14	13	12
Encéphalopathie développementale et épileptique pyridoxino-dépendante	3006	61	58	57
Encéphalopathie épileptique à début précoce et déficience intellectuelle liées à une mutation de GRIN2A	289266	48	47	46
Encéphalopathie épileptique à début précoce non spécifique	442835	317	303	304
Encéphalopathie épileptique aiguë fébrile*	363567	14	14	14
Encéphalopathie épileptique avec démyélinisation cérébrale généralisée	353217	5	5	5
Encéphalopathie épileptique et développementale associée à CNTNAP2	163681	1064	1054	1054
Encéphalopathie épileptique et développementale associée à SYNGAP1	544254	90	90	89
Encéphalopathie épileptique et développementale avec activation des pointe-ondes dans le sommeil	725	430	428	404

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Encéphalopathie épileptique liée à ARX*	182079	14	11	14
Encéphalopathie épileptique néonatale par déficit en glutaminase	557064	<=3	<=3	<=3
Encéphalopathie épileptique-dyskinétique infantile	364063	16	13	15
Encéphalopathie éthylmalonique	51188	9	8	9
Encéphalopathie familiale à corps d'inclusion de neuroserpine	85110	<=3	<=3	<=3
Encéphalopathie glycinique	407	77	48	63
Encéphalopathie hyperammonémique par déficit en anhydrase carbonique VA	401948	4	4	4
Encéphalopathie liée à STXBP1	599373	70	69	70
Encéphalopathie myo-neuro-gastro-intestinale	298	27	15	26
Encéphalopathie nécrosante aiguë de l'enfant	263524	4	4	4
Encéphalopathie nécrosante aiguë familiale	88619	6	6	6
Encéphalopathie néonatale sévère liée à la protéine MECP2	209370	46	41	42
Encéphalopathie par défaut de fission mitochondriale et peroxysomale	527276	5	<=3	5
Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase	833	27	13	26
Encéphalopathie progressive précoce avec crises myocloniques migrantes et continues	1943	13	11	12
Encéphalopathie sensible à la thiamine	199348	8	7	8
Encéphalopathie sensible aux stéroïdes associée à une thyroïdite auto-immune	83601	12	12	9
Endocardite de Loeffler	75566	<=3	<=3	<=3
Endocardite infectieuse	570762	23	22	22
Endométriose extra-pelvienne	137820	61	60	20
Endophtalmie	199323	27	27	25
Endothélite herpétique	137602	97	97	96
Entérocolite nécrosante	391673	82	80	79
Entéropathie à cellules NK	263665	<=3	<=3	<=3
Entéropathie auto-immune primitive	522037	11	11	11
Entéropathie chronique associée au SLCO2A1	468641	<=3	<=3	<=3
Entéropathie congénitale due à un déficit de l'entéropeptidase	168601	<=3	<=3	<=3
Entéropathie congénitale en touffes	92050	45	41	41
Entropion congénital isolé	519386	4	4	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Eosinophilie oesophagienne répondant aux inhibiteurs de la pompe à protons	411696	7	7	6
Ependymome	251636	61	56	49
Ependymome anaplasique	251646	11	10	11
Ependymome avec fusion RELA	530792	<=3	<=3	<=3
Ependymome myxopapillaire	251643	<=3	<=3	<=3
Epiblépharon	99169	40	39	19
Epidermodysplasie verruciforme héréditaire	302	18	18	13
Epidermolyse bulleuse de Kindler	2908	21	21	18
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique dominante	231568	48	48	42
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme intermédiaire	89842	34	32	33
Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique récessive, forme sévère	79408	24	19	23
Epidermolyse bulleuse dystrophique inversée autosomique récessive	79409	23	23	21
Epidermolyse bulleuse dystrophique localisée	595356	11	11	7
Epidermolyse bulleuse dystrophique prurigineuse	89843	12	12	11
Epidermolyse bulleuse dystrophique*	303	327	292	246
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle à début tardif	79406	<=3	<=3	<=3
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle avec atésie pylorique	79403	<=3	<=3	<=3
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée sévère	79404	12	7	11
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée, forme intermédiaire	79402	11	11	8
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle inversée	79405	<=3	<=3	<=3
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle localisée	251393	7	6	7
Epidermolyse bulleuse jonctionnelle*	305	85	60	66
Epidermolyse bulleuse simple avec dystrophie musculaire	257	<=3	<=3	<=3
Epidermolyse bulleuse simple avec pigmentation mouchetée	79397	<=3	<=3	0
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme intermédiaire	79399	5	5	<=3
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme sévère	79396	39	39	30

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique récessive	89838	<=3	<=3	<=3
Epidermolyse bulleuse simple intermédiaire sans manifestations extracutanées associée à PLEC	79401	<=3	<=3	0
Epidermolyse bulleuse simple localisée	79400	20	20	18
Epidermolyse bulleuse simple*	304	284	279	203
Epidermolyse bulleuse acquise	46487	160	148	136
Epilepsie autolimitée avec pointes centro-temporales	1945	554	552	512
Epilepsie avec absences myocloniques	86911	222	221	217
Epilepsie avec crises hypermotrices liées au sommeil	98784	98	93	87
Epilepsie avec crises induites par la lecture	166433	6	6	6
Epilepsie avec crises myoclonico-astatiques	1942	337	333	316
Epilepsie avec crises tonico-cloniques généralisées seules	698005	21	21	21
Epilepsie avec manifestations auditives	101046	6	6	6
Epilepsie avec myoclonie des paupières	139431	133	133	129
Epilepsie de la femme avec déficience intellectuelle	101039	87	87	83
Epilepsie du lobe méso-temporal avec sclérose de l'hippocampe	99701	609	600	605
Epilepsie du nourrisson avec crises focales migrantes	293181	55	49	54
Epilepsie focale familiale à foyers variables	98820	60	60	60
Epilepsie focale infantile bénigne avec pointes-ondes centrales au cours du sommeil	166308	33	33	32
Epilepsie génétique avec crises fébriles plus	36387	364	359	327
Epilepsie infantile autolimitée	306	126	126	112
Epilepsie myoclonique bénigne familiale de l'adulte	86814	16	16	16
Epilepsie myoclonique de l'enfance	86909	127	125	127
Epilepsie myoclonique des encéphalopathies non-progressives	86913	24	24	23
Epilepsie myoclonique infantile familiale	352582	13	13	11
Epilepsie myoclonique juvénile	307	855	847	825
Epilepsie myoclonique progressive avec dystonie	352596	4	<=3	4
Epilepsie myoclonique progressive type 1	308	86	82	69
Epilepsie myoclonique progressive type 3	263516	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Epilepsie myoclonique progressive type 5	402082	<=3	<=3	<=3
Epilepsie myoclonique progressive type 7	435438	4	4	4
Epilepsie myoclonique progressive type 8	424027	<=3	<=3	<=3
Epilepsie myoclonique progressive type 9	457265	<=3	<=3	<=3
Epilepsie myoclonique progressive*	98261	29	29	29
Epilepsie néonatale autolimitée	1949	102	102	71
Epilepsie néonatale-infantile autolimitée	140927	40	39	40
Epilepsie occipitale autolimitée de l'enfance	25968	129	127	120
Epilepsie occipitale photosensible	166409	50	50	50
Epilepsie partielle bénigne de l'adolescent	1544	33	33	33
Epilepsie partielle familiale*	309	63	63	49
Epilepsie réflexe à l'eau chaude	166412	5	5	5
Epilepsie réflexe*	310	19	19	19
Epilepsie sursaut	166427	8	8	8
Epilepsie temporale familiale	98819	19	19	16
Epilepsie temporale mésiale familiale	163717	7	7	6
Epilepsie temporale mésiale infantile avec régression cognitive sévère	391316	<=3	<=3	<=3
Epilepsie-absence de l'enfance	64280	697	696	615
Epilepsie-absence juvénile	1941	539	536	497
Epilepsie-déficiência intellectuelle liée à l'X*	2076	29	29	21
Epiphysiolysse de la hanche	399329	8	8	5
Epithéliome squameux multiple spontanément curable	65748	<=3	<=3	<=3
Epithéliopathie pigmentée rétinienne froissée de Martinique	466718	<=3	<=3	<=3
Epulis congénital	157826	<=3	<=3	<=3
Erythema elevatum diutinum	90000	<=3	<=3	<=3
Erythème pigmenté fixe	293812	113	97	99
Erythème polymorphe majeur	502499	153	152	131
Erythroblastopénie transitoire de l'enfance	98871	13	10	13
Erythrocytose de Tchouvachie	238557	<=3	<=3	<=3
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme	79394	113	112	95
Erythrodermie congénitale ichtyosiforme réticulaire	281190	4	<=3	4
Erythrodermie congénitale létale	1954	<=3	<=3	<=3
Erythrodermie desquamative	314	<=3	<=3	<=3
Erythrokatodermie en cocardes	315	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Erythrokatodermie progressive et symétrique	316	9	9	4
Erythrokatodermie variable	317	16	16	11
Erythrokatodermie variable progressive*	308166	<=3	<=3	<=3
Erythromélangie primaire	90026	108	106	100
Erythromélangie secondaire	529864	19	19	18
Etat de mal épileptique réfractaire d'apparition tardive	363558	31	21	30
Euryblépharon	99172	<=3	<=3	<=3
Excavation papillaire familiale	464760	<=3	<=3	<=3
Excès apparent de minéralocorticoïdes	320	5	4	4
Exstrophie vésicale-épispiadias	322	552	549	488
Faiblesse musculaire distale-déformation du pied-niveau élevé de sorbitol-neuropathie motrice héréditaire	700508	4	4	4
Fasciite à éosinophiles	3165	257	246	242
Fasciite nodulaire	477742	<=3	<=3	<=3
Fenêtre aorto-pulmonaire congénitale	2037	35	33	35
Fente cervicale médiane	141288	20	20	15
Fente du palais dur	101023	529	527	343
Fente du palais*	2014	3892	3867	2587
Fente faciale 4 de Tessier	141258	7	7	5
Fente faciale 5 de Tessier	141261	<=3	<=3	<=3
Fente faciale 6 de Tessier	141265	<=3	<=3	<=3
Fente faciale 7 de Tessier	141276	76	76	59
Fente faciale latérale*	141269	11	11	6
Fente faciale oblique*	141253	9	9	9
Fente faciale paramédiane*	155867	6	6	4
Fente labiale avec ou sans fente palatine*	1991	2155	2142	1199
Fente labiale isolée	199302	656	656	647
Fente labiale médiane supérieure et inférieure, forme familiale	401942	<=3	<=3	<=3
Fente labio-alvéolaire	141291	938	936	775
Fente labio-palatine	199306	2844	2839	2773
Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	2004	100	96	88
Fente médiane de la face*	141234	7	7	6
Fente médiane labio-mandibulaire	2006	6	6	4
Fente médiane labio-maxillaire	141239	37	36	23
Fente mitrale	95465	68	68	62
Fente nasale paramédiane	141242	20	20	11
Fente palatine submuqueuse	155878	137	137	97
Fente sternale	2017	7	7	5
Fente vélaire	99772	1279	1276	934

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Fente vélo-palatine	664372	237	237	236
Fermeture anténatale du canal artériel	95486	<=3	<=3	<=3
Fibres à myéline péripapillaires étendues	440724	15	15	13
Fibrillation auriculaire héréditaire	334	113	110	105
Fibrillation ventriculaire idiopathique	228140	294	272	277
Fibrochondrogenèse	2021	<=3	<=3	0
Fibrochondrome cervico-facial	141067	481	481	216
Fibrodysplasie ossifiante progressive	337	143	132	113
Fibroélastose endocardique	2022	6	5	6
Fibroélastose pleuroparenchymateuse idiopathique	494428	204	151	203
Fibromatose gingivale héréditaire	2024	5	5	<=3
Fibromatose hyaline	498474	14	7	12
Fibromatose superficielle*	199257	<=3	<=3	0
Fibrome chondromyxoïde	404507	<=3	<=3	<=3
Fibrome ossifiant familial	435329	4	4	4
Fibrosarcome	2030	6	5	<=3
Fibrose angiocentrique à éosinophiles	449566	<=3	<=3	<=3
Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs	45358	44	44	28
Fibrose congénitale hépatique isolée	485426	198	182	194
Fibrose endomyocardique tropicale	75565	<=3	<=3	<=3
Fibrose pulmonaire idiopathique	2032	4376	2889	4340
Fibrose systémique fibrogénique	137617	<=3	0	<=3
Fibrothécome ovarien	314478	<=3	<=3	<=3
Fièvre méditerranéenne familiale	342	1929	1897	1733
Fièvre Q	781	<=3	<=3	<=3
Fièvre récurrente infectieuse	91547	72	72	32
Filaminopathie musculaire	171445	64	52	50
Fistule anale	228113	<=3	<=3	<=3
Fistule artérioportale intrahépatique congénitale	694228	<=3	<=3	<=3
Fistule artérioveineuse systémique congénitale	2039	25	24	20
Fistule congénitale entre voix respiratoires et canaux biliaires	2040	<=3	<=3	0
Fistule coronaire	2041	56	55	53
Fistule de la commissure labiale	141061	8	8	<=3
Fistule de la lèvre inférieure isolé	141064	10	10	5
Fistule du dos du nez	141219	172	172	96
Fistule périnéale non syndromique	600952	141	141	139
Fistule portosystémique congénitale	480531	240	232	227

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Fistule recto-urétrale non syndromique	600961	80	79	80
Fistule rectovaginale non syndromique	601028	18	17	18
Fistule rectovésicale non syndromique	600984	21	21	20
Fistule trachéo-oesophagienne isolée	454750	77	75	71
Fistule type H non syndromique	601033	<=3	<=3	<=3
Fistule vestibulaire non syndromique	600993	57	57	57
Flutter auriculaire idiopathique du nouveau-né	45452	9	9	9
Folliculite décalvante de Quinquaud	346	<=3	<=3	<=3
Folliculite disséquante du cuir chevelu	345	5	5	<=3
Folliculite pustuleuse à éosinophiles classique	617408	<=3	<=3	<=3
Foramen pariétal avec hypoplasie claviculaire	251290	<=3	<=3	<=3
Forme symptomatique de la dystrophie musculaire de Duchenne et Becker de la femme porteuse	206546	238	225	194
Forme symptomatique de la myopathie centronucléaire liée à l'X de la femme porteuse	604680	5	4	5
Forme symptomatique du syndrome de Coffin-Lowry de la femme porteuse	276630	5	5	5
Fossette colobomateuse de la papille	519404	22	22	20
Frontorhinie	391474	9	9	9
Fructosurie essentielle	2056	<=3	0	<=3
Fucosidose	349	9	8	6
Fundus albipunctatus	227796	13	13	12
Fusion des vertèbres progressive non infectieuse	2062	<=3	<=3	0
Fusion splénonogonadique isolée	457083	<=3	<=3	<=3
Galactosémie classique	79239	255	255	233
Galactosialidose	351	6	<=3	4
Gangliocytome	251937	5	5	5
Gangliogliome	251949	104	102	100
Gangliogliome anaplasique	251957	<=3	<=3	<=3
Gangliogliome nasal	141115	8	7	<=3
Ganglioneuroblastome	251877	<=3	<=3	<=3
Ganglioneurome	251992	14	14	14
Ganglioneurome de Hirschsprung	2151	13	13	12
Ganglionopathie sensitive non paranéoplasique	208989	97	93	96
Ganglionopathie sensitive paranéoplasique	208999	47	40	47

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Gangliosidose à GM1	354	93	49	79
Gangliosidose à GM2 variant AB	309246	<=3	<=3	<=3
Gangliosidose à GM2*	309152	12	7	10
Gastrite collagène pédiatrique	487809	7	7	7
Gastro-entérite à éosinophiles	2070	33	32	32
Gastroentéropathie à éosinophiles*	402029	<=3	<=3	<=3
Gastroparésie idiopathique	558411	194	190	192
Géniospasmus héréditaire	53372	<=3	<=3	<=3
Génochondromatose type 1	85197	<=3	<=3	0
Génochondromatose type 2	93398	<=3	<=3	<=3
Germinome extragonadique	182127	149	142	139
Gérodémie ostéodysplasique	2078	<=3	<=3	0
Gigantisme 15q	314585	123	121	58
Gigantisme hypophysaire	99725	6	6	6
Glaucome à début précoce primitif*	156005	6	6	6
Glaucome congénital	98976	605	599	397
Glaucome juvénile	98977	72	71	55
Glaucome néovasculaire	94058	<=3	<=3	<=3
Glaucome secondaire à une sphérophakie/ectopie du cristallin et mégalocornée	238763	10	10	10
Glioblastome	360	40	10	36
Gliomatose cérébrale	251582	<=3	<=3	<=3
Gliome angiocentrique	251671	4	4	4
Gliome choroïde	251674	<=3	<=3	<=3
Gliome des voies optiques	2086	321	300	265
Gliome infiltrant du tronc cérébral	497188	9	6	8
Glomérulonéphrite à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes	97566	23	21	23
Glomérulonéphrite à dépôts organisés microtubulaires	97567	<=3	<=3	<=3
Glomérulonéphrite extra-membraneuse primitive	97560	1613	1466	1434
Glomérulonéphrite membrano-proliférative primaire	54370	692	626	614
Glomérulonéphrite pauci-immune	93126	223	185	195
Glomérulopathie à dépôts de fibronectine	84090	<=3	<=3	<=3
Glomérulopathie extra-membraneuse congénitale par allo-immunisation foetomaternelle anti-endopeptidase neutre	69063	79	73	73
Glomérulopathie immunotactioïde ou fibrillaire*	91137	15	15	15
Glomérulopathie lipoprotéinique	329481	5	5	5
Glucagonome	97280	<=3	<=3	<=3
Glucosurie rénale familiale	69076	27	27	20

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Glycogénose avec cardiomyopathie sévère par déficit en glycogénine	263297	8	8	8
Glycogénose interstitielle pulmonaire	217557	<=3	<=3	<=3
Glycogénose musculaire*	206959	33	29	27
Glycogénose par déficit en aldolase A musculaire	57	<=3	<=3	<=3
Glycogénose par déficit en enzyme branchante	367	35	35	28
Glycogénose par déficit en enzyme débranchante	366	195	183	179
Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase	364	253	246	225
Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire	368	321	301	237
Glycogénose par déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire	137625	5	5	5
Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique	2089	14	14	9
Glycogénose par déficit en lactate déshydrogénase	2364	<=3	<=3	<=3
Glycogénose par déficit en maltase acide	365	413	330	365
Glycogénose par déficit en phosphofructokinase musculaire	371	7	7	6
Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1	713	<=3	<=3	<=3
Glycogénose par déficit en phosphoglycérate mutase	97234	<=3	<=3	<=3
Glycogénose par déficit en phosphorylase hépatique	369	35	35	25
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique	264580	18	17	17
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire	79240	7	7	6
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase musculaire	715	6	6	5
Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase*	370	100	95	77
Goitre multinodulaire familial	276399	12	12	12
Gonadoblastome	206484	<=3	<=3	<=3
Granulomatose avec polyangéite	900	2190	1993	2155
Granulomatose chronique	379	281	258	261
Granulomatose éosinophilique avec polyangéite	183	1253	1165	1231
Granulomatose lymphomatoïde	86869	12	12	12
Granulome central à cellules géantes	696078	<=3	<=3	<=3
Granulome facial	615943	7	7	7
GRFome	97261	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Hamartome angio-ecrine	673568	<=3	<=3	<=3
Hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine	440727	10	10	8
Hamartome kystique hépatique	386	49	47	44
Hamartome musculaire lisse congénital	263435	22	22	17
Hawkinsinurie	2118	<=3	<=3	<=3
Hémangime papillaire	673543	5	5	5
Hémangioblastome	252054	6	5	6
Hémangioendothéliome composite	458758	<=3	<=3	0
Hémangioendothéliome épithélioïde	157791	34	27	31
Hémangioendothéliome kaposiforme	2122	23	23	17
Hémangioendothéliome pseudo-myogénique	673556	<=3	<=3	<=3
Hémangiomasose capillaire pulmonaire	199241	4	4	4
Hémangiome à cellules fusiformes	210584	4	4	<=3
Hémangiome anastomotique	675359	<=3	<=3	<=3
Hémangiome congénital non involutif	141179	233	232	89
Hémangiome congénital partiellement involutif	458785	31	31	27
Hémangiome congénital rapidement involutif	141184	160	160	73
Hémangiome congénitale*	458775	285	285	251
Hémangiome épithélioïde	675396	<=3	<=3	<=3
Hémangiome infantile des voies respiratoires	137935	42	41	27
Hémangiome infantile rare*	210589	2253	2252	1981
Hémangiome infantile segmentaire isolé	675380	61	61	61
Hémangiome microveinulaire	675369	<=3	<=3	<=3
Hémangiome multifocal infantile avec atteinte extracutanée	2123	52	52	41
Hémangiome verruqueux	464318	19	19	17
Hémiagénésie de la thyroïde	95719	39	39	35
Hémihyperplasie isolée	2128	114	113	53
Hémimégalencéphalie	99802	78	77	69
Hémimélie cubitale isolée	93320	35	35	24
Hémimélie fibulaire isolée	93323	59	59	49
Hémimélie non syndromique*	2130	10	10	6
Hémimélie radiale isolée	93321	76	76	54
Hémimélie tibiale isolée	93322	31	31	22
Hémiplégie alternante de l'enfance	2131	66	59	65
Hémiplégie alternante*	209978	56	54	42

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Hémochromatose associée à HFE, forme symptomatique	465508	223	212	211
Hémochromatose associée à HJV ou HAMP	79230	37	36	25
Hémochromatose associée à SLC40A1	647834	5	5	5
Hémochromatose associée à TFR2	225123	11	10	11
Hémochromatose néonatale	446	11	8	8
Hémoglobine C-bêta-thalassémie	231242	42	42	41
Hémoglobine E-bêta-thalassémie	231249	51	48	51
Hémoglobine Lepore-bêta-thalassémie	330032	5	5	5
Hémoglobinoopathie Toms River	280615	4	4	4
Hémoglobinosose C	2132	238	236	220
Hémoglobinosose D	90039	6	6	4
Hémoglobinosose E	2133	56	56	49
Hémoglobinosose M	330041	10	10	9
Hémoglobinurie paroxystique a frigore	90035	4	4	4
Hémoglobinurie paroxystique nocturne	447	395	355	377
Hémophilie A	98878	8208	7980	8038
Hémophilie acquise A	599480	262	205	262
Hémophilie acquise B	599485	<=3	<=3	<=3
Hémophilie B	98879	1974	1921	1919
Hémophilie*	448	29	27	26
Hémorragie alvéolaire diffuse	90060	56	51	54
Hémorragie subarachnoïdienne par rupture d'anévrisme intracrânien, forme acquise	90065	6	6	6
Hémosidérose pulmonaire idiopathique	99931	51	48	50
Hémosidérose pulmonaire secondaire	99930	5	4	5
Hépatite auto-immune	2137	6650	6145	6168
Hépatite delta	402823	<=3	<=3	<=3
Hépatite virale fulminante	35063	12	12	9
Hépatoblastome	449	17	16	13
Hépatocholangiocarcinome	529852	<=3	<=3	<=3
Hépatocéphalopathie par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 1	137681	5	4	4
Hernie de couple diaphragmatique	2140	2071	1883	1918
Hétéroplasie osseuse progressive	2762	11	11	10
Hétérotopie gliale nasale	141112	8	8	7
Hétérotopie neuronale nodulaire	2149	378	375	321
Hétérotopie sous-corticale en bandes	99796	73	70	64
Hippocratisme digital isolé	217059	<=3	<=3	<=3
Histidinémie	2157	7	7	4

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Histiocytome fibreux angioma-toïde	569164	<=3	<=3	<=3
Histiocytose à cellule indéterminée	158019	13	12	13
Histiocytose céphalique bénigne	157997	<=3	<=3	<=3
Histiocytose langerhansienne	389	1589	1498	1492
Histiocytose non langerhansienne*	157987	27	24	26
Histiocytose progressive mucineuse héréditaire	158025	4	4	4
Histoplasmose	390	6	6	5
Holoprosencéphalie	2162	96	82	60
Holoprosencéphalie microforme	280200	7	7	7
Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase	394	189	179	169
Homocystinurie par déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase	395	126	123	105
Homocystinurie sans acidurie méthylmalonique	622	20	19	16
Hydranencéphalie	2177	<=3	<=3	<=3
Hydroa vacciniiforme	330058	<=3	<=3	<=3
Hydrocéphalie congénitale	2185	144	137	139
Hyper- et hypopigmentation progressive familiale	280628	20	20	20
Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase	3222	6	6	6
Hyperaldostéronisme familial type I	403	84	82	29
Hyperaldostéronisme familial type II	404	19	18	17
Hyperaldostéronisme familial type III	251274	<=3	<=3	<=3
Hyperaldostéronisme familial type IV	642671	<=3	<=3	<=3
Hyperaldostéronisme familial*	235936	15	15	14
Hyperalphalipoprotéïnémie familiale	181428	<=3	<=3	<=3
Hyperammoniémie par déficit en N-acétylglutamate synthase	927	29	27	23
Hyperammoniémie transitoire du nouveau-né	289877	<=3	0	<=3
Hyperandrogénie par déficit en cortisone réductase	168588	<=3	<=3	<=3
Hypercalcémie hypocalciurique familiale	405	321	310	252
Hypercalcémie infantile autosomique récessive	300547	105	105	97
Hypercalciurie idiopathique	2197	969	966	848
Hyperchlorhidrose isolée	542657	<=3	<=3	<=3
Hypercholanémie familiale	238475	5	5	5

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Hypercholestérolémie familiale homozygote	391665	117	116	108
Hypercholestérolémie par déficit en cholestérol 7alpha-hydroxylase	209902	<=3	0	<=3
Hyperexplexie héréditaire	3197	55	53	43
Hyperexplexie*	306773	5	5	5
Hyperferritinémie génétique sans surcharge en fer	254704	68	68	60
Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en Kir6.2	276580	<=3	<=3	<=3
Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en SUR1	276575	10	10	10
Hyperinsulinisme autosomique récessif par déficit en Kir6.2	79644	<=3	<=3	<=3
Hyperinsulinisme autosomique récessif par déficit en SUR1	79643	14	14	9
Hyperinsulinisme congénital isolé*	657	477	470	288
Hyperinsulinisme congénital lié à la glucokinase	79299	8	8	8
Hyperinsulinisme congénital par déficit en HNF4A	263455	8	8	8
Hyperinsulinisme diffus résistant au diazoxide*	165988	<=3	<=3	<=3
Hyperinsulinisme diffus sensible au diazoxide*	165985	26	26	22
Hyperinsulinisme focal résistant au diazoxide par déficit en Kir6.2	276603	<=3	<=3	<=3
Hyperinsulinisme focal résistant au diazoxide par déficit en SUR1	276598	<=3	<=3	<=3
Hyperinsulinisme par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	71212	16	16	11
Hyperinsulinisme par déficit en HNF1A	324575	7	7	7
Hyperinsulinisme par déficit en INSR	263458	<=3	<=3	<=3
Hyperinsulinisme résistant au diazoxide*	276585	10	10	10
Hyperkératose acrale focale	308013	<=3	<=3	<=3
Hyperkératose lenticulaire persistante	409	<=3	<=3	0
Hyperlaxité de la peau par déficit en facteur de coagulation dépendant de la vitamine K	91135	<=3	<=3	<=3
Hyperlysiniémie	2203	<=3	<=3	<=3
Hypermélanose naevoïde linéaire et convulcée	79150	11	11	10
Hyperostose corticale dysplasique	646139	4	4	<=3
Hyperostose corticale généralisée	3416	<=3	0	<=3
Hyperostose crânienne interne	443098	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Hyperostose endostéale type Worth	2790	4	4	<=3
Hyperostose vertébrale ankylosante avec tylose	2206	<=3	<=3	<=3
Hyperoxalurie primitive	416	247	234	223
Hyperparathyroïdie isolée familiale	99879	117	112	115
Hyperparathyroïdie primitive familiale*	2207	277	263	266
Hyperparathyroïdie primitive sévère néonatale	417	10	9	8
Hyperphénylalaninémie par déficit en DNAJC12	508523	5	5	5
Hyperphénylalaninémie par déficit en tétrahydrobioptérine	238583	94	92	79
Hyperpigmentation progressive familiale	79146	12	12	10
Hyperplasie condylienne primitive	477781	<=3	<=3	<=3
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11-bêta-hydroxylase	90795	108	106	90
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 17-alpha-hydroxylase	90793	36	35	30
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	90794	1982	1951	1594
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase	90791	33	33	27
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase	95699	17	17	14
Hyperplasie congénitale des surrénales*	418	487	485	382
Hyperplasie congénitale lipoïde des surrénales par déficit en STAR	90790	28	28	23
Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson	217560	67	67	67
Hyperplasie endothéliale papillaire intravasculaire	673525	<=3	<=3	<=3
Hyperplasie hémifaciale	141145	23	23	14
Hyperplasie lymphoïde nodulaire pulmonaire	60026	4	4	4
Hyperplasie neuroendocrine pulmonaire diffuse idiopathique	617916	18	17	18
Hyperplasie surrénalienne unilatérale primitive	231580	261	258	256
Hyperprolactinémie familiale	397685	15	14	9
Hyperprolinémie type 2	79101	6	6	6
Hyperprolinémie type I	419	19	17	15
Hyposomnie idiopathique	33208	2276	2259	2195

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une anémie hémolytique chronique*	275828	13	11	13
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une connectivite*	275798	531	346	531
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une hypertension portale*	275813	290	195	289
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une infection VIH*	275808	55	45	54
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une maladie cardiaque congénitale*	275803	467	397	452
Hypertension artérielle pulmonaire associée à une schistosomiase*	275823	<=3	<=3	<=3
Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique/familiale	422	3874	2939	3859
Hypertension artérielle pulmonaire médicamenteuse ou toxique*	275786	180	133	179
Hypertension intracrânienne idiopathique	238624	94	89	92
Hypertension par mutation gain de fonction du récepteur aux minéralocorticoïdes	88660	6	6	4
Hypertension pulmonaire d'origine multifactorielle non élucidée*	275844	266	180	266
Hypertension pulmonaire due à une maladie pulmonaire et/ou une hypoxie*	275837	1094	691	1094
Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique	70591	3396	2919	3348
Hyperthermie maligne de l'anesthésie	423	237	235	170
Hyperthermie maligne induite par l'exercice	466650	21	21	21
Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH	424	105	102	59
Hyperthyroïdie gestationnelle	99819	6	6	5
Hyperthyroïdisme euthyroïdien par dyspré-albuminémie	597939	<=3	<=3	<=3
Hypertrichose cervicale antérieure isolée	3387	<=3	<=3	<=3
Hypertrichose congénitale lanugineuse	2222	7	7	<=3
Hypertriglycéridémie transitoire et stéatose hépatique du nourrisson	300293	<=3	<=3	<=3
Hypertrophie des membres inférieurs	295051	11	11	9
Hypertrophie des membres supérieurs	295049	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Hypertrophie mammaire juvénile familiale	180176	47	46	19
Hyperzincémie et hypercalproctinémie	251523	5	5	5
Hypoadostéronisme familial	427	24	24	21
Hypobétalipoprotéïnémie*	31154	54	54	54
Hypochondroplasie	429	289	288	201
Hypogammaglobulinémie transitoire de l'enfance	169139	6	6	6
Hypoglossie/aglossie isolée congénitale	141152	<=3	<=3	<=3
Hypogonadisme hypogonadotrope congénital isolé	238666	1815	1793	1492
Hypomagnésémie isolée autosomique dominante type Glaudemans	199326	<=3	<=3	<=3
Hypomagnésémie primaire autosomique dominante avec hypocalciurie	34528	7	7	6
Hypomagnésémie primaire avec hypercalciurie et néphrocalcinose	306516	53	51	44
Hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire	30924	42	39	38
Hypomyélinisation avec atrophie des noyaux gris centraux et du cervelet	139441	11	10	10
Hypomyélinisation avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière et spasticité des jambes	363412	4	4	4
Hypomyélinisation des structures myélinisantes précoces	599376	<=3	<=3	<=3
Hypoparathyroïdie auto-immune	36913	33	33	32
Hypoparathyroïdie isolée familiale	2238	278	271	253
Hypoparathyroïdie secondaire due à un défaut de sécrétion de parathormone	140286	420	406	418
Hypophosphatasie	436	357	348	318
Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose	244305	324	323	323
Hypophosphatémie liée à l'X	89936	561	556	516
Hypophysite induite par l'immuno-thérapie	641350	74	67	74
Hypophysite primitive*	95506	40	34	39
Hypopigmentation linéaire et asymétrie craniofaciale avec anomalies acrales, oculaires et cérébrales	589608	11	11	11
Hypoplasie congénitale des surrénales liée à l'X	95702	51	50	47
Hypoplasie de la thyroïde	95720	61	61	44
Hypoplasie de l'anneau mitral	99058	4	<=3	4
Hypoplasie de l'artère pulmonaire	99083	26	26	26

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Hypoplasie dermique en aires	2092	40	40	30
Hypoplasie des cellules de Leydig	755	20	20	11
Hypoplasie du coeur gauche	2248	241	186	233
Hypoplasie fovéale isolée	519398	56	56	53
Hypoplasie isolée bilatérale des hémisphères cérébelleux	269221	<=3	<=3	<=3
Hypoplasie isolée du nerf optique	637061	13	13	13
Hypoplasie isolée du pouce	294988	54	54	48
Hypoplasie isolée du vermis cérébelleux	199630	37	37	37
Hypoplasie isolée unilatérale des hémisphères cérébelleux	269218	10	10	10
Hypoplasie pontocérébelleuse non syndromique*	98523	70	53	49
Hypoplasie pontocérébelleuse type 1	2254	17	15	16
Hypoplasie pontocérébelleuse type 2	2524	34	25	32
Hypoplasie pontocérébelleuse type 3	97249	5	<=3	5
Hypoplasie pontocérébelleuse type 4	166063	8	7	8
Hypoplasie pontocérébelleuse type 6	166073	11	9	9
Hypoplasie pontocérébelleuse type 7	284339	<=3	<=3	<=3
Hypoplasie pontocérébelleuse type 9	369920	<=3	<=3	<=3
Hypoplasie pulmonaire primitive	2257	69	64	68
Hypoplasie rénale	93101	3176	3134	2129
Hypoplasie surrénalienne familiale sans hormone lutéinisante	95700	4	4	4
Hypoplasie syndromique du rebord orbitaire	98606	<=3	<=3	0
Hypoplasie unilatérale congénitale du muscle abaisseur de l'angle de la bouche	1166	106	106	36
Hypoplasie utérine	180139	<=3	<=3	0
Hypoplasie ventriculaire droite isolée	439	28	27	27
Hypoplasie/aplasie mammaire congénitale isolée	180188	19	19	14
Hypospadias féminin isolé	603515	7	7	7
Hypospadias postérieur non syndromique	95706	1678	1663	1230
Hypotension intracrânienne spontanée	443180	11	11	11
Hypotension orthostatique idiopathique	441	22	20	19
Hypothermie périodique spontanée	29822	7	7	5

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Hypothyroïdie congénitale centrale avec macroorchidie tardive liée à l'X	329235	<=3	<=3	<=3
Hypothyroïdie congénitale centrale*	226298	117	116	111
Hypothyroïdie congénitale due à une exposition maternelle aux médicaments antithyroïdiens	226313	<=3	<=3	<=3
Hypothyroïdie congénitale idiopathique	95717	715	711	581
Hypothyroïdie congénitale par insuffisance/excès d'apport en iode	1910	15	15	15
Hypothyroïdie congénitale par passage transplacentaire d'anti-corps anti-récepteur de la TSH	95715	23	23	6
Hypothyroïdie congénitale primitive*	226295	173	172	147
Hypothyroïdie congénitale transitoire génétique	226316	9	9	9
Hypothyroïdie congénitale transitoire*	178045	45	44	28
Hypothyroïdie familiale par anomalie de l'hormonosynthèse thyroïdienne	95716	391	387	312
Hypothyroïdie par déficit en facteurs de transcription impliqués dans le développement ou la fonction hypophysaire	226307	5	5	5
Hypothyroïdie par mutation du récepteur de la TSH	90673	86	84	44
Hypotrichose avec dégénérescence maculaire juvénile	1573	<=3	<=3	<=3
Hypotrichose héréditaire de Marie Unna	444	<=3	<=3	0
Hypotrichose simple	55654	20	20	15
Hypotrichose simple du cuir chevelu	90368	4	4	<=3
Hypo-uricémie rénale héréditaire	94088	7	7	7
Ichtyose acquise	454	55	55	49
Ichtyose congénitale autosomique récessive*	281097	118	118	109
Ichtyose en maillot de bain	100976	<=3	<=3	<=3
Ichtyose épidermolytique autosomique dominante	312	60	58	38
Ichtyose épidermolytique superficielle	455	9	8	4
Ichtyose exfoliative	289586	11	10	11
Ichtyose harlequin	457	22	20	16
Ichtyose hystrix de Curth-Macklin	79503	10	10	6
Ichtyose kératinopathique*	281103	41	40	37
Ichtyose lamellaire	313	241	236	165
Ichtyose liée à l'X syndromique	281090	17	17	16

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Ichtyose récessive liée à l'X	461	155	152	93
Ichtyose syndromique liée à l'X*	281210	4	<=3	<=3
Ictère néonatal transitoire	2312	25	25	23
Immunodéficience due à un déficit des composés classiques de la voie classique du complément	169147	50	50	49
Immunodéficience hyper-inflammatoire lymphoproliférative familiale	619953	<=3	<=3	<=3
Impétigo bulleux	36237	<=3	<=3	<=3
Incompétence vélopharyngienne congénitale	2291	162	162	131
Incontinentia pigmenti	464	504	498	284
Infection à Bartonella bacilliformis	64692	<=3	<=3	<=3
Infection à cytomegalovirus chez des patients à risque avec une immunodépression cellulaire	137698	7	5	7
Infection congénitale à herpes simplex	293	6	5	4
Infection congénitale au virus d'Epstein-Barr	70596	<=3	<=3	<=3
Infection disséminée sévère à cytomegalovirus chez les patients immunocompétents	35062	<=3	<=3	<=3
Infection nécrosante des tissus mous	440368	5	5	5
Infection par l'adénovirus chez des patients immunodéprimés	91127	<=3	<=3	<=3
Infection pulmonaire à mycobactéries atypiques	411703	257	234	252
Infection récurrente associée à un déficit rare en isotype d'immunoglobuline	183675	569	557	543
Infections récurrentes à Neisseria par déficit en facteur D	169467	<=3	<=3	<=3
Infections récurrentes par déficit en granules spécifiques	169142	<=3	<=3	0
Infertilité féminine due à un blocage en méiose	488191	<=3	<=3	<=3
Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	399805	54	54	48
Infertilité masculine monogénique avec tératozoospermie	399808	12	12	11
Infertilité masculine non syndromique par défaut de motilité	276234	20	20	15
Infiltration lymphocytaire cutanée de Jessner	33314	<=3	<=3	<=3
Insensibilité congénitale à la douleur avec déficience intellectuelle sévère	453510	<=3	<=3	<=3
Insensibilité congénitale à la douleur-anosmie-arthropathie neuropathique	88642	18	18	11

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Insensibilité congénitale à la douleur-hyperhidrose-absence d'innervation sensorielle cutanée	217399	<=3	<=3	<=3
Insomnie fatale familiale	466	5	<=3	5
Insuffisance hépatique aiguë	90062	13	9	12
Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt	217371	<=3	<=3	<=3
Insuffisance hypophysaire d'origine post-traumatique	95619	2431	2180	2007
Insuffisance intestinale chronique	294422	255	218	255
Insuffisance ovarienne précoce liée à la prématurité de l'X fragile	642691	66	66	65
Insuffisance placentaire	439167	5	<=3	5
Insuffisance somatotrope non acquise isolée	631	5187	5151	3202
Insuffisance surrénalienne aiguë	95409	158	148	151
Insuffisance surrénalienne héréditaire isolée par déficit partiel en CYP11A1	289548	<=3	<=3	<=3
Insulinome	97279	32	31	29
Interruption de la crosse aortique	2299	190	178	182
Interruption de la veine cave inférieure sans continuation azygos	99123	<=3	<=3	<=3
Intervallite chronique d'étiologie indéterminée	615970	12	11	12
Intolérance à l'effort avec acidose lactique*	254843	9	9	8
Intolérance au fructose héréditaire	469	158	153	129
Intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie	470	46	43	45
Intoxication à la cocaïne	90068	<=3	<=3	<=3
Intoxication à l'amiante	2302	226	166	225
Intoxication aiguë par les antidépresseurs tricycliques	43117	<=3	<=3	<=3
Intoxication au paracétamol	464458	<=3	<=3	<=3
Intoxication au plomb	330015	<=3	<=3	<=3
Intoxication infantile au mercure	247165	<=3	<=3	<=3
Intoxication par l'éthylène glycol	31826	<=3	<=3	<=3
Intoxication systémique au monochloroacétate	90069	<=3	<=3	<=3
Iridocyclite hétérochromique de Fuchs	263479	41	41	38
Iridoschisis isolé	519392	<=3	<=3	<=3
Isomérisme atrial droit	97548	24	21	19
Isomérisme atrial gauche	566862	<=3	<=3	<=3
Isomérisme bronchique gauche isolé	649029	<=3	<=3	<=3
Kératite amibienne	67043	21	21	21
Kératite autosomique dominante	2334	<=3	<=3	<=3
Kératite épithéliale d'origine infectieuse	137593	52	52	52

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Kératite fongique	519930	22	21	22
Kératite interstitielle linéaire idiopathique	314017	4	4	4
Kératite ponctuée superficielle de Thygeson	519406	63	63	63
Kératite stromale à herpes simplex	137599	292	284	289
Kératoacanthome familial	493	<=3	<=3	<=3
Kératoconjonctivite atopique	163934	57	57	56
Kératoconjonctivite limbique supérieure	88633	7	7	7
Kératoconjonctivite vernale	70476	335	333	307
Kératodermie aïnhumoiide et mutilante	494	4	4	<=3
Kératodermie mutilante avec ichtyose	79395	<=3	<=3	<=3
Kératodermie palmoplantaire aquagénique	498359	78	77	74
Kératodermie palmoplantaire diffuse avec fissures douloureuses	369999	4	4	<=3
Kératodermie palmoplantaire diffuse isolée*	307148	68	68	61
Kératodermie palmoplantaire diffuse type Botnien	2337	11	11	8
Kératodermie palmoplantaire épidermolytique	2199	41	41	22
Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique dominante	1010	<=3	<=3	<=3
Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique récessive	1366	<=3	<=3	<=3
Kératodermie palmoplantaire focale avec kératose localisée aux articulations	370002	<=3	<=3	<=3
Kératodermie palmoplantaire focale isolée*	307846	28	28	26
Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique autosomique dominante avec atteintes bulleuses	402003	<=3	<=3	<=3
Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique isolée	448264	<=3	<=3	<=3
Kératodermie palmoplantaire mutilante avec plaques kératosiques péri-orificielles	659	8	8	8
Kératodermie palmoplantaire non épidermolytique associée à KRT1	530838	<=3	<=3	<=3
Kératodermie palmoplantaire ponctuée isolée*	2338	13	13	9
Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 1	79501	8	8	8
Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 2	79502	6	6	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Kératodermie palmoplantaire striée ou en bandes	50942	4	4	4
Kératodermie palmoplantaire transgrediens et progrediens	495	13	13	10
Kératopathie climatique en gouttelettes	98958	5	5	5
Kératopathie neurotrophique	137596	56	52	47
Kératose folliculaire spinulosa decalvans de Siemens	2340	5	5	0
Kératose pilaire rouge et atrophiante*	498	9	9	7
Kyste arachnoïdien	2356	157	155	134
Kyste bronchogénique	2357	88	88	83
Kyste de l'ouraoue	488	6	6	5
Kyste dermoïde cervical	141046	143	143	92
Kyste dermoïde de la face	141051	407	407	173
Kyste dermoïde nasal	141103	50	50	28
Kyste dermoïde ou épidermoïde du système nerveux central	530033	21	21	21
Kyste d'inclusion péritonéale	168816	<=3	<=3	<=3
Kyste du cholédoque	480501	234	231	190
Kyste familial du conduit thyroïdienne	93953	79	79	69
Kyste gliopendymaire/épendymaire	269197	<=3	<=3	<=3
Kyste lacrymo-nasal	141083	37	37	23
Kyste laryngé congénital	141124	43	42	39
Kyste multiloculaire du rein	97366	23	23	16
Kyste neurentérique	268865	9	9	9
Kyste omphalo-mésentérique	490	<=3	<=3	<=3
Kyste osseux anévrysmal	480553	27	27	27
Kyste osseux solitaire	83468	<=3	<=3	<=3
Kyste ou fistule du pavillon de l'oreille	155838	173	172	112
Kyste pancréatique congénital	313906	98	97	98
Kystes dermoïde et épidermoïde de l'hypophyse	91351	153	153	104
Kystes pleuro-péricardiques	99131	<=3	<=3	<=3
Lacunes pariétales	60015	8	8	<=3
Laminopathie lipodystrophique sévère autosomique semi-dominante	280365	22	20	22
Laparoschisis	2368	277	269	202
Laryngocèle	2372	7	7	<=3
Laryngomalacie congénitale	2373	1336	1321	1086
Léiomyomatose familiale et cancer du rein	523	192	189	156
Léiomyomatose péritonéale disséminée	71274	<=3	<=3	<=3
Léiomyome orbitaire	52994	4	4	<=3
Léiomyosarcome	64720	5	4	4

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Léiomyosarcome de l'intestin grêle	104076	<=3	0	<=3
Léiomyosarcome du col de l'utérus	213807	<=3	0	<=3
Léiomyosarcome du corps de l'utérus	213625	<=3	<=3	0
Leishmaniose	507	4	4	<=3
Lentiginose généralisée familiale	231040	<=3	<=3	<=3
Lèpre	548	31	31	23
Leptospirose	509	5	5	<=3
Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale	137577	323	309	316
Lésion de la moelle épinière	90058	65	55	65
Lésion traumatique modérée ou sévère du cerveau	90056	17	17	17
Leucémie à grands lymphocytes granuleux T	86872	61	55	61
Leucémie à mastocytes	98851	4	<=3	<=3
Leucémie à plasmocytes	454714	11	10	11
Leucémie à tricholeucocytes classique	58017	<=3	<=3	<=3
Leucémie agressive à cellules NK	86873	<=3	<=3	<=3
Leucémie aiguë de phénotype mixte	530995	<=3	<=3	<=3
Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs B	99860	53	49	50
Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs T	99861	16	14	15
Leucémie aiguë mégacaryoblastique	518	<=3	<=3	0
Leucémie aiguë monoblastique/monocytaire	514	10	9	9
Leucémie aiguë myéloblastique avec différenciation minimale	98832	<=3	<=3	<=3
Leucémie aiguë myéloïde avec éosinophiles médullaires anormaux associée à inv(16)(p13;q22) ou t(16;16)(p13;q22)	98829	<=3	<=3	<=3
Leucémie aiguë myéloïde et syndromes myélodysplasiques liés aux agents alkylants	102379	<=3	<=3	<=3
Leucémie aiguë myéloïde héréditaire	319465	7	6	7
Leucémie aiguë myéloïde*	519	51	37	43
Leucémie aiguë myélomonocytaire	517	16	15	8
Leucémie aiguë non différenciée	98835	<=3	<=3	<=3
Leucémie aiguë promyélocytaire	520	4	4	<=3
Leucémie chronique à grands lymphocytes granuleux à cellules NK	512017	10	9	10
Leucémie chronique éosinophile	168940	<=3	<=3	<=3
Leucémie érythroblastique	318	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Leucémie lymphoblastique aiguë*	513	92	84	56
Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	67038	26	19	26
Leucémie myéloblastique aiguë avec maturation	98834	7	6	4
Leucémie myéloblastique aiguë sans maturation	98833	9	8	5
Leucémie myéloïde chronique	521	61	57	57
Leucémie myélomonocytaire chronique	98823	20	13	20
Leucémie myélomonocytaire juvénile	86834	14	12	11
Leucémie prolymphocytaire à cellules T	86871	<=3	<=3	<=3
Leucémie/lymphome T de l'adulte	86875	4	4	4
Leucémies aiguës myéloïdes avec anomalies liées aux myélodysplasies	86845	6	5	6
Leucodystrophie 4H	289494	54	52	50
Leucodystrophie autosomique dominante de l'adulte	99027	12	12	12
Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à C11ORF73	495844	<=3	<=3	<=3
Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à NKX6-2	527497	8	8	8
Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à RARS	438114	7	7	7
Leucodystrophie métachromatique	512	162	86	146
Leucoencéphalite sclérosante subaiguë	2806	12	11	10
Leucoencéphalopathie à perte de mémoire épisodique	662229	<=3	<=3	<=3
Leucoencéphalopathie autosomique récessive-infarctus cérébraux-rétnite pigmentaire	314572	<=3	<=3	<=3
Leucoencéphalopathie avec ataxie cérébelleuse modérée et oedème de la substance blanche	363540	<=3	<=3	<=3
Leucoencéphalopathie avec kystes bilatéraux de la partie antérieure du lobe temporal	139444	<=3	<=3	<=3
Leucoencéphalopathie avec kystes et calcifications	542310	8	7	8
Leucoencéphalopathie cavitaire progressive	139447	<=3	<=3	<=3
Leucoencéphalopathie héréditaire diffuse à sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées	313808	22	19	20
Leucoencéphalopathie kystique sans mégalencéphalie	85136	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux	2478	23	22	19
Leucoencéphalopathie multifocale progressive	217260	11	9	11
Leucoencéphalopathie vasculaire familiale associée à COL4A1/2	36383	109	106	98
Lévocardié	95854	<=3	<=3	<=3
Lichen amyloïde	49804	5	5	<=3
Lichen bulleux	33408	10	10	10
Lichen myxoedémateux atypique	86797	<=3	<=3	<=3
Lichen myxoedémateux localisé*	86795	<=3	<=3	<=3
Lichen myxoedémateux*	402007	<=3	<=3	<=3
Lichen plan actinique	254395	<=3	<=3	<=3
Lichen plan atrophique	254449	5	5	4
Lichen plan linéaire	254379	15	15	12
Lichen plan pemphigoïde	254478	72	68	66
Lichen plan pigmentogène	254463	<=3	<=3	<=3
Lichen plan pileaire	525	4	4	4
Lipodose avec surcharge en triglycérides et ichtyose	98907	26	26	24
Lipodose avec surcharge en triglycérides*	165	11	11	5
Lipoatrophie localisée due à la pression	90160	<=3	<=3	0
Lipoblastome	247762	<=3	<=3	<=3
Lipodystrophie généralisée acquise	79086	42	34	40
Lipodystrophie généralisée congénitale	528	71	66	60
Lipodystrophie localisée idiopathique	90158	<=3	<=3	<=3
Lipodystrophie localisée médicamenteuse	90157	<=3	<=3	<=3
Lipodystrophie localisée*	79088	<=3	<=3	<=3
Lipodystrophie par déficit en facteurs de croissance peptidiques	1979	4	4	4
Lipodystrophie partielle acquise	79087	43	40	34
Lipodystrophie partielle familiale associée à LIPE	435660	<=3	<=3	<=3
Lipodystrophie partielle familiale associée à PLIN1	280356	21	21	21
Lipodystrophie partielle familiale associée à PPARG	79083	25	21	25
Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan	2348	345	332	329
Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling	79084	20	20	19
Lipodystrophie partielle familiale*	98306	<=3	<=3	<=3
Lipomatose encéphalo-cranio-cutanée	2396	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Lipomatose mésosomatique de Roch-Leri	529	7	7	4
Lipomatose multiple familiale	199276	18	17	13
Lipome isolé du filum	645325	149	149	148
Lipome médullaire dorsal	645362	14	14	14
Lipome médullaire du cône*	645367	116	114	114
Lipome spinal chaotique du cône	645285	8	8	8
Lipome spinal extramédullaire du cône	645297	54	54	53
Lipome spinal intramédullaire non-dysraphique	645359	<=3	<=3	<=3
Lipome transitionnel isolé du filum	645322	7	7	7
Liposarcome	69078	21	19	20
Lissencéphalie avec hypoplasie cérébelleuse*	86823	5	5	5
Lissencéphalie classique*	102009	66	58	62
Lissencéphalie de type 3*	102011	<=3	<=3	<=3
Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1	171680	14	14	14
Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales	452	<=3	<=3	0
Lissencéphalie par mutation de LIS1	95232	36	34	29
Lissencéphalie pavimenteuse sans atteinte musculaire ou oculaire	352682	<=3	<=3	<=3
Lissencéphalie pavimenteuse*	51577	4	4	4
Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine	2148	48	47	32
Lissencéphalie type 1 inexplicée	1084	16	16	13
Lissencéphalie-hypoplasie cérébelleuse type A	100011	<=3	<=3	<=3
Listériose	533	4	4	<=3
Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides	69663	1104	1087	1020
Lithiase intrahépatique primitive	480506	31	28	26
Lurette bifide	99771	167	167	104
Lupus érythémateux cutané chronique*	163531	234	227	213
Lupus érythémateux cutané rare*	535	152	145	133
Lupus érythémateux cutané subaigu	163525	232	223	229
Lupus érythémateux discoïde	90281	203	198	192
Lupus érythémateux disséminé de l'enfant	93552	568	555	458
Lupus érythémateux familial type Chilblain	481662	<=3	<=3	<=3
Lupus érythémateux induit par les médicaments	231111	35	33	35
Lupus érythémateux néonatal	398124	24	24	22
Lupus érythémateux systémique	536	13406	13019	13024

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Lupus érythémateux systémique autosomique	300345	56	55	56
Lupus érythémateux type Chilblain	90280	20	20	17
Lupus tumidus	90283	163	162	160
Luxation congénitale du genou	295034	5	5	5
Luxation congénitale isolée de la tête radiale	295032	7	7	6
Lymphadénite tuberculeuse primaire	645807	6	6	6
Lymphangiectasie intestinale primitive	90362	96	89	96
Lymphangiectasie intestinale secondaire	90363	<=3	<=3	<=3
Lymphangiectasie intestinale*	36204	19	19	10
Lymphangiectasie pulmonaire congénitale	2414	30	30	29
Lymphangioliéomyomatose	538	460	443	447
Lymphangiome laryngé primaire	137926	15	15	13
Lymphocytopénie CD4 idiopathique	228000	63	60	61
Lymphocytose B polyclonale persistante	300324	7	7	6
Lymphoedème avec ongles jaunes	662	51	48	50
Lymphoedème primaire congénital de Gordon	569821	18	18	18
Lymphoedème primaire tardif associé à CELSR1	569816	55	55	55
Lymphoedème primaire tardif associé à GJC2	568051	64	64	63
Lymphohistiocytose familiale	540	104	95	97
Lymphohistiocytose hémophagocytaire primaire*	158038	9	8	9
Lymphome à cellules du manteau	52416	20	15	20
Lymphome à grandes cellules B riche en cellules T/histiocytes	300857	<=3	<=3	<=3
Lymphome à type d'hydroa vacciniiforme	364039	<=3	0	<=3
Lymphome anaplasique à grandes cellules	98841	4	4	<=3
Lymphome B à grandes cellules ALK positif	364043	<=3	<=3	<=3
Lymphome B à grandes cellules intravasculaires	98839	<=3	<=3	<=3
Lymphome B cutané de la zone marginale	178536	4	4	<=3
Lymphome B diffus à grandes cellules positif au virus Epstein-Barr	289661	4	<=3	4
Lymphome B diffus à grandes cellules*	544	89	58	86
Lymphome B médiastinal primitif à grandes cellules	98838	4	4	<=3
Lymphome composite	168966	4	4	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Lymphome cutané primitif à cellules T périphérique sans autre indication	86885	<=3	<=3	<=3
Lymphome cutané primitif anaplasique à grandes cellules	300865	<=3	<=3	<=3
Lymphome de Burkitt	543	21	17	14
Lymphome de Hodgkin classique	391	50	47	30
Lymphome de Hodgkin nodulaire à prédominance lymphocytaire	86893	9	7	9
Lymphome de Hodgkin*	98293	51	50	41
Lymphome de la zone marginale*	300912	18	13	17
Lymphome diffus à grandes cellules B avec inflammation chronique	300888	<=3	<=3	<=3
Lymphome diffus à grandes cellules B du système nerveux central	300849	<=3	<=3	<=3
Lymphome folliculaire	545	27	20	26
Lymphome intra-oculaire primaire	279904	11	9	11
Lymphome lymphoplasmocytaire sans sécrétion d'IgM	443159	<=3	<=3	<=3
Lymphome MALT	52417	35	31	34
Lymphome NK/T extranodulaire type nasal	86879	<=3	<=3	<=3
Lymphome nodulaire à cellules B de la zone marginale	86867	<=3	<=3	<=3
Lymphome oculo-cérébral primitif	279897	17	13	17
Lymphome primitif des os	314684	<=3	<=3	<=3
Lymphome primitif du système nerveux central	46135	6	4	<=3
Lymphome pulmonaire primitif	2420	6	6	6
Lymphome splénique de la zone marginale	86854	<=3	<=3	<=3
Lymphome splénique diffus de la pulpe rouge à petites cellules B	300869	<=3	<=3	<=3
Lymphome T angioimmunoblastique	86886	6	4	6
Lymphome T associé à une entéropathie	86880	<=3	<=3	<=3
Lymphome T cutané épidermotrope CD8+ d'évolution agressive	178528	<=3	<=3	<=3
Lymphome T cutané primitif de phénotype TCRgamma/delta	178533	<=3	<=3	<=3
Lymphome T hépatosplénique	86882	<=3	<=3	<=3
Lymphome T sous-cutané type panniculite	86884	<=3	<=3	<=3
Lymphome thyroïdien	97285	<=3	<=3	<=3
Macroductylie des doigts	295044	15	15	14
Macroductylie des orteils	295047	14	14	13
Macroglobulinémie de Waldenström	33226	170	121	155

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Macroglossie congénitale	2430	127	127	73
Macrothrombocytopénie autosomique dominante	140957	152	151	146
Macrothrombocytopénie sévère autosomique récessive	438207	<=3	<=3	<=3
Maculopathie en torpille	674935	<=3	<=3	<=3
Maculopathie placôïde persistante	97341	8	8	5
Maculopathie toxique due aux antipaludéens	279894	41	40	41
Mal de débarquement	210272	11	11	11
Mal de Meleda	87503	19	19	10
Malabsorption du glucose-galactose	35710	11	11	10
Malabsorption héréditaire de l'acide folique	90045	4	<=3	<=3
Malabsorption idiopathique par défaut de synthèse des acides biliaires	84065	<=3	<=3	<=3
Maladie à crises glaucomatocyclotiques	636950	14	14	14
Maladie à prions familiale type Alzheimer	280397	4	0	4
Maladie à virus Zika	448237	<=3	<=3	<=3
Maladie associée aux IgG4*	284264	336	305	332
Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3	438159	21	20	21
Maladie auto-inflammatoire associée à NLRP3*	208650	105	105	99
Maladie autosomique dominante des petites artères cérébrales associée à HTRA1	482077	17	17	17
Maladie BENTA	464336	<=3	<=3	<=3
Maladie CLN1	228329	9	6	9
Maladie CLN11	314629	<=3	<=3	<=3
Maladie CLN2	228349	16	12	15
Maladie CLN3	228346	12	12	12
Maladie CLN5	228360	<=3	<=3	<=3
Maladie CLN6	228363	5	4	5
Maladie CLN7	228366	4	<=3	4
Maladie CLN8	228354	4	4	4
Maladie coeliaque réfractaire	398063	23	23	19
Maladie d'Addison	85138	1096	1015	933
Maladie d'Alexander	58	39	25	38
Maladie DAL-like infantile par déficit en RAC2	183707	6	6	6
Maladie d'Alzheimer précoce autosomique dominante	1020	73	51	71
Maladie de Basedow à début pédiatrique	525731	890	886	739
Maladie de Behçet	117	2763	2728	2656
Maladie de Bietti	41751	19	19	19

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Maladie de Blount	2768	20	20	15
Maladie de Buerger	36258	380	361	337
Maladie de Caffey	1310	16	15	9
Maladie de Camurati-Engelmann	1328	34	34	25
Maladie de Canavan	141	23	17	18
Maladie de Caroli	53035	153	131	137
Maladie de Castleman	160	443	414	395
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive*	268337	72	71	62
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 associée à MME	497757	7	7	7
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 avec axones géants	401964	<=3	<=3	<=3
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de KIF5A	324611	24	23	24
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2*	64746	495	469	421
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A1	99946	97	91	78
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2	99947	108	105	95
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2B	99936	11	9	8
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2C	99937	33	30	28
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D	99938	10	10	10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2DD	521414	13	13	13
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2E	99939	24	23	17
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F	99940	52	49	45
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2I	99942	30	29	27
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2J	99943	10	10	9
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K	99944	36	36	32
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L	99945	8	8	6
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2M	228179	6	6	6
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2N	228174	39	39	36
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2O	284232	8	8	7
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2P	300319	31	31	31

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2U	397735	<=3	<=3	<=3
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2V	447964	14	14	13
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2W	488333	<=3	<=3	<=3
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Y	435387	9	7	9
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Z	466768	38	35	37
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive avec raucité de la voix	101097	8	8	7
Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2X	466775	5	5	5
Maladie de Charcot-Marie-Tooth axonale autosomique récessive due à un défaut du métabolisme du cuivre	521411	<=3	<=3	<=3
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante A	100043	51	50	47
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante avec douleurs neuropathiques	324585	<=3	<=3	<=3
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante B	100044	8	8	6
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante C	100045	6	6	6
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante D	100046	<=3	<=3	<=3
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante E	93114	12	12	9
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante*	90114	13	11	10
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type A	217055	14	14	11
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type B	254334	<=3	<=3	<=3
Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type C	369867	8	8	8
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1	101075	186	183	142
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 2	101076	20	17	11
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 3	101077	5	4	5

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 4	101078	6	6	4
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5	99014	6	6	6
Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X*	64747	293	287	218
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1 associée à PMP2	476394	17	17	15
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1*	65753	491	482	382
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	101081	3217	3128	2597
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B	101082	249	234	198
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C	101083	61	61	47
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D	101084	6	4	5
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1E	90658	9	9	6
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1F	101085	17	17	17
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2 associée à DNAJB2	443950	4	<=3	<=3
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B1	98856	27	27	23
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2	101101	13	12	11
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B5	228374	6	6	6
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H	101102	11	9	8
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S	443073	22	22	22
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2T	495274	8	8	8
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1	391351	<=3	0	<=3
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4*	64749	69	66	53
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A	99948	26	26	20
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1	99955	13	12	11
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B2	99956	<=3	<=3	<=3
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C	99949	109	102	95
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D	99950	23	22	22
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F	99952	53	52	47
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4G	99953	29	27	21

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H	99954	4	<=3	4
Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J	139515	21	20	19
Maladie de chevauchement du tissu conjonctif*	251312	10	9	10
Maladie de Coats	190	235	232	192
Maladie de Creutzfeldt-Jakob héréditaire	282166	<=3	<=3	<=3
Maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique	204	7	<=3	6
Maladie de Cushing	96253	2370	2250	1923
Maladie de Danon	34587	43	39	40
Maladie de Darier	218	230	223	148
Maladie de Dent	1652	266	264	158
Maladie de Dowling-Degos	79145	5	5	4
Maladie de Fabry	324	1358	1256	1199
Maladie de Fanconi	84	279	245	246
Maladie de Farber	333	<=3	0	<=3
Maladie de Gaucher	355	391	353	349
Maladie de Gorham-Stout	73	38	36	32
Maladie de Hailey-Hailey	2841	219	213	165
Maladie de Hartnup	2116	8	8	8
Maladie de Hirschsprung	388	1682	1655	1288
Maladie de Huntington	399	2754	2199	2627
Maladie de Huntington juvénile	248111	26	16	26
Maladie de Huntington-like 1	157941	<=3	<=3	<=3
Maladie de Huntington-like 2	98934	41	31	37
Maladie de Huntington-like 3	157946	<=3	<=3	<=3
Maladie de Huntington-like due à des expansions C9ORF72	401901	<=3	<=3	<=3
Maladie de Kawasaki	2331	1083	1079	812
Maladie de Kennedy	481	264	195	233
Maladie de Kienbock	97332	<=3	<=3	<=3
Maladie de Kikuchi-Fujimoto	50918	79	79	77
Maladie de Kimura	482	15	14	13
Maladie de Krabbe	487	77	40	59
Maladie de la ferroportine	648562	13	13	13
Maladie de Lafora	501	11	5	10
Maladie de Leber plus	99718	42	37	22
Maladie de Ledderhose	199251	<=3	<=3	<=3
Maladie de Legg-Calvé-Perthes	2380	15	15	10
Maladie de l'hémoglobine instable	99139	46	46	43
Maladie de Lyme	91546	131	123	78
Maladie de Meige	90186	4022	3919	3749
Maladie de Ménétrier	2494	<=3	<=3	<=3
Maladie de Menkes	565	60	27	53
Maladie de Milroy	79452	502	487	453

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Maladie de Moyamoya	2573	365	357	350
Maladie de Moyamoya avec achalasie précoce	401945	5	5	5
Maladie de Nasu-Hakola	2770	<=3	<=3	<=3
Maladie de Naxos	34217	6	4	5
Maladie de Niemann-Pick type C	646	152	102	139
Maladie de Norrie	649	51	51	30
Maladie de Paget du mamelon	180275	<=3	<=3	0
Maladie de Paget extramammaire	2800	19	17	16
Maladie de Paget juvénile	2801	16	15	11
Maladie de Parkinson à début précoce	2828	100	90	73
Maladie de Parkinson héréditaire à début tardif	411602	16	15	14
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	702	121	113	110
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like	280270	17	17	15
Maladie de Pyle	3005	4	4	<=3
Maladie de Refsum	773	30	26	28
Maladie de Refsum infantile	772	15	14	12
Maladie de rétention des chylomicrons	71	24	23	20
Maladie de Rosaï-Dorfman	158014	145	140	143
Maladie de Sandhoff	796	38	12	36
Maladie de Sinding-Larsen-Johansson	97337	<=3	<=3	<=3
Maladie de Stargardt	827	1262	1253	1112
Maladie de Still de l'adulte	829	680	670	652
Maladie de surcharge en acide sialique libre	834	9	7	9
Maladie de surcharge nutritionnelle en fer	139507	6	4	6
Maladie de Tangier	31150	7	6	5
Maladie de Tay-Sachs	845	62	25	55
Maladie de Vogt-Koyanagi-Harada	3437	248	241	226
Maladie de von Hippel-Lindau	892	461	427	381
Maladie de von Willebrand	903	8203	8092	7974
Maladie de von Willebrand type plaquette	52530	24	23	23
Maladie de Wagner	898	17	17	7
Maladie de Whipple	3452	99	95	99
Maladie de Wilson	905	1041	996	971
Maladie d'Eales	40923	48	47	46
Maladie d'Erdheim-Chester	35687	361	301	358
Maladie des agglutinines froides	56425	347	307	342
Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire	375	139	127	131
Maladie des chaînes lourdes	86864	11	9	11
Maladie des cheveux anagènes caducs	168	<=3	<=3	0

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Maladie des dépôts d'immunoglobuline monoclonale non-amyloïde	86861	143	116	138
Maladie des exostoses multiples	321	1049	1042	681
Maladie des griffes du chat	50839	11	11	8
Maladie des inclusions microvillositaires	2290	39	32	35
Maladie des langes bleus	94086	4	4	<=3
Maladie des noyaux gris centraux sensible à la biotine et à la thiamine	65284	5	4	5
Maladie des tâches café-au-lait isolées	2678	104	104	73
Maladie des urines sirop d'érable	511	184	177	176
Maladie d'Oguchi	75382	4	4	4
Maladie d'Ollier	296	195	190	138
Maladie d'Osgood-Schlatter	97335	24	24	11
Maladie du greffon contre l'hôte	39812	101	83	98
Maladie du légionnaire	549	11	10	11
Maladie du motoneurone inférieur autosomique récessive de l'enfance	206580	4	4	4
Maladie du motoneurone type Madras	137867	<=3	<=3	<=3
Maladie du tissu conjonctif par déficit en lysyl hydroxylase-3	300284	<=3	<=3	<=3
Maladie hémolytique du nouveau-né avec allo-immunisation Kell	275944	<=3	<=3	<=3
Maladie hémorragique liée à la thrombomoduline	436169	12	12	10
Maladie hémorragique par déficit en phospholipase-A2 alpha cytosolique	477787	<=3	<=3	<=3
Maladie HSD10	391417	<=3	<=3	<=3
Maladie infantile multisystémique neurologique-endocrine-pancréatique	456312	6	5	6
Maladie inflammatoire de l'intestin-infections sinopulmonaires récurrentes	529980	<=3	<=3	<=3
Maladie leucoproliférative auto-immune associée à RAS	268114	<=3	<=3	<=3
Maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en SAP	538931	22	21	22
Maladie lymphoproliférative liée à l'X par déficit en XIAP	538934	39	39	39
Maladie lymphoproliférative liée à l'X*	2442	15	14	13
Maladie lymphoproliférative systémique à cellules T positive au virus Epstein-Barr chez l'enfant	364033	<=3	<=3	<=3
Maladie micronodulaire cortico-surrénalienne isolée	647782	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Maladie mitochondriale fatale par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 3	168566	<=3	<=3	<=3
Maladie myélodysplasique/myéloproliférative non classée	98825	<=3	<=3	<=3
Maladie myélodysplasique/myéloproliférative*	98275	5	<=3	5
Maladie neuroectodermique mélanolysosomale	33445	<=3	<=3	<=3
Maladie ophtalmique des îles à land	178333	<=3	<=3	<=3
Maladie rare sans diagnostic déterminé après investigation complète	616874	63	59	62
Maladie rénale nail-patella-like	2613	4	4	4
Maladie rythmique auriculaire héréditaire	166282	27	24	27
Maladie systémique liée à la présence d'anticorps IgG4	596448	1065	982	1031
Maladie vasculaire portosinusoidale	596937	2493	2153	2351
Maladie veino-occlusive hépatique	890	303	238	282
Maladie veino-occlusive pulmonaire	31837	261	139	260
Maladies systémiques avec panuvéite*	280933	97	96	97
Maladies systémiques avec uvéite antérieure*	280926	153	151	150
Malakoplakie	556	<=3	<=3	<=3
Malformation anévrysmale de la veine de Galien	1053	82	70	82
Malformation anorectale non syndromique sans fistule	601002	70	69	70
Malformation anorectale non syndromique*	557	456	453	318
Malformation artérioveineuse cérébrale	46724	1575	1522	1553
Malformation artérioveineuse des voies urinaires	693872	<=3	<=3	<=3
Malformation artérioveineuse du maxillaire	141171	35	34	31
Malformation artérioveineuse faciale*	156230	415	412	378
Malformation artérioveineuse frontonasale	141168	39	39	31
Malformation artérioveineuse hépatique	693846	<=3	<=3	<=3
Malformation artérioveineuse mandibulaire	141174	29	29	20
Malformation artérioveineuse pancréatique	693826	<=3	<=3	<=3
Malformation artérioveineuse pulmonaire	2038	51	50	47

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Malformation artérioveineuse utérine	693815	<=3	<=3	<=3
Malformation capillaire de la rétine	71213	27	27	27
Malformation capillaire-malformation artérioveineuse associées à EPHB4	693912	5	4	5
Malformation capillaire-malformation artérioveineuse associées à RASA1	693907	12	12	12
Malformation capillaire-malformation artérioveineuse*	137667	723	722	659
Malformation capillaro-lymphatico-veineuse avec distribution segmentaire	90308	380	379	344
Malformation cloacale non syndromique	600998	99	97	98
Malformation cochléovestibulaire	502305	29	29	29
Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires	2444	735	734	684
Malformation congénitale isolée de la chaîne ossiculaire	162526	102	102	70
Malformation d'Arnold-Chiari type I	268882	1352	1333	1221
Malformation de Dandy-Walker isolée	217	63	62	44
Malformation d'Ebstein de la valve tricuspide	1880	483	467	459
Malformation des mains et pieds fendus isolée	2440	256	254	116
Malformation des sinus durs du crâne	97339	100	97	99
Malformation glomuveineuse	83454	92	92	87
Malformation lymphatique diffuse	141209	110	108	105
Malformation lymphatique kystique mixte	458792	395	394	382
Malformation lymphatique kystique*	458833	201	200	184
Malformation lymphatique macrokystique	79489	540	539	455
Malformation lymphatique microkystique	79490	447	444	418
Malformation myélique limitée dorsale	645378	8	8	8
Malformation neurocutanée héréditaire	1062	4	4	0
Malformation 'Pouch colon' non syndromique	601013	<=3	<=3	<=3
Malformation vasculaire combinée rare*	458837	248	245	207
Malformation veineuse cutanéomuqueuse multiple	2451	2241	2237	1963

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Malformation veineuse osseuse primaire	140436	49	49	45
Malformations corticales microcéphaliques-petite taille par déficit en RTTN	468631	<=3	<=3	<=3
Malrotation intestinale familiale	508410	11	11	11
Mamelon surnuméraire héréditaire	2456	<=3	<=3	0
MAN1B1-CDG	397941	7	7	7
Mansonellose	2459	<=3	<=3	<=3
Masses tégangiectasiques périphériques	353356	9	8	9
Mastite granulomateuse	64722	66	65	48
Mastocytome cutané	79455	348	348	211
Mastocytome extra-cutané	66662	<=3	<=3	<=3
Mastocytose cutanée diffuse	79456	98	97	90
Mastocytose cutanée maculopapulaire	79457	622	621	394
Mastocytose cutanée*	66646	678	667	512
Mastocytose cutanée-surdité-microtia syndrome	2135	<=3	0	<=3
Mastocytose isolée de la moelle osseuse	158778	8	8	8
Mastocytose systémique agressive	98850	66	55	66
Mastocytose systémique associée à une maladie hématologique	98849	41	34	41
Mastocytose systémique indolente	98848	1379	1353	1356
Mastocytose systémique type smoldering	158775	36	35	35
Mastocytose systémique*	2467	382	360	367
Matricome onychocytique	300504	<=3	<=3	<=3
Médulloblastome	616	242	221	208
Mégacalicose congénitale	93109	13	12	<=3
Mégalencéphalie isolée	2477	18	17	13
Mégalocornée isolée congénitale	91489	46	45	25
Mégalopapille isolée	519402	<=3	<=3	<=3
Méga-prépuce congénital	696897	<=3	<=3	<=3
Méga-uretère primitif congénital	617	1217	1202	902
Mélanocytome méningé	252046	<=3	<=3	<=3
Mélanocytose leptoméningée diffuse	252031	<=3	<=3	0
Mélanocytose neurocutanée	2481	11	10	10
Mélanome des tissus mous	97338	5	<=3	4
Mélanome malin de la conjonctive	617910	<=3	<=3	<=3
Mélanome malin familial	618	172	159	154
Mélanome malin muqueux	168999	18	12	17
Mélanome primitif du système nerveux central	252050	<=3	<=3	<=3
Mélanome uvéal	39044	8	8	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
MELAS	550	816	678	711
Mélorhéostose	2485	42	42	34
Mélorhéostose avec ostéopocilie	1879	<=3	<=3	<=3
Méningiome	2495	370	356	330
Méningiomes multiples familiaux	263662	9	9	8
Méningite à méningocoques	33475	39	38	17
Méningite à pneumocoques	55655	49	47	35
Méningocèle crâniale	268820	21	21	20
Méningocèle postérieure isolée	268810	32	31	32
MERRF	551	86	68	80
Mésocardie	95443	<=3	<=3	<=3
Mésothéliome péritonéal malin	168811	<=3	<=3	<=3
Mésothéliome pleural	50251	17	9	16
Métachondromatose	2499	27	27	18
Méthémoglobinémie acquise	464453	<=3	<=3	<=3
Méthémoglobinémie héréditaire	621	17	17	12
MGAT2-CDG	79329	5	5	4
Microangiopathie cérébrale pontine autosomique dominante	477749	13	11	13
Microangiopathie thrombotique de novo après transplantation rénale	244275	15	11	15
Microangiopathie thrombotique*	93573	930	703	851
Microcéphalie avec leucoencéphalopathie progressive associée à PYCR2	481152	4	4	4
Microcéphalie congénitale isolée	199642	218	212	131
Microcorie congénitale	566	18	16	11
Microdélétion 8q22.1	178303	<=3	<=3	<=3
Microgastrie congénitale	199293	<=3	<=3	<=3
Microlissencéphalie	1083	9	6	7
Microolithiase pulmonaire alvéolaire	60025	16	11	16
Micropénis isolé idiopathique	95707	366	363	227
Microphtalmie avec anomalie des membres	1106	7	7	5
Microphtalmie avec anomalies cérébrales et des mains	139471	<=3	<=3	<=3
Microphtalmie avec défauts linéaires cutanés	2556	11	10	9
Microphtalmie colobomateuse	98938	252	251	163
Microphtalmie syndromique type 5	178364	5	5	4
Microphtalmie type Lenz	568	16	16	12
Microphtalmie-anophtalmie-colobome isolée*	2542	132	130	65
Microsphérophakie isolée	519396	7	7	7
Microtie	83463	884	883	723
Migraine hémiplégique familiale ou sporadique	569	137	137	110

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
MODY	552	740	730	609
Moelle épinière dédoublée type I	1671	76	76	73
Moelle épinière dédoublée type II	573253	10	10	10
Moelle épinière dédoublée*	573278	9	9	9
Môle hydatiforme	99927	4	4	<=3
Monilethrix	573	18	18	10
Monochromatisme à cônes bleus	16	85	85	65
Monodactylie tétramélique	2564	4	4	0
Mouvements anormaux psychogènes	71519	71	70	27
Mouvements en miroir congénitaux familiaux	238722	28	28	28
MPI-CDG	79319	13	10	12
Mucinoïse cutanée infantile	90395	<=3	<=3	<=3
Mucinoïse cutanée juvénile spontanément régressive	90397	<=3	<=3	<=3
Mucopolidose type II	576	32	16	26
Mucopolidose type III	577	31	30	23
Mucopolidose type IV	578	10	10	9
Mucopolysaccharidose type 1	579	263	220	240
Mucopolysaccharidose type 2	580	200	136	182
Mucopolysaccharidose type 3	581	193	137	175
Mucopolysaccharidose type 4	582	172	164	141
Mucopolysaccharidose type 6	583	64	55	59
Mucopolysaccharidose type 7	584	10	10	10
Mucoviscidose	586	8922	8576	8590
Myasthénie auto-immune	589	7382	6509	6256
Mycosis fongoïde classique	2584	18	14	14
Mycosis fongoïde et variants*	178566	<=3	<=3	<=3
Mycosis fongoïde folliculotrope	178512	<=3	<=3	<=3
Myélite flasque aiguë	623801	7	7	6
Myélite radique	90021	14	10	13
Myélite transverse aiguë	139417	235	233	222
Myélocystocèle non-terminal	645340	<=3	<=3	<=3
Myélocystocèle terminal	645337	<=3	<=3	<=3
Myélocystocèle*	268813	14	14	14
Myélofibrose primaire	824	23	16	22
Myélome multiple	29073	448	297	430
Myéloschisis	645398	4	4	4
Myéloschisis dorsal limité non-sacculaire	645343	6	6	6
Myéloschisis dorsal limité sacculaire	645354	6	6	6
Myiase des plaies	165955	<=3	<=3	0
Myiase furonculoïde	591	<=3	<=3	0
Myocardiopathie gravidique primitive	563	12	10	12
Myocardite idiopathique à cellules géantes	329874	52	48	52

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Myoclonie corticale familiale	319189	19	19	19
Myoclonie périorale avec absence	139426	4	4	4
Myofasciite à macrophages	592	416	393	173
Myofibromatose infantile	2591	15	14	11
Myogloburie autosomique dominante	99846	<=3	<=3	0
Myogloburie récurrente génétique	99845	8	7	<=3
Myopathie à casquette	171881	16	15	13
Myopathie à corps de polyglucosane type 1	397937	<=3	<=3	<=3
Myopathie à corps de polyglucosane type 2	456369	<=3	<=3	<=3
Myopathie à corps d'inclusion héréditaire type 4	324381	<=3	0	<=3
Myopathie à corps réducteurs	97239	5	5	4
Myopathie à empreintes digitales	97232	<=3	<=3	<=3
Myopathie à multi-minicores	598	103	98	78
Myopathie à némaline congénitale*	457074	16	16	15
Myopathie à némaline*	607	105	99	99
Myopathie à spirales cylindriques	171886	<=3	<=3	<=3
Myopathie à surcharge lipidique multisystémique	98908	11	10	8
Myopathie amérindienne	168572	38	32	36
Myopathie autosomique récessive avec ophtalmoplégie externe de l'enfant	363677	<=3	<=3	<=3
Myopathie avec agrégats tubulaires	2593	24	20	20
Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X	25980	36	32	33
Myopathie avec surcharge en desmine et inclusions de corps de Mallory	84132	<=3	<=3	<=3
Myopathie avec surcharge en myosine	53698	8	6	8
Myopathie centronucléaire autosomique dominante	169189	35	31	29
Myopathie centronucléaire autosomique récessive	169186	20	18	18
Myopathie centronucléaire liée à l'X	596	66	39	58
Myopathie centronucléaire*	595	96	86	82
Myopathie congénitale à "central cores"	597	322	305	255
Myopathie congénitale à début pseudo-myasthénique	424107	4	<=3	4
Myopathie congénitale avec cores*	172976	84	79	79
Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires	2020	95	91	69

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Myopathie congénitale avec excès de filaments fins	98904	7	7	5
Myopathie congénitale avec noyaux centrés et cores atypiques	319160	8	8	8
Myopathie congénitale avec réduction des fibres musculaires de type 2	544602	8	7	7
Myopathie congénitale bénigne des Samaritains	324581	<=3	<=3	<=3
Myopathie congénitale sévère à némaline	171430	35	28	28
Myopathie congénitale type Paradas	199329	4	4	4
Myopathie de Brody	53347	14	14	10
Myopathie distale associée à l'adénylosuccinate synthétase-like 1	482601	<=3	0	<=3
Myopathie distale avec atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des mains	63273	15	13	12
Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales	600	<=3	<=3	<=3
Myopathie distale de l'adulte associée à HNRNPA1	399086	<=3	<=3	<=3
Myopathie distale de l'adulte due à des mutations de VCP	329478	43	37	41
Myopathie distale de Laing	59135	55	54	49
Myopathie distale du muscle tibial antérieur	178400	12	11	10
Myopathie distale précoce associée à la nébuline	399103	20	20	20
Myopathie distale scapulohuméro-péronière progressive	447977	6	5	6
Myopathie distale tardive type Markesbery-Griggs	98912	25	23	23
Myopathie distale type Miyoshi	45448	45	44	38
Myopathie distale type Tateyama	488650	<=3	<=3	<=3
Myopathie distale type Welander	603	<=3	<=3	<=3
Myopathie due à une mutation de l'ADN mitochondrial*	254788	73	67	67
Myopathie héréditaire avec acidose lactique par déficit en ISCU	43115	4	<=3	4
Myopathie héréditaire avec atteinte respiratoire précoce	178464	82	78	81
Myopathie inflammatoire avec abondance de macrophages	247718	9	8	9
Myopathie liée à GNE	602	75	71	60
Myopathie liée à l'X avec atrophie des muscles posturaux	178461	<=3	<=3	<=3
Myopathie métabolique par défaut de transport du lactate	171690	7	7	5

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Myopathie mitochondriale autosomique dominante avec intolérance à l'effort	457050	5	5	5
Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en cytochrome C oxydase	254864	6	5	6
Myopathie mitochondriale et anémie sidéroblastique	2598	4	4	4
Myopathie mitochondriale létale infantile	254857	33	15	30
Myopathie mitochondriale pure	254854	305	282	293
Myopathie myofibrillaire hypertensive infantile fatale	280553	<=3	<=3	<=3
Myopathie myotonique proximale	606	683	580	589
Myopathie nécrosante à médiation auto-immune	206569	771	699	724
Myopathie némaline de l'adulte	171442	22	17	17
Myopathie némaline de l'enfant	171439	15	14	12
Myopathie némaline intermédiaire	171433	9	9	7
Myopathie némaline type Amish	98902	<=3	<=3	<=3
Myopathie némaline typique	171436	28	23	22
Myopathie oculo-pharyngo-distale	98897	30	24	21
Myopathie précoce avec cardiomyopathie létale	289377	<=3	<=3	<=3
Myopathie proximale avec signes extrapyramidaux	401768	<=3	<=3	<=3
Myopathie tardive associée à l'alpha-B cristalline	399058	<=3	<=3	<=3
Myopathie vacuolaire avec agrégation de protéines du réticulum sarcoplasmique	88635	<=3	<=3	<=3
Myopathie viscérale familiale	2604	<=3	<=3	<=3
Myopie isolée rare	98619	457	454	404
Myosclérose	289380	<=3	<=3	<=3
Myosite à inclusions	611	1082	824	982
Myosite bactérienne	206994	7	7	<=3
Myosite de chevauchement	206572	517	476	505
Myosite de chevauchement juvénile	329894	13	13	12
Myosite éosinophile idiopathique	247724	<=3	<=3	<=3
Myosite focale	48918	105	98	80
Myosite fongique	207000	<=3	<=3	<=3
Myosite virale	206991	71	69	39
Myotilinopathie distale	98911	73	66	66
Myotonie aggravée par le potassium*	612	<=3	<=3	<=3
Myotonie congénitale de Thomsen et Becker	614	429	417	335
Myotonie congénitale*	206973	164	160	153
Myotonie fluctuante	99734	24	23	22

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Myotonie permanente	99735	14	14	10
Myotonie sensible à l'acétazolamide	99736	<=3	<=3	<=3
Myxome auriculaire	615	5	5	4
Naevus blanc spongieux	171723	<=3	<=3	<=3
Naevus d'Ito	263432	6	6	6
Naevus d'Ota	263425	33	33	27
Naevus en tache de vin multiples familiaux	624	11	11	8
Naevus épidermolytique	497737	16	16	14
Naevus panfolliculaire congénital	139414	8	8	8
Naevus pigmentaire congénital grand/géant	626	1066	1058	484
Naevus verruqueux de forme linéaire	2611	143	143	57
Nanisme de Lenz-Majewski	2658	5	5	<=3
Nanisme diastrophique	628	37	37	19
Nanisme microcéphalique associé à DNMT3A	658595	<=3	<=3	<=3
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II	2637	17	16	15
Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types I et III	2636	5	<=3	4
Nanisme microcéphalique primordial*	324761	11	11	10
Nanisme Mulibrey	2576	8	8	6
Nanisme primordial microcéphalique par déficit en ZNF335	329228	<=3	<=3	<=3
Nanophtalmie	35612	23	23	19
Narcolepsie de type 1	2073	2223	2197	2149
Narcolepsie de type 2	83465	684	678	672
Nécrobiose lipidique	542592	<=3	<=3	<=3
Nécrose avasculaire familiale de la tête fémorale	86820	4	4	4
Nécrose avasculaire secondaire non traumatique	399180	<=3	<=3	<=3
Nécrose striatale bilatérale de l'enfant, forme familiale	225154	<=3	<=3	<=3
Néoplasie endocrinienne multiple type 1	652	448	427	412
Néoplasie endocrinienne multiple type 2	653	260	254	222
Néoplasie endocrinienne multiple type 4	276152	6	6	6
Néoplasie endocrinienne multiple*	276161	13	11	13
Néoplasie intraépithéliale de la vulve	137583	<=3	<=3	<=3
Néoplasie myéloproliférative*	98274	15	15	15
Néoplasme neuroendocrine de l'appendice	100079	6	6	6

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Néphrite interstitielle caryomégalytique	401996	10	8	10
Néphrite tubulo-interstitielle et uvéite	91500	160	156	137
Néphroblastome	654	373	367	277
Néphrome mésoblastique congénital	2665	20	20	17
Néphronophtise	655	391	382	326
Néphropathie à immunoglobuline A	34145	1826	1697	1665
Néphropathie full-house non lupique idiopathique	567544	9	9	9
Néphropathie progressive avec hypertension autosomique dominante	88659	<=3	<=3	<=3
Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante	34149	948	931	814
Neuroacanthocytose*	263440	7	5	6
Neuroblastome	635	175	161	128
Neurocytome central	73256	<=3	<=3	<=3
Neurodégénérescence associée à FA2H	329308	11	10	11
Neurodégénérescence associée à la protéine de membrane mitochondriale	289560	5	5	5
Neurodégénérescence associée à PLA2G6*	329303	9	7	9
Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller	329284	52	47	49
Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer*	385	32	25	30
Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	88639	4	4	4
Neurodégénérescence par déficit en pantothénate kinase	157850	23	16	23
Neuroferritinopathie	157846	6	4	6
Neurofibromatose type 1	636	10922	10584	8612
Neurofibromatose type 1 mosaïque	634461	127	127	127
Neurofibromatose-syndrome de Noonan	638	83	79	66
Neurofibrome	252183	105	104	84
Neurohépatopathie type Navajo	255229	<=3	0	<=3
Neurohypophysite infundibulaire	238305	<=3	<=3	<=3
Neurolymphomatose	206586	25	14	24
Neuromyéélite optique	71211	865	839	830
Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial	85162	22	13	22
Neuropathie à axones géants	643	12	10	11
Neuropathie ataxique sensorielle aiguë	231466	57	52	55

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Neuropathie avec trouble de l'audition	139512	5	5	5
Neuropathie axonale autosomique récessive avec neuromyotonie	324442	4	<=3	4
Neuropathie axonale congénitale avec encéphalopathie	538101	4	4	4
Neuropathie axonale motrice aiguë	98918	232	205	179
Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en MFN2	90118	12	11	12
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	640	1062	1037	721
Neuropathie héréditaire des petites fibres due à une canalopathie sodique	306577	248	240	188
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome avec surdité et retard de développement	139573	<=3	<=3	0
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome due à une mutation de TECPR2	320385	<=3	<=3	<=3
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome liée à l'X avec surdité	139583	<=3	<=3	<=3
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1	36386	14	12	12
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1B	139564	7	7	5
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2	970	16	15	12
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 4	642	17	15	15
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 5	64752	12	10	6
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 6	314381	<=3	<=3	<=3
Neuropathie héréditaire sensitive et autonome*	140471	35	31	25
Neuropathie héréditaire sensitive mutilante avec paraplégie spastique	139578	13	12	6
Neuropathie idiopathique des petites fibres	658549	98	97	97
Neuropathie motrice distale héréditaire de l'adulte jeune	314485	6	6	6
Neuropathie motrice distale héréditaire type 1	139518	18	18	11
Neuropathie motrice distale héréditaire type 2	139525	11	10	10
Neuropathie motrice distale héréditaire type 5	139536	10	9	8
Neuropathie motrice distale héréditaire type 7	139589	4	4	4

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Neuropathie motrice distale héréditaire type Jerash	139552	4	4	4
Neuropathie motrice distale héréditaire*	53739	162	152	151
Neuropathie motrice multifocale	641	710	663	575
Neuropathie optique héréditaire de Leber	104	634	596	481
Neuropathie sensitivo-motrice axonale aiguë	98917	575	423	361
Neuropathie sensitivo-motrice axonale héréditaire autosomique récessive*	91024	85	81	44
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire avec hyperélasticité de la peau	280598	<=3	<=3	<=3
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 5	64751	<=3	<=3	<=3
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 6	90120	22	22	20
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Okinawa	90117	4	4	4
Neuropathie sensorielle pure aiguë	231450	44	42	39
Neuropathie thermosensible héréditaire	84093	<=3	<=3	<=3
Neurorétinite idiopathique récurrente	499103	<=3	<=3	<=3
Neurorétinite subaiguë unilatérale diffuse	674947	<=3	<=3	<=3
Neurorétinopathie aiguë maculaire	488239	5	5	5
Neutropénie congénitale sévère autosomique dominante	486	42	41	42
Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CSF3R	420702	4	4	4
Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CXCR2	420699	<=3	<=3	<=3
Neutropénie congénitale sévère par déficit en G6PC3	331176	8	8	7
Neutropénie congénitale sévère par déficit en JAGN1	423384	4	4	4
Neutropénie congénitale sévère*	42738	160	159	155
Neutropénie congénitale-déficit immunitaire combiné par déficit en MKL1	619941	<=3	<=3	<=3
Neutropénie cyclique	2686	142	141	141
Neutropénie idiopathique de l'adulte	2688	422	408	398
Neutropénie néonatale allo-immune	464370	37	37	37
Neutropénie sévère congénitale liée à l'X	86788	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Neutrophilie héréditaire	279943	8	8	8
Néuralgie crânienne*	221109	<=3	<=3	<=3
Néuralgie trigéminal	221091	11	11	10
Névrite optique isolée	499096	256	256	251
Nez bifide	2695	<=3	<=3	0
Nocardiose	31204	8	7	8
Nodule de la lèvre supérieure	2699	<=3	<=3	0
Noma	2700	<=3	<=3	<=3
Non-compaction ventriculaire gauche	54260	715	692	669
Obésité hypothalamique acquise	689401	10	10	10
Obésité non syndromique génétique	98267	253	249	241
Obstruction congénitale familiale du canal nasolacrimal	451612	<=3	<=3	<=3
Obstruction du tractus urinaire inférieur*	435365	11	11	5
Occlusion de la veine centrale rétinienne	411527	101	93	96
Occlusion de l'artère centrale de la rétine	648684	7	7	7
Odontochondrodysplasie	166272	<=3	<=3	<=3
Odontodysplasie régionale	83450	7	7	6
Oeil kystique congénital	519384	11	11	8
Oligoastrocytome	251656	<=3	<=3	<=3
Oligoastrocytome anaplasique	251663	4	<=3	<=3
Oligodactylie post-axiale tétramélique	2730	11	11	<=3
Oligodendrogliome	251627	34	28	32
Oligodendrogliome anaplasique	251630	5	5	5
Oligodontie	99798	2482	2480	1955
Oligoméganéphronie	2260	202	199	197
Omodysplasie	2733	<=3	<=3	<=3
Omphalocèle	660	171	162	121
Onychodysplasie congénitale isolée	79144	<=3	<=3	<=3
Ophthalmie sympathique	79098	37	35	35
Ophthalmoplégie externe progressive autosomique dominante	254892	30	29	27
Ophthalmoplégie externe progressive autosomique récessive	254886	8	7	7
Ophthalmoplégie externe progressive chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale	329336	68	60	58
Ophthalmoplégie externe progressive due à une mutation de l'ADN mitochondrial	663	89	85	64
Opsismodysplasie	2746	<=3	<=3	<=3
Orbitopathie euthyroïdienne	466682	33	33	32
Ostéite condensante médiane de la clavicule	57196	9	9	9

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Ostéoarthropathie hypertrophique primitive*	248095	<=3	<=3	<=3
Ostéoblastome	58040	<=3	<=3	<=3
Ostéochondrite disséquante	2764	17	16	4
Ostéochondrite disséquante familiale	251262	<=3	<=3	<=3
Ostéochondrodysplasie complexe létale	457378	<=3	<=3	<=3
Ostéochondromatose carpo-tarsienne	2767	<=3	<=3	<=3
Ostéochondrose du métatarse	564003	<=3	<=3	<=3
Ostéochondrose du tarse	563991	<=3	<=3	<=3
Ostéocraniosténose	2763	216	213	186
Ostéogenèse imparfaite	666	2621	2563	1919
Ostéogenèse imparfaite avec augmentation de la masse osseuse	314029	<=3	<=3	<=3
Ostéolyse carpo-tarsienne multicentrique avec ou sans néphropathie	2774	10	8	10
Ostéolyse expansive familiale	85195	<=3	<=3	<=3
Ostéomalacie oncogénique	352540	30	29	30
Ostéome choroidien	674965	<=3	<=3	<=3
Ostéomésopycnose	2777	6	6	5
Ostéomyélite chronique non-bactérienne/Ostéomyélite multifocale chronique récurrente	324964	782	781	669
Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose	210115	83	83	79
Ostéonécrose de la mâchoire	399293	46	38	46
Ostéopétrose autosomique dominante type 1	2783	18	18	11
Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale	2785	23	21	16
Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	53	39	37	30
Ostéopétrose et maladies associées*	2781	31	29	25
Ostéopétrose infantile avec dysplasie neuroaxonale	85179	<=3	<=3	<=3
Ostéopétrose intermédiaire	210110	4	4	4
Ostéopétrose maligne autosomique récessive	667	47	36	38
Ostéopocilie isolée	166119	<=3	<=3	<=3
Ostéoporose idiopathique juvénile	85193	388	366	335
Ostéoporose idiopathique liée à la grossesse	647823	7	6	7
Ostéoporose liée à l'X avec fractures	391330	10	10	10
Ostéoporose primaire associée à LRP5	498481	26	26	26
Ostéoradionécrose mandibulaire	521127	13	12	13
Ostéosarcome	668	57	57	39
Ovalocytose de l'Asie du Sud-Est	98868	7	7	6

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Pachydermie vorticellée primaire du cuir chevelu*	671	<=3	<=3	0
Pachydermie vorticellée primaire essentielle du cuir chevelu	357220	<=3	<=3	<=3
Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	357225	<=3	<=3	<=3
Pachydermopériostose	2796	31	30	25
Pachygyrie et polymicrogyrie occipitales	280640	18	18	17
Pachygyrie frontotemporale autosomique récessive	329329	<=3	<=3	<=3
Pachyonychie congénitale	2309	49	49	30
Palmure congénitale du larynx isolée	2374	19	18	15
Paludisme	673	11	8	9
Panbronchiolite diffuse	171700	12	12	12
Pancréas annulaire	675	231	223	229
Pancréatite auto-immune type 2	280315	97	93	97
Pancréatite auto-immune*	103919	36	36	35
Pancréatite chronique héréditaire autosomique dominante	676	332	322	303
Pancréatite chronique héréditaire autosomique récessive	700124	11	11	11
Pancréatite chronique idiopathique	700133	4	4	4
Pancréatite tropicale	103918	181	179	180
PANDAS	66624	<=3	<=3	<=3
Pandysautonomie aiguë	231457	5	5	4
Panencéphalite rubéoleuse	83616	<=3	0	<=3
Panhypophysite	95513	96	86	87
Panhypopituitarisme non acquis	90695	959	912	884
Panmyélose aiguë avec myélofibrose	86843	<=3	<=3	<=3
Panniculite histiocytaire cytophagique	94087	<=3	<=3	<=3
Panniculite infantile avec uvéite et granulomatose systémique	251304	14	13	14
Panniculite lupique	90285	27	26	26
Panniculite nodulaire non suppurative	33577	9	9	9
Panuvéite idiopathique	280921	1167	1163	1143
Panuvéite infectieuse	279925	94	90	94
Papillomatose respiratoire récurrente	60032	110	106	98
Papillome atypique des plexus choroïdes	251902	<=3	<=3	<=3
Papillome des plexus choroïdes	2807	11	9	7
Papulose atrophiante	656071	<=3	<=3	<=3
Papulose lymphomatoïde	98842	4	4	4
Paragangliome non sécrétant	94080	313	303	293

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Paragangliomes multiples avec polycythémie	324299	4	4	<=3
Paralysie congénitale du nerf abducens	440233	4	4	<=3
Paralysie congénitale du nerf oculomoteur	440221	37	37	31
Paralysie congénitale du nerf trochléaire	98686	40	40	28
Paralysie congénitale familiale du nerf trochléaire	91498	<=3	<=3	<=3
Paralysie des muscles du larynx	2808	17	16	14
Paralysie faciale congénitale héréditaire isolée	306527	25	25	25
Paralysie faciale périphérique récurrente familiale	2809	20	20	12
Paralysie horizontale du regard avec scoliose progressive	2744	9	9	7
Paralysie laryngée congénitale	137932	128	127	116
Paralysie obstétricale du plexus brachial sans récupération	439202	37	37	31
Paralysie périodique avec neuropathie motrice distale tardive	397750	<=3	<=3	<=3
Paralysie périodique avec pseudo-syndrome des loges transitoire	397755	<=3	<=3	<=3
Paralysie périodique hyperkaliémique	682	101	97	77
Paralysie périodique hypokaliémique	681	204	200	162
Paralysie périodique thyrotoxique	79102	13	13	9
Paralysie périodique*	206976	23	23	20
Paralysie spastique infantile ascendante héréditaire	293168	5	5	4
Paralysie supranucléaire progressive	683	663	449	655
Paramyotonie d'Eulenburg	684	273	259	219
Paraparésie spastique tropicale	289326	47	40	32
Paraplégie spastique autosomale type 18	209951	7	7	7
Paraplégie spastique autosomique dominante type 10	100991	36	36	35
Paraplégie spastique autosomique dominante type 12	100993	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique dominante type 3	100984	91	88	79
Paraplégie spastique autosomique dominante type 31	101011	40	40	39
Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	100985	338	332	323
Paraplégie spastique autosomique dominante type 42	171863	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique dominante type 6	100988	7	7	7

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Paraplégie spastique autosomique dominante type 73	444099	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique dominante type 8	100989	18	18	18
Paraplégie spastique autosomique dominante type 9A	447753	6	6	6
Paraplégie spastique autosomique dominante type 9B	447757	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique récessive type 11	2822	51	50	49
Paraplégie spastique autosomique récessive type 14	100995	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique récessive type 15	100996	10	10	10
Paraplégie spastique autosomique récessive type 20	101000	16	16	15
Paraplégie spastique autosomique récessive type 21	101001	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique récessive type 25	101005	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique récessive type 26	101006	6	6	6
Paraplégie spastique autosomique récessive type 28	101008	4	4	4
Paraplégie spastique autosomique récessive type 35	171629	9	7	8
Paraplégie spastique autosomique récessive type 39	139480	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique récessive type 43	320370	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique récessive type 44	320401	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique récessive type 46	320391	6	6	6
Paraplégie spastique autosomique récessive type 48	306511	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique récessive type 54	320380	9	9	9
Paraplégie spastique autosomique récessive type 55	320375	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique récessive type 56	320411	11	11	11
Paraplégie spastique autosomique récessive type 57	431329	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique récessive type 5A	100986	14	14	14
Paraplégie spastique autosomique récessive type 61	401780	<=3	0	<=3
Paraplégie spastique autosomique récessive type 62	401785	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique récessive type 69	401830	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique récessive type 70	401835	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Paraplégie spastique autosomique récessive type 75	459056	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique récessive type 76	488594	8	8	8
Paraplégie spastique autosomique récessive type 78	513436	<=3	0	<=3
Paraplégie spastique autosomique type 30	101010	35	35	29
Paraplégie spastique autosomique type 58	397946	<=3	<=3	<=3
Paraplégie spastique autosomique type 72	401849	4	4	4
Paraplégie spastique héréditaire complexe*	102013	66	66	61
Paraplégie spastique héréditaire pure ou complexe*	320335	27	26	26
Paraplégie spastique héréditaire pure*	102012	164	156	142
Paraplégie spastique mitochondriale associée à MT-AP6	320360	10	10	8
Paraplégie spastique type 2	99015	35	34	30
Paraplégie spastique type 7	99013	154	144	146
Paresthésies buccales médicalement inexplicables	353253	140	137	137
Parkinsonisme atypique juvénile	391411	5	5	4
Parkinsonisme des Caraïbes	97355	32	31	30
Parodontite agressive	447740	<=3	<=3	<=3
Peeling skin syndrome généralisé	263543	<=3	<=3	<=3
Peeling skin syndrome type acral	263534	12	12	11
Peeling skin syndrome*	817	11	11	8
Pelade totale	700	89	89	76
Pelade universelle	701	97	97	77
Péliohe hépatique idiopathique	480524	144	140	136
Pemphigoïde anti-p200	454710	53	37	49
Pemphigoïde bulleuse	703	3344	2043	3093
Pemphigoïde des membranes muqueuses	46486	1352	1162	1218
Pemphigoïde gravidique	63275	93	92	68
Pemphigoïde oculaire cicatricielle	99922	72	65	71
Pemphigus à IgA	555905	13	12	12
Pemphigus érythémateux	79480	19	18	19
Pemphigus foliacé	79481	27	25	26
Pemphigus herpétiforme	208524	17	15	16
Pemphigus paranéoplasique	63455	34	23	28
Pemphigus superficiel*	46485	271	250	234
Pemphigus végétant	79479	13	11	11
Pemphigus vulgaire	704	960	896	841
Pentalogie de Cantrell	1335	6	5	<=3
Perforation intestinale spontanée	645793	5	4	5
Périartérite noueuse	767	617	573	571

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Péricardite récurrente idiopathique	251307	464	458	455
Péreneuriome extraneural	100002	<=3	<=3	<=3
Péreneuriome intraneural	100003	<=3	<=3	<=3
Péreneuriome*	85102	6	6	6
Périnévrite optique idiopathique	499107	<=3	<=3	<=3
Persistance du canal artériel familiale	466729	29	28	29
Persistance du cinquième arc aortique	99076	<=3	<=3	<=3
Persistance du kyste de la poche de Blake	98922	22	22	21
Persistance du vitré primitif	91495	276	273	154
Perte auditive neurosensorielle brutale	90059	20	20	20
Peste	707	<=3	<=3	<=3
Petite taille associée à SHOX	314795	175	174	166
Petite taille par déficit en GHR	314802	23	23	23
Petite taille par déficit en GHSR	314811	4	4	4
Petite taille-retard d'âge osseux par déficit du métabolisme de l'hormone thyroïdienne	171706	<=3	<=3	<=3
PGM1-CDG	319646	7	5	7
PGM3-CDG	443811	<=3	<=3	<=3
Phacomatose pigmento-kératosique	2874	12	12	11
Phacomatose pigmento-vasculaire	2875	45	44	36
Phénomène de Kasabach-Merritt	2330	17	17	13
Phénotype de déficit immunitaire commun variable par déficit en IRF2BP2	696904	<=3	<=3	<=3
Phénotype de déficit immunitaire commun variable par haploinsuffisance fonctionnelle d'IKAROS	317473	9	9	9
Phénotype hermine	999	<=3	<=3	<=3
Phénylcétonurie	716	2450	2437	2026
Phéochromocytome/paragangliome sécrétant sporadique	276621	1195	1136	1044
Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	29072	839	810	776
Phocomélie type Schinzel	2879	5	5	<=3
Piëbaldisme	2884	64	64	35
Pied bot familial avec ou sans autres anomalies des membres inférieurs	199315	270	270	262
Pied convexe congénital	178382	5	5	5
Pigmentation réticulée liée au chromosome X	85453	<=3	<=3	0
Pilomatixome	91414	53	53	34
Pinéoblastome	251909	4	4	4
Pinéocytome	251912	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Pituicytome	251623	19	18	18
Pityriasis rubra pilaire	2897	18	18	12
Plaques et papules prurigineuses urticariennes de la grossesse	64745	<=3	<=3	<=3
Plasmocytome	86855	6	5	5
Plasmocytose cutanée primitive	451602	<=3	<=3	<=3
Plexopathie radio-induite	521123	41	39	39
Plis circulaires bénins multiples de la peau des membres	2505	4	<=3	4
PMM2-CDG	79318	115	100	92
Pneumoconiose*	182098	98	79	96
Pneumocystose	723	22	22	22
Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë	724	14	10	14
Pneumonie à éosinophiles idiopathique*	182101	16	15	15
Pneumonie due à une infection à Pseudomonas aeruginosa	90066	43	37	43
Pneumonie interstitielle desquamative	98852	178	154	178
Pneumonie interstitielle idiopathique*	98300	340	278	338
Pneumonie interstitielle non spécifique	91364	1230	979	1210
Pneumonie nécrosante staphylococcique	36238	16	16	16
Pneumopathie chronique de l'enfance	91359	117	113	116
Pneumopathie chronique idiopathique à éosinophiles	2902	126	122	122
Pneumopathie interstitielle aiguë	79126	298	251	298
Pneumopathie interstitielle lymphocytaire	79128	120	106	117
Pneumopathie interstitielle médicamenteuse ou secondaire à une exposition aux radiations	264978	386	308	376
Pneumopathie interstitielle par déficit en ABCA3	440402	15	13	15
Pneumopathie interstitielle par déficit en SP-C	440392	54	50	54
Pneumopathie organisée cryptogénique	1302	451	420	438
Pneumothorax spontané familial	2903	34	33	31
Poïkilodermie acrokératosique congénitale	2907	<=3	<=3	0
Poïkilodermie avec neutropénie	221046	5	5	<=3
Poliomyélite	2912	74	62	34
Polyangéite microscopique	727	849	745	832
Polychondrite atrophique	728	571	544	554
Polycythémie primaire familiale	90042	9	9	9
Polycythémie secondaire autosomique dominante	247511	6	6	6

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Polycythémie secondaire auto-somique récessive non associée à VHL	247378	<=3	<=3	<=3
Polycythémie*	98427	49	49	49
Polydactylie centrale	295004	8	8	4
Polydactylie d'un pouce et/ou d'un hallux biphalangé	93339	137	137	106
Polydactylie d'un pouce triphalangé	93336	14	14	11
Polydactylie en miroir	498494	<=3	<=3	<=3
Polydactylie post-axiale type A	93334	34	34	26
Polydactylie post-axiale type B	93335	133	133	115
Polyendocrinopathie auto-immune type 1	3453	81	79	75
Polyendocrinopathie auto-immune type 2	3143	84	83	72
Polyendocrinopathie auto-immune type 3	227982	<=3	<=3	<=3
Polyendocrinopathie auto-immune type 4	227990	<=3	<=3	<=3
Polyendocrinopathie auto-immune*	282196	16	16	16
Polyglobulie de Vaquez	729	129	116	120
Polykystose hépatique isolée	2924	556	520	509
Polykystose rénale autosomique dominante	730	6549	6151	6032
Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse	88924	59	59	48
Polykystose rénale autosomique récessive	731	390	358	328
Polymicrogyrie avec hypoplasie du nerf optique	250972	<=3	<=3	<=3
Polymicrogyrie bilatérale	268940	136	129	120
Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B	300573	7	7	7
Polymicrogyrie unilatérale	268943	93	92	89
Polymicrogyrie*	35981	170	161	133
Polymyosite	732	822	675	673
Polymyosite juvénile	93568	8	8	8
Polyneuropathie associée à une gammopathie monoclonale IgM	209004	1418	1178	1221
Polyneuropathie dysimmunitaire chronique*	208974	207	182	192
Polyneuropathie sensitivomotrice néonatale létale autosomique récessive	538096	7	6	7
Polypose adénomateuse familiale	733	678	652	601
Polypose adénomateuse familiale atténuée	220460	53	50	53
Polypose associée à AXIN2	401911	<=3	<=3	<=3
Polypose associée à MSH3	480536	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Polypose associée à MUTYH	247798	48	44	44
Polypose associée à NTHL1	454840	<=3	<=3	<=3
Polypose associée aux ADN polymérases	447877	<=3	<=3	<=3
Polypose mixte héréditaire	157794	4	4	4
Polyradiculonévrite chronique*	208978	867	773	784
Polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë	98916	557	507	440
Polyradiculonévrite dysimmunitaire subaiguë	206594	144	112	99
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	2932	3149	2678	2528
Polyrhinie	141091	<=3	<=3	0
Polysyndactylie	93338	73	73	50
Polysyndactylie croisée	2935	8	8	4
Porencéphalie	2940	51	50	46
Porokératose actinique superficielle disséminée	79152	18	17	9
Porokératose de Mibelli	735	19	18	12
Porokératose palmoplantaire et disséminée	737	10	10	6
Porphyrie aiguë intermittente	79276	712	536	521
Porphyrie cutanée tardive	101330	3414	2610	1585
Porphyrie érythropoïétique congénitale	79277	46	35	34
Porphyrie hépatique aiguë*	95157	5	4	4
Porphyrie hépatoérythropoïétique	95159	6	5	4
Porphyrie par déficit en ALA déshydratase	100924	4	4	4
Porphyrie variegata	79473	383	325	226
Porphyrie*	738	25	24	18
Prédisposition au développement de tumeurs liée à BAP1	289539	25	24	24
Prédisposition aux infections fongiques invasives par déficit en CARD9	457088	<=3	<=3	<=3
Prédisposition aux infections virales sévères par déficit en IRF7	574918	<=3	<=3	<=3
Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1	319581	4	4	4
Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1	319569	5	5	5
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR1	99898	<=3	<=3	<=3
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR2	319547	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B	319558	<=3	<=3	<=3
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12RB1	319552	10	10	10
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IRF8	319600	<=3	<=3	<=3
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en JAK1	574957	<=3	<=3	<=3
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en STAT1	319595	8	8	8
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes*	748	16	15	15
Prédisposition transitoire à une infection bactérienne pyogène invasive	70592	12	11	12
Pré-éclampsie	275555	6	5	4
Proboscis latéral	141099	8	8	4
Progéria	740	11	11	7
Prognathisme autosomique dominant	2964	<=3	<=3	<=3
Prolactinome	2965	5875	5726	4597
Prolapsus valvulaire mitral familial	741	80	79	76
Protéinose alvéolaire pulmonaire à début infantile-hypogammaglobulinémie	572428	<=3	<=3	<=3
Protéinose alvéolaire pulmonaire auto-immune	747	118	105	111
Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire	264675	25	22	25
Protéinose alvéolaire pulmonaire secondaire	420259	13	10	13
Protéinose alvéolaire pulmonaire sévère par déficit en MARS à début précoce	440427	37	36	37
Protéinose lipéide	530	9	8	9
Protoporphyrine érythropoïétique autosomique	79278	383	360	230
Protoporphyrine érythropoïétique liée à l'X	443197	17	16	11
Prurigo actinique	330061	6	6	6
Prurit urémique	94059	<=3	<=3	<=3
Pseudoachondroplasie	750	73	73	39
Pseudoarthrose congénitale de la clavicule	66630	6	6	5
Pseudoarthrose isolée des membres	157808	14	14	13
Pseudohypoadostéronisme transitoire	93164	6	6	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Pseudohypoadostéronisme type 1	756	92	88	59
Pseudohypoadostéronisme type 2	757	39	39	31
Pseudohypoadostéronisme*	444916	28	27	26
Pseudohypoparathyroïdie avec ostéodystrophie héréditaire d'Albright*	457059	35	34	32
Pseudohypoparathyroïdie sans ostéodystrophie héréditaire d'Albright*	457062	7	7	7
Pseudohypoparathyroïdie type 1A	79443	257	254	214
Pseudohypoparathyroïdie type 1B	94089	162	160	145
Pseudohypoparathyroïdie type 1C	79444	<=3	<=3	<=3
Pseudohypoparathyroïdie type 2	94090	7	7	7
Pseudolymphome cutané	451607	<=3	<=3	<=3
Pseudoprogéria	2985	<=3	<=3	<=3
Pseudopseudohypoparathyroïdie	79445	81	80	51
Pseudotumeur inflammatoire du foie	90003	11	8	9
Pseudoxanthome élastique	758	551	544	415
Pseudoxanthome élastique acquis	228247	4	4	4
Psoriasis pustuleux généralisé	247353	21	20	20
Psychose puerpérale	443173	<=3	<=3	0
Ptosis congénital	91411	283	282	113
Puberté périphérique précoce familiale limitée aux garçons	3000	29	28	21
Puberté précoce centrale génétique de la femme	650077	77	77	77
Puberté précoce centrale primaire de l'homme	650087	30	30	30
Puberté précoce centrale secondaire de la femme	650082	20	20	19
Puberté précoce centrale secondaire de l'homme	650092	<=3	<=3	<=3
Purpura fulminans acquis	49566	30	29	17
Purpura thrombotique thrombocytopénique	54057	1066	1014	1010
Pustulose exanthématique aiguë généralisée	293173	269	218	234
Pustulose palmoplantaire	163927	10	10	10
Pycnoachondrogenèse	3003	<=3	<=3	<=3
Pycnodysostose	763	61	60	51
Pyoderma gangrenosum	48104	35	31	31
Pyomyosite	764	8	8	7
Rachitisme hypocalcémique résistant à la vitamine D	93160	38	38	32
Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant	289157	139	136	135
Rachitisme hypocalcémique*	289103	16	15	8

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant	89937	64	64	63
Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif	289176	19	19	17
Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie	157215	74	74	74
Rachitisme hypophosphatémique*	437	335	332	219
Réaction médicamenteuse avec éosinophilie et symptômes systémiques	139402	1079	897	993
Reflux vésico-urétéral familial	289365	168	164	153
Reins surnuméraires non-syndromiques	652528	13	13	13
Résistance à la vasopressine	223	184	183	132
Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutation du récepteur aux hormones thyroïdiennes bêta	566243	436	413	223
Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutations du récepteur aux hormones thyroïdiennes alpha	566231	5	5	5
Retard de croissance intra-utérin sélectif	617301	238	234	234
Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	73272	30	30	28
Retard de croissance par résistance au facteur de croissance analogue à l'insuline type 1	73273	38	38	32
Retard de développement avec trouble du spectre de l'autisme et démarche instable	329195	150	150	149
Retard de développement par déficit en méthylmalonate semialdéhyde déshydrogénase	289307	<=3	<=3	<=3
Retard de développement, déficience intellectuelle et trouble du spectre de l'autisme associés à GRIN2B	589547	55	55	54
Retard d'ossification du crâne membraneux	3034	<=3	<=3	<=3
Retard du développement neurologique-épilepsie-anomalies ophtalmiques-ostéopénie-atrophie cérébelleuse	529665	5	5	5
Réticulohistiocytose multicentrique	139436	12	11	9
Rétine tachetée familiale bénigne	363989	<=3	<=3	<=3
Rétinite pigmentaire	791	3764	3725	3455
Rétinite ponctuée albescente	52427	18	18	16
Rétinoblastome	790	214	211	87
Rétinopathie du prématuré	90050	493	493	480

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Rétinopathie externe annulaire aiguë	284460	<=3	<=3	<=3
Rétinopathie occulte externe zonale aiguë	284454	9	9	9
Rétinopathie paranéoplasique	71505	16	14	16
Rétinoschisis lié à l'X	792	370	367	281
Rétraction congénitale des paupières	99176	<=3	<=3	0
Rétrécissement aortique sous-valvulaire	3092	132	131	129
Rétrécissement mitral congénital	99057	49	49	49
Rhabdomyosarcome	780	123	118	106
Rhabdomyosarcome du col de l'utérus	213802	<=3	<=3	<=3
Rhabdomyosarcome vulvo-vaginal	206492	7	7	4
Rhombencéphalite de Bickerstaff	79138	20	20	18
Rhombencéphalosynapsis	59315	21	20	16
Rhumatisme articulaire aigu	3099	56	54	44
Rhumatisme fibroblastique	477650	5	5	5
Rippling muscle disease	97238	56	54	45
Rupture de la tige pituitaire	95496	1122	1115	893
Sarcocystose	54368	<=3	<=3	<=3
Sarcoidose	797	11373	10903	11080
Sarcome à cellules claires du rein	457246	10	9	9
Sarcome alvéolaire des tissus mous	163699	<=3	<=3	<=3
Sarcome de Kaposi	33276	29	23	27
Sarcome des cellules de Langerhans	86897	<=3	<=3	<=3
Sarcome des tissus mous*	3394	7	6	6
Sarcome d'Ewing extrasquelettique	370334	8	7	8
Sarcome d'Ewing squelettique	319	83	80	63
Sarcome du corps de l'utérus*	213620	<=3	<=3	<=3
Sarcome épithélioïde	293202	<=3	<=3	<=3
Sarcome histiocytaire	86896	26	12	26
Sarcome mastocytaire	66661	<=3	<=3	<=3
Sarcome osseux*	223727	4	<=3	<=3
Sarcome stromal de l'endomètre	213711	<=3	<=3	0
Sarcome synovial	3273	<=3	<=3	<=3
Scaphocéphalie familiale type McGillivray	168624	9	9	9
Schistosomiase	1247	16	15	8
Schizencéphalie	799	79	77	62
Schizophrénie à début infantile	641496	40	39	40
Schwannomatose germinale	93921	183	179	147
Schwannomatose liée à NF2 germinale	637	392	351	337

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Schwannomatose liée à NF2 mosaïque	634475	20	19	20
Schwannomatose mosaïque	634492	17	17	17
Schwannome bénin	252164	48	44	39
Sclérite auto-immune	648681	22	21	22
Sclérite idiopathique	648675	127	126	127
Sclérite infectieuse	648665	<=3	<=3	<=3
Sclérocornée isolée congénitale	91490	33	33	12
Sclérodermie localisée	90289	259	256	208
Sclérodermie néonatale	398127	<=3	0	<=3
Sclérodermie systémique	90291	8147	7256	8029
Sclérodermie*	801	1118	968	1001
Scléroedème	352763	9	8	7
Scléromyxoedème	167635	20	18	19
Sclérose concentrique de Baló	228165	<=3	<=3	<=3
Sclérose en plaques aiguë de Marburg	228157	20	20	17
Sclérose en plaques de l'enfant	477738	246	246	230
Sclérose latérale amyotrophique	803	12160	4185	11778
Sclérose latérale amyotrophique juvénile	300605	15	10	13
Sclérose latérale amyotrophique type 4	357043	17	13	16
Sclérose latérale primitive	35689	383	297	364
Sclérose latérale primitive juvénile	247604	<=3	<=3	<=3
Sclérose tubéreuse de Bourneville	805	2344	2271	1916
Sclérostéose	3152	<=3	<=3	0
Sébocystomatose	841	8	8	5
Sein surnuméraire	180182	<=3	<=3	<=3
Séquence anémie-polycythémie	617294	24	23	24
Séquence d'akinésie foetale	994	<=3	<=3	0
Séquence de perfusion artérielle inversée	617297	<=3	<=3	<=3
Séquestration pulmonaire congénitale	3161	243	242	218
Shigellose	810	<=3	<=3	<=3
Sialidose type 1	812	5	<=3	5
Sialidose type 2	87876	<=3	0	<=3
Sialurie	3166	<=3	<=3	<=3
Sidérose superficielle	247245	5	4	5
Sinus dermique spinal	645188	35	35	34
Sinus urogénital persistant isolé	647794	15	15	15
Sitostérolémie	2882	32	31	32
Situs ambiguus	157769	15	14	14
Situs inversus total	101063	77	74	71
SLC35A1-CDG	238459	<=3	<=3	<=3
SLC39A8-CDG	468699	<=3	<=3	<=3
SLC5A6-CDG	521268	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Somatomammotropinome	314769	281	272	248
Spasme cryptogénique à début tardif	163708	16	16	16
Spasme hémifacial	221083	307	293	304
Spasmus nutans	279882	4	4	<=3
Spectre ataxie neuropathie*	254818	101	91	69
Spectre de déficit en GATA2	228423	57	49	56
Spectre de dysplasie septo-op-tique	3157	309	306	217
Spectre de retard de développement-épilepsies-anomalies du mouvement lié à GNAO1	592564	30	27	30
Spectre d'encéphalopathie-mal-formation cérébrale lié à ARX*	423655	5	5	5
Spectre du syndrome de la personne raide	3198	95	89	79
Spectre microcéphalie-petite taille-anomalies des membres associé à DONSON	572761	<=3	<=3	<=3
Spectre oculo-auriculo-vertébral	141132	842	834	538
Spectre oculo-auriculo-vertébral avec anomalies radiales	2549	37	37	37
Spectre ostéolyse multi-centrique-nodulose-arthropathie	371428	8	8	5
Spectre phénotypique des ostéo-dysplasies oto-palato-digitales*	364541	<=3	<=3	<=3
Spectre syndrome de Stevens-Johnson/nécrolyse épidermique toxique	95455	540	442	470
Sphérocytose héréditaire	822	1497	1485	1420
Spina bifida et autres dysra-phismes spinaux*	823	642	618	484
SRD5A3-CDG	324737	6	6	5
SSR4-CDG	370927	<=3	<=3	<=3
Staphyloème péripapillaire	519400	<=3	<=3	<=3
Stéatose hépatique aiguë gravidique	243367	10	10	9
Sténose anale non syndromique	601008	26	25	26
Sténose aortique supra-avalvulaire	3193	133	129	109
Sténose aortique valvulaire congénitale	3093	333	323	309
Sténose congénitale de la veine cave inférieure	99122	<=3	<=3	<=3
Sténose congénitale de l'artère rénale	97598	108	108	76
Sténose congénitale de l'oesophage	645749	15	15	15
Sténose congénitale isolée des orifices piriformes	162516	135	134	116
Sténose du sinus coronaire	99117	<=3	<=3	<=3
Sténose ou atésie ostiale coronaire	99087	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Sténose primaire des veines pulmonaires	642071	11	11	11
Sténose rectale non syndromique	601023	6	6	6
Sténose sous-glottique congénitale	141121	80	77	70
Sténose sous-glottique idiopathique	652681	<=3	<=3	<=3
Sténose spinale cervicale congénitale	831	13	11	11
Sténose trachéale congénitale	141127	134	123	122
Sténose tricuspide congénitale	95459	<=3	<=3	<=3
Sténose valvulaire pulmonaire congénitale	3189	776	757	715
Sténoses des branches pulmonaires	99084	68	68	63
Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées	3202	80	79	74
Stomatocytose héréditaire avec hématies hyperhydratées	3203	4	4	4
Stomatocytose héréditaire*	98365	23	23	21
Straddling ou overriding de la valve tricuspide	95461	8	8	8
Stries angioïdes isolés	674943	<=3	<=3	<=3
STT3B-CDG	370924	<=3	0	<=3
Surcharge en fer liée à FTH1	247790	<=3	<=3	<=3
Surdité avec aplasie du labyrinthe, microtie et microdontie	90024	7	7	4
Surdité branchiogénique	50815	15	15	15
Surdité génétique non syndromique	87884	3534	3512	2695
Surdité neurosensorielle avec cardiomyopathie dilatée	217622	4	4	4
Surdité progressive par ankylose de l'étrier	3235	20	20	18
Susceptibilité aux infections par déficit en TYK2	331226	<=3	<=3	<=3
Susceptibilité aux infections respiratoires associée à une mutation de la chaîne alpha de CD8	169085	<=3	<=3	<=3
Susceptibilité aux infections virales et mycobactériennes par déficit en STAT1	391311	41	37	40
Symbrachydactylie des pieds et des mains	1570	29	29	23
Symphalangie distale isolée	3248	5	5	<=3
Symphalangie proximale	3250	15	15	8
Syndactylie mésoaxiale synostosique avec réduction phalangienne	157801	<=3	<=3	<=3
Syndactylie type 1	93402	96	96	76
Syndactylie type 2	93403	37	35	26
Syndactylie type 3	93404	14	14	10

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndactylie type 4	93405	14	14	11
Syndactylie type 5	93406	10	10	9
Syndactylie type 6	295012	6	6	5
Syndactylie type 8	2498	6	6	6
Syndrome 3C	7	4	4	<=3
Syndrome 3M	2616	63	60	42
Syndrome 3MC	293843	4	4	4
Syndrome 47,XYY	8	261	257	137
Syndrome 48,XXY	96263	33	33	24
Syndrome 48,XXYY	10	66	66	44
Syndrome 49,XXXXY	96264	35	35	24
Syndrome 49,XXXYY	261534	<=3	<=3	<=3
Syndrome 49,YYYYY	99330	<=3	<=3	<=3
Syndrome acrocalleux	36	11	11	7
Syndrome acrocardiofacial	2008	<=3	<=3	<=3
Syndrome acrootooculaire	2980	<=3	<=3	<=3
Syndrome acropectoral	85203	<=3	<=3	<=3
Syndrome acro-rénal	971	<=3	<=3	<=3
Syndrome acroréno-mandibulaire	958	<=3	<=3	<=3
Syndrome acro-réno-oculaire	959	4	4	<=3
Syndrome ADNP	404448	70	70	68
Syndrome ADULT	978	20	19	7
Syndrome amélocérébrohypohidrotique	1946	12	10	11
Syndrome amélo-onycho-hypohidrotique	1028	4	4	4
Syndrome angio-ostéo-hypertrophique*	2346	9	9	8
Syndrome angio-ostéo-hypotrophique	75508	<=3	<=3	<=3
Syndrome anophtalmie plus	1104	<=3	<=3	<=3
Syndrome associé à SATB2	576278	69	69	64
Syndrome auriculo-condylaire	137888	15	15	14
Syndrome autoimmun de pneumopathie interstitielle-arthrite	444092	129	108	129
Syndrome autoinflammatoire à début précoce lié à une haploinsuffisance en A20	674762	19	19	19
Syndrome auto-inflammatoire associé à SAMD9L	619367	<=3	<=3	<=3
Syndrome auto-inflammatoire avec infection bactérienne pyogénique et amylopectinose	329173	<=3	<=3	<=3
Syndrome auto-inflammatoire lié au protéasome	324977	8	8	7
Syndrome autoinflammatoire par délétion de l'exon 5 de NEMO	699605	<=3	<=3	<=3
Syndrome auto-inflammatoire-dérèglement avec déficit immunitaire lié à PLCG2	324530	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome auto-inflammatoire-fièvre périodique-entérocolite infantile	436166	10	10	10
Syndrome autosomique dominant de neuropathie motrice distale axonale-myopathie myofibrillaire	476093	11	9	11
Syndrome Aymé-Gripp	1272	6	6	6
Syndrome blépharo-cheilo-odontique	1997	17	15	13
Syndrome BNAR	217266	<=3	<=3	<=3
Syndrome BOR	107	337	335	227
Syndrome branchio-oculo-facial	1297	62	61	43
Syndrome branchio-otique	52429	14	14	9
Syndrome BRESEK	85284	<=3	<=3	<=3
Syndrome C	1308	7	7	7
Syndrome CACH	135	65	52	57
Syndrome CAMOS	83472	<=3	<=3	<=3
Syndrome CANOMAD	71279	75	65	62
Syndrome carcinoïde	100093	17	13	17
Syndrome cardiaque-urogénital	647811	<=3	<=3	<=3
Syndrome cardio-crânien type Pfeiffer	2872	9	9	7
Syndrome cardio-facio-cutané	1340	218	195	151
Syndrome cardiomélique type 2	1350	<=3	<=3	<=3
Syndrome cardiomélique type slovène	168796	6	5	<=3
Syndrome cardio-spondylo-carpo-facial	3238	12	12	11
Syndrome catastrophique des antiphospholipides	464343	138	124	137
Syndrome CDG-ALG2	79326	8	8	8
Syndrome CDG-RFT1	244310	<=3	<=3	<=3
Syndrome CDG-SLC35A2	356961	8	5	8
Syndrome cérébrocostomandibulaire	1393	13	13	12
Syndrome cérébrofacioarticulaire	314679	<=3	<=3	<=3
Syndrome cerveau-poumon-thyroïde	209905	40	38	39
Syndrome CHAND	1401	<=3	<=3	<=3
Syndrome CHARGE	138	570	512	421
Syndrome CHILD	139	13	12	11
Syndrome CHIME	3474	4	4	4
Syndrome CINCA	1451	32	32	22
Syndrome CLAPO	168984	6	6	6
Syndrome CLOVES	140944	405	405	389
Syndrome CODAS	1458	4	<=3	4
Syndrome congénital de rigidité musculaire hypercontractile généralisée	476406	<=3	<=3	<=3
Syndrome corticobasal	454887	163	121	163

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome coxo-podo-patellaire	1509	37	37	27
Syndrome crampes-fasciculations	581271	93	92	86
Syndrome cubito-mammaire	3138	32	31	10
Syndrome cutis laxa-marfanoïde	171719	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Aarskog-Scott	915	115	114	78
Syndrome d'Aase-Smith	916	<=3	<=3	0
Syndrome d'ablépharie-macrotomie	920	4	4	4
Syndrome d'Abruzzo-Erickson	921	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'absence de dermatoglyphes-miliaire congénital	1658	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'acanthosis nigricans-résistance à l'insuline-crampe-hypertrophie acrale	90301	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'achalasia-microcéphalie	929	11	11	<=3
Syndrome d'achondroplasie sévère-retard de développement-acanthosis nigricans	85165	<=3	<=3	0
Syndrome d'acrodysplasie-scoliose	2956	<=3	<=3	0
Syndrome d'activation macrophagique	158061	105	75	101
Syndrome d'activation mastocytaire monoclonal	529468	763	761	762
Syndrome d'Adams-Oliver	974	89	85	69
Syndrome d'agammaglobulinémie-microcéphalie-craniosynostose-dermatite sévère	83617	4	4	4
Syndrome d'agénésie de la valve pulmonaire-septum ventriculaire intact-persistance du canal artériel	99048	10	10	10
Syndrome d'agénésie de la valve pulmonaire-tétralogie de Fallot-absence du canal artériel	101206	28	27	27
Syndrome d'agénésie du corps calleux-anomalies génitales	2508	4	4	<=3
Syndrome d'agénésie du corps calleux-déficience intellectuelle-colobome-micrognathie	52055	<=3	<=3	0
Syndrome d'agénésie du corps calleux-macrocéphalie-hypertélorisme	459074	7	7	6
Syndrome d'agénésie du corps calleux-neuropathie	1496	18	18	8
Syndrome d'agénésie partielle du corps calleux-hypoplasie du vermis avec kystes de la fosse postérieure	401959	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'agénésie pulmonaire-anomalie cardiaque-pouce triphalangé	1120	<=3	<=3	0

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome d'agénésie sacrée-ossification anormale des corps vertébraux-persistence de la notochorde	397927	14	14	14
Syndrome d'agnathie-holoprosencéphalie-situs inversus	990	<=3	<=3	0
Syndrome d'Aicardi	50	40	36	33
Syndrome d'Aicardi-Goutières	51	200	176	185
Syndrome d'alacrymie-choréa-thétose-hépatopathie	404454	8	8	8
Syndrome d'Alagille	52	446	407	389
Syndrome d'Alazami	319671	22	22	22
Syndrome d'alcoolisation foetale	1915	267	265	185
Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	59	49	35	44
Syndrome d'alopécie-déficience intellectuelle-hypogonadisme hypergonadotrope	1014	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'alopécie-épilepsie-pyorrhée-déficience intellectuelle	1008	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Alpers-Huttenlocher	726	20	8	16
Syndrome d'alpha-thalassémie-déficience intellectuelle associée au chromosome 16	98791	16	16	15
Syndrome d'alpha-thalassémie-syndrome myélodysplasique	231401	4	4	4
Syndrome d'Alport	63	1889	1814	1538
Syndrome d'Alport-déficience intellectuelle-hypoplasie du visage-elliptocytose	86818	5	5	5
Syndrome d'Alström	64	91	88	81
Syndrome d'amélogénèse imparfaite-néphrocalcinose	1031	39	39	32
Syndrome d'amyotrophie spinale proximale-épilepsie myoclonique progressive	2590	6	<=3	5
Syndrome d'anasarque-acidose lactique-anémie sidérolastique-défaillance multisystémique	528091	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Andersen-Tawil	37553	109	106	89
Syndrome d'anémie hémolytique autoimmune-thrombocytopénie autoimmune-déficit immunitaire primaire par déficit en TPP2	444463	25	24	25
Syndrome d'anémie hémolytique létale-anomalies génitales	1046	20	19	20
Syndrome d'anémie sidérolastique congénitale-déficit immunitaire en cellules B-fièvre périodique-retard de développement	369861	6	5	6
Syndrome d'aneuploidie en mosaïque	1052	29	28	14

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome d'Angelman	72	651	638	443
Syndrome d'angiopathie de Moyamoya-petite taille-dysmorphie faciale-hypogonadisme hypergonadotrope	280679	9	9	9
Syndrome d'aniridie-agénésie rénale-retard psychomoteur	1064	5	5	4
Syndrome d'aniridie-ataxie cérébelleuse-déficience intellectuelle	1065	17	17	12
Syndrome d'aniridie-déficience intellectuelle	1068	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	1071	50	50	30
Syndrome d'anomalie des cônes avec myopie lié à l'X	90001	15	15	15
Syndrome d'anomalie des membres-micrognathie	1307	4	4	<=3
Syndrome d'anomalie du membre inférieur-hypospadias	2487	7	7	6
Syndrome d'anomalies auriculaires-fente labiale ou labiopalatine-anomalies oculaires	77300	35	34	18
Syndrome d'anomalies cardiaques-anomalies digitales-dysmorphie faciale-retard moteur et verbal associé à TRAF7	592570	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'anomalies cardiaques-hétérotaxie	137628	75	68	72
Syndrome d'anomalies cardiaques-petite taille-hypermobilité articulaire-dysmorphie faciale	228410	20	19	20
Syndrome d'anomalies cérébrales-retard sévère du développement-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	664410	21	21	16
Syndrome d'anomalies congénitales du rein et des voies urinaires associé à PBX1	656130	9	9	9
Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie	280633	10	9	9
Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie type 2	300496	<=3	0	<=3
Syndrome d'anomalies congénitales multiples-retard neurodéveloppemental-anomalies oculaires	659904	12	12	12
Syndrome d'anomalies cranio-faciales-surdité-anomalie de la main	1529	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'anomalies de l'ossification-retard psychomoteur	73230	6	6	<=3
Syndrome d'anomalies du développement-surdité-dystonie	79107	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome d'anomalies du palais-diastrèmes multiples-dysmorphie faciale-retard de développement	477993	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'anomalies oculaires-neuropathie axonale-retard de développement	496790	11	8	11
Syndrome d'anomalies ophtalmologiques-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	698090	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'anomalies squelettiques-déficience intellectuelle lié a l'X	1436	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'anomalies vertébrales-cardiaques-rénales	521438	7	7	7
Syndrome d'anonychie-microcéphalie	1094	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'anophtalmie/microphthalmie-atrésie de l'oesophage	77298	6	4	5
Syndrome d'Antley-Bixler	83	12	11	7
Syndrome d'Apert	87	95	87	76
Syndrome d'aphalangie-hémivertèbre-dysgénésie uro-génito-intestinale	1112	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'aplasie cutanée congénitale du cuir chevelu-hypoplasie de l'email-retard de développement-déficience intellectuelle	697356	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale	1116	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-naevus sébacé	370046	5	5	5
Syndrome d'aplasie du cercelet-hydrocéphalie	1397	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'aplasie du péroné-brachydactylie	2639	7	7	<=3
Syndrome d'aplasie du péroné-ectrodactylie	1118	23	23	16
Syndrome d'aplasie radiale-aplasie tibiale	1121	<=3	<=3	0
Syndrome d'appendice caudal-surdité	1123	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'arc aortique anormal-dysmorphie-déficience intellectuelle	1110	6	6	5
Syndrome d'arthrogrypose de la main-surdité	1144	<=3	<=3	0
Syndrome d'arthrogrypose multiple congénitale non létal autosomique récessive associé à MYBPC1	498693	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'arthrogrypose-épilepsie-trouble du spectre de l'autisme	370943	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	2697	12	7	9
Syndrome d'arthrogrypose-scoliose sévère	65720	15	14	4
Syndrome d'arthrose-anévrisme	284984	54	54	54
Syndrome d'Asherman	137686	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'aspiration méconiale	70588	37	31	37
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-surdité-narcolepsie	314404	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-anomalie du mouvement	95434	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de RUBCN	404499	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de TUD	404493	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de WWOX	284282	17	12	17
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-épilepsie-déficience intellectuelle*	404481	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-retard psychomoteur	284271	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-signes pyramidaux-nystagmus-apraxie oculomotrice	363429	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ataxie cérébelleuse avec neuropathie et aréflexie vestibulaire bilatérale	504476	641	592	637
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-aréflexie-pieds creux-atrophie optique-surdité neurosensorielle	1171	25	24	21
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-dysplasie ectodermique	1174	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-hypogonadisme	1173	4	4	<=3
Syndrome d'ataxie du cordon postérieur-rétinite pigmentaire	88628	4	4	4
Syndrome d'ataxie mitochondriale récessive	94125	6	4	6
Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie	70595	28	22	25
Syndrome d'ataxie progressive-surdité autosomique récessive	448251	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome d'ataxie spastique autosomique récessive-atrophie optique-dysarthrie	254343	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ataxie spastique-épilepsie myoclonique-neuropathie précoce	313772	7	7	7
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dysmorphie	1185	<=3	<=3	0
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	2572	5	<=3	<=3
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 1	94124	12	11	4
Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 2	64753	59	59	46
Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 1	1168	30	28	26
Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 4	459033	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ataxie-apraxie-déficience intellectuelle lié à l'X	85338	<=3	<=3	0
Syndrome d'ataxie-déficience intellectuelle-apraxie oculomotrice-kystes cérébelleux	370022	9	9	9
Syndrome d'ataxie-hypogonadisme-dystrophie choroidienne	1180	4	4	4
Syndrome d'ataxie-myosis congénital	1182	4	<=3	<=3
Syndrome d'ataxie-pancytopénie	2585	7	7	7
Syndrome d'ataxie-surdité-atrophie optique-létalité	1187	7	7	7
Syndrome d'ataxie-surdité-déficience intellectuelle	1188	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'athérosclérose-surdité-épilepsie-diabète-néphropathie	1192	<=3	<=3	0
Syndrome d'atrésie des choanes-athélie-hypothyroïdie-retard pubertaire-petit taille	589856	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'atrésie du canal auditif externe-pied en piolet-hypertélorisme	3023	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'atrésie pulmonaire-communication interventriculaire	1207	694	650	672
Syndrome d'atrésie pulmonaire-septum ventriculaire intact	1208	431	416	416
Syndrome d'atrophie cérébrale et cérébelleuse diffuse-épilepsie réfractaire-microcéphalie progressive	404437	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'atrophie musculaire-ataxie-rétinite pigmentaire-diabète	2579	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'atrophie olivopontocérébelleuse-surdité	2732	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome d'atrophie optique-ataxie-neuropathie périphérique-retard global de développement	543470	8	7	8
Syndrome d'atrophie optique-cataracte autosomique dominante	67036	11	10	7
Syndrome d'atrophie optique-déficience intellectuelle	401777	46	45	43
Syndrome d'autisme-épilepsie par déficit en kinase déshydrogénase des cétoacides à chaînes ramifiées	308410	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'auto-immunité-auto-inflammation-immunodéficience à début précoce par haploinsuffisance en SOCS1	619948	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Axenfeld-Rieger	782	129	129	87
Syndrome de Bainbridge-Ropers	352577	44	44	44
Syndrome de Balint	363746	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Baller-Gerold	1225	5	5	<=3
Syndrome de Bamforth-Lazarus	1226	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Bangstad	1227	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Banki	1228	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial	2995	69	67	63
Syndrome de Barber-Say	1231	5	4	4
Syndrome de Bardet-Biedl	110	533	518	410
Syndrome de Barth	111	41	30	40
Syndrome de Bartter	112	281	273	236
Syndrome de Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef	464738	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Bazex-Dupré-Christol	113	9	9	5
Syndrome de Beckwith-Wiedemann	116	1000	986	623
Syndrome de Behr	1239	5	5	5
Syndrome de Bernard-Soulier	274	110	110	106
Syndrome de Birk-Barel	166108	11	11	11
Syndrome de Birt-Hogg-Dubé	122	456	448	402
Syndrome de Björnstad	123	4	4	<=3
Syndrome de Blau	90340	91	89	58
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle associé à SMARCA2	637013	<=3	<=3	<=3
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type MKB	293707	<=3	<=3	<=3
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Ohdo	2728	20	18	11
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type SBBYS	3047	17	16	15

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle*	293642	6	6	4
Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus	126	160	160	85
Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus plus	572333	<=3	<=3	<=3
Syndrome de blépharophimosis-ptosis-ésotropie-syndactylie-petite taille	2057	<=3	<=3	<=3
Syndrome de blépharoptosis-myopie-ectopie du cristallin	1259	<=3	<=3	0
Syndrome de blépharospasme-dystonie oromandibulaire	93964	176	171	173
Syndrome de Bloom	125	15	13	12
Syndrome de Bohring-Opitz	97297	22	18	21
Syndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann	127	21	21	17
Syndrome de Bosley-Salih-Alorainy	69737	<=3	<=3	0
Syndrome de Bowen-Conradi	1270	<=3	<=3	0
Syndrome de brachydactylie préaxiale de Temtamy	363417	<=3	<=3	<=3
Syndrome de brachydactylie-hypertension artérielle	1276	13	13	7
Syndrome de brachydactylie-mésomélie-déficience intellectuelle-malformations cardiaques	1277	<=3	<=3	0
Syndrome de brachydactylie-nystagmus-ataxie cérébelleuse	1246	<=3	<=3	<=3
Syndrome de brachydactylie-petite taille-rétinite pigmentaire	166035	<=3	<=3	<=3
Syndrome de brachyolmie-amélogénèse imparfaite	2899	7	7	7
Syndrome de Braddock	52047	4	4	<=3
Syndrome de brides amniotiques	295000	67	67	31
Syndrome de bronchectasie-déficit immunitaire combiné-prédisposition aux cancers associé à RAC2	692812	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Brooke-Spiegler	79493	73	73	56
Syndrome de Bruck	2771	17	16	15
Syndrome de Brugada	130	2465	2423	2285
Syndrome de Budd-Chiari	131	752	675	692
Syndrome de Burn-McKeown	1200	4	4	<=3
Syndrome de camptodactylie-arthropathie-coxa vara-péricardite	2848	18	18	14
Syndrome de camptodactylie-grande taille-scoliose-déficience auditive	85164	<=3	<=3	<=3
Syndrome de camptodactylie-hyperplasie fibreuse-anomalies squelettiques	1321	5	5	5

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de Cantú	1517	22	21	17
Syndrome de cardiomyopathie auriculaire-bloc cardiaque isolé	1344	9	9	8
Syndrome de cardiomyopathie dilatée-ataxie	66634	9	8	7
Syndrome de cardiomyopathie-hypotonie-acidose lactique	91130	<=3	<=3	<=3
Syndrome de cardiopathie congénitale-face ronde-petite taille	1355	<=3	<=3	<=3
Syndrome de cardiopathie congénitale-membres courts	1354	9	8	6
Syndrome de cardiopathie-blépharophimosis-anomalie du radius-anomalie anale	1352	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Carey-Fineman-Ziter	1358	11	10	8
Syndrome de Carney-Stratakis	97286	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Caroli	480520	25	24	25
Syndrome de Carpenter	65759	7	7	4
Syndrome de Carvajal	65282	<=3	<=3	<=3
Syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-myopathie mitochondriale	1369	10	7	7
Syndrome de cataracte congénitale-dysgénésie du segment antérieur	162	41	41	26
Syndrome de cataracte congénitale-dysmorphie faciale-neuropathie	48431	12	12	6
Syndrome de cataracte congénitale-microcornée-opacité cornéenne	289499	7	7	6
Syndrome de cataracte congénitale-surdité-retard de développement sévère	300313	<=3	<=3	<=3
Syndrome de cataracte néonatale-atteinte neurologique-neutropénie congénitale-acidurie 3-méthylglutaconique	445038	<=3	<=3	<=3
Syndrome de cataracte-cardiopathie congénitale-défaut de fermeture du tube neural	314993	<=3	<=3	0
Syndrome de cataracte-déficience intellectuelle-hypogonadisme	1387	<=3	<=3	<=3
Syndrome de cataracte-insuffisance somatotrope-neuropathie sensorielle-surdité neurosensorielle-dysplasie squelettique	436174	<=3	<=3	<=3
Syndrome de cataracte-microcornée	1377	23	23	10
Syndrome de cataracte-néphropathie-encéphalopathie	1380	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Catel-Manzke	1388	7	7	4

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de cécité corticale-déficience intellectuelle-polydactylie	1389	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Cenani-Lenz	3258	<=3	<=3	<=3
Syndrome de céphalopolysyndactylie de Greig	380	151	150	81
Syndrome de Char	46627	13	13	7
Syndrome de Chédiak-Higashi	167	21	17	20
Syndrome de chevauchement des syndromes blépharophimosis-déficience intellectuelle/génito-patellaire	597746	<=3	<=3	<=3
Syndrome de chevauchement des syndromes de Bohring-Opitz-like et de Crisponi/transpiration induite par le froid-like	603684	<=3	<=3	<=3
Syndrome de chevauchement d'hépatite auto-immune avec cirrhose biliaire primitive/cholangite sclérosante primitive	562639	160	153	158
Syndrome de chimère tétragamétique	199310	5	5	5
Syndrome de cholestase-lymphoedème	1414	5	5	<=3
Syndrome de chondrodysplasie-différence du développement sexuel	1422	<=3	<=3	<=3
Syndrome de chorée bénigne avec atteinte striatale	494541	<=3	0	<=3
Syndrome de choriorétinopathie-microcéphalie autosomique récessive	2518	6	6	5
Syndrome de Christianson	85278	28	28	23
Syndrome de chromosome 9 en anneau	96173	4	4	4
Syndrome de Chudley-Mc-Cullough	314597	<=3	<=3	<=3
Syndrome de chylomicronémie familiale	444490	93	92	84
Syndrome de Clark-Baraitser	600731	11	11	11
Syndrome de Coats-plus	313838	11	10	11
Syndrome de Cockayne	191	53	28	47
Syndrome de Coffin-Lowry	192	125	121	76
Syndrome de Coffin-Siris	1465	356	350	311
Syndrome de Cogan	1467	122	119	116
Syndrome de Cohen	193	71	71	49
Syndrome de Cole-Carpenter	2050	<=3	<=3	<=3
Syndrome de colobome maculaire-brachydactylie type B	1471	<=3	<=3	<=3
Syndrome de colobome maculaire-fente palatine-hallux valgus	91494	<=3	<=3	<=3
Syndrome de colobome-fente labiopalatine-déficience intellectuelle	1473	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de communication interauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire	1479	8	8	7
Syndrome de compression du nerf pudendal	60039	8	8	<=3
Syndrome de contracture progressive de l'enfance-faiblesse musculaire des ceintures-dystrophie musculaire	466921	<=3	0	<=3
Syndrome de contractures congénitales des membres et de la face-hypotonie-retard de développement	562528	7	7	7
Syndrome de contractures-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine	1484	<=3	<=3	<=3
Syndrome de convulsions infantiles-choréathétose	31709	10	10	7
Syndrome de Cooks	1487	<=3	<=3	0
Syndrome de Cooper-Jabs	1488	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Cornelia de Lange	199	315	305	252
Syndrome de Costello	3071	70	60	55
Syndrome de craniosynostose-anomalies anales-porokératose	85199	<=3	<=3	0
Syndrome de craniosynostose-califications intracrâniennes	52054	<=3	<=3	<=3
Syndrome de craniosynostose-dysmorphie faciale-malformation de Chiari-retard de langage et du développement	647681	<=3	<=3	<=3
Syndrome de craniosynostose-hydrocéphalie-malformation d'Arnold-Chiari type I-synostose radio-ulnaire	171839	5	5	4
Syndrome de craniosynostose-malformation de Dandy-Walker-hydrocéphalie	1538	5	5	4
Syndrome de Crigler-Najjar	205	34	34	29
Syndrome de crises encéphalomyopathiques métaboliques récurrentes-rhabdomyolyse-arythmie cardiaque-déficience intellectuelle	480864	27	25	27
Syndrome de Crisponi	1545	15	13	8
Syndrome de croissance excessive associé à CHD8	642675	21	21	21
Syndrome de croissance excessive avec translocation 2q37	498488	<=3	<=3	<=3
Syndrome de croissance excessive de Malan	420179	44	44	44
Syndrome de croissance excessive-macrocéphalie-dysmorphie faciale	137634	6	5	6

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de croissance segmentaire progressive avec hyperplasie fibroadipeuse	314662	19	19	19
Syndrome de Cronkhite-Canada	2930	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Crouzon	207	288	280	216
Syndrome de Crouzon-acanthosis nigricans	93262	16	16	13
Syndrome de cryptomicrotie-brachydactylie-anomalies des dermatoglyphes	1547	<=3	<=3	0
Syndrome de cryptorchidie-arachnodactylie-déficience intellectuelle	1548	<=3	<=3	<=3
Syndrome de cryptorchidie-hermie de Spiegel	314432	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Currarino	1552	170	167	89
Syndrome de Curry-Jones	1553	4	4	4
Syndrome de Cushing dû à un adénome adrénocortical sécrétant du cortisol	642788	151	148	146
Syndrome de Cushing dû à une maladie macronodulaire bilatérale des surrénales	189427	507	474	482
Syndrome de Cushing dépendant de l'ACTH*	99892	69	62	58
Syndrome de Cushing par sécrétion ectopique d'ACTH	99889	126	81	124
Syndrome de cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostose	1555	<=3	0	<=3
Syndrome de Czeizel-Lozonci	2437	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Dandy-Walker-polydactylie postaxiale	1566	<=3	<=3	<=3
Syndrome de De Barsy	2962	11	9	7
Syndrome de déficience intellectuelle associé à DYRK1A	464306	41	40	40
Syndrome de déficience intellectuelle autosomique dominante-dysmorphie craniofaciale-macrocéphalie-hypotonie dû à une mutation du gène H1-4	642763	5	5	5
Syndrome de déficience intellectuelle hypoplasie cérébelleuse-dysplasie spondyloépiphyse	459070	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X associé à CLCN4	485350	57	56	55
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-acromégalie-hyperactivité	85327	<=3	<=3	0
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypogammaglobulinémie-détérioration neurologique progressive	85317	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypoplasie cérébelleuse	137831	30	30	26
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-anomalie du mouvement	457260	28	28	25
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-macrocéphalie-macroorchidie	85320	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des noyaux gris centraux-convulsions	1568	5	5	4
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-petite taille-surpoids	457240	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-plagiocéphalie	2898	20	20	20
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-psychose-macroorchidie	3077	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-rétinite pigmentaire	85332	5	5	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle récessive-dysfonctionnement moteur-contractions articulaires multiples	280384	5	4	5
Syndrome de déficience intellectuelle sévère-microcéphalie postnatale progressive-stéréotypies manuelles sur la ligne médiane	397933	20	20	20
Syndrome de déficience intellectuelle sévère-petite taille-troubles du comportement-dysmorphie faciale	391307	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle sévère-trouble du langage-strabisme-visage grimaçant-doigts longs	363686	7	7	7
Syndrome de déficience intellectuelle-alacrimie-achalasie	289483	4	4	4
Syndrome de déficience intellectuelle-anomalies craniofaciales-hypotonie-cardiopathie lié à KAT6	457193	29	29	28
Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie expressive-dysmorphie faciale	436151	4	4	4
Syndrome de déficience intellectuelle-apnée obstructive du sommeil-dysmorphie modérée associé à AHDC1	412069	45	44	40
Syndrome de déficience intellectuelle-arythmie cardiaque associé à GNBS	542306	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de déficience intellectuelle-autisme-apraxie de la parole-dysmorphie craniofaciale	529965	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle-cardiopathie congénitale-fente palatine	652519	11	11	9
Syndrome de déficience intellectuelle-cardiopathie congénitale-petite taille-laxité ligamentaire	508498	10	10	10
Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte précoce-microcéphalie	633035	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-calcification du pavillon auriculaire-myopathie	3042	34	34	29
Syndrome de déficience intellectuelle-chondrodysplasie associé à QRICH1	580940	4	4	4
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-anomalies squelettiques associé à BPTF	686482	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-hypermobilité articulaire-surdité	684216	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-petite taille associé à KDM3B	633004	5	5	5
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-reflux gastro-oesophagien associé à STAG1	502434	9	9	8
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-troubles du comportement associé à CHAMP1	692193	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie-hypogonadisme-diabète sucré	3044	<=3	0	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-démarche anormale-dysmorphie faciale	513456	21	21	21
Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-macrocéphalie-obésité	369950	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle-hypertrophie lymphoïde-macrocéphalie	694956	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle-hypoplasie du corps calleux-appendice préauriculaire	1495	11	10	9
Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-hypotonie-troubles du comportement	457279	14	14	13
Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-non-compactation ventriculaire gauche	466791	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de déficience intellectuelle-myopathie-petite taille-défaut endocrinien	3068	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle-obésité-malformations cérébrales-dysmorphie faciale	352530	8	8	8
Syndrome de déficience intellectuelle-oreilles en coupe	656135	4	4	4
Syndrome de déficience intellectuelle-petite taille-hypertélorisme	3074	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle-retard de développement global-dysmorphie faciale-appendice caudal	480907	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle-retard de langage-dysmorphie faciale-anomalies des lymphocytes T	662829	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle-spasticité périphérique-vitrorétinopathie exsudative	404473	56	55	54
Syndrome de déficience intellectuelle-strabisme	363528	21	20	18
Syndrome de déficience intellectuelle-traits grossiers du visage-macrocéphalie-hypotrophie cérébelleuse	397709	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficience intellectuelle-troubles du sommeil associé à ANK3	356996	4	4	4
Syndrome de déficience intellectuelle-voix nasonnée-dysmorphie craniofaciale	697760	9	9	7
Syndrome de déficiences motrice et intellectuelle sévères-surdité neurosensorielle-dystonie	369939	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déficit cognitif-traits grossiers du visage-malformations cardiaques-obésité-atteinte pulmonaire-petite taille	444077	5	5	5
Syndrome de déficit constitutionnel de la réparation des mésappariements	252202	<=3	0	<=3
Syndrome de déficit en créatine*	79172	12	12	8
Syndrome de déficit en transporteur du glucose de type 1, forme classique	71277	191	190	182
Syndrome de déficit immunitaire en lymphocytes B-anomalie des membres-malformation urogénitale	567502	4	4	4
Syndrome de déficit immunitaire primaire par déficit en P14/LAMTOR2	90023	4	4	0

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de dégénérescence spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	3177	<=3	<=3	<=3
Syndrome de déhiscence du canal semi-circulaire	420402	46	46	46
Syndrome de Dejerine-Sottas	64748	12	9	11
Syndrome de délétion 16q22	658540	<=3	<=3	<=3
Syndrome de délétion 1p36	1606	215	197	150
Syndrome de délétion 21q	574	30	30	25
Syndrome de délétion 22q11.2	567	3066	2948	2162
Syndrome de délétion 2q32q33	251019	7	6	7
Syndrome de délétion 3q26q28	695611	12	12	12
Syndrome de délétion 4q25 proximale	502437	<=3	<=3	<=3
Syndrome de délétion 5q35	1627	19	17	16
Syndrome de délétion 6q terminale	75857	34	34	28
Syndrome de délétion 8p11.2	251066	5	5	4
Syndrome de délétion de l'ADN mitochondrial associée à DNA2	352470	15	14	14
Syndrome de délétion distale 10p*	1580	21	21	15
Syndrome de délétion distale 10q	96148	39	39	31
Syndrome de délétion distale 12p	280325	18	18	16
Syndrome de délétion distale 12q	96149	4	4	4
Syndrome de délétion distale 13q	1590	44	43	30
Syndrome de délétion distale 14q	96150	18	17	16
Syndrome de délétion distale 15q	1596	51	50	38
Syndrome de délétion distale 17q	1597	12	11	10
Syndrome de délétion distale 19p	96129	8	7	8
Syndrome de délétion distale 1q	36367	21	21	16
Syndrome de délétion distale 3p	1620	32	28	24
Syndrome de délétion distale 4q	96145	52	47	36
Syndrome de délétion distale 6p	96125	31	30	26
Syndrome de délétion distale 7p	96126	13	13	11
Syndrome de délétion distale 9p	1642	45	44	28
Syndrome de délétion non distale 10q	1581	40	40	23
Syndrome de délétion non distale 12q	96160	8	8	6
Syndrome de délétion Xp21	261476	15	15	14
Syndrome de délétions multiples de l'ADN mitochondrial de l'adulte par déficit en DGUOK	329314	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dentinogenèse imparfaite-petite taille-surdité-déficiência intellectuelle	71267	<=3	<=3	0
Syndrome de Denys-Drash	220	73	68	59

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique	1933	5	<=3	4
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique*	254803	4	<=3	<=3
Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec anomalies craniofaciales variables	369897	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes	238569	569	569	530
Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes-lymphopénie	529977	10	10	9
Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X	37042	65	54	61
Syndrome de dérivés mullériens-lymphangiectasies-polydactylie	1655	<=3	<=3	0
Syndrome de dermatite sévère-allergies multiples-cachexie métabolique	369992	6	6	6
Syndrome de Desbuquois	1425	10	10	5
Syndrome de destruction du cerveau foetal sporadique	1665	<=3	0	<=3
Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'adulte	70578	26	17	26
Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant	685082	56	52	54
Syndrome de détresse respiratoire aiguë néonatale	217563	20	18	19
Syndrome de diabète néonatal-hypothyroïdie congénitale-glaucome congénital-fibrose hépatique-polykystose rénale	79118	6	6	<=3
Syndrome de diarrhée chronique-atrophie villositaire	1670	6	6	6
Syndrome de différence du développement sexuel 46,XX-anomalies anorectales	2973	<=3	<=3	<=3
Syndrome de disomie uniparentale d'origine maternelle du chromosome 1	251009	<=3	<=3	<=3
Syndrome de disomie uniparentale d'origine paternelle en mosaïque	329813	<=3	<=3	<=3
Syndrome de disomie uniparentale maternelle du chromosome 16	96185	<=3	<=3	0

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de disomie uniparentale maternelle du chromosome 20	96186	<=3	<=3	<=3
Syndrome de disomie uniparentale maternelle du chromosome 21	96187	<=3	<=3	<=3
Syndrome de disomie uniparentale maternelle du chromosome 6	96181	<=3	<=3	<=3
Syndrome de disomie uniparentale maternelle du chromosome X	261519	<=3	<=3	<=3
Syndrome de disomie uniparentale paternelle du chromosome 6	96191	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dissection artérielle-lentiginose	1682	58	58	56
Syndrome de Donnai-Barrow	2143	6	5	4
Syndrome de Donohue	508	5	<=3	4
Syndrome de douleur extrême paroxystique	46348	25	24	13
Syndrome de Dravet	33069	798	745	719
Syndrome de Duane	233	156	155	90
Syndrome de Duane avec surdit�e cong�enitale	529574	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Dubin-Johnson	234	26	26	19
Syndrome de Dubowitz	235	5	5	5
Syndrome de duplication 14q32	488280	<=3	<=3	<=3
Syndrome de duplication 1p36.33	656279	<=3	<=3	<=3
Syndrome de duplication 22q11.2	1727	344	342	267
Syndrome de duplication 8p23.1	251076	27	26	24
Syndrome de duplication de g�enes contigus PMP22-RAI1	477817	<=3	<=3	<=3
Syndrome de duplication distale 10q	96102	11	11	7
Syndrome de duplication distale 11q	96103	8	8	6
Syndrome de duplication distale 13q	96105	11	11	9
Syndrome de duplication distale 14q	1705	16	16	10
Syndrome de duplication distale 16q	96106	15	15	9
Syndrome de duplication distale 17q	3379	13	13	12
Syndrome de duplication distale 18q	1716	16	15	10
Syndrome de duplication distale 19q	1717	15	13	10
Syndrome de duplication distale 1p36	96069	8	7	7
Syndrome de duplication distale 20q	96107	6	6	5
Syndrome de duplication distale 22q	96109	18	18	15

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de duplication distale 2p	96070	5	5	4
Syndrome de duplication distale 2q	96094	10	10	9
Syndrome de duplication distale 3p	96071	6	6	5
Syndrome de duplication distale 4q	96096	13	12	13
Syndrome de duplication distale 5q	96097	7	7	6
Syndrome de duplication distale 6p	1745	14	14	11
Syndrome de duplication distale 6q	96098	7	7	6
Syndrome de duplication distale 7p	96074	8	8	6
Syndrome de duplication distale 8q	96100	4	<=3	4
Syndrome de duplication distale 9q	96101	11	10	11
Syndrome de duplication en mosaïque du chromosome 3	100071	<=3	<=3	<=3
Syndrome de duplication invers�e du chromosome 15	3306	108	103	85
Syndrome de duplication non distale 10q	1695	11	10	8
Syndrome de duplication non distale 13q	1702	16	13	11
Syndrome de duplication non distale 9q	96112	<=3	<=3	<=3
Syndrome de duplication Xp22.13p22.2	284180	18	18	16
Syndrome de duplication Xq12-q13.3	314389	6	5	6
Syndrome de duplication Xq27.3q28	261483	13	12	10
Syndrome de duplication Xq28 proximale	1762	60	56	51
Syndrome de duplication/d�el�etion invers�e 8p	96092	15	15	11
Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	239	16	16	12
Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 1	401869	<=3	0	<=3
Syndrome de dysg�en�sie gonadique-anomalies multiples	1770	23	23	20
Syndrome de dysg�en�sie ovarienne 46,XX-petite taille	444048	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysk�eratose intra�pith�eliale corn�eenne-k�eratodermie palmoplantaire-dysk�eratose laryng�ee	352662	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysk�in�sie ciliaire primitive-r�etinite pigmentaire	247522	4	4	4

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement	453499	25	24	24
Syndrome de dysmorphie faciale-anorexie-cachexie-anomalies oculaires et cutanées	1969	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysmorphie faciale-déficience intellectuelle-rhombencéphalosynapsis	693549	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysmorphie faciale-déficit immunitaire-live-do-petite taille	352712	16	16	16
Syndrome de dysmorphie faciale-luxation du cristallin-anomalies du segment antérieur-bulles filtrantes spontanées	412022	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysmorphie faciale-petite taille-atrésie des choanes-déficience intellectuelle lié à l'X limité à la femme	480880	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement associé à WAC	466943	50	50	50
Syndrome de dysmorphie faciale-retard global de développement-hypotonie-polymicrogyrie	659609	<=3	<=3	0
Syndrome de dysmorphie faciale-scrotum en châte-hyperlaxité ligamentaire	1778	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysmorphie rénale pelvi-calcicelle-surdité	2838	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysmorphie-fente palatine-excès de peau	1779	4	<=3	<=3
Syndrome de dysmorphie-petite taille-surdité-différence du développement sexuel	2282	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysmorphie-surdité de transmission-malformation cardiaque	289553	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-macroblépharon-macrostomie	357158	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie	79113	53	52	45
Syndrome de dysplasie craniofaciale-petite taille-anomalies ectodermiques-déficience intellectuelle	459061	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysplasie cranio-fronto-nasale-anomalie de Poland	1521	<=3	<=3	0
Syndrome de dysplasie ectodermique hypohidrotique-déficit immunitaire-ostéopétrose-lymphoedème	69088	6	5	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de dysplasie ectodermique-cécité	1806	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysplasie ectodermique-dents de naissance, type Turnpenney	69083	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysplasie ectodermique-fragilité cutanée	158668	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysplasie ectodermique-hyperhidrose-syndactylie cutanée	247827	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysplasie ectodermique-hypohidrose-hypothyroïdie-dyskinésie ciliaire	1882	25	25	<=3
Syndrome de dysplasie ectodermique-pili torti-syndactylie cutanée	247820	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysplasie épiphysaire multiple-dysplasie fémorale sévère	166029	4	4	<=3
Syndrome de dysplasie épiphysaire multiple-miniépiphyses	166032	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysplasie mésomélique-anomalies digitales-déficience intellectuelle	632603	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysplasie métaphysaire-dysmorphie-brachydactylie	2504	4	4	4
Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-déficit immunitaire combiné sévère	935	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysplasie osseuse Larsen-like-nanisme	2370	5	4	5
Syndrome de dysplasie osseuse terminale-défauts de pigmentation	88630	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire-membres courts-anomalies de calcification	93358	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie des cônes et des bâtonnets	85167	4	<=3	<=3
Syndrome de dysplasie spondylo-périphérique-cubitus court	1856	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysplasie squelettique-déficit immunitaire à cellules T-retard de développement	508533	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysplasie squelettique-épilepsie-petite taille	1858	<=3	0	<=3
Syndrome de dysplasie thoracique-hydrocéphalie	1861	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dysraphie-fente labiopalatine-anomalie des membres	2476	9	9	7
Syndrome de dystonie-aphonie	412217	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dystrophie cornéenne-surdité de perception	1490	6	6	4

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-cataracte infantile-hypogonadisme	1875	<=3	<=3	<=3
Syndrome de dystrophie rétinienne-oedème du nerf optique-splénomégalie-anhidrose-céphalée migraineuse	313800	14	14	14
Syndrome de face plate-microstomie-anomalie de l'oreille	1968	<=3	0	<=3
Syndrome de Fanconi acquis associé à la chaîne légère des Ig monoclonales	91136	22	21	22
Syndrome de Fanconi atypique-hyperinsulinisme néonatal	544628	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Fanconi primitif rénotubulaire	3337	35	30	30
Syndrome de Fanconi-Bickel	2088	21	20	18
Syndrome de Feingold	1305	88	87	66
Syndrome de Felty	47612	7	6	5
Syndrome de fente labiale-rétinopathie	1995	4	4	<=3
Syndrome de fente labiopalatine-dysmorphie craniofaciale-cardiopathie congénitale-surdité	508476	<=3	<=3	<=3
Syndrome de fente labiopalatine-malrotation-cardiopathie	2001	6	6	<=3
Syndrome de fente labiopalatine-surdité-lipome sacré	2003	10	10	8
Syndrome de fente narinaire-colobome-télécanthus	2007	<=3	<=3	<=3
Syndrome de fente oro-faciale-anomalies cardiaques-dysmorphie faciale	660021	<=3	<=3	<=3
Syndrome de fente palatine-anomalies carpo-tarsales-oligodontie	2010	<=3	<=3	<=3
Syndrome de fente palatine-grandes oreilles-petite taille	2013	<=3	<=3	0
Syndrome de fente palatine-synéchies latérales	2016	<=3	<=3	<=3
Syndrome de fibromatose gingivale-dysmorphie faciale	2025	<=3	<=3	<=3
Syndrome de fibromatose gingivale-hypertrichose	2026	<=3	<=3	<=3
Syndrome de fibromatose gingivale-surdité	2027	<=3	<=3	<=3
Syndrome de fibrose hépatique-kystes rénaux-déficience intellectuelle	2031	8	5	8
Syndrome de fibrose pulmonaire-hyperplasie hépatique-hypoplasie de la moelle osseuse	210136	26	22	26
Syndrome de fibrose-neurodégénération-angiomasose cérébrale	621758	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de fièvre hémorragique-syndrome rénal	340	<=3	<=3	<=3
Syndrome de fièvre périodique héréditaire lié à NLRP12	247868	12	11	12
Syndrome de Filippi	3255	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Floating-Harbor	2044	46	46	38
Syndrome de Foix-Alajouanine	79093	5	5	5
Syndrome de Foix-Chavany-Marie	2048	5	4	5
Syndrome de Fountain	3219	<=3	<=3	<=3
Syndrome de fragilité cutanée-cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire	293165	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Fraser	2052	16	13	15
Syndrome de Frasier	347	27	27	23
Syndrome de Freeman-Sheldon	2053	42	41	24
Syndrome de Frey	662240	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Fried	85335	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Fryns	2059	4	4	<=3
Syndrome de fuite capillaire systémique	188	33	29	33
Syndrome de Fuhmann	2854	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Gabriele-de Vries	506358	15	15	15
Syndrome de Galloway-Mowat	2065	34	21	34
Syndrome de Gemignani	2074	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	356	8	4	8
Syndrome de Gitelman	358	627	622	519
Syndrome de glaucome-apnée du sommeil	2085	<=3	<=3	<=3
Syndrome de goitre multinodulaire-rein kystique-polydactylie	2091	13	13	0
Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacolon	66629	7	7	6
Syndrome de Goldmann-Favre	53540	46	46	42
Syndrome de Good	169105	82	70	82
Syndrome de Gordon	376	20	20	13
Syndrome de Gorlin	377	327	318	219
Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif	289390	9499	9179	9281
Syndrome de Graham Little-Piccardi-Lassueur	505	<=3	<=3	<=3
Syndrome de grande taille-déficience intellectuelle-anomalies rénales	500095	<=3	<=3	<=3
Syndrome de grande taille-gros orteils longs-épiphyes surnuméraires multiples	329191	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Grange	79094	4	4	4
Syndrome de Griscelli	381	19	15	18
Syndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef	2101	5	5	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de Guillain-Barré*	2103	1554	1413	943
Syndrome de Guttmacher	2957	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Haddad	99803	20	14	16
Syndrome de Hajdu-Cheney	955	40	36	26
Syndrome de Hallermann-Streiff	2108	15	14	10
Syndrome de Hallermann-Streiff-like	2109	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Harlequin	199282	5	5	4
Syndrome de Harrod	2115	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Hartsfield	2117	5	5	4
Syndrome de Heiner	99932	<=3	<=3	0
Syndrome de Hennekam	2136	16	16	14
Syndrome de Hermansky-Pudlak	79430	86	83	78
Syndrome de hernie diaphragmatique-grêle court-asplénie	527468	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Hinman	84085	154	150	117
Syndrome de Holt-Oram	392	198	184	82
Syndrome de Holzgreve	2167	<=3	0	<=3
Syndrome de Horner congénital	91413	27	27	10
Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson	3322	6	<=3	6
Syndrome de Huriez	384	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Imagawa-Matsumoto	659463	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Jacobsen	2308	94	89	77
Syndrome de Jalili	1873	7	7	7
Syndrome de Jawad	313795	<=3	<=3	0
Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen	90647	20	20	18
Syndrome de Jeune	474	80	72	55
Syndrome de Johanson-Blizzard	2315	11	10	9
Syndrome de Joubert avec anomalie oculaire	220493	22	22	22
Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique	1454	4	4	<=3
Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale	2318	18	18	16
Syndrome de Joubert avec atteinte rénale	220497	12	12	12
Syndrome de Joubert avec dystrophie thoracique asphyxiante de Jeune	397715	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Joubert isolé	475	320	313	247
Syndrome de Kagami-Ogata	254519	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Kallmann-cardiopathie	2326	11	11	<=3
Syndrome de Kearns-Sayre	480	179	144	156
Syndrome de Keipert	2662	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Kenny-Caffey	2333	9	8	8

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de kératodermie palmo-plantaire diffuse-acrocyanose	86918	5	5	<=3
Syndrome de kératodermie palmo-plantaire-neuropathie sensitivomotrice héréditaire	538574	<=3	<=3	<=3
Syndrome de kératodermie palmo-plantaire-surdité	2202	15	15	7
Syndrome de kératose folliculaire-nanisme-atrophie cérébrale	2339	<=3	<=3	<=3
Syndrome de kératose linéaire-ichtyose congénitale-kératodermie sclérosante	281201	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Keutel	85202	<=3	<=3	<=3
Syndrome de King-Denborough	99741	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Kleefstra	261494	204	202	181
Syndrome de Kleine-Levin	33543	278	277	273
Syndrome de Klippel-Feil isolé	2345	67	67	32
Syndrome de Knobloch	1571	36	36	32
Syndrome de Koolen-De Vries	96169	108	106	97
Syndrome de Kostmann	99749	14	14	13
Syndrome de Kufor-Rakeb	306674	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Kuskokwim	1149	<=3	<=3	<=3
Syndrome de la colonne raide	97244	39	37	32
Syndrome de la corne occipitale	198	9	8	8
Syndrome de la cornée fragile	90354	<=3	<=3	<=3
Syndrome de la lipomatose multiple-hémihyperplasie	276280	<=3	<=3	<=3
Syndrome de la moelle attachée primaire	268861	469	468	466
Syndrome de la peau parcheminée	2833	<=3	<=3	<=3
Syndrome de la pince méésentérique	71273	13	13	10
Syndrome de la tête tombante idiopathique	447881	13	10	13
Syndrome de Lambert	1296	5	5	<=3
Syndrome de Lamb-Shaffer	530983	58	58	56
Syndrome de Landau-Kleffner	98818	36	36	28
Syndrome de Laron	633	50	50	41
Syndrome de Laron avec déficit immunitaire	220465	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Larsen	503	48	47	27
Syndrome de Larsen-like de type B3GAT3	284139	<=3	0	<=3
Syndrome de Laubry-Pezzi	99094	199	199	194
Syndrome de Laurence-Moon	2377	6	5	4
Syndrome de Legius	137605	63	62	50
Syndrome de Legius mosaïque	634511	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Leigh	506	147	101	133
Syndrome de Leigh associé à une mutation de l'ADN mitochondrial	255210	24	21	24

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de Lemierre	137839	6	5	6
Syndrome de Lennox-Gastaut	2382	801	757	785
Syndrome de Lesch-Nyhan	510	56	40	47
Syndrome de lésions en anneau de la voûte crânienne-fragilité osseuse	85192	<=3	<=3	<=3
Syndrome de leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière-élévation des lactates	137898	6	6	5
Syndrome de leucoencéphalopathie progressive à début précoce-calcifications du système nerveux central-surdité-cécité	3240	<=3	<=3	<=3
Syndrome de leucoencéphalopathie-anomalies du thalamus et du tronc cérébral-hyperlactatémie	314051	<=3	<=3	<=3
Syndrome de leucoencéphalopathie-dysplasie spondylo-épimé-taphysaire	83629	<=3	<=3	<=3
Syndrome de leucoencéphalopathie-kératose palmoplantaire	2386	<=3	0	<=3
Syndrome de leuconychie totale-lésions de type acanthosis nigricans-cheveux anormaux	210133	<=3	<=3	0
Syndrome de Liddle	526	25	25	13
Syndrome de Li-Fraumeni	524	53	43	39
Syndrome de lipodystrophie-déficience intellectuelle-surdité	50811	<=3	<=3	<=3
Syndrome de lipomes naso-pal-pébraux-colobome	2399	<=3	<=3	<=3
Syndrome de lissencéphalie à prédominance postérieure-pont et moelle allongée larges et plats-défauts de croisement de la ligne médiane	572013	<=3	<=3	<=3
Syndrome de lobe de l'oreille épais-surdité de conduction	2405	<=3	<=3	0
Syndrome de Loews-Dietz	60030	444	424	380
Syndrome de Lowe-Kohn-Cohen	2408	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Lowry-Wood	1824	5	5	4
Syndrome de Lujan-Fryns	776	18	17	15
Syndrome de l'ulcère solitaire du rectum	209964	15	15	15
Syndrome de Luscan-Lumish	597738	8	8	7
Syndrome de luxation de la hanche-dysmorphie	2412	9	9	<=3
Syndrome de l'X fragile	908	1855	1833	839
Syndrome de lymphoendothéliomatose multifocale-thrombocytopenie	464321	5	5	5
Syndrome de lymphoedème-distichiasis	33001	50	47	41
Syndrome de Lynch	144	229	204	177

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-autisme	210548	15	15	15
Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-trouble neurologique du développement-petit thorax	457485	30	30	30
Syndrome de macrocéphalie-paraplégie spastique-dysmorphie	2429	5	5	5
Syndrome de macrocéphalie-petite taille-paraplégie	2427	<=3	<=3	<=3
Syndrome de macrocéphalie-retard de développement	397612	16	16	14
Syndrome de macrosomie-microphthalmie-fente palatine	2432	6	6	<=3
Syndrome de macrostomie-anomalies préauriculaires-ophthalmoplogie externe	83619	<=3	<=3	<=3
Syndrome de macules cutanées hypo- et hypermélaniques-retard de croissance-déficience intellectuelle	2435	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Maffucci	163634	22	22	22
Syndrome de mains et pieds fendus-surdité	71271	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Majeed	77297	<=3	<=3	<=3
Syndrome de maladie coeliaque-calcifications cérébrales-épilepsie	1459	<=3	<=3	<=3
Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-surdité-déficience intellectuelle	90103	6	5	4
Syndrome de maladie de Hirschsprung-hypoplasie des ongles-dysmorphie	2153	<=3	<=3	<=3
Syndrome de maladie veino-occlusive hépatique-déficit immunitaire	79124	<=3	<=3	<=3
Syndrome de malformations cérébrales-anomalies musculosquelettiques-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	500150	30	30	30
Syndrome de malformations cérébrales-cardiopathie congénitale-polydactylie post-axiale	75389	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Marcus-Gunn	91412	36	35	17
Syndrome de Marden-Walker	2461	<=3	<=3	0
Syndrome de Marfan	558	4123	3994	3326
Syndrome de Marfan néonatal	284979	18	13	17
Syndrome de Marinesco-Sjögren	559	13	13	8
Syndrome de Marshall	560	33	33	29
Syndrome de Marshall-Smith	561	8	8	8
Syndrome de Matthew-Wood	2470	4	<=3	<=3
Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	3109	778	776	438

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de May-Thurner	675404	4	4	4
Syndrome de Mazabraud	57782	26	24	19
Syndrome de McCune-Albright	562	374	360	290
Syndrome de McDonough	2471	<=3	<=3	<=3
Syndrome de McKusick-Kaufman	2473	<=3	<=3	<=3
Syndrome de McLeod	59306	18	17	17
Syndrome de Meacham	3097	<=3	<=3	<=3
Syndrome de mèches blanches-anomalies multiples	2475	<=3	<=3	0
Syndrome de Meckel	564	6	5	4
Syndrome de mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie post-axiale-hydrocéphalie	83473	16	16	14
Syndrome de mégalocornée-déficience intellectuelle	2479	<=3	<=3	<=3
Syndrome de MEHMO	85282	4	4	<=3
Syndrome de Meigs	314451	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Melkersson-Rosenthal	2483	15	14	11
Syndrome de Melnick-Needles	2484	16	15	10
Syndrome de méningocèle latérale	2789	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Menke-Hennekam	592574	20	20	20
Syndrome de mésomélie-synostoses	2496	6	5	5
Syndrome de microbrachycéphalie sévère-déficience intellectuelle-paralysie cérébrale athétosique	1236	4	4	4
Syndrome de microbrachycéphalie-ptosis-fente labiale	2511	25	23	22
Syndrome de microcéphalie congénitale-encéphalopathie sévère-atrophie cérébrale progressive	391376	11	7	11
Syndrome de microcéphalie postnatale-hypotonie infantile-diplégie spastique-dysarthrie-déficience intellectuelle	477673	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie primaire-déficience intellectuelle modérée-diabète juvénile	391408	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie progressive-épilepsie-cécité corticale-retard de développement	477814	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie-albinisme-anomalies digitales	2513	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie-brachydactylie-déficience intellectuelle	3433	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie-cardiomyopathie	2515	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de microcéphalie-cardiopathie-malsegmentation pulmonaire	2516	<=3	0	<=3
Syndrome de microcéphalie-corps calleux fin-déficience intellectuelle	397951	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle sévère-anomalies congénitales multiples associé à SETD2	597743	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-surdité neurosensorielle-épilepsie-tonus musculaire anormal	457351	4	4	4
Syndrome de microcéphalie-dysmorphie faciale-anomalies oculaires-anomalies congénitales multiples	521445	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie-épilepsie-déficience intellectuelle-cardiopathie	2519	4	4	<=3
Syndrome de microcéphalie-fente palatine-pigmentation rétinienne anormale	2521	4	4	4
Syndrome de microcéphalie-fusions des vertèbres cervicales	2522	<=3	<=3	0
Syndrome de microcéphalie-hypoplasie cérébrale-spasticité	2523	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux et vermis cérébelleux-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	500159	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	457284	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie	2526	32	31	25
Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire	294016	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie-neuropathie sensitivo-motrice axonale complexe	423894	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie-petite taille-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	423306	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie-polymicrogyrie-agenésie du corps calleux	171703	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie-surdité neurosensorielle-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	662179	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microcéphalie-surdité-déficience intellectuelle	2533	4	4	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de microcornée-mégalo-lenticône postérieur-persistence du tissu vasculaire foetal-colobome	231736	<=3	<=3	0
Syndrome de microdélétion 10q22.3q23.3	276413	16	16	14
Syndrome de microdélétion 11q22.2q22.3	444002	5	5	5
Syndrome de microdélétion 12q14	94063	10	9	9
Syndrome de microdélétion 13q12.3	412035	7	7	7
Syndrome de microdélétion 14q11.2	261120	8	8	8
Syndrome de microdélétion 14q22q23	264200	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microdélétion 14q24.1q24.3	401935	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microdélétion 15q11.2	261183	176	175	165
Syndrome de microdélétion 15q13.3	199318	135	134	129
Syndrome de microdélétion 16p11.2 distale	261222	156	156	138
Syndrome de microdélétion 16p11.2 proximale	261197	214	212	199
Syndrome de microdélétion 16p11.2p12.2	261211	48	48	44
Syndrome de microdélétion 16p13.11	261236	59	58	54
Syndrome de microdélétion 16q24.1	352629	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microdélétion 16q24.3	261250	5	5	4
Syndrome de microdélétion 17p13.1 distale	319171	6	5	5
Syndrome de microdélétion 17p13.3 distale	261257	14	13	14
Syndrome de microdélétion 17q12	261265	71	69	66
Syndrome de microdélétion 17q23.1q23.2	261279	6	6	6
Syndrome de microdélétion 17q24.2	529962	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microdélétion 19p13.12	254346	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microdélétion 19p13.13	357001	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microdélétion 19q13.11	217346	5	4	4
Syndrome de microdélétion 1p21.3	293948	6	6	6
Syndrome de microdélétion 1p31p32	401986	5	5	4

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de microdélétion 1p35.2	456298	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microdélétion 1q21.1	250989	117	117	101
Syndrome de microdélétion 1q41q42	250999	8	8	5
Syndrome de microdélétion 1q44	238769	21	21	21
Syndrome de microdélétion 20p12.3	261295	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microdélétion 20p13	313781	6	6	5
Syndrome de microdélétion 20q11.2	444051	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microdélétion 20q13.2q13.3 paternelle	261304	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microdélétion 20q13.33	261311	7	6	7
Syndrome de microdélétion 21q22.11q22.12	261323	27	27	20
Syndrome de microdélétion 22q11.2 distale	261330	117	115	115
Syndrome de microdélétion 2p13.2	363680	7	6	6
Syndrome de microdélétion 2p15p16.1	261349	5	5	<=3
Syndrome de microdélétion 2p21	163693	4	<=3	<=3
Syndrome de microdélétion 2p21 homozygote*	369886	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microdélétion 2q13	684742	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microdélétion 2q23.1	228402	16	16	14
Syndrome de microdélétion 2q31.1	251014	10	10	8
Syndrome de microdélétion 2q37	1001	114	108	79
Syndrome de microdélétion 3p25.3	435638	12	12	12
Syndrome de microdélétion 3q13	1621	10	10	5
Syndrome de microdélétion 3q29	65286	46	46	37
Syndrome de microdélétion 4q21	238750	15	14	11
Syndrome de microdélétion 5q22	261584	7	7	7
Syndrome de microdélétion 6p22	251046	6	6	5
Syndrome de microdélétion 6q16	171829	21	21	16
Syndrome de microdélétion 6q25.2q25.3	251056	11	11	9
Syndrome de microdélétion 7q11.23 distale	254351	10	9	10
Syndrome de microdélétion 7q31	251061	10	10	8
Syndrome de microdélétion 8p23.1	251071	69	65	57
Syndrome de microdélétion 8q21.11	284160	7	7	6

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de microdélétion 8q24.3	508488	25	24	25
Syndrome de microdélétion 9q31.1q31.3	401923	6	6	4
Syndrome de microdélétion 9p13	324313	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microdélétion 9q33.3q34.11	495818	4	4	4
Syndrome de microdélétion du chromosome y	1646	68	66	31
Syndrome de microdélétion Xp22.3	1643	40	39	29
Syndrome de microdélétion Xq21	1435	7	7	6
Syndrome de microduplication 10q22.3q23.3	276422	11	11	10
Syndrome de microduplication 14q11.2	261229	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microduplication 15q11q13	238446	119	113	102
Syndrome de microduplication 16p11.2 proximale	370079	127	126	115
Syndrome de microduplication 16p11.2p12.2	261204	44	44	42
Syndrome de microduplication 16p13.11	261243	51	51	49
Syndrome de microduplication 16p13.3	96078	19	19	16
Syndrome de microduplication 17p11.2	1713	99	98	71
Syndrome de microduplication 17p13.3	217385	29	28	25
Syndrome de microduplication 17q11.2	139474	13	13	11
Syndrome de microduplication 17q12	261272	69	69	61
Syndrome de microduplication 17q21.31	217340	4	4	4
Syndrome de microduplication 19p13.3	447980	10	10	10
Syndrome de microduplication 1q21.1	250994	70	70	64
Syndrome de microduplication 20q11.2	363659	4	4	<=3
Syndrome de microduplication 22q11.2 distale	261337	14	14	14
Syndrome de microduplication 2p25.3	699850	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microduplication 2q23.1	313947	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microduplication 3q26	96095	19	18	14
Syndrome de microduplication 3q29	251038	15	14	14
Syndrome de microduplication 4p16.3	96072	5	4	5

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de microduplication 5p13	329802	6	6	5
Syndrome de microduplication 5q35	228415	9	9	7
Syndrome de microduplication 7p22.1	314034	5	5	5
Syndrome de microduplication 7q11.23	96121	105	104	101
Syndrome de microduplication 7q11.23 distale	261102	6	6	6
Syndrome de microduplication 8q12	228399	4	4	4
Syndrome de microduplication Xp11.22p11.23	217377	22	21	21
Syndrome de microduplication Xq25	521258	11	11	10
Syndrome de microduplication Xq28 distale	293939	25	24	23
Syndrome de micrognathie-infections récurrentes-troubles du comportement-déficience intellectuelle modérée	476126	15	15	14
Syndrome de microphthalmie colobomateuse-microcéphalie-déficience intellectuelle-petite taille liée à l'X	431140	<=3	<=3	<=3
Syndrome de microphthalmie-atrophie cérébrale	77299	5	5	5
Syndrome de microphthalmie-rétinite pigmentaire-fovéoschisis-drusen de la papille optique	251279	8	8	8
Syndrome de microsphérophakie-dysplasie métaphysaire	2551	4	4	0
Syndrome de microtie bilatérale-surdité-fente palatine	140963	4	4	4
Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille	2554	20	19	14
Syndrome de Miller Fisher	98919	151	135	98
Syndrome de Miller-Dieker	531	66	54	42
Syndrome de Mills	94091	15	11	15
Syndrome de Mitchell	631248	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Moebius	570	210	203	127
Syndrome de Moebius-neuropathie axonale-hypogonadisme hypogonadotrope	2560	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Mohr-Tranebjaerg	52368	5	5	<=3
Syndrome de monosomie 13q14	1587	11	11	<=3
Syndrome de monosomie 13q34	96168	21	21	18
Syndrome de monosomie 18p	1598	65	64	47
Syndrome de monosomie 18q	1600	175	168	120
Syndrome de monosomie 22	96123	16	16	15
Syndrome de monosomie 5p	281	200	192	117

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de monosomie 7 familiale	495930	4	4	4
Syndrome de monosomie 9p	261112	38	38	30
Syndrome de monosomie 9q22.3	77301	8	8	6
Syndrome de monosomie distale 7q36	1636	22	22	13
Syndrome de Morgagni-Stewart-Morel	77296	5	5	5
Syndrome de mort subite du nourrisson-dysgénésie des testicules	168593	<=3	0	<=3
Syndrome de Morvan	83467	14	12	14
Syndrome de Mounier-Kühn	3347	21	19	21
Syndrome de Mowat-Wilson	2152	129	120	99
Syndrome de Muckle-Wells	575	93	89	74
Syndrome de mucoviscidose-gastrite-anémie mégaloblastique	2575	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Mueller-Weiss	566943	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Muenke	53271	128	126	97
Syndrome de Myhre	2588	52	44	44
Syndrome de myoclonie-ataxie cérébelleuse-surdité	2589	<=3	<=3	0
Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale	163696	<=3	<=3	<=3
Syndrome de myopathie à début précoce-aréflexie-détresse respiratoire-dysphagie	439212	<=3	<=3	<=3
Syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale	52430	25	12	20
Syndrome de myopathie centro-nucléaire liée à l'X-anomalies génitales	456328	7	7	7
Syndrome de myopathie mitochondriale-acidose lactique-surdité	2597	23	18	16
Syndrome de myopathie mitochondriale-ataxie cérébelleuse-rétinopathie pigmentaire	502423	8	7	8
Syndrome de myopathie-diabète sucré	2596	35	32	30
Syndrome de myopie forte-surdité neurosensorielle	363396	<=3	<=3	<=3
Syndrome de myopie sévère-hyperlaxité articulaire généralisée-petite taille	527450	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn	69087	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Nager	245	33	31	19
Syndrome de Nance-Horan	627	32	32	18
Syndrome de nanisme micro-céphalique primordial-résistance à l'insuline	436182	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de neige visuelle	420556	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Nelson	199244	16	16	15
Syndrome de néphronophtise familiale de l'adulte-quadruparésie spastique	2666	<=3	<=3	<=3
Syndrome de néphropathie-surdité-hyperparathyroïdienne	2668	<=3	<=3	<=3
Syndrome de NESCAV	662367	6	5	6
Syndrome de Netherton	634	106	97	91
Syndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz	2672	20	18	17
Syndrome de Neu-Laxova	2671	<=3	<=3	<=3
Syndrome de neurodégénérescence progressive de l'enfant-cécité-ataxie-spasticité	352654	<=3	<=3	<=3
Syndrome de neuropathie auditive-atrophie optique	542585	16	16	16
Syndrome de neuropathie hypomyélinisante-arthrogrypose	2680	<=3	<=3	<=3
Syndrome de neuropathie périphérique-dysautonomie	2400	25	21	22
Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung	163746	13	11	12
Syndrome de neuropathie sensitivo-motrice axonale-atrophie optique-neurodégénérescence à début infantile	457205	<=3	<=3	<=3
Syndrome de neuropathie sensorielle-surdité-démence	456318	4	4	4
Syndrome de neutropénie congénitale sévère-retard du développement par déficit en SRP54	675767	<=3	<=3	<=3
Syndrome de neutropénie congénitale-myélofibrose-néphromégalie	369852	4	4	4
Syndrome de neutropénie-monocytopénie-surdité	2690	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Nicolaidis-Baraitser	3051	56	55	41
Syndrome de Nicolau	664787	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Nijmegen	647	7	7	7
Syndrome de nodosités calleuses-leuconychie-surdité-hyperkératose palmoplantaire	2698	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Noonan	648	2172	2103	1596
Syndrome de Noonan avec lentignes multiples	500	131	128	81
Syndrome de pachygyrie-déficiência intellectuelle-épilepsie	2798	44	43	39
Syndrome de Pai	1993	12	12	9
Syndrome de Pallister-Hall	672	57	54	40
Syndrome de Pallister-Killian	884	82	74	55

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de pancytopenie progressive congénitale-déficit immunitaire en cellules B-dysplasie squelettique	508542	<=3	<=3	<=3
Syndrome de papille optique colobomateuse-atrophie maculaire-choriorétinopathie	435930	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Papillon-Lefèvre	678	<b>32</b>	<b>31</b>	<b>24</b>
Syndrome de paralysie du larynx-déficiência intellectuelle	2375	<b>4</b>	<b>4</b>	<=3
Syndrome de paralysie faciale congénitale héréditaire-surdité variable	306530	<=3	<=3	<=3
Syndrome de paraparésie spastique-surdité	2815	<b>11</b>	<b>9</b>	<b>8</b>
Syndrome de paraplégie spastique-déficiência intellectuelle-nystagmus-obésité	521390	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
Syndrome de paraplégie spastique-lésions cutanées faciales	2819	<=3	<=3	<=3
Syndrome de paraplégie spastique-retard de développement sévère-épilepsie	464282	<=3	<=3	<=3
Syndrome de paraplégie-déficiência intellectuelle-hyperkératose	2824	<=3	<=3	<b>0</b>
Syndrome de Parkes Weber	90307	<b>70</b>	<b>69</b>	<b>61</b>
Syndrome de parkinsonisme précoce-déficiência intellectuelle	2379	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Partington	94083	<b>22</b>	<b>21</b>	<b>8</b>
Syndrome de Pearson	699	<b>33</b>	<b>20</b>	<b>27</b>
Syndrome de pectus excavatum-macrocéphalie-dysplasie unguéale	2835	<b>5</b>	<b>5</b>	<=3
Syndrome de Pendred	705	<b>214</b>	<b>210</b>	<b>123</b>
Syndrome de pentasomie x	11	<b>6</b>	<b>5</b>	<b>5</b>
Syndrome de Perlman	2849	<=3	<=3	<b>0</b>
Syndrome de Perniola-Krajewska-Carnevale	2850	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Perrault	2855	<b>37</b>	<b>37</b>	<b>31</b>
Syndrome de persistance des canaux de Müller	2856	<b>37</b>	<b>36</b>	<b>24</b>
Syndrome de persistance du canal artériel-bicuspidie valvulaire aortique-anomalie des mains	228190	<=3	<=3	<=3
Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-bêta-thalassémie	46532	<b>4</b>	<b>4</b>	<=3
Syndrome de persistance héréditaire de l'hémoglobine foetale-déficiência intellectuelle	619233	<b>11</b>	<b>11</b>	<b>11</b>
Syndrome de Peters plus	709	<b>49</b>	<b>48</b>	<b>41</b>
Syndrome de petite taille-âge osseux avancé-arthrose précoce	435804	<b>37</b>	<b>37</b>	<b>34</b>

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de petite taille-anomalies hypophysaires et cérébelleuses-selle turcique anormale	85442	<=3	<=3	<=3
Syndrome de petite taille-atrophie optique-anomalie de Pelger-Huët	391677	<b>4</b>	<b>4</b>	<=3
Syndrome de petite taille-brachydactylie-obésité-retard global de développement	464288	<=3	<=3	<=3
Syndrome de petite taille-dysplasie squelettique-dégénérescence rétinienne-déficiência intellectuelle-surdité neurosensorielle	589442	<=3	<=3	<=3
Syndrome de petite taille-onychodysplasie-dysmorphie faciale-hypotrichose	314394	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
Syndrome de Peutz-Jeghers	2869	<b>161</b>	<b>153</b>	<b>140</b>
Syndrome de Pfeiffer	710	<b>93</b>	<b>89</b>	<b>80</b>
Syndrome de Phelan-McDermid	48652	<b>342</b>	<b>334</b>	<b>279</b>
Syndrome de phénylcétonurie maternelle	2209	<b>31</b>	<b>31</b>	<b>19</b>
Syndrome de PI3K-delta activée 1	693661	<=3	<=3	<=3
Syndrome de PI3K-delta activée*	397596	<b>62</b>	<b>59</b>	<b>59</b>
Syndrome de piébaldisme-anomalies neurologiques	2885	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Pierpont	487825	<b>14</b>	<b>14</b>	<b>14</b>
Syndrome de Pierre Robin isolé	718	<b>1848</b>	<b>1822</b>	<b>1350</b>
Syndrome de Pierre Robin-anomalie facio-digitale	2888	<b>77</b>	<b>76</b>	<b>72</b>
Syndrome de Pierre Robin-contractions-retard de développement	436003	<b>10</b>	<b>10</b>	<b>10</b>
Syndrome de Pierre Robin-déficiência intellectuelle-brachydactylie	364577	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>5</b>
Syndrome de Pierson	2670	<b>8</b>	<b>6</b>	<b>7</b>
Syndrome de Pitt-Hopkins	2896	<b>175</b>	<b>174</b>	<b>117</b>
Syndrome de Plummer-Vinson	54028	<b>5</b>	<b>5</b>	<=3
Syndrome de poikilodermie héréditaire fibrosante-myopathie rétractile-fibrose pulmonaire	221043	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
Syndrome de Poland	2911	<b>320</b>	<b>319</b>	<b>158</b>
Syndrome de polydactylie en miroir-segmentation vertébrale-anomalies des membres	3004	<=3	<=3	<=3
Syndrome de polydactylie postaxiale-anomalies antéhypophysaires-dysmorphie faciale	420584	<b>7</b>	<b>7</b>	<b>7</b>
Syndrome de polydactylie-myopie	2917	<=3	<=3	<=3
Syndrome de polyendocrinopathie-polyneuropathie	453533	<b>4</b>	<=3	<b>4</b>
Syndrome de polyhydramnios-mégaloencéphalie-épilepsie symptomatique	500533	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de polyneuropathie-surdité-ataxie-rétinite pigmentaire-cataracte	171848	10	9	9
Syndrome de polypose dentelée	157798	66	65	66
Syndrome de polypose intestinale*	104010	5	5	4
Syndrome de polypose juvénile	2929	83	82	75
Syndrome de porencéphalie-hypoplasie cérébelleuse-malformations internes	2941	<=3	<=3	<=3
Syndrome de porencéphalie-microcéphalie-cataracte bilatérale congénitale	306547	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Potocki-Shaffer	52022	19	19	15
Syndrome de pouce triphalangé-brachyectrodactylie	2947	<=3	<=3	0
Syndrome de Prader-Willi	739	1633	1512	1434
Syndrome de Prader-Willi-like*	398073	20	19	19
Syndrome de prédisposition au carcinome rénal et mélanome associé à MITF	293822	13	12	11
Syndrome de prédisposition aux cancers hématologiques associé à DDX41	488647	<=3	0	<=3
Syndrome de Protée	744	62	60	39
Syndrome de pseudo-infection intra-utérine congénitale	1229	<=3	<=3	<=3
Syndrome de pseudo-obstruction intestinale chronique	2978	320	274	299
Syndrome de pterygium colli-déficience intellectuelle-anomalies des doigts	2988	<=3	<=3	0
Syndrome de ptosis-paralysie des cordes vocales	2997	<=3	<=3	<=3
Syndrome de ptosis-stra-bisme-pupilles ectopiques	2999	<=3	<=3	0
Syndrome de pyoderma gangrenosum-acne-hidradénite suppurée	289478	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Qazi-Markouzos	3010	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Rabson-Mendenhall	769	4	4	4
Syndrome de Ramsay Hunt	3020	5	5	5
Syndrome de Rauch-Steindl	659642	7	7	7
Syndrome de régression caudale	3027	86	85	73
Syndrome de régression motrice et cognitive de l'enfance avec syndrome extrapyramidal	500180	4	4	4
Syndrome de régression neurodéveloppementale-dystonie-épilepsie lié à IRF2BPL	597623	4	4	4
Syndrome de régression psychomotrice-apraxie oculomotrice-anomalie du mouvement-néphropathie	505242	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de Renpenning	3242	35	35	18
Syndrome de résistance à la thyroïdolibérine	99832	12	12	12
Syndrome de résistance aux récepteurs des oestrogènes	785	<=3	<=3	<=3
Syndrome de résistance généralisée aux glucocorticoïdes	786	5	5	4
Syndrome de retard de croissance et de développement-hypotonie-troubles visuels-acidose lactique	391348	<=3	<=3	<=3
Syndrome de retard de croissance intra-utérin-malformation corticale-contractions congénitales	2570	<=3	<=3	<=3
Syndrome de retard de croissance intra-utérin-micrognathie-petite taille-raccourcissement mésomélique	659702	<=3	<=3	<=3
Syndrome de retard de croissance intra-utérin-taches café-au-lait-augmentation du taux d'échanges entre chromatides soeurs	508512	9	9	8
Syndrome de retard de croissance-hydrocéphalie-hypoplasie pulmonaire	3035	<=3	<=3	0
Syndrome de retard de croissance-retard de développement modéré-hépatite chronique	391366	11	11	11
Syndrome de retard de développement-ataxie-hypotonie-dysmorphie faciale	658843	6	6	6
Syndrome de retard de développement-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale- malformations cardiaques congénitales associé à CDK13	646278	16	16	16
Syndrome de retard de développement-dysmorphie faciale par déficit en MED13L	369891	62	61	59
Syndrome de retard de développement-microcéphalie-dysmorphie faciale associé à THOC6	363444	7	6	6
Syndrome de retard de développement-microcéphalie-petite taille-épilepsie associé à MTHFS	597874	<=3	<=3	<=3
Syndrome de retard de développement-retard de langage-déficience intellectuelle-troubles visuels-dysmorphie faciale associé à CHD3	599082	34	34	34
Syndrome de retard de langage-asymétrie faciale-stra-bisme-incisure du lobe de l'oreille	3038	7	6	<=3
Syndrome de retard développemental-déficience intellectuelle-obésité associé à MYT1L	647799	27	27	26

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de retard développemental-troubles du langage-dystonie dopa sensible-parkinsonisme	660017	28	25	24
Syndrome de retard du développement-retard de langage-épilepsie-troubles du comportement-dysmorphie craniofaciale associé à ZMYND11	694304	4	4	4
Syndrome de retard du développement-surpoids-dysmorphie faciale-troubles du comportement	652487	<=3	<=3	<=3
Syndrome de retard global de développement-alopécie-macrocéphalie-dysmorphie faciale-anomalies cérébrales structurales	544488	<=3	<=3	<=3
Syndrome de retard global de développement-anomalies neuro-ophthalmologiques-épilepsie-déficiência intellectuelle	488613	13	13	12
Syndrome de retard global de développement-anomalies visuelles-atrophie cérébelleuse progressive-hypotonie axiale	480898	10	9	9
Syndrome de retard global du développement-déficiência intellectuelle-microcéphalie-petite taille-accumulation intracérébral de fer	697067	<=3	<=3	<=3
Syndrome de retard moteur-microcéphalie-trouble du langage-anomalies oculaires	662762	<=3	<=3	<=3
Syndrome de retard neurodéveloppemental-malformations cardiaques congénitales-déficiência intellectuelle	662234	5	5	5
Syndrome de retard neurodéveloppemental-déficiência intellectuelle-ataxie-troubles de l'alimentation	647788	5	5	5
Syndrome de retard neurodéveloppemental-malformations cérébrales-anomalies squelettiques-déficiência intellectuelle	662207	<=3	<=3	<=3
Syndrome de rétinite pigmentaire-déficiência intellectuelle-surdité-hypogonadisme	3085	<=3	<=3	0
Syndrome de Rett	778	673	598	533
Syndrome de Rett atypique	3095	178	168	129
Syndrome de Revesz	3088	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Reye	3096	13	9	11
Syndrome de Reynolds	779	53	47	52
Syndrome de Richieri-Costa-Pereira	3102	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Roberts	3103	<=3	<=3	0
Syndrome de Robinow	97360	26	26	17

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de Roifman	353298	17	17	17
Syndrome de Romano-Ward	101016	475	466	455
Syndrome de Rothmund-Thomson	2909	31	28	25
Syndrome de Rotor	3111	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Roussy-Lévy	3115	<=3	<=3	0
Syndrome de rubéole congénitale	290	25	25	13
Syndrome de Rubinstein-Taybi	783	393	378	268
Syndrome de Saethre-Chotzen	794	136	135	94
Syndrome de Saldino-Mainzer	140969	7	7	7
Syndrome de Sandifer	71272	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Sanjad-Sakati	2323	6	6	5
Syndrome de Schaaf-Yang	398069	25	24	22
Syndrome de Schilbach-Rott	2353	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Schinzel-Giedion	798	18	10	18
Syndrome de Schnitzler	37748	86	82	84
Syndrome de Schuurs-Hoeijmakers	329224	35	35	35
Syndrome de Schwartz-Jampel	800	14	14	12
Syndrome de sclérose en plaques-ichtyose-déficiência en facteur VIII	3151	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Scott	806	22	20	21
Syndrome de Seckel	808	18	17	10
Syndrome de Senior-Boichis	84081	14	10	11
Syndrome de Senior-Loken	3156	78	73	70
Syndrome de sensibilisation aux érythrocytes	324636	8	8	7
Syndrome de séquence de Robin-oligodactylie	3104	15	15	10
Syndrome de Sézary	3162	7	7	6
Syndrome de Sheehan	91355	127	121	105
Syndrome de Sheldon-Hall	1147	18	18	13
Syndrome de Shprintzen-Goldberg	2462	32	28	29
Syndrome de Shwachman-Diamond	811	120	115	109
Syndrome de Sillence	3168	<=3	<=3	0
Syndrome de Silver-Russell	813	514	511	384
Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel	373	56	50	39
Syndrome de Sjögren-Larsson	816	45	42	34
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	818	80	71	68
Syndrome de Smith-Magenis	819	356	350	267
Syndrome de Sneddon	820	77	73	74
Syndrome de Sotos	821	454	443	288
Syndrome de spasmes infantiles-pouces larges	3173	<=3	<=3	<=3
Syndrome de spasticité-déficiência intellectuelle-épilepsie lié à l'X	3175	4	4	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de spina bifida-hypospadias	3176	6	4	6
Syndrome de stéatocystome multiple-dents néonatales	3184	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Steel	438117	<=3	<=3	<=3
Syndrome de sténose médullaire diaphysaire-tumeur osseuse	85182	<=3	<=3	<=3
Syndrome de sténose subaortique-petite taille	3191	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Stickler	828	668	666	506
Syndrome de Stormorken-Sjaastad-Langstet	3204	16	15	15
Syndrome de Stromme	506307	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Sturge-Weber	3205	405	402	340
Syndrome de Stüve-Wiedemann	3206	14	13	11
Syndrome de surdité de conduction-anomalie de l'oreille externe	3216	41	41	29
Syndrome de surdité neurosensorielle-thrombocytopénie associé à DIAPH1	494444	5	5	5
Syndrome de surdité-encéphaloneuropathie-obésité-valvulopathie	254898	<=3	<=3	<=3
Syndrome de surdité-hypogonadisme	90646	<=3	<=3	<=3
Syndrome de surdité-hypoplasie de l'email-anomalie des ongles	3220	20	20	18
Syndrome de surdité-infertilité	94064	9	9	9
Syndrome de surdité-onychodysplasie autosomique dominant	79499	<=3	<=3	<=3
Syndrome de surdité-onychodysplasie*	3231	5	5	<=3
Syndrome de surdité-oreille anormale-paralysie faciale	3232	10	9	5
Syndrome de surdité-ptosis-anomalies squelettiques	3236	<=3	<=3	<=3
Syndrome de surdité-syndrome craniofacial	3241	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Susac	838	107	107	105
Syndrome de Sweet	3243	47	44	41
Syndrome de symphalangie-anomalies multiples des mains et des pieds	3246	<=3	<=3	0
Syndrome de syndactylie-campodactylie et clinodactylie de l'auriculaire-gros orteils bifides	357332	<=3	<=3	<=3
Syndrome de syndactylie-nystagmus de à une microduplication 2q31.1	294026	5	5	<=3
Syndrome de syndactylie-télécanthus-malformations rénale et anogénitale	140952	7	6	5
Syndrome de synostose radio-ulnaire-microcéphalie-scoliose	3268	<=3	<=3	0

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de synostose radio-ulnaire-thrombocytopénie amégacaryocytaire	71289	<=3	<=3	<=3
Syndrome de TAFRO	457077	14	13	14
Syndrome de Tatton-Brown-Rahman	404443	69	66	68
Syndrome de télécanthus-hypertélorisme-strabisme-pied creux	3293	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Temple	254516	57	57	47
Syndrome de Temple-Baraitser	420561	4	4	<=3
Syndrome de Temtamy	1777	8	8	<=3
Syndrome de tetra-amélie-malformations multiples	3301	<=3	<=3	0
Syndrome de tétralogie de Fallot-petite taille-déficience intellectuelle	3304	5	5	5
Syndrome de tétraplégie spastique-déficience intellectuelle-rétinite pigmentaire	3011	<=3	<=3	<=3
Syndrome de tétrasomie 18p	3307	49	49	31
Syndrome de tétrasomie 21	96055	5	4	5
Syndrome de tétrasomie 5p	3309	<=3	<=3	0
Syndrome de tétrasomie 9p	3310	24	24	14
Syndrome de tétrasomie x	9	19	19	14
Syndrome de Thakker-Donnai	1780	12	11	6
Syndrome de thrombocytopénie-aplasie radiale	3320	50	48	25
Syndrome de tibia aplasique-ectrodactylie	3329	25	25	17
Syndrome de Tietz	42665	4	4	<=3
Syndrome de Timothy	65283	27	26	24
Syndrome de Tolosa-Hunt	64686	13	13	10
Syndrome de Toriello-Carey	3338	<=3	<=3	<=3
Syndrome de torticolis-chéloïdes-cryptorchidie	3341	<=3	<=3	<=3
Syndrome de tortuosité artérielle	3342	32	32	20
Syndrome de Townes-Brocks	857	117	116	64
Syndrome de transfusion foeto-foetale	95431	136	132	133
Syndrome de Treacher-Collins	861	306	301	200
Syndrome de tremblement essentiel progressif-trouble sévère du langage-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle-trouble du comportement	457212	<=3	<=3	<=3
Syndrome de tremblement essentiel-nystagmus-ulcère	3350	<=3	<=3	<=3
Syndrome de trichomégalie-dégénérescence rétinienne pigmentaire-retard de croissance	3363	<=3	<=3	<=3
Syndrome de trigonocéphalie-anomalies des extrémités	3365	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de trigonocéphalie-petite taille-retard de croissance	3369	<=3	<=3	<=3
Syndrome de triplication 16p12.1p12.3	485405	<=3	<=3	<=3
Syndrome de triploïdie	3376	18	17	13
Syndrome de trismus-pseudo-camptodactylie	3377	<=3	<=3	<=3
Syndrome de trisomie 1 en mosaïque	1692	<=3	<=3	<=3
Syndrome de trisomie 10p	171929	<=3	<=3	<=3
Syndrome de trisomie 12 en mosaïque	1698	15	13	10
Syndrome de trisomie 12p	1699	29	28	20
Syndrome de trisomie 13	3378	130	73	101
Syndrome de trisomie 14 en mosaïque	1703	17	17	13
Syndrome de trisomie 15 en mosaïque	1706	14	12	13
Syndrome de trisomie 16 en mosaïque	1708	20	20	13
Syndrome de trisomie 17 en mosaïque	1711	<=3	<=3	<=3
Syndrome de trisomie 17p	261290	<=3	<=3	<=3
Syndrome de trisomie 18	3380	189	99	146
Syndrome de trisomie 18p	1715	19	18	12
Syndrome de trisomie 1q	261344	25	25	24
Syndrome de trisomie 2 en mosaïque	1723	<=3	<=3	<=3
Syndrome de trisomie 20 en mosaïque	1724	12	11	4
Syndrome de trisomie 20p	261318	12	12	11
Syndrome de trisomie 22 en mosaïque	96068	22	20	20
Syndrome de trisomie 4p	1738	21	20	16
Syndrome de trisomie 5 en mosaïque	96060	<=3	<=3	<=3
Syndrome de trisomie 5p	1742	15	15	12
Syndrome de trisomie 7 en mosaïque	1747	9	9	8
Syndrome de trisomie 8 en mosaïque	96061	46	42	39
Syndrome de trisomie 8p	264450	20	20	12
Syndrome de trisomie 8q	1752	16	16	9
Syndrome de trisomie 9 en mosaïque	99776	34	30	24
Syndrome de trisomie 9p	236	49	47	33
Syndrome de trisomie x	3375	514	507	180
Syndrome de trouble neurodéveloppemental sévère-stéréotypies motrices-constipation chronique-trouble du rythme veille-sommeil associé à NRXN1	600663	8	8	8

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de trouble neurodéveloppemental-dysmorphie faciale-anomalies de la matière blanche-petite taille associé à RNU4-2	686488	18	18	18
Syndrome de trouble neurodéveloppemental-spasticité-mouvements anormaux-épilepsie	684240	7	7	7
Syndrome de trouble neurologique du développement-déficience intellectuelle-anomalies squelettiques	662198	<=3	<=3	<=3
Syndrome de troubles de comportement-déficience intellectuelle-obésité-dysmorphie associé à PHIP	589905	23	23	23
Syndrome de tubulopathie rénale-cardiomyopathie dilatée	73224	5	4	4
Syndrome de tubulopathie rénale-encéphalopathie-insuffisance hépatique	254902	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Turner	881	4466	4410	3049
Syndrome de Turpenny-Fry	688642	<=3	<=3	<=3
Syndrome de VACTERL-hydrocéphalie	3412	44	43	39
Syndrome de Van den Ende-Gupta	2460	<=3	<=3	0
Syndrome de Van der Woude	888	238	238	145
Syndrome de varicelle congénitale	291	<=3	<=3	<=3
Syndrome de vasoconstriction cérébrale réversible	284388	5	5	5
Syndrome de ventriculomégalie-maladie des kystes rénaux	443988	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Verloove-Van Horick-Brubakk	3429	<=3	<=3	0
Syndrome de verrues multiples-déficit immunitaire-lymphoedème-dysplasies anogénitales	568056	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Vici	1493	5	4	5
Syndrome de von Voss-Cherstvoy	3439	<=3	<=3	<=3
Syndrome de von Willebrand acquis	99147	330	288	325
Syndrome de Waardenburg	3440	327	326	194
Syndrome de Waardenburg-Shah	897	35	33	23
Syndrome de Walker-Warburg	899	18	12	10
Syndrome de Weaver	3447	31	31	23
Syndrome de Weill-Marchesani	3449	19	19	14
Syndrome de Weiss-Kruszka	502430	9	9	9
Syndrome de Wells	901	6	6	<=3
Syndrome de Werner	902	17	13	12
Syndrome de Werner atypique	79474	<=3	<=3	<=3
Syndrome de White-Sutton	468678	77	76	73
Syndrome de Wieacker-Wolff	3454	21	19	18

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	3455	<=3	<=3	0
Syndrome de Wiedemann-Steiner	319182	166	165	154
Syndrome de Wildervanck	3456	4	4	4
Syndrome de Williams	904	1091	1065	749
Syndrome de Williams-Campbell	411501	6	6	6
Syndrome de Wilson-Turner	3459	8	7	7
Syndrome de Wiskott-Aldrich	906	176	173	165
Syndrome de Witteveen-Kolk	500163	54	54	49
Syndrome de Wolcott-Rallison	1667	6	5	5
Syndrome de Wolf-Hirschhorn	280	118	108	84
Syndrome de Wolfram	3463	187	169	146
Syndrome de Wolfram-like	411590	49	49	46
Syndrome de Woodhouse-Sakati	3464	25	25	21
Syndrome de Young	3471	<=3	<=3	<=3
Syndrome de Yunis-Varon	3472	5	4	<=3
Syndrome de Zellweger	912	42	11	41
Syndrome de Zimmermann-Laband	3473	6	5	4
Syndrome d'ectopie du cristallin-dystrophie chorioretinienne-myopie	1884	10	10	<=3
Syndrome d'ectrodactylie-polydactylie	1892	7	7	<=3
Syndrome d'effusion uvéale idiopathique	209956	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	287	299	295	250
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 1	230839	28	28	28
Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like type 2	536532	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile	285	854	848	626
Syndrome d'Ehlers-Danlos lié à l'X	75497	6	6	5
Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural	2953	12	12	10
Syndrome d'Ehlers-Danlos myopathique	536516	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal	75392	14	13	10
Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique	536471	15	15	13
Syndrome d'Ehlers-Danlos type arthrochalsique	1899	7	7	5
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cardiaque valvulaire	230851	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique	536545	37	35	29
Syndrome d'Ehlers-Danlos type dermatosparaxis	1901	<=3	<=3	0

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire	286	472	436	441
Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire-polymicrogyrie	636941	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Ehlers-Danlos*	98249	636	620	403
Syndrome d'Ehlers-Danlos/ostéogenèse imparfaite	230857	26	25	26
Syndrome d'Eiken	79106	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Eisenmenger	97214	358	295	347
Syndrome d'Ellis-Van Creveld	289	50	46	34
Syndrome d'Emanuel	96170	19	18	14
Syndrome d'Emery-Nelson	1927	4	4	<=3
Syndrome d'emphysème-fibrose pulmonaire combinés	300564	559	354	557
Syndrome d'encéphalomyopathie néonatale-cardiomyopathie-détresse respiratoire	457185	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'encéphalopathie épileptique infantile précoce-cécité corticale-déficiência intellectuelle-dysmorphie faciale	411986	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'encéphalopathie progressive-neurodégénérescence sévère-lipodystrophie	363400	4	4	4
Syndrome d'encéphalopathie-cardiomyopathie hypertrophique-néphropathie tubulaire	319678	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'encéphalopathie-hypotonie sévère-dysmorphie craniofaciale associé à TBCK	488632	5	4	5
Syndrome DEND	79134	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'entéropathie et endocrinopathie auto-immunes-susceptibilité aux infections chroniques associé à STAT1	391487	6	6	6
Syndrome d'éosinophilie-myalgies lié au tryptophane	2582	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'épidermolyse staphylococcique	36236	5	5	<=3
Syndrome d'épilepsie à début précoce-déficiência intellectuelle-anomalies cérébrales	488635	10	9	10
Syndrome d'épilepsie focale-déficiência intellectuelle-malformation cérébro-cérébelleuse	352587	25	25	25
Syndrome d'épilepsie généralisée-dyskinésie paroxystique	79137	7	7	7
Syndrome d'épilepsie liée à l'X-difficulté d'apprentissage-troubles du comportement	85294	13	13	9
Syndrome d'épilepsie rolandique-dyspraxie de la parole	163721	6	6	6
Syndrome d'épilepsie-microcéphalie-dysplasie squelettique	1948	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome d'épilepsie-télangiectasie	1951	<=3	<=3	0
Syndrome des abcès aseptiques corticosensibles	54251	17	16	17
Syndrome des antiphospholipides	80	4794	4659	4679
Syndrome des antiphospholipides néonatal	398097	66	64	62
Syndrome des antisynthétases	81	1437	1295	1390
Syndrome des cheveux incoiffables	1410	8	8	<=3
Syndrome des contractures congénitales létales type 1	1486	<=3	0	<=3
Syndrome des contractures congénitales létales*	294965	<=3	0	<=3
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Majewski	93269	<=3	<=3	<=3
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Saldino-Noonan	93270	<=3	<=3	<=3
Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Verma-Naumoff	93271	6	6	4
Syndrome des côtes courtes-polydactylie*	1505	8	5	6
Syndrome des gènes contigus de céphalopolysyndactylie de Greig	658805	<=3	<=3	<=3
Syndrome des loges néonatal	641829	<=3	<=3	<=3
Syndrome des petits anneaux du x	96201	5	4	4
Syndrome des plaquettes grises	721	34	34	33
Syndrome des pouces absents-petite taille-déficit immunitaire	2951	<=3	<=3	<=3
Syndrome des pouces en adduction-arthrogrypose, type Christian	2952	4	4	0
Syndrome des ptérygium multiples*	294060	<=3	<=3	<=3
Syndrome des ptérygiums multiples autosomique dominant	65743	<=3	<=3	<=3
Syndrome des ptérygiums multiples autosomique récessif	2990	16	16	9
Syndrome des ptérygiums poplités autosomique dominant	1300	11	11	7
Syndrome des ptérygiums poplités*	294963	<=3	<=3	<=3
Syndrome des spasmes infantiles	697160	1577	1501	1418
Syndrome des synostoses multiples	3237	49	49	30
Syndrome des taches blanches évanescentes et multiples	674953	4	4	4
Syndrome des torsades de pointes à couplage court	51084	14	11	14
Syndrome d'Evans	1959	551	497	539
Syndrome d'excès d'aromatase	178345	6	6	6
Syndrome d'exostoses-anéotodermie-brachydactylie type E	1962	<=3	<=3	0

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome d'extrasystoles ventriculaires avec syncopes-pérodactylie-séquence de Robin	3201	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hallux varus-polysyndactylie préaxiale	2110	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hamartome basaloïde folliculaire généralisé	168632	5	5	5
Syndrome d'Hardikar	1415	<=3	<=3	0
Syndrome d'hémiconvulsion-hémiplégie-épilepsie	86908	43	43	43
Syndrome d'hémidystonie-hémiatrophie	306741	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hémimélie tibiale-polysyndactylie-pouce triphalangé	988	17	17	9
Syndrome d'holoprosencéphalie-craniosynostose	2163	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'holoprosencéphalie-polydactylie post-axiale	2166	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hydrocéphalie-dysplasie costo-vertébrale-anomalie de Sprengel	2180	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hydrocéphalie-grande taille-hyperlaxité	2181	<=3	<=3	0
Syndrome d'hydrocéphalie-sclérotiques bleues-néphropathie	2186	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hyperactivation du complément-thrombose-entéropathie avec perte de protéines	566175	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hyperaldostérionisme primitif-épilepsie-anomalies neurologiques	369929	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hyperCKémie asymptomatique-myalgie-rhabdomyolyse	689021	4	4	4
Syndrome d'hyperexplexie-épilepsie	163985	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire	163	79	79	60
Syndrome d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie	35878	38	38	26
Syndrome d'hyperkératose-hyperpigmentation	1336	5	5	<=3
Syndrome d'hypermobilité articulaire familiale	2295	335	335	322
Syndrome d'hyponatrémie adiposique hypothalamique	443101	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hyperornithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie	415	18	17	18
Syndrome d'hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire	99880	27	27	25
Syndrome d'hyperphosphatasie-déficience intellectuelle	247262	9	8	9

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome d'hyperstimulation ovarienne	64739	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypertélorisme associé à SPECC1L	1519	24	22	17
Syndrome d'hypertélorisme-microtie-fente faciale	2213	6	6	4
Syndrome d'hypertélorisme-sinus pré-auriculaire-obstruction du canal lacrymal-surdité	293958	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypertrophie musculaire-hépatomégalie-polyhydramnios	324416	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hyperuricémie-hypertension artérielle pulmonaire-insuffisance rénale-alcalose	363694	5	<=3	5
Syndrome d'hypodontie-dysplasie unguéale	2228	7	7	7
Syndrome d'hypoglossie-hypodactylie	989	17	17	8
Syndrome d'hypoglycémie pancréatogène sans insulinome	276608	9	9	8
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope masculin-déficience intellectuelle-anomalies squelettiques	2234	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope primaire-alopécie partielle	2232	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope-cataracte	2410	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-microcéphalie sévère-surdité neurosensorielle-dysmorphie	293967	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-rétinite pigmentaire	2235	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypogonadisme-prolapsus de la valve mitrale-déficience intellectuelle	2233	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypohidrose-déséquilibre électrolytique-dysfonctionnement des glandes lacrymales-ichtyose-xérostomie	528105	11	11	11
Syndrome d'hypomagnésémie primaire-crisés généralisées-déficience intellectuelle-obésité	620363	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypomagnésémie primaire-épilepsie réfractaire-déficience intellectuelle	564178	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypomyélinisation-cataracte congénitale	85163	7	7	7
Syndrome d'hypoparathyroïdie-surdité neurosensorielle-dysplasie rénale	2237	104	102	88

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie	2241	9	9	6
Syndrome d'hypopigmentation-kératodermie palmoplantaire ponctuée	324561	6	6	4
Syndrome d'hypoplasie de la jambe-cataracte	2310	<=3	<=3	0
Syndrome d'hypoplasie de la substance blanche-agénésie du corps calleux-déficience intellectuelle	3207	6	5	5
Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire	293864	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypoplasie du pouce-alopécie-anomalie de la pigmentation	2251	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypoplasie fovéale-cataracte présénile	2253	18	18	9
Syndrome d'hypoplasie fovéolaire-défaut de décussation du nerf optique-dysgénésie du segment antérieur	397618	10	10	10
Syndrome d'hypoplasie mandibulaire-surdité-apparence progéroïde-lipodystrophie	363649	5	5	5
Syndrome d'hypoplasie nasale et oculaire-hypogonadisme hypogonadotrope	2250	4	4	0
Syndrome d'hypoplasie pancréatique-diabète-cardiopathie congénitale	2255	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypotonie infantile-anomalies oculomotrices-mouvements hyperkinétiques-retard de développement	522077	10	10	9
Syndrome d'hypotonie progressive-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale par déficit FYVE de RBSN	675782	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypotonie-cystinurie	163690	6	6	6
Syndrome d'hypotonie-cystinurie type 1*	238517	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale associé à PURA	438213	41	41	39
Syndrome d'hypotonie-retard staturo-pondéral-microcéphalie	79507	15	14	11
Syndrome d'hypotonie-troubles du langage sévères-retard cognitif sévère	371364	4	<=3	4
Syndrome d'hypotrichose-lymphoedème-télangiectasie-atteinte rénale	69735	<=3	<=3	<=3
Syndrome DICER1 de prédisposition aux tumeurs	284343	29	29	27

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome d'ichtyose congénitale-microcéphalie-tétraplégie	2271	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ichtyose folliculaire-alopécie-photophobie	2273	10	10	6
Syndrome d'ichtyose-alopécie-éclabion-ectropion-déficience intellectuelle	2269	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ichtyose-petite taille-brachydactylie-microsphérophakie	363992	10	10	10
Syndrome d'ichtyose-prématurité	88621	17	16	17
Syndrome différence du développement sexuel-déficience intellectuelle	2983	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Imerslund-Gräsbeck	35858	36	36	34
Syndrome d'incurvation latérale sévère du tibia-petite taille-omoplate ailée modérée-dysmorphie faciale modérée	324307	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'infection chronique au virus Epstein-Barr	2566	40	34	40
Syndrome d'inflammation-neutropénie sévère-insuffisance médullaire-lymphoprolifération associé à TLR8	675628	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'insensibilité aux androgènes*	754	56	56	34
Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes	99429	239	239	176
Syndrome d'insensibilité partielle aux androgènes	90797	131	131	87
Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable	293978	31	31	29
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile associée à la fièvre	464724	5	5	5
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-ataxie cérébelleuse-neuropathie sensitivo-motrice périphérique	466794	4	4	4
Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-manifestations multisystémiques	370088	6	<=3	6
Syndrome d'insuffisance hypophysaire multiple non acquise-surdité neurosensorielle-anomalies de la colonne vertébrale	231720	8	7	8
Syndrome d'insulino-résistance type A	2297	25	24	22
Syndrome d'insulino-résistance type B	2298	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Isaacs	84142	69	59	47
Syndrome d'isochromosomie yp	98798	4	4	<=3
Syndrome d'isochromosomie yq	98797	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie	293987	25	22	24
Syndrome d'obésité précoce-hyperphagie-retard du développement sévère	99704	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'odontomatose-aorte-sténose oesophagienne	2724	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Ogden	276432	15	15	15
Syndrome d'Okhiro	93293	66	66	22
Syndrome d'Omenn	39041	21	19	20
Syndrome d'Ondine	661	161	149	147
Syndrome DOORS	79500	5	4	4
Syndrome d'ophtalmoplégie externe progressive-myopathie-émaciation	352447	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Opitz GBBB	2745	26	25	17
Syndrome d'opsoclonie-myoclonie	1183	82	80	70
Syndrome d'ostéopathie striée-sclérose crânienne	2780	35	34	29
Syndrome d'ostéopétrose-hypogammaglobulinémie	178389	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ostéopétrose-pseudogliome	2788	13	12	10
Syndrome d'ostéosclérose-ichtyose-insuffisance ovarienne précoce	75325	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'ostéosclérose-retard de développement-craniosynostose	178377	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'O'Sullivan-McLeod	99965	5	5	<=3
Syndrome douloureux épisodique familial	391384	4	4	4
Syndrome douloureux régional complexe	83452	219	218	109
Syndrome douloureux vésical	37202	<=3	<=3	<=3
Syndrome du cat-eye	195	81	80	49
Syndrome du choc toxique bactérien	36234	5	5	4
Syndrome du chromosome 1 en anneau	1437	<=3	<=3	<=3
Syndrome du chromosome 10 en anneau	1438	5	5	<=3
Syndrome du chromosome 11 en anneau	96175	<=3	<=3	<=3
Syndrome du chromosome 12 en anneau	1439	<=3	<=3	<=3
Syndrome du chromosome 13 en anneau	96176	8	8	5
Syndrome du chromosome 14 en anneau	1440	14	13	11

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome du chromosome 15 en anneau	96177	6	6	5
Syndrome du chromosome 16 en anneau	96178	<=3	<=3	<=3
Syndrome du chromosome 17 en anneau	1441	<=3	<=3	<=3
Syndrome du chromosome 18 en anneau	1442	29	29	21
Syndrome du chromosome 19 en anneau	1443	9	8	6
Syndrome du chromosome 2 en anneau	96171	<=3	<=3	<=3
Syndrome du chromosome 20 en anneau	1444	40	40	33
Syndrome du chromosome 21 en anneau	1445	17	17	12
Syndrome du chromosome 22 en anneau	1446	28	26	16
Syndrome du chromosome 4 en anneau	1447	4	4	<=3
Syndrome du chromosome 5 en anneau	251043	<=3	<=3	<=3
Syndrome du chromosome 7 en anneau	1449	<=3	<=3	<=3
Syndrome du chromosome 8 en anneau	1450	8	8	6
Syndrome du chromosome 8 recombinant	96167	8	8	8
Syndrome du chromosome Y en anneau	261529	4	4	4
Syndrome du cimeterre	185	182	179	172
Syndrome du coeur droit hypoplasique*	98723	<=3	<=3	<=3
Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons	2036	<=3	<=3	<=3
Syndrome du défilé thoracique	97330	26	26	22
Syndrome du grêle court congénital	2301	59	58	57
Syndrome du grêle court primaire*	365563	8	8	8
Syndrome du grêle court secondaire	95427	1475	1198	1413
Syndrome du grêle court*	104008	857	748	834
Syndrome du motoneurone inférieur, forme tardive de l'adulte	276435	13	11	13
Syndrome du naevus comédonien	64754	5	5	4
Syndrome du naevus de Becker	64755	32	32	25
Syndrome du naevus épidermique	35125	172	172	91
Syndrome du naevus sébacé linéaire	2612	161	159	75
Syndrome du ptérygium antécubital	2987	<=3	<=3	<=3
Syndrome du QT court congénital	51083	38	38	36

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome du QT long congénital*	768	1412	1379	1214
Syndrome du rythme différent de 24h	73267	<=3	<=3	<=3
Syndrome du sinus silencieux	71276	<=3	<=3	0
Syndrome d'Urban-Rogers-Meyer	3409	<=3	<=3	<=3
Syndrome d'Usher	886	1160	1146	947
Syndrome d'utérus double-hémivagin-agénésie rénale	3411	87	86	69
Syndrome dysequilibrium	1766	30	29	25
Syndrome EAST	199343	13	13	13
Syndrome EDICT	293936	118	117	115
Syndrome EEC	1896	107	107	56
Syndrome épileptique par infection fébrile	163703	70	65	70
Syndrome épiphyses ponctuées-hyperplasie ostéoclastique	1952	<=3	<=3	0
Syndrome EVEN-plus	496751	<=3	<=3	<=3
Syndrome extrapyramidal-déficience intellectuelle-épilepsie	468620	11	10	11
Syndrome faciologénital autosomique récessif	1974	5	5	<=3
Syndrome familial auto-inflammatoire au froid associé à NLR4	576349	<=3	<=3	<=3
Syndrome familial avec prédisposition aux cancers par mutations bialléliques de BRCA2	319462	12	11	7
Syndrome familial de dystrophie rétinienne progressive-cobome-cataracte congénitale	488197	<=3	<=3	<=3
Syndrome familial des naevus atypiques	404560	74	74	31
Syndrome FATCO	2492	4	4	4
Syndrome fémoro-facial	1988	4	4	<=3
Syndrome FG type 1	93932	9	9	9
Syndrome FOXP1	561854	58	57	56
Syndrome FOXP1	391372	69	69	63
Syndrome GAPO	2067	<=3	<=3	<=3
Syndrome génito-palato-cardiaque	2075	<=3	<=3	0
Syndrome génito-patellaire	85201	5	4	4
Syndrome GRACILE	53693	4	<=3	4
Syndrome H	168569	22	22	22
Syndrome HANAC	73229	26	23	21
Syndrome Hao-Fountain	643549	15	15	15
Syndrome HELLP	244242	78	78	60
Syndrome hémolytique et urémique atypique	2134	645	580	558
Syndrome hémolytique et urémique dû à une infection	544482	1825	1785	1327
Syndrome hémolytique et urémique par déficit en DGKE	357008	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome hémophagocytaire associé à une infection	158048	5	5	5
Syndrome héréditaire de calcification artérielle et articulaire	289601	<=3	<=3	<=3
Syndrome héréditaire de myopathie à corps d'inclusions-contractions articulaires-ophthalmoplégie	79091	4	4	<=3
Syndrome héréditaire de persistance de l'hémoglobine foetale-drépanocytose	251380	55	54	55
Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire	145	354	313	239
Syndrome hyperéosinophilique idiopathique	3260	467	438	466
Syndrome hyperéosinophilique primitif	314950	127	115	121
Syndrome hyperéosinophilique secondaire	314962	155	142	152
Syndrome hyperéosinophilique*	168956	231	225	229
Syndrome hyper-IgE autosomique dominant par déficit en STAT3	2314	109	106	106
Syndrome hyper-IgE autosomique récessif par déficit en ZNF341	641368	<=3	<=3	<=3
Syndrome hyper-IgE*	331223	13	13	13
Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes	183663	40	37	38
Syndrome hyper-IgM sans susceptibilité aux infections opportunistes	183666	12	12	12
Syndrome hypertrophique de Kosaki	477831	4	4	4
Syndrome hypoglycémique auto-immun	411593	<=3	<=3	<=3
Syndrome ICF	2268	15	13	14
Syndrome IMAge	85173	9	9	5
Syndrome infantile de fièvre récurrente-panniculite-dermatose	500062	<=3	<=3	<=3
Syndrome inflammatoire multisystémique chez l'enfant et l'adulte	598363	261	261	261
Syndrome inflammatoire/fièvre de longue durée inexplicée	251332	121	118	118
Syndrome IRIDA	209981	9	9	7
Syndrome irido-cornéo-endothélial	64734	10	10	9
Syndrome IRVAN	209943	6	6	6
Syndrome isotrétinoïne	2305	<=3	<=3	0
Syndrome isotrétinoïne-like	2306	<=3	<=3	<=3
Syndrome Jansen-de Vries	653767	15	15	15
Syndrome Kabuki	2322	464	445	358
Syndrome KBG	2332	453	452	391

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome KID	477	22	18	16
Syndrome kinky hair acquis	37559	<=3	<=3	<=3
Syndrome L1	275543	73	70	52
Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital	2363	26	26	16
Syndrome laryngo-onycho-cutané	2407	<=3	<=3	<=3
Syndrome létal d'encéphalocèle occipital-dysplasie squelettique	293925	<=3	<=3	<=3
Syndrome létal d'hypoplasie pontocérébelleuse-hypotonie-insuffisance respiratoire	615954	<=3	<=3	<=3
Syndrome lié à l'X de microcéphalie-retard de croissance-prognathisme-cryptorchidie	435938	5	5	5
Syndrome LIG4	99812	10	9	9
Syndrome limb-mammary	69085	<=3	<=3	<=3
Syndrome LUMBAR	83628	37	37	31
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun	3261	113	111	107
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun dû à une haploinsuffisance de CTLA-4	436159	49	48	48
Syndrome lymphoprolifératif auto-immun-infections virales récurrentes par déficit en CASP8	275517	7	7	7
Syndrome MAGIC	324972	18	17	17
Syndrome main-pied-utérus	2438	7	7	7
Syndrome malformatif d'Edimbourg	1895	<=3	<=3	<=3
Syndrome marfanoïde type de Silva	2464	<=3	<=3	<=3
Syndrome marfanoïde-déficiência intellectuelle autosomique récessif	2463	4	4	<=3
Syndrome marfanoïde-dysmorphisme facial-malformation squelettique-malformation cardiaque	643503	<=3	<=3	<=3
Syndrome marfanoïde-hernie inguinale-vieillesse osseux prématuré	314041	<=3	<=3	<=3
Syndrome Meckel-like associé à NPHP3	3032	5	5	<=3
Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie	60040	103	101	89
Syndrome mégavessie-méga-urètres	238637	53	53	49
Syndrome MEGDEL	352328	4	4	<=3
Syndrome mélanome-tumeur du système nerveux	252206	4	4	4
Syndrome MEND	401973	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome métamérique artérioveineux cérébro-facial	141189	5	5	5
Syndrome métamérique artérioveineux spinal	53721	25	23	25
Syndrome micro	2510	33	28	30
Syndrome MIRAGE	494433	12	7	12
Syndrome MMEP	3434	<=3	<=3	<=3
Syndrome multisystémique lié à LAMAS	521450	<=3	<=3	<=3
Syndrome muscle-oeil-cerveau	588	16	14	12
Syndrome myasthénique congénital	590	424	403	347
Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	43393	181	135	157
Syndrome myélodysplasique associé à une anomalie chromosomique isolée del(5q)	86841	<=3	<=3	<=3
Syndrome myélodysplasique non-classifié	98827	31	23	31
Syndrome myélodysplasique*	52688	70	55	67
Syndrome myéloprolifératif transitoire	420611	106	98	106
Syndrome nail-patella	2614	388	383	226
Syndrome NARP	644	67	59	61
Syndrome néonatal d'ichtyose-cholangite sclérosante	59303	7	6	7
Syndrome néonatal léthal de spasticité-encéphalopathie épileptique	435845	5	<=3	5
Syndrome néphrogénique d'anti-diurèse inappropriée	93606	32	31	31
Syndrome néphrotique congénital type finlandais	839	86	80	74
Syndrome néphrotique corticorésistant héréditaire	656	685	653	388
Syndrome néphrotique corticorésistant idiopathique	567548	307	300	306
Syndrome néphrotique corticosensible idiopathique avec résistance secondaire aux stéroïdes	567546	38	38	38
Syndrome néphrotique d'origine génétique*	564127	42	37	34
Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec insuffisance surrénalienne	506334	<=3	<=3	<=3
Syndrome néphrotique familial corticorésistant avec surdité neurosensorielle	280406	<=3	<=3	<=3
Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible	69061	3773	3723	2418
Syndrome néphrotique idiopathique*	357502	973	940	898

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome neurodégénératif associée à l'énoyl-CoA réductase mitochondriale	508093	<=3	<=3	<=3
Syndrome neurodégénératif dû au déficit de transport cérébral des folates	217382	15	14	15
Syndrome neurodéveloppemental de Marbach-Schaaf	692173	<=3	<=3	<=3
Syndrome neurodéveloppemental de Poirier-Bienvenu	689397	<=3	<=3	<=3
Syndrome neurodéveloppemental d'Okur-Chung	689422	5	5	5
Syndrome neuroectodermique de Johnson	2316	<=3	<=3	<=3
Syndrome neuro-facio-digito-rénal	2673	<=3	<=3	0
Syndrome neurologique associé à PRUNE1	544469	4	<=3	4
Syndrome NEVADA	370059	<=3	<=3	<=3
Syndrome NOCARH	619363	4	4	4
Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs	2701	46	45	35
Syndrome Noonan-like avec leucémie myélomonocytaire juvénile	363972	25	25	24
Syndrome oculo-auriculaire type Schorderet	157962	<=3	<=3	<=3
Syndrome oculo-auriculo-fronto-nasal	398156	<=3	<=3	<=3
Syndrome oculo-cérébro-cutané	1647	<=3	<=3	<=3
Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman	2707	4	4	4
Syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe	534	96	85	78
Syndrome oculo-ectodermique	3339	6	6	<=3
Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire	2712	40	38	22
Syndrome oculo-ostéo-cutané	2713	<=3	<=3	<=3
Syndrome oculo-oto-dentaire	99806	<=3	<=3	<=3
Syndrome oculo-palato-cérébral	2714	<=3	<=3	<=3
Syndrome oro-facio-digital type 1	2750	59	58	36
Syndrome oro-facio-digital type 2	2751	4	4	4
Syndrome oro-facio-digital type 5	2919	<=3	<=3	<=3
Syndrome orofaciodigital type 6	2754	4	<=3	<=3
Syndrome oro-facio-digital*	140997	15	14	14
Syndrome oto-dentaire	2791	5	5	<=3
Syndrome oto-facio-cervical	2792	5	5	5
Syndrome oto-palato-digital type 1	90650	12	11	8
Syndrome oto-palato-digital type 2	90652	7	6	6
Syndrome PAGOD	991	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome PAPA	69126	13	13	12
Syndrome PAPASH	641380	<=3	<=3	<=3
Syndrome paraplégie spastique-atrophie optique-neuropathie	320406	4	4	<=3
Syndrome paraplégie spastique-atrophie optique-neuropathie et apparentés*	431320	<=3	<=3	<=3
Syndrome PARC	2825	4	4	<=3
Syndrome parkinsonien-pyramidal	171695	47	37	45
Syndrome PASS	641385	4	4	4
Syndrome Patterson-Stevenson-Fontaine	2439	7	7	<=3
Syndrome PEHO	2836	<=3	<=3	<=3
Syndrome PEHO-like	99807	<=3	<=3	<=3
Syndrome PENS	313936	7	7	7
Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale	32960	106	102	95
Syndrome PFAPA	42642	1177	1177	921
Syndrome PHACE	42775	140	140	103
Syndrome plaquettaire du Québec	220436	37	37	36
Syndrome POEMS	2905	152	131	127
Syndrome polymalformatif léthal type Boissel	210144	28	26	27
Syndrome post-poliomyélite	2942	218	176	140
Syndrome progéroïde cardio-cutané lié à LMNA	363618	<=3	0	<=3
Syndrome progéroïde de Fontaine	697101	<=3	<=3	<=3
Syndrome prune belly	2970	77	73	62
Syndrome pseudoxanthome élastique-like avec rétinite pigmentaire	436274	<=3	<=3	<=3
Syndrome RAPADILINO	3021	<=3	<=3	0
Syndrome Ravine	99852	53	21	50
Syndrome rectus abdominis	51890	<=3	<=3	<=3
Syndrome rein-colobome	1475	161	157	118
Syndrome respiratoire aigu sévère	140896	20	19	20
Syndrome respiratoire du Moyen-Orient	576074	5	5	5
Syndrome RHYS	140976	<=3	<=3	<=3
Syndrome SAPHO	793	275	272	236
Syndrome SCALP	370052	<=3	<=3	<=3
Syndrome scapulo-péronier neurogénique type Kaeser	85146	<=3	0	<=3
Syndrome SHORT	3163	19	19	13
Syndrome spondylo-oculaire	85194	21	21	19
Syndrome Takenouchi-Kosaki	487796	7	6	7
Syndrome TARP	2886	13	13	10
Syndrome TEMPI	284227	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Syndrome tétraplégie spastique-corps calleux fin-microcéphalie postnatale progressive	447997	<=3	<=3	<=3
Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile	93256	95	88	90
Syndrome tricho-dento-osseux	3352	10	10	9
Syndrome trichorhinophalangien type 1	77258	64	64	41
Syndrome trichorhinophalangien type 2	502	19	18	13
Syndrome tricho-rhino-phalangien*	324764	61	61	51
Syndrome triple A	869	91	87	80
Syndrome trophique trigéminal	664901	<=3	<=3	<=3
Syndrome tumoral hamartoma-teux associé à PTEN	306498	570	555	471
Syndrome urofacial	2704	12	12	4
Syndrome vélo-facio-squelettique	3424	<=3	<=3	<=3
Syndrome VEXAS	596753	264	196	263
Syndrome WAGR	893	58	53	44
Syndrome WHIM	51636	8	8	8
Syngnathie congénitale isolée	141214	4	4	<=3
Synostose huméro-radiale isolée	3265	17	17	5
Synostose huméro-radio-cubitale isolée	3266	9	9	4
Synostose radio-ulnaire isolée	3269	35	35	25
Synostose spondylo-carpo-tarsienne	3275	18	18	13
Syphilis congénitale	499009	5	4	5
Syringocystadénome papillifère	840	<=3	<=3	<=3
Syngomyélie primaire	99856	211	203	167
Syngomyélie secondaire	99857	153	141	129
Syngomyélie*	3280	389	373	338
Tachycardie atriale multifocale	3282	15	15	13
Tachycardie hisienne	3283	45	45	45
Tachycardie ventriculaire incessante du nouveau-né	45453	9	9	9
Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	3286	312	305	297
Télangiectasie essentielle généralisée	280774	7	7	6
Télangiectasie hémorragique héréditaire	774	3280	3097	3051
Télangiectasie maculaire idiopathique type 1	353344	<=3	<=3	<=3
Télangiectasie maculaire idiopathique type 3	353351	<=3	<=3	<=3
Tératome extragonadique	883	99	98	61
Tératome malin de l'ovaire	398987	36	36	35
Tétralogie de Fallot	3303	3476	3392	3293

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Tétraplégie spastique congénitale héréditaire	210141	17	14	14
Thrombasthénie de Glanzmann	849	334	322	325
Thrombocythémie essentielle	3318	117	110	107
Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale	3319	21	21	20
Thrombocytopénie auto-immune*	71203	113	101	109
Thrombocytopénie autosomique dominante avec défaut de sécrétion plaquettaire	466806	14	14	13
Thrombocytopénie héréditaire avec myélofibrose à début précoce	480851	4	4	4
Thrombocytopénie héréditaire avec plaquettes normales	268322	72	70	62
Thrombocytopénie syndromique associée à une actinomyopathie	674653	4	4	4
Thrombocytopénie syndromique liée à MYH9	182050	241	235	228
Thrombocytopénie type Paris-Trousseau	851	7	7	7
Thrombocytose familiale	71493	14	12	14
Thrombopénie familiale avec prédisposition à la leucémie aigüe myéloïde	71290	126	124	124
Thrombopénie immune	3002	8576	8003	8229
Thrombopénie induite par l'héparine classique	3325	20	16	19
Thrombopénie materno-foetale et néonatale allo-immune	853	20	20	14
Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en antithrombine	82	173	167	133
Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en histidine-rich (poly-L) glycoprotéine	217467	<=3	<=3	<=3
Thrombophilie héréditaire rare*	217454	11	11	10
Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine C	745	423	412	282
Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine S	743	178	177	150
Thrombose isolée de la veine mésentérique	583861	18	12	17
Thrombose isolée de la veine splénique	583856	6	5	6
Thrombose néonatale des veines rénales	664912	18	18	18
Thrombose portale non-maligne and non-cirrhotique	854	4547	3936	4157
Thrombose veineuse cérébrale	329217	631	609	611
Thymome	99867	103	85	97

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Tissu valvulaire mitral accessoire	99061	<=3	<=3	<=3
TMEM165-CDG	314667	<=3	<=3	<=3
TMEM199-CDG	466703	<=3	<=3	<=3
Torticolis paroxystique bénin de l'enfant	71518	9	9	6
Tortuosité artériolaire rétinienne familiale isolée	75326	<=3	<=3	<=3
Toxocarose	3343	16	16	8
Toxoplasmose congénitale	858	53	51	51
Trachéobronchopathie chondro-ostéoplastique	3348	13	11	13
Trachéomalacie congénitale	95430	358	354	352
Trachyonychie idiopathique	79153	<=3	<=3	0
Transposition congénitalement corrigée des gros vaisseaux	216694	1009	984	992
Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux	860	2207	2164	2123
Transposition pénoscrotale	2842	5	5	<=3
Tremblement orthostatique primaire	238606	112	108	111
Triade de Carney	139411	<=3	<=3	<=3
Trichinellose	863	<=3	<=3	<=3
Trichofolliculome	864	<=3	<=3	<=3
Trichomégalie isolée familiale	411788	<=3	<=3	<=3
Trichothiodystrophie	33364	47	40	40
Triméthylaminurie sévère primaire	468726	7	7	6
Trisomie 21	870	6163	5933	4332
Tritanopie	88629	8	8	5
Tronc artériel commun	3384	340	315	328
Trouble du déficit en CDKL5	505652	67	63	67
Trouble du neurodéveloppement associé à CHD4	653712	9	9	9
Trouble du spectre de l'autisme par déficit en AUTS2	352490	89	88	79
Trouble héréditaire de conduction cardiaque infra-Hisienne avec tachyrythmie atriale	436242	<=3	<=3	<=3
Trouble héréditaire progressif de la conduction cardiaque	871	147	141	141
Trouble neurologique du développement associé à CTCF	363611	13	13	13
Trouble neurologique du développement associé à PLAA	521426	<=3	<=3	<=3
Trouble neurologique du développement associé à RERE	494344	5	5	4
Trouble neurologique du développement sévère avec troubles de l'alimentation-mouvements stéréotypés des mains-cataracte bilatérale	500545	5	<=3	5

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Trouble neurologique du développement-déficience intellectuelle associée à TEO2	488642	<=3	<=3	<=3
Trouble neurologique léthal infantile avec cataracte et atteinte cardiaque associé à ITPA	457375	<=3	<=3	<=3
Trouble spécifique des apprentissages*	211047	<b>1108</b>	<b>1102</b>	<b>750</b>
Troubles hémorragiques par anomalie du récepteur P2Y12	36355	<b>38</b>	<b>38</b>	<b>38</b>
Troubles hémorragiques par déficit de synthèse de la thromboxane	220443	<b>13</b>	<b>13</b>	<b>13</b>
Troubles hémorragiques par déficit en CalDAG-GEFI	420566	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>
Troubles hémorragiques par déficit en récepteur du collagène	73271	<b>8</b>	<b>7</b>	<b>8</b>
Trypanosomiase africaine	3385	<=3	<=3	<=3
Tuberculose cutanée primaire	645849	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
Tuberculose du système nerveux central	641396	<=3	<=3	<=3
Tuberculose génito-urinaire primaire	645874	<=3	<=3	<=3
Tuberculose multifocale	645854	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>5</b>
Tuberculose primaire du système digestif	645859	<=3	<=3	<=3
Tuberculose pulmonaire primaire	645814	<b>86</b>	<b>85</b>	<b>86</b>
Tuberculose*	3389	<b>173</b>	<b>173</b>	<b>165</b>
Tubulopathie rénale Gitelman-like due à une mutation de l'ADN mitochondrial	620371	<b>5</b>	<b>5</b>	<b>5</b>
Tularémie	3392	<=3	<=3	<=3
Tumeur bénigne des trompes	180237	<=3	<=3	<b>0</b>
Tumeur cardiaque primaire de l'enfant	875	<b>14</b>	<b>12</b>	<b>12</b>
Tumeur des cellules épithélioïdes périvasculaires	595133	<=3	<=3	<=3
Tumeur des plexus choroïdes*	251896	<=3	<=3	<=3
Tumeur desmoïde	873	<b>22</b>	<b>22</b>	<b>13</b>
Tumeur desmoplastique à petites cellules	83469	<=3	<=3	<=3
Tumeur du sac vitellin	876	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>4</b>
Tumeur du site d'implantation	99928	<=3	<=3	<b>0</b>
Tumeur embryonnaire avec rosettes pluristratifiées	656417	<=3	<=3	<=3
Tumeur épendymaire*	301	<=3	<=3	<b>0</b>
Tumeur fibreuse solitaire	2126	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
Tumeur germinale maligne du col de l'utérus	213837	<=3	<=3	<=3
Tumeur germinale maligne du vagin	206489	<=3	<=3	<=3
Tumeur germinale maligne mixte	180234	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>9</b>

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Tumeur germinale maligne non dysgerminomateuse de l'ovaire	206538	<=3	<=3	<=3
Tumeur germinale non séminomateuse des testicules	363494	<=3	<=3	<=3
Tumeur gliale*	182067	<b>41</b>	<b>35</b>	<b>37</b>
Tumeur glioneuronale formant des rosettes	251975	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
Tumeur glioneuronale papillaire	251962	<=3	<=3	<=3
Tumeur glomique	391651	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
Tumeur maligne à cellules stéroïdiennes de l'ovaire sans autre précision	99917	<=3	<=3	<=3
Tumeur maligne de la granulosa de l'ovaire	99915	<b>21</b>	<b>21</b>	<b>14</b>
Tumeur maligne de Sertoli-Leydig de l'ovaire	99916	<b>16</b>	<b>16</b>	<b>14</b>
Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques	3148	<b>10</b>	<b>10</b>	<b>5</b>
Tumeur myélodysplasique avec augmentation des blastes	86839	<b>7</b>	<b>6</b>	<b>7</b>
Tumeur myélodysplasique avec faible nombre de blastes	98826	<=3	<=3	<=3
Tumeur myéloïde/lymphoïde associée à un réarrangement de FGFR1	168953	<=3	<=3	<=3
Tumeur myéloïde/lymphoïde associée à un réarrangement de JAK2	589542	<=3	<=3	<=3
Tumeur myofibroblastique inflammatoire	178342	<b>16</b>	<b>16</b>	<b>15</b>
Tumeur neuroectodermique primitive du col de l'utérus	213812	<=3	<=3	<=3
Tumeur neuroectodermique primitive périphérique	370348	<=3	<=3	<=3
Tumeur neuroendocrine bronchique	97287	<b>70</b>	<b>48</b>	<b>70</b>
Tumeur neuroendocrine de la vésicule biliaire	100086	<=3	<b>0</b>	<=3
Tumeur neuroendocrine de l'estomac	100075	<=3	<b>0</b>	<=3
Tumeur neuroendocrine de l'iléon	100078	<b>12</b>	<b>12</b>	<b>12</b>
Tumeur neuroendocrine de l'intestin grêle héréditaire	456333	<=3	<=3	<=3
Tumeur neuroendocrine de l'oreille moyenne	100084	<=3	<=3	<=3
Tumeur neuroendocrine non fonctionnelle du pancréas	506075	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
Tumeur neuroendocrine thymique	97289	<=3	<=3	<=3
Tumeur neuroépithéliale dysembryoplasique	251946	<b>193</b>	<b>189</b>	<b>187</b>
Tumeur neuronale*	251924	<b>5</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
Tumeur odontogène kératocystique	447777	<b>27</b>	<b>27</b>	<b>27</b>

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Tumeur oligodendrogliale*	46484	<=3	<=3	<=3
Tumeur osseuse à cellules géantes	363976	5	5	5
Tumeur phyllode du sein	180261	14	14	4
Tumeur pseudopapillaire et solide du pancréas	424065	25	25	25
Tumeur rhabdoïde	69077	19	13	15
Tumeur rhabdoïde téroïde atypique	99966	<=3	<=3	<=3
Tumeur stromale gastro-intestinale	44890	6	5	5
Tumeur ténosynoviale à cellules géantes	66627	11	11	7
Tumeur testiculaire des cordons sexuels et du stroma	363489	<=3	<=3	<=3
Tumeur testiculaire germinale séminomateuse	842	7	7	5
Tunnel aorto-ventriculaire	3400	11	11	11
Tyrosinémie type 1	882	138	133	125
Tyrosinémie type 2	28378	11	11	8
Tyrosinémie type 3	69723	<=3	<=3	0
Ulcère de Mooren	519408	21	18	21
Urticair familial au froid	47045	32	32	29
Urticair vibratoire	493342	<=3	<=3	<=3
Uterus bicorn unicervical	180114	8	8	7
Utérus bicorn*	180134	48	48	37
Utérus cloisonné subtotal	180129	<=3	<=3	<=3
Utérus cloisonné total	180126	26	26	18
Utérus cloisonné*	180122	41	41	34
Utérus didelphe	180086	66	65	47
Utérus pseudo-unicorne	180079	7	7	6
Uterus unicorne vrai	180074	7	7	7
Uvéite antérieure idiopathique isolée	280914	1137	1125	1095
Uvéite antérieure infectieuse	279922	284	282	276
Uvéite intermédiaire	279914	685	679	673
Uvéite paranéoplasique	279928	4	<=3	4
Uvéite phacoanaphylactique	209959	4	4	4
Uvéite postérieure idiopathique	280917	508	500	500
Uvéite postérieure infectieuse	279919	185	180	185
Vagin cloisonné	180154	37	37	23
Valve aortique quadricuspid	542568	4	4	4
Valve de l'urètre antérieur	435372	22	21	22
Valve de l'urètre postérieur	93110	1853	1841	1468
Variante de l'ataxie-télangiectasie	370109	67	64	67
Variante du xeroderma pigmentosum	90342	6	5	5
Variante paraparétique du syndrome de Guillain-Barré	231445	13	10	13

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
Variante pharyngo-cervico-brachial du syndrome de Guillain-Barré	231426	8	8	7
Vascularite à immunoglobulines A	761	2929	2853	2049
Vascularite associée aux anticorps antineutrophiles cytoplasmiques*	156152	1007	866	981
Vascularite cryoglobulinémique	91138	739	655	705
Vascularite des petits vaisseaux cutanés	889	120	114	111
Vascularite des vaisseaux de gros calibre*	156140	44	42	44
Vascularite des vaisseaux de moyen calibre*	156143	18	18	17
Vascularite des vaisseaux de petit calibre*	156146	32	28	31
Vascularite induite par les médicaments	251325	16	13	15
Vascularite non classifiée	251328	373	332	360
Vascularite post-infectieuse	48435	41	41	38
Vascularite urticarienne hypocomplémentémique	36412	136	131	132
Vasculopathie cutanée collagène	280779	<=3	<=3	<=3
Vasculopathie de l'enfant associée à STING	425120	15	10	15
Vasculopathie livédoïde	542643	24	23	24
Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	247691	24	22	20
Ventricule droit à double issue	3426	735	687	711
Ventricule gauche à double issue	3427	43	39	40
Vestibulopathie bilatérale idiopathique	171684	76	76	74
VIPome	97282	<=3	<=3	<=3
Vitréo-rétino-choroïdopathie autosomique dominante	3086	9	9	6
Vitréorétinopathie exsudative familiale	891	158	158	139
Vitréorétinopathie inflammatoire néovasculaire autosomique dominante	329211	<=3	<=3	<=3
Web carotidien	698260	<=3	<=3	<=3
Xanthinurie héréditaire	3467	11	11	6
Xanthoastrocytome pléomorphe	251607	5	5	5
Xanthogranulome juvénile	158000	51	51	42
Xanthogranulome nécrobiotique	158011	13	13	13
Xanthomatose cérébrodendineuse	909	62	53	59
Xanthome disséminé	158003	10	9	10
Xeroderma pigmentosum	910	110	98	97
XMEN	317476	9	8	9
Zygomycose	73263	<=3	<=3	<=3





# BNDMR

Banque Nationale de Données  
Maladies Rares

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

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Absence congénitale bilatérale de la jambe et du pied	295099	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale de la cuisse et de la jambe avec pied conservé	295089	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale de la jambe et du pied	295097	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Absence congénitale unilatérale du bras et de l'avant-bras avec main conservée	295085	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale bilatérale des doigts à l'exception du pouce	295114	6	6	5
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale bilatérale du pouce	295112	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale des doigts à l'exception du pouce	294990	7	7	5
OBSOLETE : Absence/hypoplasie congénitale unilatérale du pouce	295110	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Achalasie oesophagienne familiale	99723	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Acheirie bilatérale	295103	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Acheirie unilatérale	295101	29	29	10
OBSOLETE : Acro-céphalo-syndactylie*	946	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Acrodysostose avec résistance aux multiples hormones	280651	6	6	6
OBSOLETE : Acrogigantisme lié à l'X de à une microduplication Xq26	448372	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Adactylie bilatérale du pied	295118	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Adactylie de la main*	294931	33	33	14
OBSOLETE : Adactylie du pied	435623	15	14	11
OBSOLETE : Adactylie unilatérale du pied	295116	5	5	<=3
OBSOLETE : Adénome parathyroïdien familial	99877	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Adénome pléomorphe de la glande salivaire	454821	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Agénésie/hypoplasie bilatérale du fémur	295067	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Agénésie/hypoplasie unilatérale de l'humérus	295061	4	4	<=3
OBSOLETE : Agénésie/hypoplasie unilatérale du fémur	295065	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Alvéolite allergique domestique	99907	245	196	245
OBSOLETE : Amélie bilatérale des membres supérieurs	295055	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Amputation congénitale des membres supérieurs	93937	4	4	<=3
OBSOLETE : Anémie arégénérative	101096	28	27	26
OBSOLETE : Anémie hémolytique par déficit en glycéraldehyde-3-phosphate déshydrogenase	248305	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Angio-oedème vibratoire	493348	5	5	5

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Anomalie de naissance ou de trajet de l'artère coronaire*	95493	49	48	40
OBSOLETE : Anomalie de von Hippel	98941	19	18	10
OBSOLETE : Anomalie fonctionnelle des plaquettes associée à l'insuffisance rénale	99146	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Anomalie réductionnelle terminale*	294929	5	5	<=3
OBSOLETE : Aplasie cutanée congénitale des membres autosomique récessive	1115	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Apodie unilatérale	295105	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire avec anticorps anti-noyaux	247839	230	229	218
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire sans anticorps anti-noyaux	247846	43	43	38
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique sans facteur rhumatoïde avec anticorps anti-nucléaire	247854	40	40	37
OBSOLETE : Arthrite juvénile idiopathique sans facteur rhumatoïde sans anticorps anti-nucléaire	247861	18	18	15
OBSOLETE : Arthrogrypose par dystrophie musculaire	1155	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Atrophie optique autosomique dominante et surdit� tardive	255117	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Atrophie optique autosomique r�cessive type OPA6	99012	9	9	<=3
OBSOLETE : Basalopathie*	93550	5	5	4
OBSOLETE : Bl�pharospasme essentiel b�nin	93955	75	71	73
OBSOLETE : Bloc sino-auriculaire familial	1260	4	4	<=3
OBSOLETE : Brachydactylie des doigts	294996	4	4	<=3
OBSOLETE : Brachydactylie des doigts, bilat�rale	295130	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Brachydactylie des doigts, unilat�rale	295128	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Brachydactylie des orteils	294998	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Brachydactylie des orteils, unilat�rale	295132	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Brachydactylie*	294937	58	57	23
OBSOLETE : Canal atrioventriculaire complet-anomalies obstructives du c�ur gauche	99066	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Cancer de l'ovaire, forme familiale*	213517	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Carcinome �pidermoide des glandes salivaires	500481	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Cardiomyopathie hypertrophique due � un entraînement athl�tique intensif	217601	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale de transmission maternelle	255225	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Cataracte corticale de l'enfant autosomique dominante	306561	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : C�losomie sup�rieure	93942	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : C�roide-lipofuscinose neuronale cong�nitale	168486	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : C�roide-lipofuscinose neuronale de l'adulte	79262	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : C�roide-lipofuscinose neuronale infantile	79263	15	9	13
OBSOLETE : C�roide-lipofuscinose neuronale infantile tardive	168491	19	9	17
OBSOLETE : C�roide-lipofuscinose neuronale juv�nile	79264	23	14	19
OBSOLETE : Ch�modectome non s�cr�tant	101106	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Chondromalacie patellaire familiale	1428	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Choristome	91353	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Coarctation de l'aorte autosomique dominante	1455	<=3	<=3	0
OBSOLETE : C�ur univentriculaire � valve auriculoventriculaire unique	99069	15	12	15
OBSOLETE : Colite lymphocytaire	65279	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Colobome oculaire*	194	17	17	9
OBSOLETE : Communication interventriculaire unique	99097	8	8	7
OBSOLETE : Communications interventriculaires multiples	99096	9	9	8
OBSOLETE : Convulsions infantiles b�nignes associ�es � une gastroent�rite mod�r�e	166305	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Coronaire interaortopulmonaire	99086	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Coronaire intramyocardique	99085	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Cr�ne en tr�fle isol�	2343	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : D�ficience intellectuelle li�e � l'X type Raynaud	3061	4	4	<=3
OBSOLETE : D�ficit cong�nital en saccharase-isomaltase avec intol�rance � l'amidon	306436	18	18	12
OBSOLETE : D�ficit cong�nital en saccharase-isomaltase avec intol�rance � l'amidon et au lactose	306474	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec tolérance minimale à l'amidon	306446	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Déficit congénital en saccharase-isomaltase sans intolérance à l'amidon	306462	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	35123	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase*	422519	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Déficit en phosphoenolpyruvate carboxykinase type 2	79317	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable	1572	<b>2528</b>	<b>2405</b>	<b>2482</b>
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable dû à un défaut intrinsèque des cellules T	99831	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Déficit immunitaire commun variable dû au déficit en TNFR	183672	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Déficit sélectif en IgA lié au gène TAC1	99974	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Déformation de Madelung	35688	<b>17</b>	<b>17</b>	<b>4</b>
OBSOLETE : Déformation de Madelung bilatérale	295223	<b>8</b>	<b>8</b>	<b>6</b>
OBSOLETE : Dégénérescence corticobasale	278	<b>46</b>	<b>21</b>	<b>46</b>
OBSOLETE : Délétion 20p	1611	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Délétion 4q	1625	<b>9</b>	<b>7</b>	<b>8</b>
OBSOLETE : Diabète insipide post-traumatique	95625	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Dilatation ou anévrisme congénital de l'aorte ascendante	95484	<b>41</b>	<b>41</b>	<b>28</b>
OBSOLETE : Doplégie spastique infantile	1680	<b>50</b>	<b>49</b>	<b>24</b>
OBSOLETE : Dissection héréditaire des artères cervicales et cérébrales	36382	<b>63</b>	<b>62</b>	<b>35</b>
OBSOLETE : Douleur chronique nécessitant une analgésie intraspinale	95426	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Duplication 4q	1739	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
OBSOLETE : Duplication digestive	238	<b>16</b>	<b>16</b>	<b>13</b>
OBSOLETE : Dyskinésie ciliaire secondaire	91365	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Dyskinésie laryngée	93961	<b>7</b>	<b>6</b>	<b>7</b>
OBSOLETE : Dysostose périphérique	1795	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Dysplasie épiméphysaire autosomique dominante	1819	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Dysplasie épiphysaire localisée	1823	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales	189439	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>6</b>
OBSOLETE : Dysplasie oculo-cérébrale	2705	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Dysplasie spondylo-épiméphysaire avec hyperlaxité ligamentaire	93359	<b>4</b>	<b>4</b>	<=3
OBSOLETE : Dysplasie valvulaire congénitale	1864	<b>10</b>	<b>10</b>	<b>7</b>
OBSOLETE : Dystonie cervicale	93962	<b>67</b>	<b>63</b>	<b>66</b>
OBSOLETE : Dystonie des membres	93957	<b>10</b>	<b>10</b>	<b>6</b>
OBSOLETE : Dystrophie musculaire scapulo-péronière tardive associée à MYH7	437572	<b>23</b>	<b>22</b>	<b>22</b>
OBSOLETE : Encéphalite limbique aiguë non-herpétique	163924	<b>20</b>	<b>18</b>	<b>20</b>
OBSOLETE : Encéphalite limbique avec anticorps anti-LGI1	163908	<b>60</b>	<b>50</b>	<b>58</b>
OBSOLETE : Encéphalite limbique avec anticorps caspr2	276402	<b>7</b>	<b>5</b>	<b>6</b>
OBSOLETE : Encéphalite limbique paranéoplasique classique	163898	<b>25</b>	<b>16</b>	<b>25</b>
OBSOLETE : Encéphalite limbique paranéoplasique*	163895	<b>8</b>	<b>6</b>	<b>7</b>
OBSOLETE : Encéphalite limbique*	163892	<b>55</b>	<b>47</b>	<b>52</b>
OBSOLETE : Encéphalopathie épileptique infantile précoce sans 'suppression-burst'	369894	<b>8</b>	<b>7</b>	<b>8</b>
OBSOLETE : Entéropathie auto-immune de type 2	103916	<b>5</b>	<b>5</b>	<=3
OBSOLETE : Ependymome de bas grade	251633	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive centripète	89841	<b>49</b>	<b>33</b>	<b>42</b>
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type non-Herlitz	89840	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple basale*	158665	<b>20</b>	<b>19</b>	<b>13</b>
OBSOLETE : Epidermolyse bulleuse simple superficielle	89839	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Epilepsie généralisée et crises praxis-induites	99649	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Epilepsie-déficience intellectuelle dominante liée à l'X	93951	<b>5</b>	<b>5</b>	<=3
OBSOLETE : Erythromélgie	1956	<b>24</b>	<b>24</b>	<b>15</b>
OBSOLETE : Fibroélastome papillaire du cœur	208600	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Forme symptomatique du syndrome de l'X fragile de la femme porteuse	449291	<b>28</b>	<b>28</b>	<b>22</b>
OBSOLETE : Glomérulonéphrite rapidement progressive	280569	<b>31</b>	<b>30</b>	<b>23</b>

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Glycogénose par déficit en maltase acide à début juvénile	308573	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Glycogénose par déficit en maltase acide de l'adulte	308604	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Granulome éosinophile des os	99871	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hémangiome capillaire familiale	91415	10	10	0
OBSOLETE : Hémangiome hépatique congénital	238691	18	18	12
OBSOLETE : Hémangiome infantile géant	210592	17	17	16
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale de la fibula	295083	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale de l'ulna	295073	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale du radius	295071	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hémimélie bilatérale du tibia	295079	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale de la fibula	295081	4	4	<=3
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale de l'ulna	295075	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale du radius	295069	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hémimélie unilatérale du tibia	295077	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hémochromatose type 4	139491	94	91	71
OBSOLETE : Hémochromatose type 5	447792	7	7	7
OBSOLETE : Hémophilie acquise	73274	212	137	202
OBSOLETE : Herpès cutané idiopathique récidivant et délabrant	35061	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Histiocytose langerhansienne pulmonaire de l'adulte	99874	20	19	18
OBSOLETE : Hydronéphrose congénitale	2190	1337	1327	487
OBSOLETE : Hyperimmunisation anti-HLA	2194	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hyperlipidémie combinée*	79211	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hyperlipoprotéïnémie type 5	70470	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hyperphalangie bilatérale	295142	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hyperplasie primaire de la parathyroïde	99878	38	37	38
OBSOLETE : Hypersomnie idiopathique avec augmentation de la durée du sommeil	228315	57	57	46

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Hypersomnie idiopathique sans augmentation de la durée du sommeil	228318	60	59	44
OBSOLETE : Hypertension artérielle par sténose de l'artère rénale secondaire à une vascularite	97599	6	5	<=3
OBSOLETE : Hypertriglycéridémie majeure rare*	181425	6	6	6
OBSOLETE : Hypertrophie musculaire liée à la myostatine	275534	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hypoaldostérionisme hyperréninémique familial type 2	99764	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Hypomagnésémie primaire d'origine génétique avec hypocalciurie*	306519	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hypomagnésémie primaire familiale avec normocalciurie et normocalcémie	34527	6	6	5
OBSOLETE : Hypomélanose d'Ito	435	97	95	54
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-chirurgical	95621	<=3	0	<=3
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-radique	95622	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hypopituitarisme post-traumatique	95623	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hypoplasie pulmonaire congénitale unilatérale	2258	10	10	9
OBSOLETE : Hypoplasie surrénalienne congénitale de cause maternelle	95701	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Hypoplasie/aplasie isolée du nerf optique	137902	12	12	10
OBSOLETE : Hypospadias familial	440	244	243	111
OBSOLETE : Hypothyroïdie périphérique*	226310	14	14	10
OBSOLETE : Incisive centrale maxillaire médiane unique	2286	11	11	5
OBSOLETE : Infection à Mycobacterium xenopi	314946	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Infertilité masculine idiopathique rare	98345	6	6	<=3
OBSOLETE : Insuffisance aortique congénitale	95449	23	23	21
OBSOLETE : Kyste rétrocrânielleux	269200	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Laminopathie type Decaudain-Vigouroux	137871	7	6	7
OBSOLETE : Leptomyélolipome	268838	57	57	56
OBSOLETE : Leucémie mastocytaire classique	158796	<=3	0	<=3
OBSOLETE : Leucodystrophie de cause inconnue	84096	24	21	23
OBSOLETE : Lipome associé à une dysraphie neurospinale*	268832	116	116	112

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Lupus érythémateux cutané aigu*	163528	49	48	39
OBSOLETE : Lupus érythémateux vésiculo-bulleux	46489	7	5	7
OBSOLETE : Lymphoedème précoce	77241	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Lymphoedème tardif	77242	4	<=3	4
OBSOLETE : Main fendue	294992	5	5	<=3
OBSOLETE : Main fendue, bilatéral	295122	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Main fendue, unilatéral	295120	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Mains et/ou pieds fendus*	294935	7	7	4
OBSOLETE : Maladie auto-immune associée au vitiligo	247871	6	6	<=3
OBSOLETE : Maladie de Behçet-like héréditaire de l'enfant	476102	57	56	57
OBSOLETE : Maladie de Castleman de l'enfant	93682	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Maladie de Castleman multicentrique	93686	13	11	12
OBSOLETE : Maladie de chevauchement du tissu conjonctif non classifiée	251316	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Maladie de Letterer-Siwe	99870	4	4	4
OBSOLETE : Maladie de Tay-Sachs, variant B1	309239	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Maladie des brides amniotiques*	1034	49	49	18
OBSOLETE : Maladie des petits vaisseaux cérébraux, non liée à NOTCH3	77304	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Maladie du poumon d'éleveur d'oiseaux	99908	66	53	66
OBSOLETE : Maladie du poumon du fermier	99906	39	36	39
OBSOLETE : Malformation anorectale isolée basse	171215	839	820	337
OBSOLETE : Malformation anorectale isolée haute	171201	412	408	195
OBSOLETE : Malformation anorectale isolée intermédiaire	171208	118	116	80
OBSOLETE : Malformation d'Arnold-Chiari type II	1136	95	91	48
OBSOLETE : Malformation lymphatique cervico-faciale	137923	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Malformation lymphatique circonscrite	217410	8	8	5
OBSOLETE : Mégalencéphalie isolée	268920	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Méningite lymphomateuse	329998	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Méningite tuberculeuse	499004	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Méthémoglobinémie héréditaire autosomique récessive type 2	139380	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Monosomie distale 20q	96152	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Monosomie non distale 7p	96136	4	4	4
OBSOLETE : Myélite transverse aiguë secondaire	139420	11	8	6
OBSOLETE : Myokymie faciale isolée	221106	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Myopathie non dystrophique avec anomalie du collagène 6*	206659	51	48	47
OBSOLETE : Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale type 1	209886	25	22	12
OBSOLETE : Neuroépithéliome	2677	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Neurofibromatose segmentaire	79428	39	39	39
OBSOLETE : Neurofibromatose spinale	79429	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Neuropathie axonale infantile	2679	13	12	9
OBSOLETE : Neuropathie métabolique acquise	206616	183	146	127
OBSOLETE : Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire*	140450	138	125	105
OBSOLETE : Neuropathie toxique et/ou iatrogène	206619	112	84	83
OBSOLETE : Névrite optique isolée avec anticorps anti-MOG	592888	72	71	71
OBSOLETE : Névrite optique isolée sans anticorps anti-MOG	592885	24	24	24
OBSOLETE : Ostéites aseptiques	57194	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Ostéochondrite des os du tarse/métatarse	2054	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Ostéomyélite multifocale chronique récurrente juvénile	2778	73	73	28
OBSOLETE : Oxycéphalie isolée	63440	42	41	38
OBSOLETE : Paragangliome sécrétant sporadique	276627	19	18	17
OBSOLETE : Paraplégie spastique autosomique dominante type 9	100990	4	4	4
OBSOLETE : Périartérite noueuse de l'enfant	93564	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Phéochromocytome sporadique	276624	113	106	100
OBSOLETE : Pied fendu	294994	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Pied fendu, bilatéral	295126	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Plagiocéphalie isolée	35098	397	397	344

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Polyadénomatosse mammaire	50920	303	300	64
OBSOLETE : Polydactylie centrale des orteils	295010	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Polydactylie d'un pouce biphalangé, unilatérale	295144	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Polydactylie d'un pouce triphalangé, bilatérale	295150	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Polydactylie post-taxiale des doigts*	294942	14	14	8
OBSOLETE : Polydactylie post-taxiale des orteils	295008	4	4	<=3
OBSOLETE : Polydactylie post-taxiale type B, bilatérale	295169	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Polydactylie préaxiale bilatérale des orteils	295177	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Polydactylie préaxiale des doigts*	294939	20	19	11
OBSOLETE : Polydactylie préaxiale des orteils	295006	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à APC	247806	143	143	133
OBSOLETE : Polyradiculonévrite avec gammopathie monoclonale IgG/IgA/IgM sans activité anticorps connue	208981	95	69	61
OBSOLETE : Polysyndactylie bilatérale	295161	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Prédisposition héréditaire à la thrombocythémie essentielle	225968	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes liée à l'X par déficit en IKBKG	319612	15	14	15
OBSOLETE : Prolapsus valvulaire tricuspide	95458	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Rejet de greffe après transplantation du poumon	91128	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Schizophrénie à début précoce	96369	59	56	58
OBSOLETE : Sclérodémie systémique de l'enfant	93567	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Spina bifida kystique cervical	268762	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Spina bifida kystique complet	268748	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Spina bifida kystique lombo-sacré	268758	10	10	10
OBSOLETE : Spina bifida kystique thoracique supérieur	268770	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Spina bifida ouvert cervical	268392	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Spina bifida ouvert cervico-thoracique	268397	<=3	0	<=3
OBSOLETE : Spina bifida ouvert complet	268377	12	12	11
OBSOLETE : Spina bifida ouvert lombo-sacré	268388	11	10	11
OBSOLETE : Spina bifida ouvert thoracique supérieur	268740	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Spina bifida ouvert thoraco-lombo-sacré	268384	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Susceptibilité bactérienne dépendante de la voie TLR	183713	6	5	6
OBSOLETE : Symbrychydactylie de la main et du pied, unilatérale	295136	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome Ay-mé-Gripp	477668	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome d'anévrismes crâniens-anomalies multiples	1057	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Syndrome d'anomalie de Peters-cataracte	101033	6	6	<=3
OBSOLETE : Syndrome d'anomalie des muscles de la ceinture scapulaire-déficience intellectuelle	2580	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Syndrome d'anomalies auriculo-ophthalmologiques-fente labiale	71270	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Syndrome d'anomalies craniofaciales multiples-cardiopathie-retard de croissance	1088	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Syndrome d'atrachie-déficience intellectuelle et staturo-pondéral	1211	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome d'atrophodermie folliculaire-carcinome basocellulaire	79459	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome de Bartter anténatal	93604	24	24	23
OBSOLETE : Syndrome de blépharophimosis-synostose radio-cubitale	1256	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Syndrome de colite épithélio-exfoliative-surdité	103912	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Syndrome de cranio-synostose-aplasie du péroné	1533	<=3	0	<=3
OBSOLETE : Syndrome de cranio-synostose-cataracte	1530	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Syndrome de Cushing indépendant de l'ACTH*	99893	80	73	65
OBSOLETE : Syndrome de Cushing*	553	393	351	285
OBSOLETE : Syndrome de dacryocystite-ostéopocillie	1562	11	11	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale par haploinsuffisance de SETD5	404440	62	62	59
OBSOLETE : Syndrome de dents néonatales-pseudo-obstruction intestinale-persistance du canal artériel	1654	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Syndrome de duplication MECP2	85281	12	9	12
OBSOLETE : Syndrome de dyschondrostéose-néphropathie	1765	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome de dysostose spondylocostale-atrésie anale-malformation génito-urinaire	94095	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome de dysostose spondylocostale-hypospadias-déficience intellectuelle	329252	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome de dysplasie rénale autosomique dominante-sténose infundibulo-pelvienne	1849	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-hypertrophie musculaire-déficience intellectuelle sévère	329206	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome de fibrose musculaire multifocale-vaisseaux obstrués	2033	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome de fistule trachéo-oesophagienne-hypospadias	2042	6	6	<=3
OBSOLETE : Syndrome de Gougerot-Sjögren de l'enfant	93566	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome de Hashimoto-Pritzker	99872	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome de Leigh sporadique	255199	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome de Lown-Ganong-Levine	844	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome de microcéphalie-épilepsie-retard de développement	228418	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome de microcornée-corectopie-hyoplasie maculaire	2535	5	5	<=3
OBSOLETE : Syndrome de microphthalmie-cataracte	2543	10	10	7
OBSOLETE : Syndrome de myopathie-retard de croissance-déficience intellectuelle-hypospadias	2601	<=3	0	<=3
OBSOLETE : Syndrome de naevus épidermique-rachitisme vitamino-résistant	2694	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Syndrome de nanisme hypophysaire-anomalies squelettiques	2626	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome de nanisme ostéochondrodysplasique-surdité-rétinopathie pigmentaire	2653	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome de polymicrogyrie-turricephalie-hypogénitalisme	2925	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Syndrome de Renier-Gabreels-Jasper	93975	5	4	<=3
OBSOLETE : Syndrome de Sakati-Nyhan	3128	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Syndrome de sténose congénitale des orifices piriformes-holoprosencéphalie	162521	18	18	6
OBSOLETE : Syndrome de tibia et radius anormaux-ostéopénié-fractures	3331	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos avec déficit en fibronectine	75501	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 1	90309	36	36	7
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 2	90318	14	14	0
OBSOLETE : Syndrome d'Ehlers-Danlos type 7A	99875	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Syndrome d'exophtalmie bénigne	71269	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Syndrome d'hirsutisme-dysplasie squelettique-déficience intellectuelle	2156	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome d'incurvation congénitale des os longs-petite taille-dolichomacrocéphalie-hypertélorisme oculaire	2292	5	5	<=3
OBSOLETE : Syndrome d'ophtalmoplégie-myalgie-agrégats tubulaires	2742	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome d'Opitz G/BBB autosomique dominant	306588	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Syndrome d'Opitz G/BBB lié à l'X	306597	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome d'ostéopore-macrocéphalie-cécité-hyperlaxité articulaire	2787	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie C3	93575	4	<=3	4
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie de MCP/CD 46	93576	<=3	<=3	<=3

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur B	93578	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur H	93579	8	8	8
OBSOLETE : Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur I	93580	5	5	5
OBSOLETE : Syndrome lié à ATR-X*	263355	5	5	5
OBSOLETE : Syndrome lymphoprolifératif*	238510	5	5	5
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible à lésions glomérulaires minimes	93207	340	328	267
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible avec hyalinose segmentaire focale	93206	176	158	152
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible avec prolifération mésangiale diffuse	93209	4	4	<=3
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant à lésions glomérulaires minimes	93216	9	9	5
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant avec hyalinose segmentaire focale	93213	59	54	51
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique familial corticorésistant avec sclérose mésangiale diffuse	93217	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant à lésions glomérulaires minimes	93221	84	82	72
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant avec hyalinose segmentaire focale	93218	93	83	91
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant avec prolifération mésangiale diffuse	93222	9	9	5
OBSOLETE : Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant avec sclérose mésangiale diffuse	93220	5	4	4
OBSOLETE : Syndrome oto-palato-digital	669	4	4	<=3
OBSOLETE : Syndrome Pitt-Hopkins-like	221150	4	4	4

Maladie Rare	Code ORPHA	Cas confirmés	Cas confirmés vivants	Cas confirmés MR004
OBSOLETE : Syndrome SAPHO de l'adulte	324982	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome SAPHO de l'enfant	324989	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Syndrome tricho-oculo-dermo-vertébral	3354	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Synostose lambdoïde familiale	3267	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Synostose radio-ulnaire, bilatérale	295219	7	7	7
OBSOLETE : Synostose radio-ulnaire, unilatérale	295217	10	10	8
OBSOLETE : Trouble du comportement alimentaire acquis du nourrisson*	138118	238	237	148
OBSOLETE : Tumeur épithéliale de l'ovaire, à la limite de la malignité	206473	5	5	<=3
OBSOLETE : Variants rares de l'adénocarcinome du corps de l'utérus	213574	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation A	276249	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation B	276252	<=3	<=3	0
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation C	276255	23	20	17
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation D	276258	<=3	<=3	<=3
OBSOLETE : Xeroderma pigmentosum, groupe de complémentation E	276261	<=3	<=3	<=3





# BNDMR

Banque Nationale de Données  
Maladies Rares

## APPENDICE : TABLEAU DE CORRESPONDANCE DES CODES ORPHANET DÉPRÉCIÉS

Code Orpha déprécié	Maladie Rare	Code Orpha cible	Maladie Rare
34	Acidémie pipécolique	79189	Anomalie de la biogénèse du peroxyosome
93611	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive avec surdité	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive
93609	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive sans surdité	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive
1240	Acroscaphodysplasie métaphysaire	950	Acrodysostose
352740	Albinisme oculaire avec surdité neurosensorielle congénitale	895	Syndrome de Waardenburg type 2
1092	Anomalies rénales, génitales et de l'oreille moyenne	2578	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 2
3274	Arthrite granulomateuse de l'enfant	90340	Syndrome de Blau
98770	Ataxie spinocérébelleuse type 16	98769	Ataxie spinocérébelleuse type 15/16
101107	Ataxie spinocérébelleuse type 22	98772	Ataxie spinocérébelleuse type 19/22
1219	Auro-céphalo-syndactylie	794	Syndrome de Saethre-Chotzen
457252	Carcinome épidermoïde de la langue mobile	502363	Carcinome épidermoïde de la cavité orale

Code Orpha déprécié	Maladie Rare	Code Orpha cible	Maladie Rare
83618	Cardiomyopathie dilatée sévère due à une mutation du gène de la lamine A/C	300751	Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA
99647	Cheiro-spondylo-enchondromatose	99646	Chondromatose métaphysaire avec acidurie D-2-hydroxyglutarique
97231	Conjonctivite ligneuse	722	Déficit congénital en plasminogène
166295	Convulsions infantiles bénignes non familiales	306	Epilepsie infantile autolimitée
64545	Convulsions néonatales bénignes idiopathiques	1949	Epilepsie néonatale autolimitée
163953	Déficience intellectuelle liée à l'X type Raymond	776	Syndrome de Lujan-Fryns
85328	Déficience intellectuelle liée à l'X type Turner	528084	Déficience intellectuelle syndromique non spécifique
99900	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	26793	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue
293848	Démence fronto-temporale, variante d'atrophie temporale à droite	282	Démence fronto-temporale
1773	Dysgénésie sacro-coccygienne	3027	Syndrome de régression caudale
98861	Dyskinésie ciliaire primitive type Kartagener	244	Dyskinésie ciliaire primitive

Code Orpha déprécié	Maladie Rare	Code Orpha cible	Maladie Rare
98812	Dyskinésie paroxystique hypnogénique	98784	Epilepsie avec crises hypermotrices liées au sommeil
101151	Dystonie 14	98808	Dystonie dopa-sensible autosomique dominante
370114	Dystonie cervicale combinée	370109	Variant de l'ataxie-télangiectasie
210566	Dystonie myoclonique 15	36899	Dystonie myoclonique héréditaire
98975	Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type I	98973	Dystrophie cornéenne postérieure polymorphe
52428	Dystrophie musculaire congénitale type 1C	370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie
266	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A	98911	Myotilinopathie distale
264	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1B	98853	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique dominante
265	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1C	97238	Rippling muscle disease
34517	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1E	98909	Desminopathie
363543	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2R	98909	Desminopathie
98864	Elliptocytose héréditaire commune	288	Elliptocytose familiale
98865	Elliptocytose héréditaire homozygote	288	Elliptocytose familiale
1935	Encéphalopathie myoclonique précoce	1934	Encéphalopathie développementale et épileptique infantile précoce
251880	Ependymoblastome	656417	Tumeur embryonnaire avec rosettes pluristratifiées
166299	Epilepsie bénigne partielle de l'enfant avec crises partielles complexes	306	Epilepsie infantile autolimitée
166302	Epilepsie partielle bénigne du nourrisson avec crises généralisées secondaires	306	Epilepsie infantile autolimitée

Code Orpha déprécié	Maladie Rare	Code Orpha cible	Maladie Rare
165805	Epilepsie temporale méiiale familiale avec convulsions fébriles	36387	Epilepsie génétique avec crises fébriles plus
338	Fibrolliculomes multiples familiaux	122	Syndrome de Birt-Hogg-Dubé
2029	Fibromatose multiple non ossifiante	636	Neurofibromatose type 1
93559	Glomérulonéphrite à dépôts de C3 isolés sans prolifération	329931	Glomérulonéphrite à dépôts de C3
79486	Hygrome kystique	79489	Malformation lymphatique macrokystique
411	Hyperlipoprotéïnémie type 1	444490	Syndrome de chylomicronémie familiale
494348	Hypertension portale non cirrhotique familiale à début précoce	596937	Maladie vasculaire portosinusoidale
166068	Hypoplasie pontocérébelleuse type 5	166063	Hypoplasie pontocérébelleuse type 4
79504	Ichtyose hystrix gravior	79503	Ichtyose hystrix de Curth-Macklin
217034	Infertilité masculine avec virilisation normale due à une anomalie de la méiose	399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie
496	Kératodermie palmoplantaire de Thost-Unna	2199	Kératodermie palmoplantaire épidermolytique
86923	Kératodermie palmoplantaire héréditaire type Gamborg-Nielsen	87503	Mal de Meleda
268835	Lipomyéoméningocèle	645367	Lipome médullaire du cône
79450	Lymphoedème primaire congénital non héréditaire	79452	Maladie de Milroy
90185	Lymphoedème primaire tardif non héréditaire	90186	Maladie de Meige
2431	Macrogyrie centrale bilatérale	98889	Polymicrogyrie bilatérale périsylvienne
101022	Macrothrombocytopenie méditerranéenne	2882	Sitostérolémie
99941	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2G	300319	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2P
251883	Médulloépipithéliome du système nerveux central	656417	Tumeur embryonnaire avec rosettes pluristratifiées
93968	Méningocèle	823	Spina bifida et autres dysraphismes spinaux
34521	Myopathie distale avec atteinte respiratoire précoce	178464	Myopathie héréditaire avec atteinte respiratoire précoce

Code Orpha déprécié	Maladie Rare	Code Orpha cible	Maladie Rare
2687	Neutropénie et hyperlymphocytose à grands lymphocytes granuleux	86872	Leucémie à grands lymphocytes granuleux T
2689	Neutropénie intermittente	2686	Neutropénie cyclique
37629	Neutropénie néonatale	42738	Neutropénie congénitale sévère
665	Ostéodystrophie héréditaire d'Albright	457059	Pseudohypoparathyroïdie avec ostéodystrophie héréditaire d'Albright
2775	Ostéolyse carpotarsienne autosomique récessive	371428	Spectre ostéolyse multicentrique-nodulaire-arthropathie
680	Paralysie périodique normokaliémique	682	Paralysie périodique hyperkaliémique
639	Polyneuropathie associée à une gammopathie monoclonale IgM ayant une activité anti-MAG	209004	Polyneuropathie associée à une gammopathie monoclonale IgM
98867	Pyropoikilocytose héréditaire	288	Elliptocytose familiale
3221	Résistance généralisée aux hormones thyroïdiennes	566243	Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutation du récepteur aux hormones thyroïdiennes bêta
165994	Résistance hypophysaire aux hormones thyroïdiennes	566243	Résistance aux hormones thyroïdiennes par mutation du récepteur aux hormones thyroïdiennes bêta
71291	Rétinopathie vasculaire héréditaire	247691	Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques
90341	Sarcoïdose à début précoce	90340	Syndrome de Blau
216452	Surdité génétique non syndromique postlinguale	87884	Surdité génétique non syndromique
216445	Surdité génétique non syndromique prélinguale	87884	Surdité génétique non syndromique
383	Surdité mixte liée à l'X avec geyser labyrinthique	90625	Surdité rare neurosensorielle non syndromique liée à l'X type DFN
168609	Surdité neurosensorielle mitochondriale non syndromique secondaire à une exposition aux aminoglycosides	90641	Surdité rare neurosensorielle non syndromique mitochondriale
918	Syndrome ABCD	897	Syndrome de Waardenburg-Shah

Code Orpha déprécié	Maladie Rare	Code Orpha cible	Maladie Rare
1251	Syndrome blépharo-facio-squelettique	2353	Syndrome de Schilbach-Rott
325004	Syndrome CANDLE	324977	Syndrome auto-inflammatoire lié au protéasome
2113	Syndrome congénital d'hamartome hypothalamique	672	Syndrome de Pallister-Hall
90290	Syndrome CREST	220402	Sclérose systémique cutanée limitée
171836	Syndrome d'amélogénèse imparfaite-hyperplasie gingivale	1031	Syndrome d'amélogénèse imparfaite-néprocalcinoïse
1408	Syndrome d'anomalie des cheveux-photosensibilité-déficience intellectuelle	33364	Trichothiodystrophie
91129	Syndrome d'anophtalmie-anomalies cardiaques et pulmonaires-déficience intellectuelle	2470	Syndrome de Matthew-Wood
1102	Syndrome d'anophtalmie-insuffisance hypothalamo-hypophysaire	3157	Spectre de dysplasie septo-optique
1135	Syndrome d'arhinie-atrésie des choanes-microphthalmie	2250	Syndrome d'hypoplasie nasale et oculaire-hypogonadisme hypogonadotrope
1271	Syndrome de Bowen	912	Syndrome de Zellweger
3323	Syndrome de Braddock-Carey	261323	Syndrome de microdélétion 21q22.11q22.12
1301	Syndrome de bronchiectasie-oligospermie	3471	Syndrome de Young
1409	Syndrome de cheveux laineux-hypotrichose-lèvres éversées-oreilles décollées	170	Cheveux laineux
1432	Syndrome de choriorétinopathie-microcéphalie autosomique dominante	2526	Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie
93971	Syndrome de Chudley-Lowry-Hoar	847	Alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X
52183	Syndrome de condensation chromosomique prématurée-microcéphalie-déficience intellectuelle	2512	Microcéphalie primaire autosomique récessive
1535	Syndrome de craniosynostose-brachydactylie	53271	Syndrome de Muenke

Code Orpha déprécié	Maladie Rare	Code Orpha cible	Maladie Rare
1557	Syndrome de cutis verticis gyrata-déficience intellectuelle	357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu
70587	Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant	685082	Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant
88636	Syndrome de dilatation de l'aorte-hypermobilité articulaire-tortuosité des artères	91387	Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique
1678	Syndrome de Dincsoy-Salih-Patel	3157	Spectre de dysplasie septo-optique
1984	Syndrome de Fechtner	182050	Thrombocytopénie syndromique liée à MYH9
79665	Syndrome de Gardner	733	Polypose adénomateuse familiale
2081	Syndrome de gigantisme cérébral-kystes maxillaires	377	Syndrome de Gorlin
374	Syndrome de Goldenhar	141132	Spectre oculo-auriculo-vertébral
231537	Syndrome de Hermansky-Pudlak type 8	231531	Syndrome de Hermansky-Pudlak par déficit en BLOC-1
280663	Syndrome de Hermansky-Pudlak type 9	231531	Syndrome de Hermansky-Pudlak par déficit en BLOC-1
93972	Syndrome de Jurgens-Marsidi	528084	Déficience intellectuelle syndromique non spécifique
329324	Syndrome de Klippel-Trénaunay inverse	90308	Malformation capillaro-lymphatico-veineuse avec distribution segmentaire
70474	Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie	506	Syndrome de Leigh
255241	Syndrome de Leigh avec leucodystrophie	506	Syndrome de Leigh
1940	Syndrome de malformation de l'épaule et du thorax-cardiopathie congénitale	392	Syndrome de Holt-Oram
2453	Syndrome de Malpuech	293843	Syndrome 3MC
137653	Syndrome de microcéphalie-anomalies digitales-déficience intellectuelle	313795	Syndrome de Jawad
356947	Syndrome de microdélétion 3q26q27	695611	Syndrome de délétion 3q26q28
397695	Syndrome de microdélétion 3q27.3	695611	Syndrome de délétion 3q26q28
3084	Syndrome de Mirhosseini-Holmes-Walton	193	Syndrome de Cohen
587	Syndrome de Muir-Torre	144	Syndrome de Lynch

Code Orpha déprécié	Maladie Rare	Code Orpha cible	Maladie Rare
2615	Syndrome de Nakajo-Nishimura	324977	Syndrome auto-inflammatoire lié au protéasome
2649	Syndrome de nanisme-déficience intellectuelle-anomalies oculaires-fente labio-palatine	2995	Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial
85196	Syndrome de nodulose-arthropathie-ostéolyse	371428	Spectre ostéolyse multicentrique-nodulose-arthropathie
2816	Syndrome de paraplégie spastique-épilepsie-déficience intellectuelle	71277	Syndrome de déficit en transporteur du glucose de type 1, forme classique
2853	Syndrome de péroné en serpent-rein polykystique	955	Syndrome de Hajdu-Cheney
2055	Syndrome de petite taille-brachydactylie-dysmorphie	264200	Syndrome de microdélétion 14q22q23
2895	Syndrome de Pinsky-Di George-Harley	2510	Syndrome micro
98788	Syndrome de Pitt-Rogers-Danks	280	Syndrome de Wolf-Hirschhorn
2950	Syndrome de pouce triphalangé-polysyndactylie	988	Syndrome d'hémimélie tibiale-polysyndactylie-pouce triphalangé
3022	Syndrome de Rapp-Hodgkin	1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine
3213	Syndrome de surdité-atrophie optique-démence	52368	Syndrome de Mohr-Tranebjærg
3226	Syndrome de surdité-lymphoedème-leucémie	228423	Spectre de déficit en GATA2
3332	Syndrome de tibia hypoplasique-polydactylie	988	Syndrome d'hémimélie tibiale-polysyndactylie-pouce triphalangé
3460	Syndrome de Torg-Winchester	371428	Spectre ostéolyse multicentrique-nodulose-arthropathie
3390	Syndrome de tubulopathie proximale-diabète sucré-ataxie cérébelleuse	480	Syndrome de Kearns-Sayre
99818	Syndrome de Turcot avec polypose	733	Polypose adénomateuse familiale
3450	Syndrome de Weissenbacher-Zweymüller	166100	Dysplasie oto-spondylo-mégaéphysaire autosomique dominante
3451	Syndrome de West	697160	Syndrome des spasmes infantiles

Code Orpha déprécié	Maladie Rare	Code Orpha cible	Maladie Rare
1888	Syndrome d'ectrodactylie-dysplasie ectodermique sans fente labiopalatine	1896	Syndrome EEC
1889	Syndrome d'ectrodactylie-fente palatine	1896	Syndrome EEC
82004	Syndrome d'Ehlers-Danlos avec hétérotopie périvericulaire	98892	Hétérotopie nodulaire périvericulaire
230845	Syndrome d'Ehlers-Danlos classique type vasculaire-like	287	Syndrome d'Ehlers-Danlos classique
171714	Syndrome d'épilepsie infantile type Amish	370933	Déficit en GM3 synthase
1019	Syndrome d'Epstein	182050	Thrombocytopénie syndromique liée à MYH9
2124	Syndrome d'hémangiomes faciaux-pseudocicatrice sus-ombilicale	42775	Syndrome PHACE
2243	Syndrome d'hyppituitarisme-micropénis-fente labiopalatine	3157	Spectre de dysplasie septo-optique
2731	Syndrome d'oligodontie-taurodontie-cheveux rares	238468	Dysplasie ectodermique hypohidrotique
2739	Syndrome d'onycho-tricho-dysplasie-neutropénie	33364	Trichothiodystrophie
965	Syndrome du faciès acromégaloïde	1517	Syndrome de Cantú
1011	Syndrome extrapyramidal-alopécie-hypogonadisme	3464	Syndrome de Woodhouse-Sakati
213524	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer de l'ovaire	145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et/ou de l'ovaire
85200	Syndrome ischio-vertébral	66637	Dysostose diaphano-spondyloaire
294049	Syndrome Larsen-like de la Réunion	75496	Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique lié à B4GALT7
623	Syndrome NAME	1359	Complexe de Carney
97556	Syndrome néphrotique congénital et du nourrisson	564127	Syndrome néphrotique d'origine génétique
97552	Syndrome néphrotique corticosensible non biopsié	69061	Syndrome néphrotique idiopathique corticosensible
84271	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique corticorésistant	656	Syndrome néphrotique corticorésistant héréditaire
306507	Syndrome néphrotique infantile lié à LAMB2	2670	Syndrome de Pierson

Code Orpha déprécié	Maladie Rare	Code Orpha cible	Maladie Rare
141136	Syndrome otomandibulaire	141132	Spectre oculo-auriculo-vertébral
670	Syndrome PIBIDS	33364	Trichothiodystrophie
2981	Syndrome pseudo-Zellweger	300	Déficit en enzyme bifonctionnelle
3105	Syndrome Robinow-like	709	Syndrome de Peters plus
370938	Syndrome salt-and-pepper	370933	Déficit en GM3 synthase
850	Thrombopénie de May-Hegglin	182050	Thrombocytopénie syndromique liée à MYH9
3421	Vasculopathie cérébro-rétinienne	247691	Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques
99044	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique	423693	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-pulmonaire



**BNDMR**

Banque Nationale de Données  
Maladies Rares