



Décembre 2016

Liste des maladies rares et de leurs synonymes: Classés par ordre alphabétique avec leur code dans la nomenclature Orphanet

www.orpha.net

www.orphadata.org

Instituts
thématiques

Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

METHODOLOGIE

Orphanet publie deux fois par an la liste complète des maladies rares en Europe. Les maladies sont répertoriées dans Orphanet selon deux critères:

- chaque entité est définie par son homogénéité clinique, indépendamment de son étiologie ou du nombre de gènes impliqués;
- la rareté est définie selon la législation européenne par une prévalence inférieure à un seuil de 5 personnes touchées sur 10 000 (Règlement (CE) No 141/2000 du Parlement européen et du Conseil du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins, http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141/reg_2000_141_fr.pdf).

Les maladies rares répertoriées ont été décrites dans la littérature scientifique internationale (articles à comité de relecture) chez au moins deux patients, confirmant une association non fortuite de signes cliniques. Cependant, quelques maladies avec seulement un cas décrit sont répertoriées afin de reproduire l'exhaustivité de certaines classifications (notamment pour les erreurs innées du métabolisme).

Un nom principal est attribué à chaque maladie et autant de synonymes que nécessaires sont ajoutés. Un identifiant unique, le numéro ORPHA, est attribué de façon aléatoire par la base de données à chaque maladie. Cet identifiant n'est jamais réutilisé et il est stable dans le temps.

Certains numéros ORPHA répertoriés par le passé peuvent être absents de la liste actuelle. Cela est dû à:

- l'obsolescence d'entrées (doublons ou maladies ne répondant plus à la définition d'une maladie rare, par exemple);
- dépréciation d'entités, quand une entité n'existe plus per se mais est désormais reconnue au sein d'une autre entité. Dans ce cas, l'information concernant la maladie est "déplacée" et l'utilisateur est redirigé vers la maladie cible.

Recueil des données

Avec l'évolution des connaissances scientifiques, l'inventaire des maladies rares d'Orphanet est mis à jour grâce à deux sources non exclusives: des sources documentaires et/ou l'avis consultatif d'experts.

L'évolution des connaissances scientifiques est évaluée par :

- une analyse bimensuelle d'un ensemble défini de journaux scientifiques internationaux à comité de relecture, représentatifs de la diversité des spécialités médicales couvertes par Orphanet;
- l'analyse mensuelle d'une requête Medline selon l'équation : (nosology[Title] OR classification[Title] OR nomenclature[Title] OR terminology[Title]) AND (rare disease* OR syndrome* OR disorder*);
- l'analyse de requêtes Medline Ad Hoc consécutives à des demandes d'experts, d'utilisateurs de la base de données ou de l'identification de nouveaux besoins émanant des services nouvellement enregistrés sur Orphanet (i.e. tests diagnostiques, associations, de patients, essais cliniques, ...).

La mise à jour de l'inventaire des maladies rares est soumise mensuellement à un comité interne composé de médecins et scientifiques, puis à l'avis consultatif d'experts.

Présentation des données

Le nom principal et les synonymes des maladies sont listés par ordre alphabétique, avec le numéro ORPHA correspondant.

Les entités dépréciées sont listées, précédées du numéro ORPHA à utiliser et indiquées par le signe "→". Un tableau en annexe liste les maladies rares et les numéros ORPHA qui sont à utiliser en remplacement des entrées dépréciées.

Les entrées obsolètes ne sont pas listées dans ce document. Dans le cas de doublon, la nomenclature de l'entrée obsolète a été ajoutée à la maladie rare conservée et listée dans ce document.

Liste des maladies rares et de leurs synonymes classés par ordre alphabétique

Numéro ORPHA	Maladie
6	3-méthylcrotonyl glycinurie
250977	5-amino-4-imidazole carboxamide ribosidurie
96147	9qSTDS
567	22q11DS
100055	AAE 2
100055	AAE II
284460	AAOR
54251	Abcès aseptiques disséminés
54251	Abcès aseptiques systémiques
99110	Abouchement de la veine cave supérieure droite dans l'oreillette gauche
99109	Abouchement de la veine cave supérieure gauche dans le sinus coronaire
99111	Abouchement de la veine cave supérieure gauche dans le toit de l'oreillette gauche
1164	ABPA
295091	Absence congénitale bilatérale de la cuisse et de la jambe avec pied conservé
295099	Absence congénitale bilatérale de la jambe et du pied
295095	Absence congénitale bilatérale de l'avant-bras et de la main
48	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents
295118	Absence congénitale bilatérale d'orteils
295087	Absence congénitale bilatérale du bras et de l'avant-bras avec main conservée
2879	Absence congénitale de cubitus et de péroné
289465	Absence congénitale de dermatoglyphes
294977	Absence congénitale de la cuisse et de la jambe avec pied conservé
294981	Absence congénitale de la jambe et du pied
294979	Absence congénitale de l'avant-bras et de la main
294983	Absence congénitale de mains
294986	Absence congénitale de pied
93322	Absence congénitale de tibia

Numéro ORPHA	Maladie
289465	Absence congénitale d'empreintes digitales
295103	Absence congénitale des deux mains
295107	Absence congénitale des deux pieds
86815	Absence congénitale des glandes salivaires et lacrymales
435623	Absence congénitale d'orteils
294975	Absence congénitale du bras et de l'avant-bras avec main conservée
96269	Absence congénitale du vagin
295105	Absence congénitale d'un pied
295101	Absence congénitale d'une main
295089	Absence congénitale unilatérale de la cuisse et de la jambe avec pied conservé
295097	Absence congénitale unilatérale de la jambe et du pied
295093	Absence congénitale unilatérale de l'avant-bras et de la main
295116	Absence congénitale unilatérale d'orteils
295085	Absence congénitale unilatérale du bras et de l'avant-bras avec main conservée
99112	Absence de veine brachiocéphalique
99112	Absence de veine innominée
945	Absence de voûte crânienne
980	Absence d'une artère pulmonaire
922	Absence familiale de cils nasaux
295114	Absence/hypoplasie congénitale bilatérale des doigts à l'exception du pouce
295112	Absence/hypoplasie congénitale bilatérale du pouce
294990	Absence/hypoplasie congénitale des doigts à l'exception du pouce
294988	Absence/hypoplasie congénitale du pouce
973	Absence/hypoplasie congénitale unilatérale des doigts à l'exception du pouce
295110	Absence/hypoplasie congénitale unilatérale du pouce
14	Abêtalipoprotéïnémie
300504	Acanthome de la matrice des ongles
300504	Acanthome de la matrice unguéale
926	Acatlasémie
439175	Accident vasculaire cérébrale ischémique de l'enfant
210122	ACDMPV
48818	Acéruleoplasminémie
2008	ACFS
930	Achalasie du cardia
930	Achalasie idiopathique de l'oesophage

Numéro ORPHA	Maladie
930	Achalasie oesophagienne idiopathique
930	Achalasie primaire de l'oesophage
930	Achalasie primitive de l'oesophage
294983	Acheirie
295103	Acheirie bilatérale
295101	Acheirie unilatérale
931	Acheiropodie
324353	Achiasma congénital
294983	Achirie
295103	Achirie bilatérale
295101	Achirie unilatérale
49382	ACHM
932	Achondrogenèse
93299	Achondrogenèse type 1A
93298	Achondrogenèse type 1B
93296	Achondrogenèse type 2
93299	Achondrogenèse type Houston-Harris
93296	Achondrogenèse type Langer-Saldino
93298	Achondrogenèse type Parenti-Fraccaro
15	Achondroplasie
49382	Achromatie
49382	Achromatopsie
16	Achromatopsie atypique liée à l'X
49382	Achromatopsie complète
16	Achromatopsie incomplète liée à l'X
356978	Acidémie combinée D-2-hydroxyglutarique et L-2-hydroxyglutarique
289504	Acidémie combinée malonique et méthylmalonique
356978	Acidémie D,L-2-hydroxyglutarique
79315	Acidémie D-2-hydroxyglutarique
941	Acidémie D-glycérique
25	Acidémie glutarique type 1
26791	Acidémie glutarique type 2
329942	Acidémie glutarique type 2 néonatale transitoire
35706	Acidémie glutarique type 3
33	Acidémie isovalérique
79314	Acidémie L-2-hydroxyglutarique
26	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie
79282	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC
79283	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblD
79284	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblF
369955	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblJ
369962	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblX

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
79312	Acidémie méthylmalonique isolée résistante à la vitamine B12 type mut-	2785	Acidose tubulaire rénale type 3	369955	Acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cblJ
308425	Acidémie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase	79154	Acidurie 2-aminoadipique 2-oxoadipique	369962	Acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cblX
27	Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12	391417	Acidurie 2-méthyl-3-hydroxybutyrique	308425	Acidurie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase
289916	Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12 type mut0	391428	Acidurie 2-méthyl-3-hydroxybutyrique type classique	308425	Acidurie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA racémase
28	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12	391428	Acidurie 2-méthyl-3-hydroxybutyrique type infantile	280183	Acidurie méthylmalonique par déficit en récepteur de la transcobalamine
79310	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblA	391457	Acidurie 2-méthyl-3-hydroxybutyrique type néonatal	27	Acidurie méthylmalonique résistante à la vitamine B12
79311	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblB	79157	Acidurie 2-méthylbutyrique	79312	Acidurie méthylmalonique résistante à la vitamine B12 type mut-
308442	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblDv2	20	Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique	289916	Acidurie méthylmalonique résistante à la vitamine B12 type mut0
280183	Acidémie méthylmalonique type TCb1R	939	Acidurie 3-hydroxyisobutyrique	28	Acidurie méthylmalonique sensible à la vitamine B12
→79189	Acidémie pipécolique	67046	Acidurie 3-méthylglutaconique type 1	79310	Acidurie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblA
35	Acidémie propionique	111	Acidurie 3-méthylglutaconique type 2	79311	Acidurie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblB
→2609	Acidémie succinique	67047	Acidurie 3-méthylglutaconique type 3	308442	Acidurie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblDv2
18	Acidose distale primitive familiale	67048	Acidurie 3-méthylglutaconique type 4	29	Acidurie mévalonique
70472	Acidose lactique congénitale type Saguenay-Lac-Saint-Jean	66634	Acidurie 3-méthylglutaconique type 5	30	Acidurie orotique héréditaire
17	Acidose lactique infantile fatale avec acidurie méthylmalonique	445038	Acidurie 3-méthylglutaconique type 7	31	Acidurie oxoglutarique
397593	Acidose lactique néonatale sévère par déficit en complexe NFS1-ISD11	22	Acidurie 4-hydroxybutyrique	35	Acidurie propionique
18	Acidose tubulaire rénale distale	79154	Acidurie alpha-aminoadipique	32	Acidurie pyroglutamique
93608	Acidose tubulaire rénale distale autosomique dominante	23	Acidurie argininosuccinique	210128	Acidurie urocanique
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	356978	Acidurie combinée D-2-hydroxyglutarique et L-2-hydroxyglutarique	79155	Acidurie xanthurénique
→402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive avec surdité	289504	Acidurie combinée malonique et méthylmalonique	1915	ACLA
→402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive sans surdité	356978	Acidurie D,L-2-hydroxyglutarique	370091	ACO5
93610	Acidose tubulaire rénale distale avec anémie	79315	Acidurie D-2-hydroxyglutarique	370097	ACO6
→402041	Acidose tubulaire rénale distale type 1b	941	Acidurie D-glycérique	352745	ACO7
→402041	Acidose tubulaire rénale distale type 1c	51208	Acidurie formiminoglutamique	65759	ACPS2
2785	Acidose tubulaire rénale mixte	24	Acidurie fumarique	3128	ACPS3
47159	Acidose tubulaire rénale proximale	22	Acidurie gamma-hydroxybutyrique	65798	ACPS4
314889	Acidose tubulaire rénale proximale autosomique dominante	25	Acidurie glutarique type 1	221054	Acro-céphalo-polydactylie
93607	Acidose tubulaire rénale proximale autosomique récessive	26791	Acidurie glutarique type 2	3128	Acro-céphalo-polysyndactylie type 3
93607	Acidose tubulaire rénale proximale avec anomalies oculaires et déficience intellectuelle	329942	Acidurie glutarique type 2 néonatale transitoire	87	Acro-céphalo-syndactylie type 1
18	Acidose tubulaire rénale type 1	35706	Acidurie glutarique type 3	65759	Acro-céphalo-syndactylie type 2
47159	Acidose tubulaire rénale type 2	93598	Acidurie glycolique	794	Acro-céphalo-syndactylie type 3
		20	Acidurie hydroxyméthylglutarique	65798	Acro-céphalo-syndactylie type 4
		79159	Acidurie isobutyrique	710	Acro-céphalo-syndactylie type 5
		79314	Acidurie L-2-hydroxyglutarique	955	Acro-dento-ostéodysplasie
		93599	Acidurie L-glycérique	38	Acro-kérato-élastoïdose de Costa
		943	Acidurie malonique	955	Acro-ostéolyse autosomique dominante
		88639	Acidurie méthacrylique	970	Acro-ostéolyse neurogénique
		26	Acidurie méthylmalonique avec homocystinurie	444316	Acro-ostéolyse phalangienne idiopathique
		79282	Acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC	63440	Acrocéphalie
		79283	Acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cblD	163931	Acrodermatite continue de Hallopeau
		79284	Acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cblF	37	Acrodermatite entéropathique

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
247165	Acrodynie infantile	447753	AD-SPG9A	398971	Adénocarcinome à cellules claires de l'ovaire
950	Acrodysostose	447757	AD-SPG9B	180267	Adénofibrome géant du sein
280651	Acrodysostose avec résistance aux multiples hormones	295114	Adactylie bilatérale de la main	95512	Adénohypophysite
246	Acrodysostose postaxiale	295118	Adactylie bilatérale du pied	2398	Adénolipomatose symétrique à prédominance cervicale
245	Acrodysostose préaxiale	435623	Adactylie du pied	54272	Adénomatosose du foie
950	Acrodysplasie	973	Adactylie unilatérale de la main	96253	Adénome corticotrope hypophysaire
2500	Acrogeria	295116	Adactylie unilatérale du pied	369929	Adénome de Conn avec épilepsie et anomalies neurologiques
2500	Acrogeria type Gottron	55881	Adamantinome	93292	Adénome du pancréas
2500	Acrogérie	55881	Adamantinome des os longs	91348	Adénome gonadotrope fonctionnel
2500	Acrogérie type Gottron	88619	ADANE	91348	Adénome gonadotrope hypophysaire fonctionnel
448372	Acrogigantisme lié à l'X dû à une microduplication Xq26	314404	ADCA-DN	91349	Adénome hypophysaire non fonctionnel
448348	Acrogigantisme lié à l'X dû à une mutation ponctuelle	90348	ADCL	314790	Adénome hypophysaire non immunoréactif
166113	Acrokératose de Bazex	86814	ADCME	314769	Adénome hypophysaire sécrétant GH et PRL
166113	Acrokératose paranéoplasique	101046	ADEAF	314769	Adénome hypophysaire sécrétant l'hormone de croissance et la prolactine
166113	Acrokératose paranéoplasique de Bazex	213772	Adénocarcinome cervical	314786	Adénome hypophysaire silencieux
79151	Acrokératose verruciforme de Hopf	398053	Adénocarcinome de la verge	314769	Adénome hypophysaire somatoprolactinique
963	Acromégalie	424991	Adénocarcinome de la vésicule biliaire et des VBEH	2965	Adénome hypophysaire à PRL
99725	Acromégalie infantile et juvénile	424991	Adénocarcinome de la vésicule biliaire et des voies biliaires extrahépatiques	2965	Adénome hypophysaire à prolactine
39	Acromélanose	104075	Adénocarcinome de l'intestin grêle	91347	Adénome hypophysaire à thyrostimuline
2500	Acrometageria	99976	Adénocarcinome de l'oesophage	91347	Adénome hypophysaire à TSH
2500	Acrométagérie	213504	Adénocarcinome de l'ovaire	2965	Adénome lactotrope
444316	Acroostéolyse phalangienne idiopathique	363478	Adénocarcinome des structures paratesticulaires	2965	Adénome lactotrope hypophysaire
217059	Acropachie isolée congénitale	424016	Adénocarcinome du canal anal	93292	Adénome pancréatique
41	Acropigmentation de Dohi	213772	Adénocarcinome du col de l'utérus	99877	Adénome parathyroïdien familial
178307	Acropigmentation réticulée de Kitamura	424943	Adénocarcinome du foie et des VBIH	314777	Adénome pituitaire isolé familial
1240	Acroscyphodysplasie métaphysaire	424943	Adénocarcinome du foie et des voies biliaires intrahépatiques	454821	Adénome pléomorphe de la glande salivaire
955	Acrostéolyse autosomique dominante	398053	Adénocarcinome du pénis	369929	Adénome producteur d'aldostérone avec épilepsie et anomalies neurologiques
945	Acrânie	454723	Adénocarcinome endométrioïde de l'ovaire	369929	Adénome sécréteur d'aldostérone avec épilepsie et anomalies neurologiques
36	ACS	26106	Adénocarcinome gastrique diffus héréditaire	404	Adénome surrénalien familial
87	ACS1	314022	Adénocarcinome gastrique et polypose proximale de l'estomac	91347	Adénome thyrotrope
794	ACS3	391723	Adénocarcinome mucineux appendiculaire	91347	Adénome thyrotrope hypophysaire
710	ACS5	391723	Adénocarcinome mucineux de l'appendice	213792	Adénosarcome cervical
457095	Actinobactériose	398961	Adénocarcinome mucineux de l'ovaire	213792	Adénosarcome du col de l'utérus
457095	Actinomycose	363478	Adénocarcinome paratesticulaire	213600	Adénosarcome du corps de l'utérus
330064	Actinoréticulose	284395	Adénocarcinome pulmonaire bien différencié de type foetal	289465	Adermatoglyphie congénitale isolée
3222	Activité accrue de la phosphoribosylpyrophosphatase synthétase	213528	Adénocarcinome rare du sein	137686	Adhérences intra-utérines
3222	Activité accrue de la PRPP synthétase	319303	Adénocarcinome rénal chromophile	89937	ADHR
972	Activité continue familiale de la fibre musculaire	422526	Adénocarcinome rénal héréditaire à cellules claires	36397	Adipose douloureuse
137754	ACY1D	319298	Adénocarcinome rénal papillaire	99027	ADLD
93608	AD dRTA	319276	Adénocarcinome rénal à cellules claires		
314889	AD pRTA				
169189	AD-CNM				
1810	AD-HED				
2314	AD-HIES				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
101046	ADLTE
178464	ADMERF
98784	ADNFLE
329211	ADNIV
306588	ADOS
2924	ADPCLD
254892	adPEO
43	Adrénoleucodystrophie liée à l'X
139396	Adrénoleucodystrophie liée à l'X, forme cérébrale
44	Adrénoleucodystrophie néonatale
139399	Adrénomyélonuropathie
977	Adrénomyodystrophie
101	ADRPL
753	ADS 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase
325448	ADS 46,XY par déficit en hormone lutéinisante bêta
325448	ADS 46,XY par déficit en LHB
96265	ADS 46,XY par inactivation complète du récepteur LH
96266	ADS 46,XY par inactivation partielle du récepteur LH
96266	ADS 46,XY par inactivation partielle du récepteur à l'hormone lutéinisante
96265	ADS 46,XY par résistance complète à la LH
96265	ADS 46,XY par résistance complète à l'hormone lutéinisante
96266	ADS 46,XY par résistance partielle à la LH
96266	ADS 46,XY par résistance partielle à l'hormone lutéinisante
755	ADS 46,XY par résistance à la LH ou déficit en LHB
755	ADS 46,XY par résistance à l'hormone lutéinisante ou déficit en hormone lutéinisante bêta
2138	ADS ovotesticulaire 46,XX
325345	ADS ovotesticulaire 46,XY
228169	ADSD
3086	ADVIRC
682	Adynamie épisodique de Gamstorp
682	Adynamie épisodique héréditaire
37	AE
281139	AEI
163703	AERRPS
363549	AESD
178345	AEXS
37	AEZ
95	AF
2032	AFC
137754	Affection neurologique associée à un déficit en aminoacylase 1
98880	Afibrinogénémie familiale

Numéro ORPHA	Maladie
243367	AFLP
398147	AFP
33110	Agammaglobulinémie autosomique
229717	Agammaglobulinémie isolée
47	Agammaglobulinémie liée à l'X
47	Agammaglobulinémie type Bruton
33110	Agammaglobulinémie type non-Bruton
388	Aganglionose intestinale congénitale
1497	Agénésie complexe du corps calleux liée à l'X
269206	Agénésie complète isolée du vermis cérébelleux
48	Agénésie congénitale bilatérale des canaux déférents
2805	Agénésie congénitale du pancréas
981	Agénésie de la carotide interne
3346	Agénésie de la trachée
99114	Agénésie de la veine cave supérieure
99798	Agénésie dentaire sélective
99062	Agénésie des valves mitrales
95457	Agénésie des valves tricuspides
65288	Agénésie du cervelet et du pancréas
1134	Agénésie du nez
49	Agénésie du pénis
93321	Agénésie du rayon radial
180145	Agénésie et aplasie du col de l'utérus
180142	Agénésie et aplasie du corps de l'utérus
440987	Agénésie isolée de la vésicule biliaire
269203	Agénésie isolée du vermis cérébelleux
269209	Agénésie isolée partielle du vermis cérébelleux
2805	Agénésie partielle du pancréas
49	Agénésie pénienne
984	Agénésie pulmonaire
411709	Agénésie rénale
1848	Agénésie rénale bilatérale
93100	Agénésie rénale unilatérale
325124	Agénésie testiculaire
269206	Agénésie totale isolée du vermis cérébelleux
96269	Agénésie vaginale isolée partielle
295063	Agénésie/hypoplasie bilatérale de l'humérus
295067	Agénésie/hypoplasie bilatérale du fémur
295067	Agénésie/hypoplasie bilatérale fémorale
295063	Agénésie/hypoplasie bilatérale humérale
294973	Agénésie/hypoplasie de l'humérus
1987	Agénésie/hypoplasie du fémur
1987	Agénésie/hypoplasie fémorale

Numéro ORPHA	Maladie
294973	Agénésie/hypoplasie humérale
295061	Agénésie/hypoplasie unilatérale de l'humérus
295065	Agénésie/hypoplasie unilatérale du fémorale
295065	Agénésie/hypoplasie unilatérale du fémur
295061	Agénésie/hypoplasie unilatérale humérale
293173	AGEP
67048	AGM4
99749	Agranulocytose constitutionnelle
99749	Agranulocytose infantile
178320	Agression pulmonaire aiguë
398109	AHA néonatale
398109	AHAI néonatale
2134	aHUS
93581	aHUS associé à des anticorps anti-facteur H
93575	aHUS associé à une anomalie C3
217023	aHUS associé à une anomalie de la thrombomoduline
93576	aHUS associé à une anomalie de MCP/CD 46
93578	aHUS associé à une anomalie du facteur B
93579	aHUS associé à une anomalie du facteur H
93580	aHUS associé à une anomalie du facteur I
357008	aHUS par déficit en DGKE
250977	AICA-ribosidurie
178333	AIED
363549	AIEF
90033	AIHA chaude
90037	AIHA induite par les médicaments
90036	AIHA mixte
398109	AIHA néonatale
86886	AILT
103919	AIP
280302	AIP type 1
280315	AIP type 2
75564	AISA
85414	AJI systémique
38	AKE
91416	Alacrymie congénitale isolée
352740	Albinisme oculaire avec surdité neurosensorielle congénitale
1000	Albinisme oculaire avec surdité sensorielle tardive
178333	Albinisme oculaire lié à l'X type Forsius-Eriksson
54	Albinisme oculaire récessif lié à l'X
54	Albinisme oculaire type 1

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
54	Albinisme oculaire type Nettleship-Falls	93616	Alpha-thalassémie intermédiaire	67	Amibiase à Entamoeba histolytica
79433	Albinisme oculo-cutané brun	163596	Alpha-thalassémie majeure	1032	Aminoacidurie hyperdibasique type 1
79434	Albinisme oculo-cutané jaune	847	Alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X	470	Aminoacidurie hyperdibasique type 2
79433	Albinisme oculo-cutané rouge	3261	ALPS	2116	Aminoacidurie type Hartnup
79433	Albinisme oculo-cutané roux	275517	ALPS avec infections virales récurrentes	518	AMKL
352731	Albinisme oculo-cutané type 1	436159	ALPS dû à une haploinsuffisance de CTLA-4	319480	AML avec mutations somatiques de CEBPA
352734	Albinisme oculo-cutané type 1 avec pigmentation minime	268114	ALPS type 4	319465	AML familiale
352737	Albinisme oculo-cutané type 1 thermosensible	436159	ALPS type 5	319465	AML héréditaire
79431	Albinisme oculo-cutané type 1A	268114	ALPS type IV	98832	AML M0
79434	Albinisme oculo-cutané type 1B	436159	ALPS type V	98833	AML M1
79432	Albinisme oculo-cutané type 2	357043	ALS4	520	AML M3
79433	Albinisme oculo-cutané type 3	86815	ALSG	517	AML M4
79435	Albinisme oculo-cutané type 4	313808	ALSP	514	AML M5
370091	Albinisme oculo-cutané type 5	99971	ALT	518	AML M7
370097	Albinisme oculo-cutané type 6	99907	Alvéolite allergique domestique	251663	aMOA
352745	Albinisme oculo-cutané type 7	2032	Alvéolite fibrosante cryptogénique	454706	AMP
79434	Albinisme oculo-cutané type Amish	98918	AMAN	300557	Ampullome
79431	Albinisme oculo-cutané tyrosinase-négatif	180188	Amastie congénitale isolée	300557	Ampullome vatérien
112	Alcalose tubulaire rénale normotensive hypokaliémique avec hypercalciurie	65	Amaurose congénitale de Leber	93937	Amputation congénitale des membres supérieurs
56	Alcaptonurie	319332	AMC myogénique autosomique récessive	102	AMS
98841	ALCL	1027	Amélie autosomique récessive	227510	AMS type cérébelleux
300895	ALCL ALK+	295059	Amélie bilatérale des membres inférieurs	98933	AMS type parkinsonien
300903	ALCL ALK-	295055	Amélie bilatérale des membres supérieurs	227510	AMS-c
43	ALD	294971	Amélie complète	98933	AMS-p
43	ALD liée à l'X	294969	Amélie des membres inférieurs	98917	AMSAN
369929	Aldostéronome avec épilepsie et anomalies neurologiques	294967	Amélie des membres supérieurs	268868	Amyélie isolée
33355	Aleucocytose congénitale	295057	Amélie unilatérale des membres inférieurs	367	Amylopectinose
79327	ALG1-CDG	295053	Amélie unilatérale des membres supérieurs	85445	Amylose AA
79321	ALG3-CDG	314419	Améloblastome	93560	Amylose AApoAI
79320	ALG6-CDG	314419	Améloblastome mandibulaire	238269	Amylose AApoAII
79325	ALG8-CDG	88661	Amélogénèse imparfaite	439232	Amylose AApoAIV
79328	ALG9-CDG	100032	Amélogénèse imparfaite hypocalcifiée	314652	Amylose ABeta2M variante
280071	ALG11-CDG	100033	Amélogénèse imparfaite hypomature	85446	Amylose ABeta2M wild type
79324	ALG12-CDG	100034	Amélogénèse imparfaite hypomature-hypoplasique avec taurodontisme	85446	Amylose ABeta2Mwt
324422	ALG13-CDG	100031	Amélogénèse imparfaite hypoplasique	324708	Amylose ABeta type lowa
60039	Algie pudendale	100031	Amélogénèse imparfaite type 1	324723	Amylose ABeta, type arctique
99995	Algodystrophie	100033	Amélogénèse imparfaite type 2	324718	Amylose ABeta, type flamande
364043	ALK+ LBCL	100032	Amélogénèse imparfaite type 3	324713	Amylose ABeta, type italien
275944	Allo-immunisation foeto-maternelle anti-Kell	100034	Amélogénèse imparfaite type 4	100006	Amylose ABeta, type néerlandais
254492	Alopécie frontale fibrosante	67047	AMG3	324703	Amylose ABeta, type Piedmont
100025	Alpha-HCD	445038	AMG7	324718	Amylose ABetaA21G
61	Alpha-mannosidose	67046	AMG type I	324708	Amylose ABetaD23N
309288	Alpha-mannosidose de l'adulte	68	Amibiase à amibes libres	324723	Amylose ABetaE22G
309282	Alpha-mannosidose infantile			324713	Amylose ABetaE22K
62	Alpha-sarcoglycanopathie			100006	Amylose ABetaE22Q
846	Alpha-thalassémie			324703	Amylose ABetaL34V
				97345	Amylose ABri
				100008	Amylose ACys
				97346	Amylose ADan
				93562	Amylose AFib
				85448	Amylose AGel
				442582	Amylose AH

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
85443	Amylose AL	93562	Amylose rénale héréditaire due à un variant du fibrinogène A chaîne alpha	139552	Amyotrophie spinale distale autosomique récessive type 2
314709	Amylose AL localisée	93561	Amylose rénale héréditaire due à un variant du lysozyme	139547	Amyotrophie spinale distale autosomique récessive type 3
314701	Amylose AL systémique	85445	Amylose secondaire	206580	Amyotrophie spinale distale autosomique récessive type 4
439224	Amylose ALECT2	98957	Amylose sous-épithéliale de la cornée	314485	Amyotrophie spinale distale autosomique récessive type 5
93561	Amylose ALys	397606	Amylose systémique PrP	1216	Amyotrophie spinale distale bénigne autosomique dominante
93561	Amylose associée au lysozyme	330001	Amylose systémique sénile	139547	Amyotrophie spinale distale type 3
324718	Amylose associée à ABetaA21G	397606	Amylose systémique à protéine prion	206580	Amyotrophie spinale distale type 4
324703	Amylose associée à ABetaL34V	93560	Amylose à apolipoprotéine A-I	139536	Amyotrophie spinale distale type 5
100008	Amylose associée à CST3	238269	Amylose à apolipoprotéine A-II	83330	Amyotrophie spinale infantile
439254	Amylose associée à ITM2B	439232	Amylose à apolipoprotéine A-IV	83418	Amyotrophie spinale infantile chronique
85451	Amylose associée à TTRV122I	330001	Amylose à ATTRwt	1145	Amyotrophie spinale infantile liée à l'X
85447	Amylose associée à TTRV30M	85446	Amylose à Beta2-microglobuline wild type	83418	Amyotrophie spinale intermédiaire
330001	Amylose associée à TTRwt	314652	Amylose à bêta2-microglobuline autosomique dominante	404521	Amyotrophie spinale liée à l'X avec détresse respiratoire
330001	Amylose ATTR wild type	93562	Amylose à chaîne alpha du fibrinogène A	1145	Amyotrophie spinale liée à l'X type 2
85451	Amylose ATTRV122I	442582	Amylose à chaîne lourde	70	Amyotrophie spinale proximale
85447	Amylose ATTRV30M	100008	Amylose à cystatine	209335	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'adulte
319635	Amylose cutanée dyschromique	85448	Amylose à Gelsoline	363447	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance
85453	Amylose cutanée familiale	439224	Amylose à Leucocyte chemotactic factor-2	363454	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance avec contractures
353220	Amylose cutanée familiale isolée	1154	Amyoplasie oculomélique	363447	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance avec prédominance des membres inférieurs
85453	Amylose cutanée liée à l'X	481	Amyotrophie bulbospinale liée à l'X	363454	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance avec prédominance des membres inférieurs et contractures
137810	Amylose cutanée nodulaire	65684	Amyotrophie focale bénigne	209341	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance avec prédominance des membres inférieurs sans contractures
137810	Amylose cutanée nodulaire primitive localisée	65684	Amyotrophie monomélique	209341	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance sans contractures
49804	Amylose cutanée papuleuse	2901	Amyotrophie névralgique	83418	Amyotrophie spinale proximale chronique
85450	Amylose d'Ostertag	2901	Amyotrophie névralgique de l'épaule	83420	Amyotrophie spinale proximale de l'adulte
85448	Amylose familiale type finlandais	431255	Amyotrophie scapulopéronière d'origine neurogène type New England	83419	Amyotrophie spinale proximale juvénile
85448	Amylose finlandaise	98920	Amyotrophie spinale autosomique récessive avec détresse respiratoire	83330	Amyotrophie spinale proximale type 1
85450	Amylose héréditaire avec atteinte rénale primaire	1145	Amyotrophie spinale avec arthrogrypose	83418	Amyotrophie spinale proximale type 2
85445	Amylose inflammatoire	98920	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1		
439254	Amylose ITM2B	404521	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 2		
85446	Amylose liée à la dialyse	1216	Amyotrophie spinale bénigne congénitale autosomique dominante		
137814	Amylose maculeuse	1216	Amyotrophie spinale bénigne congénitale avec contractures		
85443	Amylose primitive	1216	Amyotrophie spinale congénitale non progressive		
98957	Amylose primitive familiale de la cornée	98920	Amyotrophie spinale diaphragmatique type 1		
314709	Amylose primitive localisée	404521	Amyotrophie spinale diaphragmatique type 2		
314701	Amylose primitive systémique	98920	Amyotrophie spinale distale autosomique récessive type 1		
85445	Amylose réactive				
85450	Amylose rénale familiale				
93560	Amylose rénale familiale due à un variant de l'apolipoprotéine A-I				
238269	Amylose rénale familiale due à un variant de l'apolipoprotéine A-II				
93562	Amylose rénale familiale due à un variant du fibrinogène A chaîne alpha				
93561	Amylose rénale familiale due à un variant du lysozyme				
85450	Amylose rénale héréditaire				
93560	Amylose rénale héréditaire due à un variant de l'apolipoprotéine A-I				
238269	Amylose rénale héréditaire due à un variant de l'apolipoprotéine A-II				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
83419	Amyotrophie spinale proximale type 3
83420	Amyotrophie spinale proximale type 4
431255	Amyotrophie spinale scapulopéronière
1040	Anadysplasie métaphysaire
86816	Analbuminémie congénitale
453510	Analgésie congénitale avec déficience intellectuelle sévère
217399	Analgésie congénitale avec hyperhidrose
31150	Analphalipoprotéinémie
1041	Anasarque foetale
364013	Anasarque foetale immunologique
363999	Anasarque foetale non immunologique
1041	Anasarque foeto-placentaire
364013	Anasarque foeto-placentaire immunologique
363999	Anasarque foeto-placentaire non immunologique
353334	Anastomose artério-veineuse congénitale de la rétine
353334	Anastomose artério-veineuse rétinienne congénitale
79262	ANCL
78	Ancylostomiase
99916	Androblastome
263524	ANE isolée
263524	ANEC
314399	Anémie aplasique et myélodysplasie autosomiques dominantes
124	Anémie aplasique pure congénitale
101096	Anémie arégénérative
178330	Anémie avec corps de Heinz
124	Anémie de Blackfan-Diamond
231214	Anémie de Cooley
84	Anémie de Fanconi
67044	Anémie dysérythroïétique congénitale avec thrombocytopénie
293825	Anémie dysérythroïétique congénitale due à des mutations KLF1
98869	Anémie dysérythroïétique congénitale type 1
98873	Anémie dysérythroïétique congénitale type 2
98870	Anémie dysérythroïétique congénitale type 3
293825	Anémie dysérythroïétique congénitale type 4
98869	Anémie dysérythroïétique congénitale type I
98873	Anémie dysérythroïétique congénitale type II

Numéro ORPHA	Maladie
98870	Anémie dysérythroïétique congénitale type III
293825	Anémie dysérythroïétique congénitale type IV
363727	Anémie dysérythroïétique liée à l'X avec plaquettes anormales et neutropénie
90037	Anémie hémolytique auto-immune induite par les médicaments
90036	Anémie hémolytique auto-immune mixte
398109	Anémie hémolytique auto-immune néonatale
90033	Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps chauds
90035	Anémie hémolytique de Donath-Landsteiner
86817	Anémie hémolytique due à un déficit en adénylate kinase
90030	Anémie hémolytique due à un déficit en glutathion réductase
248305	Anémie hémolytique due à un déficit en glycéraldehyde-3-phosphate déshydrogenase
712	Anémie hémolytique due à un déficit en phosphoglucose isomérase
714	Anémie hémolytique due à un déficit en phosphoglycéromutase
35120	Anémie hémolytique due à un déficit en pyrimidine 5' nucléotidase
766	Anémie hémolytique due à un déficit en pyruvate kinase du globule rouge
99138	Anémie hémolytique due à une surproduction d'adénosine désaminase
1959	Anémie hémolytique et thrombocytopénie autoimmunes
90031	Anémie hémolytique non sphérocytique par déficit en hexokinase
466026	Anémie hémolytique sévère due à un déficit en G6PD
332	Anémie héréditaire juvénile mégaloblastique due à une carence en facteur intrinsèque
300298	Anémie hypochrome congénitale sévère avec sidéroblastes en anneau
300298	Anémie hypochrome congénitale sévère avec sidéroblastes en couronne
124	Anémie hypoplasique congénitale de Blackfan-Diamond
231214	Anémie méditerranéenne
35858	Anémie mégaloblastique congénitale

Numéro ORPHA	Maladie
319651	Anémie mégaloblastique constitutionnelle avec neuropathie sévère
49827	Anémie mégaloblastique sensible à la thiamine
49827	Anémie mégaloblastique thiamine-dépendante
83642	Anémie microcytaire avec surcharge hépatique en fer
1044	Anémie par déficit en adénosine triphosphatase
209981	Anémie par déficit en fer réfractaire au traitement par le fer
332	Anémie pernicieuse congénitale
98826	Anémie réfractaire
86839	Anémie réfractaire avec excès de blastes
168960	Anémie réfractaire avec excès de blastes en transformation
100019	Anémie réfractaire avec excès de blastes type 1
100020	Anémie réfractaire avec excès de blastes type 2
75564	Anémie réfractaire avec sidéroblastes en couronne
255132	Anémie sidéroblastique associée à GLRX5
260305	Anémie sidéroblastique autosomique récessive
255132	Anémie sidéroblastique autosomique récessive de l'adulte
260305	Anémie sidéroblastique congénitale
300298	Anémie sidéroblastique hypochrome congénitale sévère
75564	Anémie sidéroblastique idiopathique acquise
75563	Anémie sidéroblastique liée à l'X
2802	Anémie sidéroblastique liée à l'X avec ataxie
2802	Anémie sidéroblastique liée à l'X et ataxie
75564	Anémie sidéroblastique primaire acquise
232	Anémie à hématies falciformes
1048	Anencéphalie/exencéphalie isolée
83620	Anendocrinose entérique
231013	Anesthésie congénitale du nerf trijumeau
228277	Anétodermie familiale
228277	Anétodermie héréditaire
228272	Anétodermie primitive
231160	Anévrisme cérébral sacculaire familial
1053	Anévrisme de la veine de Galien
99072	Anévrisme du canal artériel

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
99092	Anévrisme du septum interauriculaire	91385	Angio-oedème non histaminique acquis	1077	Ankylose des dents
99107	Anévrisme du septum interventriculaire	91378	Angio-oedème non histaminique héréditaire	141163	Ankylose glossopalatine
1054	Anévrisme du sinus de Valsalva	1063	Angioblastome de Nakagawa	3235	Ankylose stapédovestibulaire
231160	Anévrisme en baïes familial	98839	Angioendothéliomatose maligne	78	Ankylostomiase
86	Anévrisme familial de l'aorte abdominale	458768	Angioendothéliome intralymphatique primaire	78	Ankylostomose
91387	Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	289596	Angiofibrome nasopharyngé juvénile	99059	Anneau supra-valvulaire mitral
1055	Anévrisme foetal ventriculaire gauche	324	Angiokératome diffus de Fabry	1450	Anneau/marqueur dérivé du chromosome 8 surnuméraire
231160	Anévrisme intracrânien sacculaire familial	324	Angiokératose diffuse de Fabry	1450	Anneau/marqueur du chromosome 8 surnuméraire
190	Anévrisme miliaire de Leber	324	Angiokératose diffuse universelle	457205	ANOAC
95491	Anévrisme congénital des artères coronaires	199279	Angiolipomatose familiale	399096	Anoctaminopathie distale
889	Angéite allergique	95429	Angioma serpiginosum	99797	Anodontie
183	Angéite allergique granulomateuse	892	Angiomatose cérébello-rétinienne de von Hippel-Lindau	99129	Anomalie congénitale complète du péricarde
889	Angéite cutanée leucocytoclasique	892	Angiomatose cérébello-rétinienne familiale	435934	Anomalie congénitale de la glycosylation associée à COG2
140989	Angéite isolée du système nerveux central	1059	Angiomatose cutanée et digestive	443811	Anomalie congénitale de la glycosylation associée à PGM3
140989	Angéite primaire du système nerveux central	53721	Angiomatose cutanéoméningospinale	3474	Anomalie congénitale de la glycosylation par déficit en PIGL
91385	Angio-oedème acquis	3205	Angiomatose de Sturge-Weber-Krabbe	79318	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1a
100056	Angio-oedème acquis type I	3205	Angiomatose encéphalofaciale	79319	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1b
100055	Angio-oedème acquis type II	3205	Angiomatose encéphalotrigémينية	79320	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1c
91385	Angio-oedème bradykinique acquis	892	Angiomatose rétinocérébelleuse de von Hippel-Lindau	79321	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1d
100056	Angio-oedème bradykinique acquis type I	221061	Angiome caverneux cérébral familial	79321	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1d
100055	Angio-oedème bradykinique acquis type II	221061	Angiome caverneux cérébral héréditaire	79322	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1e
91378	Angio-oedème bradykinique héréditaire	1063	Angiome en touffes	79322	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1e
100050	Angio-oedème bradykinique héréditaire de type I	137935	Angiome laryngotrachéal	79323	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1f
100051	Angio-oedème bradykinique héréditaire de type II	439254	Angiopathie amyloïde cérébrale familiale	79324	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1g
100054	Angio-oedème bradykinique héréditaire de type III	100008	Angiopathie amyloïde héréditaire à la cystatine C	79325	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1h
100057	Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système RAAS	263413	Angiosarcome	79326	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1i
100057	Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone	74	Angiostrongylose	86309	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1j
91378	Angio-oedème héréditaire	76	Anguillulose	79327	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1k
100054	Angio-oedème héréditaire oestrogène-dépendant	468666	Anhidrose isolée généralisée avec glandes sudorales normales	79328	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1l
100054	Angio-oedème héréditaire sensible aux oestrogènes	468666	Anhidrose isolée généralisée avec glandes sudoripares normales	91131	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1m
100050	Angio-oedème héréditaire type I	199282	Anhidrose segmentaire progressive isolée	244310	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1n
100051	Angio-oedème héréditaire type II	250923	Aniridie isolée	263494	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1o
100054	Angio-oedème héréditaire type III	1070	Anisakiase	280071	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1p
		86873	ANKCL	324737	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1q
		91397	Ankyloblépharon filiforme adnatum isolé		
		210576	Ankylose congénitale temporo-mandibulaire		
		140917	Ankylose de l'étrier avec pouces et orteils larges		
		1077	Ankylose dentaire		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
300536	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1r	79322	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1e	280071	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1p
324422	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1s	79323	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1f	324737	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1q
329178	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1u	79324	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1g	300536	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1r
370921	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1w	79325	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1h	324422	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1s
370924	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1x	79326	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1i	329178	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1u
370927	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1y	397941	Anomalie congénitale de la glycosylation type II par déficit en MAN1B1	370921	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1w
448010	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1Z	79329	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIa	370924	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1x
397941	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2 par déficit en MAN1B1	79330	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIb	370927	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1y
79329	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2a	79332	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIc	448010	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1Z
79330	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2b	79333	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIe	99130	Anomalie congénitale partielle du péricarde
79332	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2d	238459	Anomalie congénitale de la glycosylation type II f	99124	Anomalie congénitale partielle du retour veineux pulmonaire
79333	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2e	263508	Anomalie congénitale de la glycosylation type II g	99125	Anomalie congénitale totale du retour veineux pulmonaire
238459	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2f	95428	Anomalie congénitale de la glycosylation type II h	98978	Anomalie d'Axenfeld
263508	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2g	263487	Anomalie congénitale de la glycosylation type II i	99095	Anomalie de Gerbode
95428	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2h	263501	Anomalie congénitale de la glycosylation type II j	141022	Anomalie de la deuxième fente branchiale
263487	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2i	314667	Anomalie congénitale de la glycosylation type II k	141013	Anomalie de la première fente branchiale
263501	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2j	464443	Anomalie congénitale de la glycosylation type III	141037	Anomalie de la quatrième fente branchiale
314667	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2k	356961	Anomalie congénitale de la glycosylation type II m	141022	Anomalie de la seconde fente branchiale
464443	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2l	468699	Anomalie congénitale de la glycosylation type II n	141030	Anomalie de la troisième fente branchiale
356961	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2m	468684	Anomalie congénitale de la glycosylation type II o	101932	Anomalie de l'appareil mitral subvalvulaire
468699	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2n	466703	Anomalie congénitale de la glycosylation type II p	99060	Anomalie de l'appareil sous-valvulaire mitral
468684	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2o	86309	Anomalie congénitale de la glycosylation type II j	→182050	Anomalie de May-Hegglin
466703	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2p	79327	Anomalie congénitale de la glycosylation type II k	99078	Anomalie de Neuhauser
79318	Anomalie congénitale de la glycosylation type Ia	79328	Anomalie congénitale de la glycosylation type II l	99089	Anomalie de nombre des ostia coronaires
79319	Anomalie congénitale de la glycosylation type Ib	91131	Anomalie congénitale de la glycosylation type II m	708	Anomalie de Peters
79320	Anomalie congénitale de la glycosylation type Ic	244310	Anomalie congénitale de la glycosylation type II n	2911	Anomalie de Poland
79321	Anomalie congénitale de la glycosylation type Id	263494	Anomalie congénitale de la glycosylation type II o	99090	Anomalie de position des ostia coronaires
				91483	Anomalie de Rieger
				91483	Anomalie de Rieger-Axenfeld
				3181	Anomalie de Sprengel
				98941	Anomalie de von Hippel
				1880	Anomalie d'Ebstein de la valve tricuspide

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
36383	Anomalie des petits vaisseaux du cerveau avec hémorragie	2138	Anomalie ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX	369929	APA avec épilepsie et anomalies neurologiques
3294	Anomalie des tendons extenseurs des doigts	393	Anomalie testiculaire du développement sexuel 46,XX	747	aPAP
96266	Anomalie du développement sexuel 46,XY par résistance partielle à la LH	1915	Anomalies congénitales multiples liées à l'alcool	206583	APBD
96266	Anomalie du développement 46,XY par inactivation partielle du récepteur à l'hormone lutéinisante	254519	Anomalies congénitales multiples par défaut d'expression des gènes maternels en 14q32.2	397596	APDS
443087	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 17,20-desmolase testiculaire	404448	Anomalies congénitales multiples-déficience intellectuelle-troubles autistiques syndromiques dus à une mutation ADNP	83461	Aphakie primaire congénitale
752	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase 3	1834	Anomalies de la blastogenèse	49	Aphallia
753	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase	3324	Anomalies de la thrombomoduline	98818	Aphasie acquise de l'enfant avec épilepsie
325448	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en hormone lutéinisante bêta	974	Anomalies des membres, du crâne et du cuir chevelu	100070	Aphasie primaire progressive agrammatique
90796	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit isolé en 17,20-lyase	95507	Anomalies des veines sus-hépatiques	250831	Aphasie primaire progressive logopénique
96265	Anomalie du développement sexuel 46,XY par inactivation complète du récepteur LH	2489	Anomalies du membre supérieur, de l'oeil et de l'oreille	100070	Aphasie primaire progressive non fluente
96266	Anomalie du développement sexuel 46,XY par inactivation partielle du récepteur LH	2847	Anomalies du péricarde et du diaphragme	100069	Aphasie primaire progressive sémantique
96265	Anomalie du développement sexuel 46,XY par résistance complète à la LH	325345	Anomalies ovotesticulaires du développement sexuel 46,XY	324972	Aptose bipolaire avec chondrites récidivantes
96265	Anomalie du développement sexuel 46,XY par résistance complète à l'hormone lutéinisante	1092	Anomalies rénales, génitales et de l'oreille moyenne	324530	APLAID
96266	Anomalie du développement sexuel 46,XY par résistance partielle à l'hormone lutéinisante	2091	Anomalies thyroïde-rein-doigts	1114	Aplasia cutis congenita
755	Anomalie du développement sexuel 46,XY par résistance à la LH ou déficit en LHB	79143	Anonychie congénitale isolée	48	Aplasia congénitale bilatérale des canaux déférents
755	Anomalie du développement sexuel 46,XY par résistance à l'hormone lutéinisante ou déficit en hormone lutéinisante bêta	94150	Anonychie congénitale totale	79133	Aplasia cutanée bitemporale congénitale
220436	Anomalie du facteur V plaquettaire	79143	Anonychie isolée	1116	Aplasia cutanée congénitale autosomique récessive
220436	Anomalie du FV plaquettaire	325124	Anorchidie bilatérale	1115	Aplasia cutanée congénitale des membres autosomique récessive
36355	Anomalie du récepteur P2Y12	88620	Anosmie congénitale isolée	3383	Aplasia de la trochlée de l'humérus
36355	Anomalie du récepteur plaquettaire P2Y12 de l'ADP	93976	Anotie	247768	Aplasia des canaux de Müller et hyperandrogénie
99103	Anomalie du septum atrial type ostium secundum	54	AO1	86815	Aplasia des glandes salivaires et lacrymales
1478	Anomalie du septum auriculaire	1190	AO1	83471	Aplasia du thymus
171690	Anomalie du transporteur de lactate de l'érythrocyte	56305	AO3	3329	Aplasia du tibia avec anomalie des mains et pieds fendus
3403	Anomalie d'Uhl	1168	AOA1	93322	Aplasia et dysplasie du tibia avec péroné intact
137929	Anomalie fonctionnelle néonatale du tronc cérébral	64753	AOA2	314399	Aplasia et myélodysplasie autosomiques dominantes
		459033	AOA4	88	Aplasia médullaire idiopathique
		352731	AOC1	397692	Aplasia médullaire isolée héréditaire
		79431	AOC1A	573	Aplasia moniliforme
		79434	AOC1B	247768	Aplasia müllérienne et hyperandrogénie
		79432	AOC2	180074	Aplasia müllérienne unilatérale complète
		79433	AOC3	180079	Aplasia Müllérienne unilatérale incomplète
		79435	AOC4	98872	Aplasia pure des globules rouges de l'adulte
		1215	AOD+	83471	Aplasia thymique
		99000	AOFMD	98871	Aplasia transitoire acquise de la lignée rouge
		1190	AOI		
		56305	AOIII		
		227510	AOPC sporadique type 1		
		99079	Aorte cervicale		
		99075	Aorte encercleante		
		449400	Aortite associée à IgG4		
		829	AOSD		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
180074	Aplasie unilatérale complète des canaux de Müller	447760	AR-SPG9B	85438	Arthrite juvénile associée aux enthésopathies
180079	Aplasie unilatérale incomplète des canaux de Müller	115	Arachnodactylie congénitale avec contractures	85414	Arthrite juvénile idiopathique systémique
247775	Aplasie utéro-vaginale	137817	Arachnoïdite	85410	Arthrite juvénile oligoarticulaire
295041	Aplasie/hypoplasie bilatérale de la rotule	137817	Arachnoïdite adhésive	85435	Arthrite juvénile polyarticulaire avec facteur rhumatoïde
86789	Aplasie/hypoplasie de la rotule	137817	Arachnoïdite chronique	85408	Arthrite juvénile polyarticulaire sans facteur rhumatoïde
2879	Aplasie/hypoplasie des membres et du pelvis	324442	ARAN-NM	85436	Arthrite psoriasique juvénile
141074	Aplasie/hypoplasie du conduit auditif externe	99081	Arc aortique droit	29207	Arthrite réactionnelle
86789	Aplasie/hypoplasie patellaire	88644	ARCA1	69126	Arthrite récurrente familiale
295038	Aplasie/hypoplasie unilatérale de la rotule	139485	ARCA2	955	Arthro-dento-ostéodysplasie
99981	Apnée du prématuré	90349	ARCL1	828	Arthro-ophtalmoplégie héréditaire progressive
70590	Apnée infantile	357074	ARCL2 type classique	1154	Arthrogrypose avec limitation du champ oculomoteur
294986	Apodie	357064	ARCL2 type progéroïde	1143	Arthrogrypose congénitale multiple neurogénique
295107	Apodie bilatérale	357058	ARCL2A	1145	Arthrogrypose distale liée à l'X
295105	Apodie unilatérale	357064	ARCL2B	1146	Arthrogrypose distale type 1
95613	Apoplexie hypophysaire	357074	ARCL2B type Debré	2053	Arthrogrypose distale type 2A
100070	APP agrammatique	324442	ARCMT2-NM	1147	Arthrogrypose distale type 2B
250831	APP logopénique	101097	ARCMT2K	376	Arthrogrypose distale type 3
100070	APP non fluente	466775	ARCMT2X	65720	Arthrogrypose distale type 4
100069	APP sémantique	100019	AREB-1	1154	Arthrogrypose distale type 5
1125	Apraxie oculomotrice type Cogan	100020	AREB-2	329457	Arthrogrypose distale type 5 sans ophtalmoparésie
314566	Apraxie primaire progressive de la parole	90	Argininémie	329457	Arthrogrypose distale type 5 sans ophtalmoplégie
314566	Apraxie verbale primaire progressive	60014	Argyrie	329457	Arthrogrypose distale type 5D
3469	Aproscencéphalie XK	268936	Arhinencéphalie isolée	1144	Arthrogrypose distale type 6
3453	APS1	1134	Arhinie	3377	Arthrogrypose distale type 7
3143	APS2	289176	ARHR	65743	Arthrogrypose distale type 8
227982	APS3	254886	arPEO	115	Arthrogrypose distale type 9
227990	APS4	99916	Arrhénoblastome	251515	Arthrogrypose distale type 10
398097	APS néonatal	260305	ARSA	1146	Arthrogrypose distale type I
3453	APS type 1	98	ARSACS	1147	Arthrogrypose distale type II
3143	APS type 2	314603	ARSAL	376	Arthrogrypose distale type IIA
227982	APS type 3	51608	Artériopathie oblitérante idiopathique	1154	Arthrogrypose distale type IIB
227990	APS type 4	51608	Artériopathie occlusive infantile	65720	Arthrogrypose distale type IID
402041	AR dRTA	51608	Artériosclérose infantile	319332	Arthrogrypose multiple congénitale associée à SYNE1
→402041	AR dRTA avec surdité	3287	Artérite de Takayasu	319332	Arthrogrypose multiple congénitale myogénique autosomique récessive
→402041	AR dRTA sans surdité	397	Artérite temporale	1155	Arthrogrypose par dystrophie musculaire
93607	AR pRTA	26137	Artérite temporale granulomateuse éosinophilique sans cellules géantes	1485	Arthrogrypose-hyperkératose létale
90119	AR-CMT2 avec acrodystrophie	26137	Artérite temporale juvénile	99706	Arthropathie associée à la progéria
90118	AR-CMT2 type Ouvrier	397	Artérite à cellules géantes	1416	Arthropathie familiale à cristaux de pyrophosphate de calcium
98856	AR-CMT2B1	85438	Arthrite avec enthésite	85446	Arthropathie liée à la dialyse
101101	AR-CMT2B2	85410	Arthrite chronique pauci-articulaire	1159	Arthropathie pseudorhumatoïde progressive infantile
101102	AR-CMT2C	247839	Arthrite chronique pauci-articulaire avec anticorps anti-nucléaires		
443950	AR-CMT2T	247839	Arthrite chronique pauci-articulaire avec facteurs anti-nucléaires		
169186	AR-CNM	247846	Arthrite chronique pauci-articulaire sans anticorps anti-nucléaires		
248	AR-HED	247846	Arthrite chronique pauci-articulaire sans facteurs anti-nucléaires		
88616	AR-NSID	91140	Arthrite idiopathique juvénile non classifiée		
		85436	Arthrite juvénile associée au psoriasis		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
1416	Arthropathie à cristaux de pyrophosphate de calcium dihydraté	647	AT V1	314978	Ataxie cérébelleuse liée à l'X non progressive
93279	Arthrose précoce avec dysplasie spondyloépiphyse intermédiaire due à une mutation du gène COL2A1	139485	Ataxie autosomique récessive par déficit en coenzyme Q10	314647	Ataxie cérébelleuse non progressive avec déficience intellectuelle
99050	Artère pulmonaire gauche ou droite d'origine aortique	247815	Ataxie autosomique récessive par déficit en PEX10	1177	Ataxie cérébelleuse précoce avec conservation des réflexes tendineux
99050	Artère pulmonaire naissant de l'aorte	3008	Ataxie avec acidose lactique type 2	1175	Ataxie cérébelleuse progressive liée à l'X
99049	Artère pulmonaire naissant du canal artériel	3008	Ataxie avec acidose lactique type II	94122	Ataxie cérébelleuse type Caïman
217656	ARVC familiale isolée	94147	Ataxie avec rétinopathie pigmentaire	71279	Ataxie chronique neuropathique avec anticorps IgM anti-disialosyl
217656	ARVD familiale isolée	314404	Ataxie cérébelleuse autosomique dominante, surdité et narcolepsie	95	Ataxie de Friedreich
23	ASA	352403	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive associée à la spectrine	1177	Ataxie de Harding
231466	ASAN	352641	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive avec spasticité tardive	37612	Ataxie épisodique avec myokymie
2302	Asbestose	284289	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive de l'adulte	401953	Ataxie épisodique avec troubles de l'élocution
1160	Ascite chyleuse	284332	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive non progressive infantile	37612	Ataxie épisodique type 1
26790	Ascite gélatineuse	352641	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en GBA2	97	Ataxie épisodique type 2
1478	ASD	363432	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en sous-unité delta-2 du récepteur ionotrophique du glutamate	79135	Ataxie épisodique type 3
99106	ASD type ostium primum	139485	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone	79136	Ataxie épisodique type 4
99103	ASD type ostium secundum	88644	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 1	211067	Ataxie épisodique type 5
99104	ASD type sinus coronaire	352403	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 1 associée à la spectrine	209967	Ataxie épisodique type 6
99105	ASD type sinus venosus	139485	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 2	209970	Ataxie épisodique type 7
83330	ASI	1170	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 3	401953	Ataxie épisodique type 8
83418	ASI chronique	88644	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce	135	Ataxie infantile avec hypomyélinisation diffuse du système nerveux central
75564	ASIA	276183	Ataxie cérébelleuse avec azoospermie et déficience intellectuelle	96	Ataxie par déficit en vitamine E
276198	Asidan	453521	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en CWF19L1	96	Ataxie par déficit isolé en vitamine E
93	Aspartylglucosaminurie	363432	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en GRID2	97	Ataxie paroxystique familiale
1163	Aspergillose	324262	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en MGLUR1	251282	Ataxie spastique autosomique dominante type 1
1164	Aspergillose allergique	324262	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en récepteur métabotrophique 1 du glutamate	314603	Ataxie spastique autosomique récessive avec leucoencéphalopathie
1164	Aspergillose broncho-pulmonaire allergique	412057	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en STUB1	98	Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay
137577	Asphyxie périnatale			314603	Ataxie spastique autosomique récessive type 3
101351	Asplénie congénitale familiale isolée			254343	Ataxie spastique autosomique récessive type 4
138	Association CHARGE			313772	Ataxie spastique autosomique récessive type 5
2578	Association MURCS			284324	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive lentement progressive de l'enfant
887	Association VACTERL			284332	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 6
887	Association VACTERL/VATER			284324	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 7
887	Association VATER			139485	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 9
364198	Astragale bipartite			284289	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 10
251679	Astroblastome			284271	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 11
251589	Astrocytome anaplasique				
251595	Astrocytome diffus				
251601	Astrocytome fibrillaire				
251604	Astrocytome gémistocytique				
251612	Astrocytome pilocytique				
251615	Astrocytome pilomyxoïde				
251598	Astrocytome protoplasmique				
251618	Astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes				
251940	Astrocytome/gangliogliome desmoplastique infantile				
481	ASX1				
1145	ASX2				
1166	Asymétrie faciale des pleurs isolée				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
284282	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 12	98759	Ataxie spinocérébelleuse type 17	18	ATRd
324262	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 13	98771	Ataxie spinocérébelleuse type 18	93608	ATRd AD
352403	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 14	98772	Ataxie spinocérébelleuse type 19/22	402041	ATRd AR
404499	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 15	101110	Ataxie spinocérébelleuse type 20	→402041	ATRd AR avec surdité
412057	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 16	98773	Ataxie spinocérébelleuse type 21	→402041	ATRd AR sans surdité
453521	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 17	→98772	Ataxie spinocérébelleuse type 22	93610	ATRd avec anémie
448251	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 19	101108	Ataxie spinocérébelleuse type 23	→402041	ATRd type 1b
397709	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 20	101111	Ataxie spinocérébelleuse type 25	→402041	ATRd type 1c
466794	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 21	101112	Ataxie spinocérébelleuse type 26	137920	Atrésie bilatérale des choanes
404493	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 23	98764	Ataxie spinocérébelleuse type 27	244283	Atrésie biliaire avec malformation splénique
254881	Ataxie spinocérébelleuse avec épilepsie	101109	Ataxie spinocérébelleuse type 28	137914	Atrésie choanale
1955	Ataxie spinocérébelleuse avec érythrokatodermie	208513	Ataxie spinocérébelleuse type 29	137920	Atrésie choanale bilatérale
363710	Ataxie spinocérébelleuse avec mouvements oculaires verticaux anormaux	211017	Ataxie spinocérébelleuse type 30	137917	Atrésie choanale unilatérale
1186	Ataxie spinocérébelleuse infantile	217012	Ataxie spinocérébelleuse type 31	1198	Atrésie colique
85297	Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 3	276183	Ataxie spinocérébelleuse type 32	1201	Atrésie de l'intestin grêle
85292	Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 4	1955	Ataxie spinocérébelleuse type 34	1199	Atrésie de l'oesophage
254881	Ataxie spinocérébelleuse mitochondriale avec épilepsie	276193	Ataxie spinocérébelleuse type 35	105	Atrésie de l'urètre
208513	Ataxie spinocérébelleuse non progressive congénitale	276198	Ataxie spinocérébelleuse type 36	137914	Atrésie des choanes
98755	Ataxie spinocérébelleuse type 1	363710	Ataxie spinocérébelleuse type 37	30391	Atrésie des voies biliaires
98756	Ataxie spinocérébelleuse type 2	423296	Ataxie spinocérébelleuse type 38	1198	Atrésie du côlon
98757	Ataxie spinocérébelleuse type 3	423275	Ataxie spinocérébelleuse type 40	1203	Atrésie du duodénum
276238	Ataxie spinocérébelleuse type 3, type Joseph	458798	Ataxie spinocérébelleuse type 41	1201	Atrésie du jéjunum
276244	Ataxie spinocérébelleuse type 3, type Machado	458803	Ataxie spinocérébelleuse type 42	1202	Atrésie du larynx
98765	Ataxie spinocérébelleuse type 4	276241	Ataxie spinocérébelleuse type Thomas	99118	Atrésie du sinus coronaire
98766	Ataxie spinocérébelleuse type 5	247234	Ataxie sporadique de l'adulte d'étiologie indéterminée	65681	Atrésie du vagin
98758	Ataxie spinocérébelleuse type 6	247234	Ataxie sporadique tardive d'étiologie indéterminée	1203	Atrésie duodénale
94147	Ataxie spinocérébelleuse type 7	94122	Ataxie type Caïman	1201	Atrésie intestinale type IIIb
98760	Ataxie spinocérébelleuse type 8	96	Ataxie type Friedreich-like	1201	Atrésie jéjunale
98761	Ataxie spinocérébelleuse type 10	79136	Ataxie vestibulo-cérébelleuse périodique	1201	Atrésie jéuno-iléale
98767	Ataxie spinocérébelleuse type 11	100	Ataxie-télangiectasie	1205	Atrésie mitrale
98762	Ataxie spinocérébelleuse type 12	647	Ataxie-télangiectasie variante 1	3188	Atrésie ou sténose congénitale des veines pulmonaires
98768	Ataxie spinocérébelleuse type 13	251347	Ataxie-télangiectasie-like	1209	Atrésie tricuspide
98763	Ataxie spinocérébelleuse type 14	2953	ATCS	137917	Atrésie unilatérale des choanes
98769	Ataxie spinocérébelleuse type 15/16	3469	Atélocéphalie	105	Atrésie uréthrale
→98769	Ataxie spinocérébelleuse type 16	1190	Atélostéogenèse type 1	65681	Atrésie vaginale
		56304	Atélostéogenèse type 2	95448	Atrésie valvulaire aortique
		56305	Atélostéogenèse type 3	2300	Atrésies multiples de l'intestin
		1190	Atélostéogenèse type I	86819	Atrichie avec lésions papulaires
		56304	Atélostéogenèse type II	86819	Atrichie avec lésions papuleuses
		56305	Atélostéogenèse type III	86819	Atrichie avec papules
		95713	Athyroïse	86813	Atrophie areata
		251347	ATLD	75377	Atrophie aréolaire maculaire
		86875	ATLL	75373	Atrophie bifocale chorioretinienne progressive
		231401	ATMDS	247198	Atrophie cérébello-cérébrale progressive
		357107	ATOS	363969	Atrophie cérébrale autosomique récessive
		18	ATR classique		
		402041	ATR distale autosomique récessive		
		→402041	ATR distale autosomique récessive avec surdité		
		1195	Atransferrinémie congénitale		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
402364	Atrophie cérébrale et cérébelleuse infantile avec microcéphalie postnatale progressive	481	Atrophie musculaire spinale et bulbaire liée à l'X	399175	AVN traumatique
86813	Atrophie chorioretinienne de Sveinsson	227510	Atrophie olivopontocérébelleuse sporadique type 1	101206	AVP/ACA type Fallot
54247	Atrophie corticale postérieure	98673	Atrophie optique autosomique dominante classique	58	AxD
101	Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne	98673	Atrophie optique autosomique dominante de Kjer	363717	AxD type I
97249	Atrophie du cervelet avec microcéphalie progressive	→1215	Atrophie optique autosomique dominante et surdit�e cong�enitale	363722	AxD type II
98981	Atrophie essentielle de l'iris	255117	Atrophie optique autosomique dominante et surdit�e tardive	284454	AZOR
414	Atrophie gyr�e chorioretinienne	1215	Atrophie optique autosomique dominante plus	→39980	Azoospermie due � un arr�t de maturation
414	Atrophie gyr�e de la r�tine	99012	Atrophie optique autosomique r�cessive type OPA6	5	→39980
1214	Atrophie h�mifaciale	227976	Atrophie optique autosomique r�cessive type OPA7	5	Azoospermie due � une anomalie de la m�iose
1214	Atrophie h�mifaciale progressive	441344	Atrophie optique autosomique r�cessive type OPA8	79332	B4GALT1-CDG
228277	Atrophie maculaire familiale	67047	Atrophie optique de Costeff	75496	B4GALT7-CDG
228277	Atrophie maculaire h�r�ditaire	104	Atrophie optique de Leber	99860	B-ALL
228272	Atrophie maculaire primitive	98673	Atrophie optique dominante de type 1	67038	B-CLL
221142	Atrophie maculaire type confetti-like	98676	Atrophie optique isol�e autosomique r�cessive	86852	B-PLL
2290	Atrophie microvillositaire cong�enitale	98890	Atrophie optique pr�coce de type non-Leber	108	Bab�siose
102	Atrophie multisyst�matis�e	98890	Atrophie optique pr�coce li�e � l'X	69736	BADI
227510	Atrophie multisyst�matis�e type c�r�belleux	98890	Atrophie optique type 2	86814	BAFME
98933	Atrophie multisyst�matis�e type parkinsonien	67036	Atrophie optique type 3 autosomique dominante	1223	Balantidiase
102	Atrophie multisyst�mique	67047	Atrophie optique type 3 autosomique r�cessive	1223	Balantidiose
227510	Atrophie multisyst�mique type c�r�belleux	251295	Atrophie r�tino-choro�idienne paraveineuse pigment�e	64692	Bartonellose � Bartonella bacilliformis
98933	Atrophie multisyst�mique type parkinsonien	113	Atrophodermie folliculaire et carcinomes basocellulaires	50839	Bartonellose � Bartonella henselae
65684	Atrophie musculaire distale juv�nile des extr�mit�s sup�rieures	140933	Atrophodermie lin�aire de Moulin	64694	Bartonellose � Bartonella quintana
65684	Atrophie musculaire distale juv�nile du membre sup�rieur	79100	Atrophodermie vermicul�e	65284	BBGD
454706	Atrophie musculaire progressive	250932	Atrophy optique autosomique dominante avec neuropathie p�riph�rique	797	BBS
98920	Atrophie musculaire spinale distale autosomique r�cessive type 1	314889	ATRp AD	110	BBS
139552	Atrophie musculaire spinale distale autosomique r�cessive type 2	99966	ATRT	312	BCIE
139547	Atrophie musculaire spinale distale autosomique r�cessive type 3	3342	ATS	247203	BDC
314485	Atrophie musculaire spinale distale autosomique r�cessive type 5	86818	ATS-MR	113	BDCS
139589	Atrophie musculaire spinale distale avec paralysie des cordes vocales	114	Auriculo-ost�odysplasie	281122	B�b� collodion � gu�rison spontan�e
139518	Atrophie musculaire spinale distale juv�nile autosomique dominante type 1	→794	Auro-c�phalo-syndactylie	281127	B�b� collodion � gu�rison spontan�e, forme acrale
139557	Atrophie musculaire spinale distale li�e � ATP7A	199627	Autisme atypique	322	BEEC
139557	Atrophie musculaire spinale distale li�e � l'X type 3	439175	AVC chez l'enfant	133	B�ryllosie
139525	Atrophie musculaire spinale distale type 2	96	AVED	133	B�ryllosie chronique
		99000	AVMD	133	B�ryllosie pulmonaire chronique
		399307	AVN idiopathique	139455	Bestrophinopathie autosomique r�cessive
		399180	AVN secondaire non traumatique	2114	BFHD
				306	BFIE
				306	BFIS
				127	BFLS
				1949	BFNS
				402075	Bicuspidie aortique familiale
				402075	Bicuspidie valvulaire aortique familiale
				99771	Bifidit� de la luette
				1247	Bilharziose
				99933	Blastome pleuro-pulmonaire type 1
				99934	Blastome pleuro-pulmonaire type 2
				99935	Blastome pleuro-pulmonaire type 3
				64742	Blastome pleuropulmonaire
				64741	Blastome pulmonaire

→ Cette entr e est d pr ci e et a  t  d plac e (voir annexe). Le num ro ORPHA indiqu  est le num ro dor navant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
50945	BLC	178478	Botulisme par toxi-infection intestinale de l'enfant	79127	Bronchiolite respiratoire avec pneumopathie interstitielle
1229	BLC-PMG	230800	Botulisme toxi-infectieux	439881	Bronchite plastique
2728	Blépharophimosis type Ohdo	329284	BPAN	109	BRRS
126	Blépharophimosis types 1 et 2	35099	Brachycéphalie isolée	1304	Brucellose
261579	Blépharophimosis types 1 et 2 dus à la variabilité du nombre de copies	93396	Brachydactylie de Mohr-Wriedt	90076	Brûlure profonde du deuxième degré et brûlure du troisième degré
261572	Blépharophimosis types 1 et 2 dus à une mutation ponctuelle	93395	Brachydactylie de Pitt-Williams	100976	BSI
60041	Bloc auriculoventriculaire congénital	93397	Brachydactylie de Smorgasbord	46489	BSLE
60041	Bloc cardiaque congénital	294996	Brachydactylie des doigts	481	BSMA liée à l'X
871	Bloc cardiaque progressif familial	295130	Brachydactylie des doigts, bilatérale	125	BSyn
1260	Bloc sino-auriculaire familial	295128	Brachydactylie des doigts, unilatérale	65284	BTBGD
319205	BMAH	294998	Brachydactylie des orteils	111	BTHS
1243	BMD	295134	Brachydactylie des orteils, bilatérale	98976	Buphthalmie
98895	BMD	295132	Brachydactylie des orteils, unilatérale	66627	Bursite villonodulaire hémopigmentée
293707	BMRS type Maat-Kievit-Brunner	93388	Brachydactylie type A1	66627	Bursite villonodulaire pigmentée
293707	BMRS type MKB	93396	Brachydactylie type A2	1243	BVMD
2728	BMRS type Ohdo	93394	Brachydactylie type A4	66627	BVNP
293725	BMRS type V	93389	Brachydactylie type A5	116	BWS
293725	BMRS type Verloes	93382	Brachydactylie type A6	118	Bêta-mannosidose
353253	BMS	93397	Brachydactylie type A7	119	Bêta-sarcoglycanopathie
50945	BOCD	93383	Brachydactylie type B	848	Bêta-thalassémie
1297	BOFS	140908	Brachydactylie type B2	231393	Bêta-thalassémie - thrombocytopenie liée à l'X
1303	BOOP	93384	Brachydactylie type C	→33364	Bêta-thalassémie - trichothiodystrophie
91546	Borréliose de Lyme	93387	Brachydactylie type E	231226	Bêta-thalassémie dominante
128	Bothriocéphalose	1276	Brachydactylie type E avec petite taille et hypertension	231222	Bêta-thalassémie intermédiaire
1267	Botulisme	93388	Brachydactylie type Farabee	231214	Bêta-thalassémie majeure
178487	Botulisme "infant-like" de l'adulte	93394	Brachydactylie type Temtamy	231226	Bêta-thalassémie à corps d'inclusion
228371	Botulisme alimentaire	93395	Brachydactylie types B et E combinées	300865	C-ALCL primaire
178487	Botulisme colonisant	93409	Brachydactylie-syndactylie type Zhao	231242	C-bêta-thalassémie
178475	Botulisme des plaies	93394	Brachymésophalangie II et V	1672	Cachexie diencéphalique
178478	Botulisme du nourrisson	93304	Brachyolmie autosomique dominante	1672	Cachexie diencéphalique de Russell
254509	Botulisme iatrogène	448242	Brachyolmie autosomique récessive	2848	CACP
178478	Botulisme infantile	→448242	Brachyolmie type 1 de Hobaek	56425	CAD
178481	Botulisme intestinal	→448242	Brachyolmie type 1 de Toledo	448010	CAD-CDG
178487	Botulisme intestinal de l'adulte	93302	Brachyolmie type 2	136	CADASIL
178478	Botulisme intestinal de l'enfant	93304	Brachyolmie type 3	369942	CADDS
254504	Botulisme par inhalation	448242	Brachyolmie type Hobaek/Toledo	436174	CAGSSS
178475	Botulisme par inoculation	93302	Brachyolmie type Maroteaux	99429	CAIS
228371	Botulisme par intoxication	75374	Bradyopsie	51608	Calcification artérielle généralisée infantile
230800	Botulisme par toxi-infection	99960	BRIC1	51608	Calcification artérielle idiopathique infantile
178475	Botulisme par toxi-infection cutanée	99961	BRIC2	178506	Calcification cérébrale type Rajab
178481	Botulisme par toxi-infection intestinale	99960	BRIC type 1	1980	Calcification idiopathique des ganglions de la base
178487	Botulisme par toxi-infection intestinale de l'adulte	99961	BRIC type 2	1980	Calcification idiopathique des noyaux gris centraux
		60033	Bronchiectasie idiopathique	1980	Calcification primaire familiale du cerveau
		1303	Bronchiolite constrictive		
		1302	Bronchiolite oblitérante avec organisation pneumonique		
		1303	Bronchiolite oblitérante avec trouble ventilatoire obstructif		
		1303	Bronchiolite obstructive		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
1313	Calcifications du plexus choroïde, forme infantile
1314	Calcifications thalamiques symétriques
1980	Calcinose striopallidotée bilatérale
53715	Calcinose tumorale familiale
306661	Calcinose tumorale hypercalcémique
306658	Calcinose tumorale normophosphatémique familiale
280062	Calciophylaxie
280065	Calciophylaxie cutanée
280068	Calciophylaxie viscérale
289601	CALJA
79141	Callosités douloureuses héréditaires
267	Calpaïnopathie primaire
1318	Campomélie type Cumming
1319	Camptobrachydactylie
1320	Camptocormie idiopathique
1320	Camptocormisme idiopathique
1321	Camptodactylie de Goodman
1327	Camptodactylie de Guadalajara type 1
1326	Camptodactylie de Guadalajara type 2
3292	Camptodactylie de Tel Hashomer
295016	Camptodactylie des doigts
1325	Camptodactylie familiale avec une aminoacidurie
141194	CAMS1
53719	CAMS2
141199	CAMS3
3319	CAMT
1329	Canal atrioventriculaire commun
1329	Canal atrioventriculaire complet
99066	Canal atrioventriculaire complet - anomalies obstructives du coeur gauche
99067	Canal atrioventriculaire complet - hypoplasie ventriculaire
99068	Canal atrioventriculaire complet - tétralogie de Fallot
99066	Canal atrioventriculaire complet type A
99067	Canal atrioventriculaire complet type B
99068	Canal atrioventriculaire complet type C
1330	Canal atrioventriculaire partiel
88642	Canalopathie associée à une insensibilité congénitale à la douleur
142	Cancer anaplasique de la thyroïde
443291	Cancer associé à l'infection par le VIH
146	Cancer bien différencié de la thyroïde
440437	Cancer colorectal familial type X

Numéro ORPHA	Maladie
99915	Cancer de la granulosa
143	Cancer de la parathyroïde
26106	Cancer de l'estomac diffus familial
26106	Cancer de l'estomac diffus héréditaire
36273	Cancer de l'estomac type Borrmann 4
99916	Cancer de Sertoli-Leydig de l'ovaire
180242	Cancer des trompes
70567	Cancer des voies biliaires
289385	Cancer diagnostiqué pendant la grossesse
146	Cancer différencié de la thyroïde
70573	Cancer du poumon à petites cellules
227535	Cancer du sein familial
227535	Cancer du sein héréditaire
213557	Cancer du sein type glande salivaire
1331	Cancer familial de la prostate
97290	Cancer familial papillaire de la thyroïde avec néoplasie rénale papillaire
26106	Cancer gastrique diffus familial
26106	Cancer gastrique diffus héréditaire
213837	Cancer germinale cervical
213837	Cancer germinale du col de l'utérus
213751	Cancer germinale du corps de l'utérus
206489	Cancer germinale du vagin
99912	Cancer germinale dysgerminomateux de l'ovaire
206538	Cancer germinale non dysgerminomateux de l'ovaire
443291	Cancer lié au sida
443291	Cancer lié au VIH
443291	Cancer lié à l'infection VIH
1332	Cancer médullaire de la thyroïde
99361	Cancer médullaire de la thyroïde familiale
213812	Cancer neuroectodermique périphérique cervical
213812	Cancer neuroectodermique périphérique du col de l'utérus
213630	Cancer neuroectodermique périphérique du corps de l'utérus
1333	Cancer pancréatique familial
146	Cancer papillaire ou folliculaire de la thyroïde
47044	Cancer papillaire rénal héréditaire
99917	Cancer à cellules stéroïdiennes sans autre précision
284400	Cancer à petites cellules de la vessie
1334	Candidose cutanéomuqueuse chronique
160148	Cap polypose
264691	Capillarite pulmonaire isolée
464343	CAPS
199354	CARASIL

Numéro ORPHA	Maladie
213605	Carcinofibrome du corps de l'utérus
319319	Carcinome rénal médullaire
424046	Carcinome acinaire du pancréas
424046	Carcinome acinaire pancréatique
213828	Carcinome adénoïde basal cervical
213828	Carcinome adénoïde basal du col de l'utérus
213823	Carcinome adénoïde kystique cervical
213741	Carcinome adénoïde kystique de l'endomètre
213823	Carcinome adénoïde kystique du col de l'utérus
213741	Carcinome adénoïde kystique du corps de l'utérus
314422	Carcinome améloblastique
213833	Carcinome cervical à cellules vitreuses
1501	Carcinome corticosurrénalien
231625	Carcinome corticosurrénalien à hypersécrétion pure d'aldostérone
247203	Carcinome de Bellini
443167	Carcinome de la ligne médiane
300557	Carcinome de l'ampoule de Vater
423781	Carcinome de l'estomac type glande salivaire
418945	Carcinome de l'oesophage type glande salivaire
251899	Carcinome des plexus choroïdes
247203	Carcinome des tubes collecteurs
247203	Carcinome des tubes de Bellini
227535	Carcinome du sein familial
227535	Carcinome du sein héréditaire
213557	Carcinome du sein type glande salivaire
180247	Carcinome du vagin
180226	Carcinome embryonnaire
48736	Carcinome embryonnaire du SNC
48736	Carcinome embryonnaire du système nerveux central
289362	Carcinome embryonnaire non localisé au SNC
289362	Carcinome embryonnaire non localisé au système nerveux central
213777	Carcinome endocrine cervical peu différencié
213731	Carcinome endocrine peu différencié de l'endomètre
213777	Carcinome endocrine peu différencié du col de l'utérus
213731	Carcinome endocrine peu différencié du corps de l'utérus
213767	Carcinome épidermoïde cervical
457252	Carcinome épidermoïde de la langue mobile

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
67037	Carcinome épidermoïde de la tête et du cou
398058	Carcinome épidermoïde de la verge
424996	Carcinome épidermoïde de la vésicule biliaire et des VBEH
424996	Carcinome épidermoïde de la vésicule biliaire et des voies biliaires extra-hépatiques
213716	Carcinome épidermoïde de l'endomètre
418959	Carcinome épidermoïde de l'estomac
423968	Carcinome épidermoïde de l'intestin grêle
99977	Carcinome épidermoïde de l'oesophage
424019	Carcinome épidermoïde du canal anal
213767	Carcinome épidermoïde du col de l'utérus
213716	Carcinome épidermoïde du corps de l'utérus
423994	Carcinome épidermoïde du côlon
424975	Carcinome épidermoïde du foie et des VBIH
424975	Carcinome épidermoïde du foie et des voies biliaires intra-hépatiques
424039	Carcinome épidermoïde du pancréas
398058	Carcinome épidermoïde du pénis
424002	Carcinome épidermoïde du rectum
418959	Carcinome épidermoïde gastrique
424039	Carcinome épidermoïde pancréatique
424002	Carcinome épidermoïde rectal
401920	Carcinome fibrolamellaire du foie
313920	Carcinome gastrique associé au virus Epstein-Barr
313920	Carcinome gastrique associé à l'EBV
423786	Carcinome gastrique indifférencié
423781	Carcinome gastrique type glande salivaire
88673	Carcinome hépatocellulaire
210159	Carcinome hépatocellulaire de l'adulte
401920	Carcinome hépatocellulaire fibrolamellaire
300385	Carcinome hypophysaire
213721	Carcinome indifférencié de l'endomètre
423786	Carcinome indifférencié de l'estomac
418951	Carcinome indifférencié de l'oesophage
213721	Carcinome indifférencié du corps de l'utérus
424970	Carcinome indifférencié du foie et des VBIH

Numéro ORPHA	Maladie
424970	Carcinome indifférencié du foie et des voies biliaires intra-hépatiques
424080	Carcinome indifférencié à cellules géantes de type ostéoclastique du pancréas
424058	Carcinome intracanalair papillaire mucineux du pancréas
424058	Carcinome intracanalair papillaire mucineux pancréatique
289682	Carcinome lympho-épithélial-like
213531	Carcinome métaplasique du sein
150	Carcinome nasopharyngé
79140	Carcinome neuroendocrine cutané
100085	Carcinome neuroendocrine hépatique primaire
284400	Carcinome neuroendocrine primitif de la vessie
99869	Carcinome neuroendocrine thymique
263331	Carcinome neuroendocrine thymique bien différencié
263335	Carcinome neuroendocrine thymique moyennement différencié
263339	Carcinome neuroendocrine thymique peu différencié
319487	Carcinome non médullaire pur familial de la thyroïde
209989	Carcinome non papillaire de la vessie à cellules transitionnelles
370396	Carcinome ovarien à petites cellules
1333	Carcinome pancréatique familial
424080	Carcinome pancréatique indifférencié à cellules géantes de type ostéoclastique
424046	Carcinome pancréatique à cellules acineuses
213817	Carcinome papillaire cervical
213726	Carcinome papillaire de l'endomètre
213817	Carcinome papillaire du col de l'utérus
213726	Carcinome papillaire du corps de l'utérus
319487	Carcinome papillaire ou folliculaire familial de la thyroïde
168829	Carcinome papillaire séreux du péritoine
143	Carcinome parathyroïdien
168829	Carcinome péritonéal primaire
168829	Carcinome péritonéal primitif extra-ovarien
300385	Carcinome pituitaire
424065	Carcinome pseudo-papillaire et solide du pancréas
424065	Carcinome pseudo-papillaire et solide pancréatique
319314	Carcinome rénal après un neuroblastome

Numéro ORPHA	Maladie
319314	Carcinome rénal associé au neuroblastome
404514	Carcinome rénal associé à une maladie rénale acquise
319308	Carcinome rénal associé à une translocation
319308	Carcinome rénal associé à une translocation MITF/TFE
319303	Carcinome rénal chromophile
422526	Carcinome rénal héréditaire à cellules claires
319287	Carcinome rénal kystique multiloculaire
319298	Carcinome rénal papillaire
404511	Carcinome rénal papillaire à cellules claires
319322	Carcinome rénal tubulo-mucineux à cellules fusiformes
319276	Carcinome rénal à cellules claires
168829	Carcinome séreux péritonéal primitif
168829	Carcinome séreux primitif du péritoine
398980	Carcinome séreux/papillaire péritonéal primitif
398980	Carcinome séreux/papillaire primitif du péritoine
67037	Carcinome spinocellulaire de la tête et du cou
99868	Carcinome thymique
319325	Carcinome tubulokystique
209989	Carcinome urothélial non papillaire
424046	Carcinome à cellules acineuses du pancréas
329984	Carcinome à cellules caliciformes
79140	Carcinome à cellules de Merkel
319287	Carcinome à cellules rénales kystique multiloculaire
213746	Carcinome à cellules transitionnelles de l'endomètre
213746	Carcinome à cellules transitionnelles du corps de l'utérus
213833	Carcinome à cellules vitreuses du col de l'utérus
284400	Carcinome à petites cellules de la vessie
370396	Carcinome à petites cellules de l'ovaire
213512	Carcinosarcome de l'ovaire
1561	Cardio-encéphalo-myopathie fatale infantile par déficit en cytochrome oxydase C
70474	Cardiomyopathie avec hypotonie par déficit en cytochrome C oxydase
70474	Cardiomyopathie avec myopathie par déficit en COX
57777	Cardiomyopathie cirrhotique

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
66529	Cardiomyopathie de stress			99978	CCA hilaire
300751	Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	293910	Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance à droite	2444	CCAM
154	Cardiomyopathie dilatée familiale isolée	293888	Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance à gauche	280832	CCAM type 1
154	Cardiomyopathie dilatée idiopathique ou familiale	293899	Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène familiale isolée, forme biventriculaire	280840	CCAM type 2
→300751	Cardiomyopathie dilatée sévère avec ou sans myopathie	293910	Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène familiale isolée, forme classique	280847	CCAM type 3
→300751	Cardiomyopathie dilatée sévère due à une mutation du gène de la lamine A/C	217656	Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène familiale isolée	468684	CCDC115-CDG
563	Cardiomyopathie gravidique	137675	Cardiomyopathie xanthomateuse infantile	98972	CCDF
137675	Cardiomyopathie histiocytoïde	1349	Cardiomyopathie-surdité de transmission maternelle	48431	CCFDN
439854	Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par glycogénose	85451	Cardiopathie amyloïde de la transthyrétine	99827	CCHF
439854	Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par GSD	85451	Cardiopathie amyloïde liée à TTR	661	CCHS
439854	Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par maladie de stockage du glycogène	134	Carence en bêta-cétothiolase	289499	CCMCO
217601	Cardiomyopathie hypertrophique due à un entraînement athlétique intensif	1361	Carnosinémie	319276	CCRCC
324525	Cardiomyopathie hypertrophique et tubulopathie dues à une mutation de l'ADN mitochondrial	401996	Caryomégalie systémique	2505	CCSF
324525	Cardiomyopathie hypertrophique et tubulopathie dues à une mutation de l'ADNmt	56425	CAS	457246	CCSK
289527	Cardiomyopathie hypertrophique infantile létale par déficit en complexe I de la chaîne respiratoire mitochondriale	98989	Cataracte céruléenne	280779	CCV
289527	Cardiomyopathie hypertrophique infantile létale par déficit en NADH-coenzyme Q réductase	98984	Cataracte Coppock-like	293825	CDA due à des mutations de KLF1
289527	Cardiomyopathie hypertrophique infantile létale par déficit en NADH-CoQ réductase	98990	Cataracte coralliforme	98869	CDA I
352563	Cardiomyopathie hypertrophique infantile par déficit en MRPL44	98985	Cataracte de la suture en Y précoce	98873	CDA II
314637	Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale avec acidose lactique par déficit en MTO1	98989	Cataracte de Vogt	98870	CDA III
137675	Cardiomyopathie oncocytaire	441452	Cataracte lamellaire précoce	293825	CDA IV
75249	Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	91492	Cataracte non syndromique précoce	98869	CDA type 1
75249	Cardiomyopathie restrictive familiale ou idiopathique	98991	Cataracte nucléaire précoce	98873	CDA type 2
66529	Cardiomyopathie Tako-Tsubo	98992	Cataracte partielle précoce	98870	CDA type 3
217656	Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène familiale isolée	98988	Cataracte polaire antérieure précoce	293825	CDA type 4
		98993	Cataracte polaire postérieure précoce	98869	CDA type I
		98984	Cataracte poussièreuse	98873	CDA type II
		98988	Cataracte sous capsulaire antérieure précoce	98870	CDA type III
		441447	Cataracte sous capsulaire postérieure précoce	293825	CDA type IV
		98985	Cataracte suturale précoce	293825	CDAN4
		98994	Cataracte totale précoce	247203	CDC
		98995	Cataracte zonulaire précoce	79318	CDG1A
		567	CATCH 22	79319	CDG1B
		99994	Causalgie	79320	CDG1C
		1329	CAVC	79321	CDG1D
		99066	CAVC type A	79322	CDG1E
		99067	CAVC type B	79323	CDG1F
		99068	CAVC type C	79324	CDG1G
		221061	Cavernome cérébral héréditaire	79325	CDG1H
		1416	CC familiale	79326	CDG1I
		1416	CC héréditaire	86309	CDG1J
		70567	CCA	79327	CDG1K
				79328	CDG1L
				91131	CDG1M
				244310	CDG1N
				263494	CDG1O
				280071	CDG1P
				324737	CDG1Q
				300536	CDG1R
				324422	CDG1S
				319646	CDG1T
				329178	CDG1U
				370921	CDG1W
				370924	CDG1X

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
370927	CDG1Y	329178	CDG-lu	2032	CFA
448010	CDG1Z	370921	CDG-lw	1520	CFND
79329	CDG2A	370924	CDG-lx	1520	CFNS
79330	CDG2B	370927	CDG-ly	379	CGD
99843	CDG2C	448010	CDG-lZ	2388	ChAc
79332	CDG2D	2140	CDH	307766	CHACS
79333	CDG2E	1529	CDHS	436159	CHAI
238459	CDG2F	178029	CDI	33111	Chalazodermie granulomateuse
263508	CDG2G	1490	CDPD	→1071	CHANDS
95428	CDG2H	35173	CDPX2	280288	Chaperonopathie mitochondriale HSP60
263487	CDG2I	35173	CDPXD	247257	Charbon pulmonaire
263501	CDG2J	158	CDSP	88673	CHC
314667	CDG2K	468641	CEAS	210159	CHC adulte
464443	CDG2L	1459	CEC	33402	CHC pédiatrique
356961	CDG2M	91495	Cécité congénitale par défaut d'attachement de la rétine	168577	CHC type 2
468699	CDG2n	447788	Cécité corticale	401920	CHCF
468684	CDG2O	49382	Cécité de Pingelap	98975	CHED1
466703	CDG2P	649	Cécité d'Episkopi	293603	CHED2
79319	CDG-lb	215	Cécité nocturne stationnaire congénitale	98975	CHED autosomique dominante
79320	CDG-lc	75382	Cécité nocturne stationnaire congénitale type Oguchi	293603	CHED autosomique récessive
79321	CDG-ld	1515	CED	98975	CHEDI
79322	CDG-le	275517	CEDS	293603	CHEDII
79323	CDG-lf	345	Cellulite disséquante du cuir chevelu	1221	Chéilite glandulaire
79324	CDG-lg	901	Cellulite à éosinophiles	99647	Cheiro-spondylo-enchondromatose
79325	CDG-lh	93942	Célosomie	101106	Chémoadectome non sécrétant
79326	CDG-li	79277	CEP	184	Chérubinisme
79329	CDG-IIa	276429	Céphalée hypnique	184	Chérubisme
79330	CDG-IIb	57145	Céphalée névralgique unilatérale brève avec injection conjonctivale	170	Cheveux laineux
99843	CDG-IIc	168486	Céroïde-lipofuscinose neuronale congénitale	79414	Cheveux laineux sur naevus
79332	CDG-IIId	79262	Céroïde-lipofuscinose neuronale de l'adulte	324625	Chikungunya
79333	CDG-IIe	79263	Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile	199310	Chimère 46,XX/46,XY
238459	CDG-IIIf	168491	Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive	199310	Chimère tétragamétique
263508	CDG-IIIg	79264	Céroïde-lipofuscinose neuronale juvénile	86850	Chlorome
95428	CDG-IIHh	1947	Céroïde-lipofuscinose neuronale, variante épilepsie nordique	180	CHM
263487	CDG-IIi	195	CES	97292	Choc cardiogénique
263501	CDG-IIj	438075	Cétoacidose par déficit en transporteur 1 de monocarboxylate	70567	Cholangiocarcinome
314667	CDG-IIk	511	Cétoacidurie à chaînes ramifiées	99978	Cholangiocarcinome hilaire
464443	CDG-IIl	268145	Cétoacidurie à chaînes ramifiées classique	171	Cholangite sclérosante primitive
356961	CDG-IIlm	268173	Cétoacidurie à chaînes ramifiées intermittente	447774	Cholangite sclérosante secondaire
468699	CDG-IIln	268184	Cétoacidurie à chaînes ramifiées sensible à la thiamine	447764	Cholangite sclérosante à IgG4
468684	CDG-IIlo	586	CF	69663	Cholélithiase par mutation du gène ABCB4
466703	CDG-IIlp			173	Choléra
86309	CDG-lj			97282	Choléra endocrine
79327	CDG-lk			97282	Choléra endocrinien
79328	CDG-ll			97282	Choléra pancréatique
91131	CDG-lm			79303	Cholestase associée au déficit en delta(4)-3-oxostéroïde 5-β-reductase
244310	CDG-ln			69665	Cholestase de la grossesse
263494	CDG-lo			69665	Cholestase gravidique intrahépatique
280071	CDG-lp			79306	Cholestase intrahépatique familiale progressive type 1
324737	CDG-lq				
300536	CDG-lr				
324422	CDG-ls				
319646	CDG-lt				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
79304	Cholestase intrahépatique familiale progressive type 2	35173	Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	179	Choriorétinite type birdshot
79305	Cholestase intrahépatique familiale progressive type 3	35173	Chondrodysplasie ponctuée liée à X type 2	443079	Choriorétinopathie séreuse centrale
69665	Cholestase intrahépatique gestationnelle	177	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique	179	Choriorétinopathie type birdshot
69665	Cholestase intrahépatique gestationnelle récidivante	309789	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 1	180	Choroïdémie
247598	Cholestase intrahépatique néonatale par déficit en citrine	309796	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 2	35686	Choroïdite serpigineuse
172	Cholestase intrahépatique progressive familiale	309803	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 3	35686	Choroïdopathie géographique hélicoïdale péripapillaire
65682	Cholestase intrahépatique récurrente bénigne	468717	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 5	94087	CHP
99960	Cholestase intrahépatique récurrente bénigne type 1	79346	Chondrodysplasie ponctuée tibio-métacarpienne	182	Chromoblastomycose
99961	Cholestase intrahépatique récurrente bénigne type 2	79344	Chondrodysplasie ponctuée type Sheffield	182	Chromomycose
1414	Cholestase-lymphoedème	79347	Chondrodysplasie ponctuée type Toriello	1437	Chromosome 1 en anneau
1416	Chondocalcinose articulaire héréditaire	50945	Chondrodysplasie type Blomstrand	96171	Chromosome 2 en anneau
3144	Chondrodysplasie avec bassin en escargot	2098	Chondrodysplasie type Grebe	96172	Chromosome 3 en anneau
280586	Chondrodysplasie avec luxation articulaire type gPAPP	1190	Chondrodysplasie à cellules géantes	1447	Chromosome 4 en anneau
263463	Chondrodysplasie avec luxations congénitales type CHST3	35173	Chondrodystrophie congénitale calcifiante	251043	Chromosome 5 en anneau
50945	Chondrodysplasie de Blomstrand	1428	Chondromalacie patellaire familiale	1448	Chromosome 6 en anneau
166272	Chondrodysplasie de Goldblatt	99646	Chondromatose métaphysaire avec acidurie D-2-hydroxyglutarique	1449	Chromosome 7 en anneau
163966	Chondrodysplasie dominante liée à l'X type Chassaing-Lacombe	55880	Chondrosarcome	1450	Chromosome 8 en anneau
1423	Chondrodysplasie létale autosomique récessive	209916	Chondrosarcome myxoïde extrasquelettique	96173	Chromosome 9 en anneau
50945	Chondrodysplasie létale de Blomstrand	178	Chordome	1438	Chromosome 10 en anneau
56304	Chondrodysplasie létale type de la Chapelle	1429	Chorée bénigne familiale	96175	Chromosome 11 en anneau
1420	Chondrodysplasie létale type Moerman	1429	Chorée bénigne héréditaire	1439	Chromosome 12 en anneau
1421	Chondrodysplasie létale type Seller	399	Chorée de Huntington	96176	Chromosome 13 en anneau
175	Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive	248111	Chorée de Huntington juvénile	1440	Chromosome 14 en anneau
33067	Chondrodysplasie métaphysaire type Jansen	306731	Chorée de Sydenham	96177	Chromosome 15 en anneau
166038	Chondrodysplasie métaphysaire type Kaitila	83467	Chorée fibrillaire de Morvan	3306	Chromosome 15 isodicentrique
175	Chondrodysplasie métaphysaire type McKusick	2388	Chorée-acanthocytose	96178	Chromosome 16 en anneau
174	Chondrodysplasie métaphysaire type Schmid	53583	Choréoathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité	1441	Chromosome 17 en anneau
2501	Chondrodysplasie métaphysaire type Spahr	98809	Choréoathétose paroxystique kinésigénique	1442	Chromosome 18 en anneau
79344	Chondrodysplasie ponctuée autosomique dominante	98810	Choréoathétose paroxystique non kinésigénique	1443	Chromosome 19 en anneau
79345	Chondrodysplasie ponctuée avec brachytéléphalangie	53583	Choréoathétose/spasticité épisodiques	1444	Chromosome 20 en anneau
		252015	Choriocarcinome du système nerveux central	1445	Chromosome 21 en anneau
		99926	Choriocarcinome gestationnel	1446	Chromosome 22 en anneau
		289356	Choriocarcinome ovarien primitif non gestationnel	96170	Chromosome supernuméraire der(22)
		289356	Choriocarcinome primitif non gestationnel de l'ovaire	261529	Chromosome Y en anneau
				264688	Chylothorax congénital
				1478	CIA
				99106	CIA type ostium primum
				99103	CIA type ostium secundum
				99104	CIA type sinus coronaire
				99105	CIA type sinus veineux
				90080	Cicatrisation post-chirurgicale du glaucome
				231154	CID avec expansion des cellules T gamma-delta
				317473	CID par déficit en IKAROS
				445018	CID par déficit en LRBA
				317476	CID par déficit en MAGT1
				317428	CID par déficit en ORAI1
				443811	CID par déficit en PGM3
				157949	CID par déficit en RAG 1/2
				317430	CID par déficit en STIM1
				231154	CID par déficit partiel en RAG1

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
79394	CIE	329178	CMD avec déficience intellectuelle et épilepsie sévère	101102	CMT4C2 axonale autosomique récessive
294422	CIF	370980	CMD sans déficience intellectuelle	101101	CMT4C3 axonale autosomique récessive
2978	CIPO	370959	CMD-CRB	101097	CMT4C4 axonale autosomique récessive
186	Cirrhose biliaire primitive	370968	CMD-MR	99950	CMT4D
779	Cirrhose biliaire primitive et sclérodémie systémique	370980	CMD-no MR	99951	CMT4E
168583	Cirrhose héréditaire des enfants indiens d'Amérique du Nord	371007	CMDH	99952	CMT4F
209919	Cirrhose idiopathique associée au cuivre	99763	CMO I	99953	CMT4G
157820	CISS	99763	CMO II	99954	CMT4H
247525	Citrullinémie classique	71	CMRD	139515	CMT4J
247525	Citrullinémie type 1	590	CMS	391351	CMT4K
247546	Citrullinémie type 1 classique	101081	CMT1A	101078	CMT4X
247573	Citrullinémie type 1 de l'adulte	101082	CMT1B	99014	CMT5X
247546	Citrullinémie type 1 néonatale aigüe	101083	CMT1C	90120	CMT6
247573	Citrullinémie type 1 à début tardif	101084	CMT1D	352675	CMT6X
247585	Citrullinémie type 2	90658	CMT1E	1556	CMTC
247585	Citrullinémie type 2 de l'adulte	101085	CMT1F	100043	CMTDIA
247525	Citrullinémie type I	101075	CMT1X	100044	CMTDIB
247546	Citrullinémie type I classique	401964	CMT2 avec axones géants	100045	CMTDIC
247573	Citrullinémie type I de l'adulte	324611	CMT2 due à une mutation de KIF5A	100046	CMTDID
247546	Citrullinémie type I néonatal aigu	435819	CMT2 due à une mutation de TFG	93114	CMTDIE
247573	Citrullinémie type I à début tardif	435387	CMT2 due à une mutation de VCP	352670	CMTDIF
247585	Citrullinémie type II	99946	CMT2A1	101075	CMTX1
247585	Citrullinémie type II de l'adulte	99947	CMT2A2	101076	CMTX2
99094	CIV avec insuffisance aortique	99936	CMT2B	101077	CMTX3
90790	CLAH	99937	CMT2C	101078	CMTX4
325524	CLAH classique	99938	CMT2D	99014	CMTX5
325529	CLAH non classique	99939	CMT2E	352675	CMTX6
97249	CLAM	99940	CMT2F	468635	CMUSE
295014	Clinodactylie des doigts familiale isolée	99941	CMT2G	99869	CNET
284448	CLIPPERS	99942	CMT2I	263331	CNET bien différencié
168486	CLN congénitale	99943	CMT2J	263335	CNET moyennement différencié
79262	CLN de l'adulte	99944	CMT2K	263339	CNET peu différencié
79263	CLN infantile	99945	CMT2L	319160	CNM4
168491	CLN infantile tardive	228179	CMT2M	391320	Coagulopathie de l'est du Texas
79264	CLN juvénile	228174	CMT2N	436169	Coagulopathie liée à la thrombomoduline
1947	CLN, variante épilepsie nordique	284232	CMT2O	436169	Coagulopathie liée à THBD
192	CLS	300319	CMT2P	1456	Coarctation aortique atypique
85136	CLWM	329258	CMT2Q	1456	Coarctation atypique de l'aorte
137667	CM-AVM	397968	CMT2R	1457	Coarctation de l'aorte
289504	CMAMMA	443073	CMT2S	1456	Coarctation de l'aorte abdominale
1334	CMC	443950	CMT2T	1455	Coarctation de l'aorte autosomique dominante
258	CMD1A	397735	CMT2U	228123	Coccidioïdomycose
98893	CMD1B	447964	CMT2V	1461	Coeur croisé
→370953	CMD1C	466775	CMT2X	99098	Coeur triatrial droit
→370953	CMD1D	466768	CMT2Z	99099	Coeur triatrial gauche
370959	CMD avec atteinte cérébelleuse	101077	CMT3X	1464	Coeur univentriculaire
370959	CMD avec atteinte du cervelet	391351	CMT4 associée à SURF1	99069	Coeur univentriculaire à valve auriculoventriculaire unique
370968	CMD avec déficience intellectuelle	99948	CMT4A	1461	Coeur à ventricules entrecroisés
		99955	CMT4B1		
		99956	CMT4B2		
		99949	CMT4C		
		98856	CMT4C1 axonale autosomique récessive		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
263508	COG1-CDG	1359	Complexe de Carney	1501	Corticosurréalome
435934	COG2-CDG	1986	Complexe de Gollop-Wolfgang	231625	Corticosurréalome malin avec excès d'aldostérone
263501	COG4-CDG	99063	Complexe de Shone	2220	Coudes chevelus
263487	COG5-CDG	2019	Complexe fémoro-péronéo-cubital	781	Coxiellose
464443	COG6-CGD	2019	Complexe FFU	254920	COXP2
79333	COG7-CDG	2369	Complexe limb body wall	254925	COXP4
95428	COG8-CDG	93929	Complexe OEIS	137908	COXP5
402035	Colite éosinophilique	90020	Complexe Parkinson-SLA-démence	254930	COXP7
103920	Colite indéterminée	90020	Complexe sclérose latérale amyotrophique-Parkinson-démence	319504	COXP8
402035	Colite à éosinophiles	220295	Complexe Xeroderma pigmentosum-syndrome de Cockayne	319509	COXP9
53296	Collagénome cutané familial	220295	Complexe XP/CS	314637	COXP10
228264	Collagénome éruptif	306644	Complication après transplantation d'organe	324535	COXP11
79147	Collagénose perforante réactionnelle familiale	268316	Complication de l'hémodialyse	314051	COXP12
71276	Collapsus progressif du sinus maxillaire	1482	Conjonctivite gonococcique	319514	COXP13
98942	Colobome chorio-rétinien	97231	Conjonctivite ligneuse	319519	COXP14
98946	Colobome de la paupière	90002	Connectivite indifférenciée	319524	COXP15
155889	Colobome de la paupière inférieure	809	Connectivite mixte	352563	COXP16
155884	Colobome de la paupière supérieure	85168	Conodysplasie craniofaciale	369913	COXP17
98944	Colobome de l'iris	99121	Continuation azygos de la veine cave inférieure	420728	COXP20
98943	Colobome du cristallin	251515	Contracture congénitale du tendon calcanéen	420733	COXP21
35737	Colobome ectasique	251515	Contracture congénitale du tendon d'Achille	444013	COXP23
98944	Colobome irien	79142	Contracture familiale de Dupuytren	444458	COXP24
98945	Colobome maculaire	166305	Convulsions infantiles bénignes associées à une gastroentérite modérée	447954	COXP25
155889	Colobome palpébral inférieur	306	Convulsions infantiles familiales bénignes	466784	COXP28
155884	Colobome palpébral supérieur	1949	Convulsions néonatales bénignes familiales	2444	CPAM
98947	Colobome papillaire	64545	Convulsions néonatales bénignes idiopathiques	280827	CPAM type 0
353334	Communication artério-veineuse congénitale de la rétine	140927	Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales	280832	CPAM type 1
353334	Communication artério-veineuse rétinienne congénitale	79096	Convulsions sensibles au phosphate de pyridoxal	280840	CPAM type 2
99095	Communication entre le ventricule gauche et l'atrium droit	79097	Convulsions sensibles à l'acide folinique	280847	CPAM type 3
99095	Communication entre le ventricule gauche et l'oreillette droite	1302	COP	280854	CPAM type 4
1478	Communication interatriale	397725	CoPAN	663	CPEO de transmission maternelle
99104	Communication interauriculaire avec fenestration du toit du sinus coronaire	79273	Coproporphyrémie héréditaire	300564	CPFE
1478	Communication interauriculaire ou anomalie auriculaire	1489	Coqueluche	91359	CPI
99106	Communication interauriculaire type ostium primum	99098	Cor triatriatum dexter	168829	CPP
99104	Communication interauriculaire type sinus coronaire	99098	Cor triatriatum dextrum	2807	CPP
99105	Communication interauriculaire type sinus venosus	99099	Cor triatriatum sinister	759	CPP
99094	Communication interventriculaire avec insuffisance aortique	53691	Cornea plana congénitale	251902	CPP atypique
99097	Communication interventriculaire unique	99086	Coronaire interaortopulmonaire	1416	CPPD familiale
99096	Communications interventriculaires multiples	99088	Coronaire intramurale	1416	CPPD héréditaire
86818	Complexe AMME	99085	Coronaire intramyocardique	147	CPS1D
		2318	CORS	157	CPT2
				228302	CPT2 forme adulte
				228305	CPT2 forme hépatocardiomyoculaire
				228305	CPT2 forme infantile sévère
				228302	CPT2 forme myopathique
				228308	CPT2 forme néonatale
				228308	CPT2 forme systémique létale
				157	CPTII
				228302	CPTII forme adulte
				228305	CPTII forme hépatocardiomyoculaire
				228305	CPTII forme infantile sévère
				228302	CPTII forme myopathique
				228308	CPTII forme néonatale

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
228308	CPTII forme systémique létale	91396	Cryptophtalmie isolée	3135	Cyphose juvénile de Scheuermann familiale
35173	CPXD	98950	Cryptophtalmie partielle	1320	Cyphose lombaire progressive idiopathique
1525	Cranio-ostéo-arthropathie	1549	Cryptosporidiose	424982	Cystadénocarcinome biliaire
54595	Craniopharyngiome	60015	Crâne bifide héréditaire	424982	Cystadénocarcinome hépatobiliaire
63260	Craniorachischisis	2343	Crâne en trèfle isolé	424053	Cystadénocarcinome mucineux du pancréas
157832	Craniorhinie	101068	CSCD	424053	Cystadénocarcinome mucineux pancréatique
2145	Craniosynostose de Herrmann-Opitz	35122	CSID	424073	Cystadénocarcinome séreux du pancréas
284149	Craniosynostose et anomalies dentaires	306436	CSID avec intolérance à l'amidon	424073	Cystadénocarcinome séreux pancréatique
→60030	Craniosynostose marfanoïde	306474	CSID avec intolérance à l'amidon et au lactose	212	Cystathioninurie
3366	Craniosynostose non syndromique de la suture métopique	306446	CSID avec tolérance minimale à l'amidon	400	Cystic echinococcosis
1541	Craniosynostose type Boston	306486	CSID sans intolérance au saccharose	1560	Cysticercose
1527	Craniosynostose type Philadelphie	306462	CSID sans intolérance à l'amidon	213	Cystinose
1541	Craniosynostose type Warman	1465	CSS	411641	Cystinose de l'adulte
184	CRBM	329217	CSVT	411634	Cystinose intermédiaire
71	CRD	725	CSWS	411634	Cystinose juvénile
281190	CRIE	247525	CTLN1	411629	Cystinose néphropathique infantile
95409	Crise addisonienne	247585	CTLN2	411634	Cystinose néphropathique juvénile
95409	Crise cortico-surrénalienne	909	CTX	411641	Cystinose non néphropathique
95409	Crise surrénalienne	158	CUD	411641	Cystinose oculaire
166415	Crises audiogènes	228285	Cutis laxa acquise	214	Cystinurie
166430	Crises induites par la miction	228285	Cutis laxa acquisita	93612	Cystinurie type A
166421	Crises induites par l'orgasme	90348	Cutis laxa autosomique dominante	93613	Cystinurie type B
166424	Crises induites par praxis	90349	Cutis laxa autosomique récessive avec atteinte systémique sévère	37202	Cystite interstitielle
1544	Crises partielles bénignes de l'adolescent	90349	Cutis laxa autosomique récessive type 1	206470	Cystoadénome séreux ou mucineux de l'enfant
166433	Crises réflexes à la lecture	357074	Cutis laxa autosomique récessive type 2 classique	90038	D+HUS
166418	Crises réflexes à la nourriture	357074	Cutis laxa autosomique récessive type 2 Debré	79315	D-2-HGA
399058	Cristallinopathie distale tardive	357074	Cutis laxa autosomique récessive type 2 progéroïde	329457	DA5D
313838	CRMCC	357064	Cutis laxa autosomique récessive type 2 progéroïde	251515	DA10
324964	CRMO	357058	Cutis laxa autosomique récessive type 2A	79078	Dacryoadénite et sialadénite à IgG4
99079	Crosse aortique cervicale	357064	Cutis laxa autosomique récessive type 2B	79078	Dacryoadénite et sialadénite chroniques
290	CRS	90349	Cutis laxa autosomique récessive type emphysème pulmonaire	141083	Dacryocystocèle
443079	CRSC	221145	Cutis laxa avec anomalies pulmonaires, gastrointestinales et urinaires sévères	141083	Dacryocèle
3421	CRV	198	Cutis laxa liée à l'X	2968	DAL
411527	CRVO	1556	Cutis marmorata telangiectatica congenita	99842	DAL-I
91138	Cryoglobulinémie essentielle	217656	CVDA familiale isolée	99843	DAL-II
91138	Cryoglobulinémie essentielle mixte	1572	CVID	99844	DAL-III
91138	Cryoglobulinémie mixte	280615	Cyanose et anémie néonatale transitoire due à l'hémoglobine Toms River	275523	DALD
93554	Cryoglobulinémie mixte type II	210	Cyclosporose	1775	DC
93555	Cryoglobulinémie mixte type III	211	Cylindromatose familiale	1520	DCFN
91138	Cryoglobulinémie primaire			79456	DCM
91139	Cryoglobulinémie simple			280785	DCM bulleuse
91139	Cryoglobulinémie type I			244	DCP
168577	Cryohydrocytose avec déficit en stomatine			1653	DD
168577	Cryohydrocytose héréditaire avec réduction de stomatine			99789	DD-I
398088	Cryohydrocytose héréditaire avec stomatine normale			99791	DD-II
168577	Cryohydrocytose héréditaire type 2			99970	DDLS
1546	Cryptococcose				
98949	Cryptophtalmie complète				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
300536	DDOST-CDG	85277	Déficience intellectuelle liée à l'X type Cantagrel	85328	Déficience intellectuelle liée à l'X type Turner
91495	Décollement congénital de la rétine	163971	Déficience intellectuelle liée à l'X type Cilliers	163976	Déficience intellectuelle liée à l'X type Van Esch
209867	Décollement de la rétine rhexmatogène autosomique dominant	→93950	Déficience intellectuelle liée à l'X type Fichera	85289	Déficience intellectuelle liée à l'X type Vitale
2406	Déconnexion cérébro-médullaire spinale pseudo coma	93947	Déficience intellectuelle liée à l'X type Golabi-Ito-Hall	85290	Déficience intellectuelle liée à l'X type Wilson
293381	DEER	3059	Déficience intellectuelle liée à l'X type Gu	3064	Déficience intellectuelle liée à l'X type Wittner
1329	Défaut complet du septum atrioventriculaire	93952	Déficience intellectuelle liée à l'X type Hedera	→280	Déficience intellectuelle liée à l'X type Wittwer
158	Défaut de captation de la carnitine cellulaire	163961	Déficience intellectuelle liée à l'X type Kroes	85337	Déficience intellectuelle liée à l'X type Zorick
79284	Défaut de libération lysosomale de la vitamine B12	→1762	Déficience intellectuelle liée à l'X type Lubs	178469	Déficience intellectuelle non syndromique autosomique dominante
79284	Défaut de transport de la cobalamine à la membrane lysosomale	775	Déficience intellectuelle liée à l'X type Martinez	88616	Déficience intellectuelle non syndromique autosomique récessive
2195	Défaut de transport du glutamate-aspartate	85283	Déficience intellectuelle liée à l'X type Miles-Carpenter	777	Déficience intellectuelle non syndromique liée à l'X
444092	Défaut du COPA	163937	Déficience intellectuelle liée à l'X type Najm	101685	Déficience intellectuelle non syndromique rare
412206	Défaut primaire d'éruption	163956	Déficience intellectuelle liée à l'X type Nascimento	280763	Déficience intellectuelle sévère et paraplégie spastique progressive
100973	Déficience intellectuelle associée au site fragile FRAXE	85322	Déficience intellectuelle liée à l'X type Pai	3078	Déficience intellectuelle sévère liée à l'X type Gustavson
352530	Déficience intellectuelle autosomique récessive par déficit en TRAPPC9	93945	Déficience intellectuelle liée à l'X type Porteous	166108	Déficience intellectuelle type Birk-Barel
100973	Déficience intellectuelle FRAXE	→776	Déficience intellectuelle liée à l'X type Raymond	3079	Déficience intellectuelle type Buenos-Aires
319658	Déficience intellectuelle inexplicée	3061	Déficience intellectuelle liée à l'X type Raynaud	→32473 7	Déficience intellectuelle type Kahrizi
777	Déficience intellectuelle liée à l'X non spécifique	3242	Déficience intellectuelle liée à l'X type Renpenning	2557	Déficience intellectuelle type Mietens-Weber
364028	Déficience intellectuelle liée à l'X par anomalies de GRIA3	85285	Déficience intellectuelle liée à l'X type Schimke	3080	Déficience intellectuelle type Wolff
3242	Déficience intellectuelle liée à l'X par mutation de PQBP1	3062	Déficience intellectuelle liée à l'X type Schutz	26348	Déficit acquis en facteur II
85279	Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique par mutation de JARID1C	85323	Déficience intellectuelle liée à l'X type Seemanova	91385	Déficit acquis en inhibiteur de C1
85274	Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique type 7	85286	Déficience intellectuelle liée à l'X type Shashi	26349	Déficit acquis en protéine S
85295	Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique type 10	85324	Déficience intellectuelle liée à l'X type Shrimpton	254920	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 2
85286	Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique type 11	85287	Déficience intellectuelle liée à l'X type Siderius	254925	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 4
85273	Déficience intellectuelle liée à l'X type Abidi	3063	Déficience intellectuelle liée à l'X type Snyder	137908	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 5
85278	Déficience intellectuelle liée à l'X type Afrique du Sud	85325	Déficience intellectuelle liée à l'X type Stevenson	254930	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 7
85274	Déficience intellectuelle liée à l'X type Ahmad	85288	Déficience intellectuelle liée à l'X type Stocco Dos Santos	319504	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 8
85276	Déficience intellectuelle liée à l'X type Armfield	85326	Déficience intellectuelle liée à l'X type Stoll	319509	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 9
1193	Déficience intellectuelle liée à l'X type Atkin	93950	Déficience intellectuelle liée à l'X type Sutherland-Haan	314637	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 10
3056	Déficience intellectuelle liée à l'X type Brooks			324535	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 11
85293	Déficience intellectuelle liée à l'X type Cabezas				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
314051	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 12	308386	Déficit combiné en sulfite oxydase, xanthine déshydrogénase et aldéhyde oxydase type A	465	Déficit congénital en PAI-1
319514	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 13		Déficit combiné en sulfite oxydase, xanthine déshydrogénase et aldéhyde oxydase type B	722	Déficit congénital en plasminogène
319519	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 14	308393	Déficit combiné en sulfite oxydase, xanthine déshydrogénase et aldéhyde oxydase type B	749	Déficit congénital en prékallitrène
319524	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 15	308400	Déficit combiné en sulfite oxydase, xanthine déshydrogénase et aldéhyde oxydase type C	35122	Déficit congénital en saccharase-isomaltase
352563	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 16		Déficit combiné en xanthine déshydrogénase et xanthine aldéhyde oxydase	306436	Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec intolérance à l'amidon
369913	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 17	93602	Déficit combiné en XDH et AOX	306474	Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec intolérance à l'amidon et au lactose
420728	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 20	93602	Déficit combiné en XDH et AOX	306446	Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec tolérance minime à l'amidon
420733	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 21	510	Déficit complet en HPRT	306486	Déficit congénital en saccharase-isomaltase sans intolérance au saccharose
444013	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 23	510	Déficit complet en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase	306462	Déficit congénital en saccharase-isomaltase sans intolérance à l'amidon
444458	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 24	79293	Déficit complet en LCAT	199296	Déficit congénital isolé en ACTH
447954	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 25	289916	Déficit complet en méthylmalonyl-CoA mutase	432	Déficit congénital isolé en gonadotropine
466784	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 28	29	Déficit complet en mévalonate kinase	631	Déficit congénital isolé en hormone de croissance
26	Déficit combiné de synthèse de l'adénosylcobalamine et de la méthylcobalamine	79301	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 1	231692	Déficit congénital isolé en hormone de croissance lié à l'X
79282	Déficit combiné de synthèse de l'adénosylcobalamine et de la méthylcobalamine type cbIC	79303	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 2	231662	Déficit congénital isolé en hormone de croissance type IA
79283	Déficit combiné de synthèse de l'adénosylcobalamine et de la méthylcobalamine type cbID	79302	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 3	231671	Déficit congénital isolé en hormone de croissance type IB
79284	Déficit combiné de synthèse de l'adénosylcobalamine et de la méthylcobalamine type cbIF	79095	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4	231679	Déficit congénital isolé en hormone de croissance type II
369955	Déficit combiné de synthèse de l'adénosylcobalamine et de la méthylcobalamine type cbIJ	93583	Déficit congénital en ADAMTS-13	231692	Déficit congénital isolé en hormone de croissance type III
369962	Déficit combiné de synthèse de l'adénosylcobalamine et de la méthylcobalamine type cbIX	79	Déficit congénital en alpha2-antiplasmine	631	Déficit congénital isolé en STH
90793	Déficit combiné en 17-hydroxylase/17,20-lyase	168612	Déficit congénital en alpha-foetoprotéine	231662	Déficit congénital isolé en STH type IA
35909	Déficit combiné en facteurs V et VIII	168601	Déficit congénital en entérokinase	231671	Déficit congénital isolé en STH type IB
35909	Déficit combiné en FV et FVIII	330	Déficit congénital en facteur Hageman	231679	Déficit congénital isolé en STH type II
1979	Déficit combiné en insuline, facteur de croissance IGF1, facteur de croissance épidermique EGF	325	Déficit congénital en facteur II	231692	Déficit congénital isolé en STH type III
309111	Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique	332	Déficit congénital en facteur intrinsèque	93323	Déficit congénital longitudinal de la fibula
99732	Déficit combiné en sulfite oxydase, xanthine déshydrogénase et aldéhyde oxydase	328	Déficit congénital en facteur Stuart	93320	Déficit congénital longitudinal de l'ulna
		326	Déficit congénital en facteur V	93320	Déficit congénital longitudinal du cubitus
		327	Déficit congénital en facteur VII	93323	Déficit congénital longitudinal du péroné
		328	Déficit congénital en facteur X	93321	Déficit congénital longitudinal du radius
		329	Déficit congénital en facteur XI	93322	Déficit congénital longitudinal du tibia
		330	Déficit congénital en facteur XII	327	Déficit constitutionnel en proconvertine
		331	Déficit congénital en facteur XIII	2968	Déficit d'adhérence des leucocytes
		335	Déficit congénital en fibrinogène		
		103910	Déficit congénital en héparane sulfate de l'entérocyte		
		465	Déficit congénital en inhibiteur 1 de l'activateur du plasminogène		
		483	Déficit congénital en kininogène de haut poids moléculaire		
		53690	Déficit congénital en lactase		
		91	Déficit congénital en oestrogènes		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
99842	Déficit d'adhérence des leucocytes type I	268173	Déficit en 2-cétoacide déshydrogénase des chaînes ramifiées, forme intermittente	818	Déficit en 7-déhydrocholestérol réductase
99843	Déficit d'adhérence des leucocytes type II	268184	Déficit en 2-cétoacide déshydrogénase des chaînes ramifiées, forme sensible à la thiamine	320	Déficit en 11-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase type 2
99844	Déficit d'adhérence des leucocytes type III		391417	Déficit en 2-méthyl-3-hydroxybutyryl-CoA déshydrogénase	168588
2968	Déficit d'adhérence leucocytaire	391428	Déficit en 2-méthyl-3-hydroxybutyryl-CoA déshydrogénase type classique	752	Déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase type 3
99842	Déficit d'adhérence leucocytaire type I	391428	Déficit en 2-méthyl-3-hydroxybutyryl-CoA déshydrogénase type infantile	752	Déficit en 17-cétoréductase
99843	Déficit d'adhérence leucocytaire type II	391428	Déficit en 2-méthyl-3-hydroxybutyryl-CoA déshydrogénase type néonatal	752	Déficit en 17-cétostéroïde réductase
99844	Déficit d'adhérence leucocytaire type III	391457	Déficit en 2-méthylacetyl-CoA racémase	99763	Déficit en 18-hydroxylase
2968	Déficit d'adhésion des leucocytes	79095	Déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase	99763	Déficit en 18-oxydase
99842	Déficit d'adhésion des leucocytes type I	79157	Déficit en 3-bêta-hydroxy-delta-5-C27-stéroïde oxydoréductase	35708	Déficit en AADC
99843	Déficit d'adhésion des leucocytes type II	79301	Déficit en 3-cétothiolase	99901	Déficit en ACAD9
99844	Déficit d'adhésion des leucocytes type III	134	Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA lyase	26792	Déficit en ACADS
2968	Déficit d'adhésion leucocytaire	20	Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase	79244	Déficit en acétyltransférase des résidus dihydrolipoylysine du complexe pyruvate déshydrogénase
99842	Déficit d'adhésion leucocytaire type I	35701	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	23	Déficit en acide arginosuccinique synthétase
99843	Déficit d'adhésion leucocytaire type II	5	Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase	401859	Déficit en acide lipoïque synthétase
99844	Déficit d'adhésion leucocytaire type III	6	Déficit en 3-méthylglutaconyl-CoA hydratase	43115	Déficit en aconitase
210115	Déficit de l'antagoniste du récepteur à l'interleukine-1	67046	Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase, forme infantile/juvenile	309246	Déficit en activateur de l'hexosaminidase
103908	Déficit de l'échangeur Na-H	79351	Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase, forme néonatale	101089	Déficit en activation-induced cytidine deaminase
459353	Déficit de l'inhibiteur C1	2671	Déficit en 3-phosphosérine phosphatase	141	Déficit en ACY2
75496	Déficit de synthèse en PDS	79350	Déficit en 3MG-CoA hydratase	99901	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9
75496	Déficit de synthèse en protéodermatane sulfate	67046	Déficit en 4-alpha-hydroxyphénylpyruvate hydroxylase	26792	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte
572	Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2	2118	Déficit en 4-HPPD	79157	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte ou ramifiée
816	Déficit d'oxydoréduction des alcools d'acides gras	2118	Déficit en 4-hydroxyphénylpyruvate dioxygénase	99900	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue
633	Déficit du récepteur à l'hormone de croissance	753	Déficit en 5-alpha-réductase stéroïdienne	42	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne
352649	Déficit du transport vésiculaire cérébral de la dopamine et la sérotonine	33572	Déficit en 5-oxoprolinase	26793	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue
31150	Déficit du transporteur à ATP-binding cassette A1	99135	Déficit en 6-phosphogluconate déshydrogénase	2971	Déficit en acyl-CoA oxydase
289157	Déficit en 1-alpha-hydrolase	13	Déficit en 6-pyruvoyl-tétrahydroptéridine synthase	277	Déficit en ADA
79101	Déficit en 1-pyrroline-5-carboxylate déshydrogénase			45	Déficit en adénosine monophosphate désaminase
431361	Déficit en 2,4-dienoyl-CoA réductase			976	Déficit en adénosine phosphoribosyltransférase
511	Déficit en 2-cétoacide déshydrogénase des chaînes ramifiées			28	Déficit en adénylocobalamine
268145	Déficit en 2-cétoacide déshydrogénase des chaînes ramifiées, forme classique			46	Déficit en adénylosuccinase
268162	Déficit en 2-cétoacide déshydrogénase des chaînes ramifiées, forme intermédiaire			46	Déficit en adénylosuccinate lyase
				46	Déficit en ADSL
				35704	Déficit en AGAT
				101089	Déficit en AID
				33355	Déficit en AK2
				93598	Déficit en alanine-glyoxylate aminotransférase peroxysomale
				99763	Déficit en aldostérone synthase

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
99764	Déficit en aldostérone synthase non lié au gène de l'aldostérone synthase	309256	Déficit en arylsulfatase A, forme infantile tardive	147	Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase
99764	Déficit en aldostérone synthase non lié à CYP11B2	309263	Déficit en arylsulfatase A, forme juvénile	147	Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase 1
93594	Déficit en alpha-1 antichymotrypsine	583	Déficit en arylsulfatase B	147	Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase I
365	Déficit en alpha-1,4-glucosidase acide	276223	Déficit en arylsulfatase B, forme lentement progressive	156	Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1 hépatique
308552	Déficit en alpha-1,4-glucosidase acide à début infantile	276212	Déficit en arylsulfatase B, forme rapidement progressive	156	Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A
420429	Déficit en alpha-1,4-glucosidase acide, forme tardive	583	Déficit en ASB	156	Déficit en carnitine palmitoyltransférase I hépatique
60	Déficit en alpha-1-antitrypsine	447997	Déficit en ASCT1	156	Déficit en carnitine palmitoyltransférase I hépatique
31	Déficit en alpha-cétoglutarate déshydrogénase	23	Déficit en ASL	156	Déficit en carnitine palmitoyltransférase IA
61	Déficit en alpha-D-mannosidase lysosomale	391376	Déficit en asparagine synthétase	157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II
309288	Déficit en alpha-D-mannosidase lysosomale, forme adulte	141	Déficit en aspartoacylase	228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme adulte
309282	Déficit en alpha-D-mannosidase lysosomale, forme infantile	93	Déficit en aspartylglucosaminidase	228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme hépatocardiomusculaire
324	Déficit en alpha-galactosidase A	247525	Déficit en ASS	228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme infantile sévère
349	Déficit en alpha-L-fucosidase	250977	Déficit en ATIC	228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme myopathique
579	Déficit en alpha-L-iduronidase	511	Déficit en BCKD	228308	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme néonatale
134	Déficit en alpha-méthyl-acétoacétyl-CoA thiolase	268145	Déficit en BCKD classique	228308	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme systémique létale
79095	Déficit en alpha-méthylacyl-CoA racémase	268162	Déficit en BCKD intermédiaire	157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2
79280	Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase de l'adulte	268173	Déficit en BCKD intermittent	228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme adulte
79279	Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase type 1	268184	Déficit en BCKD sensible à la thiamine	228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme hépatocardiomusculaire
79280	Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase type 2	511	Déficit en BCKDH	228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme infantile sévère
79281	Déficit en alpha-N-acétyl-galactosaminidase type 3	205	Déficit en bilirubine uridine-diphosphate glucuronosyltransférase	228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme myopathique
3137	Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase	79234	Déficit en bilirubine uridine-diphosphate glucuronosyltransférase type 1	228308	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme systémique létale
79095	Déficit en AMACR	79235	Déficit en bilirubine uridine-diphosphate glucuronosyltransférase type 2	157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2
141	Déficit en aminoacylase 2	205	Déficit en bilirubine-UGT	228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme adulte
45	Déficit en AMP désaminase	79234	Déficit en bilirubine-UGT type 1	228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme hépatocardiomusculaire
366	Déficit en amylo-1,6-glucosidase	79235	Déficit en bilirubine-UGT type 2	228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme infantile sévère
2785	Déficit en anhydrase carbonique II	79241	Déficit en biotinidase	228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme myopathique
404546	Déficit en antagoniste de l'IL-36R	401874	Déficit en BOLA3	228308	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme néonatale
3006	Déficit en antitryptine	79304	Déficit en BSEP	228308	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme systémique létale
425	Déficit en ApoA-I	47	Déficit en BTK	42	Déficit en carnitine par déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne
425	Déficit en apolipoprotéine A-I	132	Déficit en butyrylcholinestérase		
976	Déficit en APRT	79332	Déficit en bêta-1,4-galactosyltransférase		
583	Déficit en ARBS	65287	Déficit en bêta-alanine synthase		
90	Déficit en arginase	134	Déficit en bêta-cétothiolase		
23	Déficit en argininosuccinase	309310	Déficit en bêta-D-galactosidase		
23	Déficit en argino-succinate lyase	354	Déficit en bêta-galactosidase-1		
91	Déficit en aromatasase	355	Déficit en bêta-glucosidase acide		
512	Déficit en arylsulfatase A	584	Déficit en bêta-glucuronidase		
309271	Déficit en arylsulfatase A, forme adulte	118	Déficit en bêta-mannosidase lysosomale		
		65287	Déficit en bêta-uréidopropionase		
		280133	Déficit en C3		
		401948	Déficit en CA-VA		
		159	Déficit en CACT		
		1578	Déficit en CADH		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
159	Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase	212	Déficit en cystathionase	882	Déficit en FAH
1361	Déficit en carnosinase	394	Déficit en cystathionine bêta-synthase	3261	Déficit en FAS
926	Déficit en catalase	212	Déficit en cystathionine gamma-lyase	79306	Déficit en FIC1
228337	Déficit en cathepsine D	1561	Déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile	26791	Déficit en flavoprotéines de transfert d'électrons
79282	Déficit en cblC	70472	Déficit en cytochrome oxydase C type franco-canadien	51208	Déficit en formiminotransférase cyclodésaminase
79283	Déficit en cblD	93599	Déficit en D-glycérate déshydrogénase	2056	Déficit en fructokinase
369955	Déficit en cblJ	941	Déficit en D-glycérate kinase	348	Déficit en fructose-1,6 diphosphatase
437552	Déficit en CD16	35708	Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques	51208	Déficit en FTCD
238505	Déficit en CD27	30	Déficit en décarboxylase orotidylque	24	Déficit en fumarase
228423	Déficit en cellules dendritiques, monocytes, lymphocytes B et NK	431361	Déficit en DECR avec hyperlysiniémie	882	Déficit en fumarylacétoacétase
171673	Déficit en cellules souches limbiques	35664	Déficit en delta-1-pyrroline 5-carboxylate synthétase	882	Déficit en fumarylacétoacétate hydrolase
397959	Déficit en cellules T TCR-alpha-bêta positives	1578	Déficit en déshydratase	364	Déficit en G6P
397959	Déficit en cellules T TCR-alpha-bêta+	319651	Déficit en DHFR	79259	Déficit en G6P translocase
79506	Déficit en CEPT	255182	Déficit en diaphorase	79258	Déficit en G6P type Ia
333	Déficit en céramidase acide	319651	Déficit en dihydrofolate réductase	79259	Déficit en G6P type Ib
169079	Déficit en cernunnos	2394	Déficit en dihydrolipoamide déshydrogénase	466026	Déficit en G6PD classe I
169079	Déficit en cernunnos-XLF	255182	Déficit en dihydrolipoyl déshydrogénase	79259	Déficit en G6PT type Ib
2056	Déficit en cétohexokinase	226	Déficit en dihydroptéridine réductase	2066	Déficit en GABA transaminase
169100	Déficit en chaîne alpha du récepteur de l'interleukine-2	38874	Déficit en dihydropyrimidine	487	Déficit en galactocérebrosidase
183675	Déficit en chaîne kappa	1675	Déficit en dihydropyrimidine déshydrogénase	79237	Déficit en galactokinase
169110	Déficit en chaîne lourde des immunoglobulines	243343	Déficit en diméthylglycine déshydrogénase	309297	Déficit en galactosamine-6-sulfatase
247585	Déficit en citrine de l'adulte	2394	Déficit en DLD	79238	Déficit en galactose épimérase
79282	Déficit en cobalamine C	243343	Déficit en DMG déshydrogénase	79239	Déficit en galactose-1-phosphate uridylyltransférase
79283	Déficit en cobalamine D	243343	Déficit en DMGDH	487	Déficit en galactosylcéramidase
79284	Déficit en cobalamine F	99812	Déficit en DNA ligase IV	75496	Déficit en galactosyltransférase I
369955	Déficit en cobalamine J	447737	Déficit en DOCK2	487	Déficit en GALC
309108	Déficit en colipase pancréatique	79322	Déficit en Dol-P-mannosyltransférase	79238	Déficit en GALE
255182	Déficit en complexe 2-oxoglutarate	91131	Déficit en dolichol kinase	79237	Déficit en GALK
255182	Déficit en complexe déshydrogénase des alpha-cétoacides à chaînes ramifiées	86309	Déficit en dolichyl-phosphate N-acetylgalactosamine phosphotransférase	309297	Déficit en GALNS
765	Déficit en complexe pyruvate déshydrogénase	230	Déficit en dopamine bêta-hydroxylase	79239	Déficit en GALT
3129	Déficit en complexe sarcosine déshydrogénase	99849	Déficit en énalase musculaire	212	Déficit en gamma-cystathionase
79244	Déficit en composé dihydrolipoamide acétyltransférase du complexe pyruvate déshydrogénase	300	Déficit en enzyme bifonctionnelle	33573	Déficit en gamma-glutamyl transpeptidase
79244	Déficit en composé E2 du complexe pyruvate déshydrogénase	280133	Déficit en facteur C3 du complément	33574	Déficit en gamma-glutamylcystéine synthétase
255182	Déficit en composé E3 du complexe pyruvate déshydrogénase	332	Déficit en facteur intrinsèque	382	Déficit en GAMT
99763	Déficit en corticostérone méthylxydase type I	332	Déficit en facteur intrinsèque gastrique	354	Déficit en GLB1
1561	Déficit en COX fatal infantile	98879	Déficit en facteur IX	355	Déficit en glucocérebrosidase
70472	Déficit en COX type franco-canadien	329	Déficit en facteur Rosenthal	79272	Déficit en glucosamine N-acétyl-6-sulfatase
147	Déficit en CPS1	331	Déficit en facteur stabilisant de la fibrine	466026	Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase classe I
156	Déficit en CPT-1A	328	Déficit en facteur Stuart-Prower	79330	Déficit en glucosidase 1
565	Déficit en cuivre lié à l'X	98878	Déficit en facteur VIII	79320	Déficit en glucosyltransférase 1
90795	Déficit en CYP11B1			79325	Déficit en glucosyltransférase 2

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
35706	Déficit en glutaryl-CoA oxydase
25	Déficit en glutaryl-coenzyme A déshydrogénase
32	Déficit en glutathion synthétase
289846	Déficit en glutathion synthétase avec 5-oxoprolinurie
289849	Déficit en glutathion synthétase sans 5-oxoprolinurie
284414	Déficit en glycérol kinase, forme adulte
284408	Déficit en glycérol kinase, forme infantile
284411	Déficit en glycérol kinase, forme juvénile
101006	Déficit en GM2 synthase
79272	Déficit en GNS
280586	Déficit en gPAPP
734	Déficit en granules alpha et delta
169142	Déficit en granules spécifiques des neutrophiles
2102	Déficit en GTP cyclohydrolase I
2102	Déficit en GTPCH
382	Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase
71212	Déficit en HADH
2157	Déficit en HAL
169095	Déficit en hélice "winged"
79269	Déficit en héparane sulfamidase
79271	Déficit en héparane-alpha-glucosaminide N-acétyltransférase
845	Déficit en hexosaminidase A
309192	Déficit en hexosaminidase A, forme adulte
309178	Déficit en hexosaminidase A, forme infantile
309185	Déficit en hexosaminidase A, forme juvénile
309239	Déficit en hexosaminidase A, variant B1
796	Déficit en hexosaminidases A et B
309169	Déficit en hexosaminidases A et B, forme adulte
309155	Déficit en hexosaminidases A et B, forme infantile
309162	Déficit en hexosaminidases A et B, forme juvénile
79271	Déficit en HGSNAT
88639	Déficit en HIBCH
2157	Déficit en HIS
2157	Déficit en histidase
2157	Déficit en histidine-ammoniac-lyase
35701	Déficit en HMG-CoA synthétase
20	Déficit en HMG-CoA-lyase
329173	Déficit en HOIL1

Numéro ORPHA	Maladie
79242	Déficit en holocarboxylase synthétase
2168	Déficit en homocarnosinase
56	Déficit en homogentisicase
79233	Déficit en HPRT grade I
510	Déficit en HPRT grade IV
391417	Déficit en HSD10
85295	Déficit en HSD10 atypique
391428	Déficit en HSD10 type classique
391428	Déficit en HSD10 type infantile
391457	Déficit en HSD10 type néonatal
67041	Déficit en hyaluronidase
510	Déficit en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase grade IV
79233	Déficit en hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransférase grade I
363424	Déficit en IBA57
580	Déficit en iduronate 2-sulfatase
217085	Déficit en iduronate 2-sulfatase type A
217093	Déficit en iduronate 2-sulfatase type B
73272	Déficit en IGF-1
404546	Déficit en IL-36Ra
60	Déficit en inhibiteur d'Alpha-1 protéinase
70592	Déficit en IRAK4
79159	Déficit en isobutyryl-CoA déshydrogénase
33	Déficit en Isovaléryl-CoA déshydrogénase
79155	Déficit en kynuréninase
35704	Déficit en l-arginine:glycine amidinotransférase
156	Déficit en L-CPT1
156	Déficit en L-CPTI
440731	Déficit en L-ferritine
284426	Déficit en lactate déshydrogénase A
284435	Déficit en lactate déshydrogénase B
275761	Déficit en LAL
650	Déficit en LCAT
5	Déficit en LCHAD
2364	Déficit en LDH
284435	Déficit en LDH-H
284426	Déficit en LDH-M
650	Déficit en lécithine-cholestérol-acyltransférase
79507	Déficit en leucotriène-C4 synthétase
1173	Déficit en LHRH
275761	Déficit en lipase acide lysosomale
255182	Déficit en lipoamide déshydrogénase
401862	Déficit en lipoyl transférase 1
447795	Déficit en lipoyl transférase 2
309015	Déficit en LPL

Numéro ORPHA	Maladie
2203	Déficit en lysine alpha-cétoglutarate réductase
26791	Déficit en MAD
943	Déficit en malonyl-CoA décarboxylase
103907	Déficit en maltase-glucoamylase
244310	Déficit en Man5GlcNAc2-PP-Dol flippase
79327	Déficit en mannosyltransférase 1
79326	Déficit en mannosyltransférase 2
79321	Déficit en mannosyltransférase 6
79328	Déficit en mannosyltransférase 7-9
79324	Déficit en mannosyltransférase 8
168598	Déficit en MAT
168598	Déficit en MAT I/III
71529	Déficit en MC4R
42	Déficit en MCAD
6	Déficit en MCC
308425	Déficit en MCEE
59	Déficit en MCT8
168598	Déficit en méthionine adénosyltransférase
622	Déficit en méthylcobalamine
308380	Déficit en méthylcobalamine type cblDV1
2169	Déficit en méthylcobalamine type cblE
2170	Déficit en méthylcobalamine type cblG
395	Déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase
391417	Déficit en MHBD
391428	Déficit en MHBD type classique
391428	Déficit en MHBD type infantile
391457	Déficit en MHBD type néonatal
3057	Déficit en monoamine oxydase A
2587	Déficit en MPO
395	Déficit en MTHFR
183713	Déficit en MyD88
2587	Déficit en myéloperoxydase
45	Déficit en myoadénylate désaminase
368	Déficit en myophosphorylase
79270	Déficit en N-acétyl-alpha-glucosaminidase
309297	Déficit en N-acétylgalactosamine-6-sulfate sulfatase
576	Déficit en N-acétylglucosamine-1-phosphotransférase
79329	Déficit en N-acétylglucosaminyltransférase 2
137754	Déficit en N-acyl-L-amino acide amidohydrolase
3137	Déficit en NAGA
79279	Déficit en NAGA type 1
79280	Déficit en NAGA type 2

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
79281	Déficit en NAGA type 3
927	Déficit en NAGS
401869	Déficit en NFU1
404454	Déficit en NGLY1
169079	Déficit en NHEJ1
447731	Déficit en NIK
230	Déficit en noradrénaline
230	Déficit en norépinéphrine
664	Déficit en OCT
414	Déficit en ornithine aminotransférase
664	Déficit en ornithine carbamoyltransférase
664	Déficit en ornithine transcarbamylase
415	Déficit en ornithine translocase
415	Déficit en ORNT1
664	Déficit en OTC
832	Déficit en OXCT1
56	Déficit en oxydase de l'acide homogentisique
26791	Déficit en oxydoréductase des flavoprotéines de transfert d'électrons-ubiquinone
79302	Déficit en oxystérol 7-alpha-hydroxylase
35664	Déficit en P5CS
35120	Déficit en P5N
716	Déficit en PAH
1578	Déficit en PCBD
79246	Déficit en PDH phosphatase
2880	Déficit en PEPCK
716	Déficit en phénylalanine hydroxylase
35121	Déficit en phosphatase acide
79246	Déficit en phosphatase du complexe pyruvate déshydrogénase
534	Déficit en phosphatidylinositol 4,5-biphosphate 5-phosphatase
2880	Déficit en phosphoénolpyruvate carboxykinase
→31964 6	Déficit en phosphoglucomutase 1
97234	Déficit en phosphoglycérate mutase musculaire
79318	Déficit en phosphomannomutase 2
79319	Déficit en phosphomannose isomerase
284417	Déficit en phosphosérine aminotransférase
773	Déficit en phytanoyl-CoA dioxygénase
722	Déficit en plasminogène type 1
760	Déficit en PNP
760	Déficit en PNPase
79096	Déficit en PNPO
71526	Déficit en POMC
95699	Déficit en POR

Numéro ORPHA	Maladie
329	Déficit en précurseur de la thromboplastine plasmatique
326	Déficit en proaccélerine
742	Déficit en prolidase
419	Déficit en proline oxydase
2966	Déficit en properdine
35	Déficit en propionyl-CoA carboxylase
255182	Déficit en protéine de liaison E3 du complexe pyruvate déshydrogénase
79506	Déficit en protéine de transfert des esters de cholestérol
911	Déficit en protéine kinase associée à la chaîne zêta
255182	Déficit en protéine L du système de clivage de la glycine
2967	Déficit en protéine R
746	Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale
255182	Déficit en protéine X du complexe pyruvate déshydrogénase
325	Déficit en prothrombine
79473	Déficit en protoporphyrinogène oxydase
284417	Déficit en PSAT
329	Déficit en PTA
760	Déficit en purine nucléoside phosphorylase
293633	Déficit en PYCR1
79096	Déficit en pyridoxamine 5'-oxidase
79096	Déficit en pyridoxamine 5'-phosphate oxydase
293633	Déficit en pyrroline-5-carboxylate réductase 1
3008	Déficit en pyruvate carboxylase
353308	Déficit en pyruvate carboxylase type A
353314	Déficit en pyruvate carboxylase type B
353320	Déficit en pyruvate carboxylase type C
353308	Déficit en pyruvate carboxylase, forme infantile
353320	Déficit en pyruvate carboxylase, type bénin
353314	Déficit en pyruvate carboxylase, type néonatal sévère
79243	Déficit en pyruvate décarboxylase
765	Déficit en pyruvate déshydrogénase
79243	Déficit en pyruvate déshydrogénase E1-alpha
255138	Déficit en pyruvate déshydrogénase E1-bêta
79244	Déficit en pyruvate déshydrogénase E2

Numéro ORPHA	Maladie
2394	Déficit en pyruvate déshydrogénase E3
766	Déficit en pyruvate kinase érythrocytaire
240760	Déficit en RAD50
440706	Déficit en ribose-5-phosphate isomerase
217335	Déficit en RIN2
420741	Déficit en RNF168
3124	Déficit en sacharopine déshydrogénase
26792	Déficit en SCAD
71212	Déficit en SCHAD
832	Déficit en SCOT
35710	Déficit en SGLT1
69076	Déficit en SGLT2
52503	Déficit en SLC6A8
70472	Déficit en SLSJ-COX
183675	Déficit en sous-classe d'IgG avec déficit en sous-classe d'IgA
79243	Déficit en sous-unité E1 alpha du complexe pyruvate déshydrogénase
255138	Déficit en sous-unité E1 bêta du complexe pyruvate déshydrogénase
70594	Déficit en SPR
22	Déficit en SSADH
391311	Déficit en STAT1
2314	Déficit en STAT3
461	Déficit en stéroïde sulfatase
909	Déficit en stérol 27-hydroxylase
46059	Déficit en stérol C5-désaturase
22	Déficit en succinate-semi-aldéhyde déshydrogénase
832	Déficit en succinyl-CoA acétoacétate transférase
832	Déficit en succinyl-CoA:3-cétoacide CoA transférase
832	Déficit en succinyl-CoA:3-oxoacide CoA transférase
99732	Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène
308386	Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type A
308393	Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type B
308400	Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type C
247525	Déficit en synthèse de l'acide argininosuccinique
247525	Déficit en synthèse de l'argininosuccinate

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
247525	Déficit en synthétase de l'acide argininosuccinique
247525	Déficit en synthétase de l'argininosuccinate
134	Déficit en T2
746	Déficit en TFP
→300	Déficit en thiolase
3315	Déficit en thiopurine S-méthyltransférase
444463	Déficit en TPPII
101028	Déficit en transaldolase
2066	Déficit en transaminase de l'acide gamma-aminobutyrique
859	Déficit en transcobalamine
859	Déficit en transcobalamine II
199247	Déficit en transcortine
59	Déficit en transporteur 8 de monocarboxylate
158	Déficit en transporteur de la carnitine
52503	Déficit en transporteur de la créatine
52503	Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X
213	Déficit en transporteur de la cystine
97229	Déficit en transporteur de riboflavine
238459	Déficit en transporteur du CMP-acide sialique
353217	Déficit en transporteur mitochondrial aspartate-glutamate 1
447784	Déficit en transporteur mitochondrial du pyruvate
309031	Déficit en triacylglycérol lipase pancréatique
309031	Déficit en triglycéride lipase pancréatique
868	Déficit en triose-phosphate isomérase
444463	Déficit en tripeptidyl-peptidase II
101150	Déficit en tyrosine hydroxylase
79238	Déficit en UDP-galactose-4-épimérase
205	Déficit en UGT
79234	Déficit en UGT type 1
79235	Déficit en UGT type 2
35120	Déficit en UMPH1
35120	Déficit en uridine 5'-monophosphate hydrolase
79238	Déficit en uridine diphosphate-galactose-4-épimérase
30	Déficit en uridine monophosphate synthase
199285	Déficit en vitamine A et hypercaroténémie héréditaire
26793	Déficit en VLCAD
369852	Déficit en VPS45
247768	Déficit en WNT4

Numéro ORPHA	Maladie
93601	Déficit en xanthine déshydrogénase
93601	Déficit en xanthine oxydase
93601	Déficit en xanthine oxydoréductase
93601	Déficit en XDH
93601	Déficit en XO
93601	Déficit en XOR
2843	Déficit en xylitol déshydrogénase
75496	Déficit en xylosylprotéine 4-bêta-galactosyltransférase
308473	Déficit érythrocytaire en galactose épimérase
308473	Déficit érythrocytaire en GALE
308473	Déficit érythrocytaire en UDP-galactose-4-épimérase
308473	Déficit érythrocytaire en uridine diphosphate-galactose-4-épimérase
1551	Déficit familial bénin en cuivre
79293	Déficit familial complet en LCAT
425	Déficit familial en ApoA-I
309020	Déficit familial en apoC-II
309020	Déficit familial en apolipoprotéine C-II
169085	Déficit familial en CD8
309015	Déficit familial en lipoprotéine lipase
397685	Déficit familial isolé en récepteur de la prolactine
96	Déficit familial isolé en vitamine E
35909	Déficit familial multiple en facteurs de coagulation
622	Déficit fonctionnel en méthionine synthase
308380	Déficit fonctionnel en méthionine synthase type cblDv1
2169	Déficit fonctionnel en méthionine synthase type cblE
2170	Déficit fonctionnel en méthionine synthase type cblG
308487	Déficit généralisé en galactose épimérase
308487	Déficit généralisé en GALE
308487	Déficit généralisé en UDP-galactose-4-épimérase
308487	Déficit généralisé en uridine diphosphate-galactose-4-épimérase
139406	Déficit global en prosaposine
432	Déficit gonadotrope
98434	Déficit héréditaire combiné en facteur II, VII, IX et X
98434	Déficit héréditaire combiné en facteurs de la coagulation dépendants de la vitamine K
48818	Déficit héréditaire en céruloplasmine
469	Déficit héréditaire en fructose-1-phosphate aldolase

Numéro ORPHA	Maladie
71278	Déficit héréditaire en glutamine synthétase
71278	Déficit héréditaire en GS
859	Déficit héréditaire en transcobalamine
37	Déficit héréditaire en zinc
91354	Déficit hypophysaire associé au syndrome de la selle turcique vide
91350	Déficit hypophysaire associé à un kyste de la poche de Rathke
1572	Déficit idiopathique en immunoglobulines
306431	Déficit immunitaire acquis de l'adulte
431149	Déficit immunitaire combiné associé à l'herpès virus humain 8
431149	Déficit immunitaire combiné associé à l'HHV-8
431149	Déficit immunitaire combiné associé à une sarcome de Kaposi de l'enfant
231154	Déficit immunitaire combiné avec expansion des cellules T gamma-delta
157949	Déficit immunitaire combiné avec granulomes cutanés
39041	Déficit immunitaire combiné avec hyperéosinophilie
169082	Déficit immunitaire combiné par déficit en CD3gamma
217390	Déficit immunitaire combiné par déficit en dedicator of cytokinesis 8
217390	Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK8
317473	Déficit immunitaire combiné par déficit en IKAROS
445018	Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA
317476	Déficit immunitaire combiné par déficit en MAGT1
397964	Déficit immunitaire combiné par déficit en MALT1
317428	Déficit immunitaire combiné par déficit en ORAI1
431149	Déficit immunitaire combiné par déficit en OX40
443811	Déficit immunitaire combiné par déficit en PGM3
157949	Déficit immunitaire combiné par déficit en RAG1/2
317430	Déficit immunitaire combiné par déficit en STIM1
314689	Déficit immunitaire combiné par déficit en STK4
911	Déficit immunitaire combiné par déficit en ZAP70
231154	Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
169090	Déficit immunitaire combiné par dysfonctionnement du canal CRAC	317476	Déficit immunitaire lié à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées à EBV	52901	Déficit isolé en hormone folliculo-stimulante
33355	Déficit immunitaire combiné sévère avec leucopénie	169100	Déficit immunitaire par déficit en CD25	2609	Déficit isolé en NADH-coenzyme Q réductase
572	Déficit immunitaire combiné sévère par défaut d'expression des molécules HLA de classe 2	437552	Déficit immunitaire primaire autosomique récessif avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules Natural Killer	2609	Déficit isolé en NADH-CoQ réductase
331206	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit complet en RAG1/2	437552	Déficit immunitaire primaire autosomique récessif avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules NK	2609	Déficit isolé en NADH-ubiquinone réductase
277	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase	75391	Déficit immunitaire primaire avec déficit en cellules NK et insuffisance surrénale	238670	Déficit isolé en prothyroliibérine
357237	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CARD11	431166	Déficit immunitaire primaire avec infection disséminée du virus rougeoleux vaccinal	238670	Déficit isolé en protiréline
228003	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CORO1A	75391	Déficit immunitaire primaire par déficit en MCM4	440713	Déficit isolé en sédoheptulose kinase
228003	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en coronine-1A	431166	Déficit immunitaire primaire par déficit en STAT2	440713	Déficit isolé en SHPK
420573	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CTPS1	324294	Déficit immunitaire à cellules T avec épidermodysplasie verruciforme	183675	Déficit isolé en sous-classe d'IgG
317425	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en DNA-PKcs	324294	Déficit immunitaire à cellules T par déficit en RHOH	3208	Déficit isolé en succinate-coenzyme Q réductase
397787	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en IKK2	248340	Déficit isolé de stockage des granules plaquettaires delta	3208	Déficit isolé en succinate-CoQ réductase
280142	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LCK	248340	Déficit isolé de stockage des granules plaquettaires denses	3208	Déficit isolé en succinate-ubiquinone réductase
280142	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en tyrosine kinase spécifique des lymphocytes	254913	Déficit isolé en ATP synthase	99731	Déficit isolé en sulfite oxydase
276	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ lié à l'X	1460	Déficit isolé en coenzyme Q-cytochrome C oxydoréductase	90674	Déficit isolé en thyroestimuline
169160	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD3delta/epsilon/zeta	2609	Déficit isolé en complexe I	238670	Déficit isolé en thyroliibérine
169157	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD45	2609	Déficit isolé en complexe I de la chaîne respiratoire mitochondriale	238670	Déficit isolé en TRF
276	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma	3208	Déficit isolé en complexe II de la chaîne respiratoire mitochondriale	238670	Déficit isolé en TRH
169154	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en IL-7Ralpha	1460	Déficit isolé en complexe III de la chaîne respiratoire mitochondriale	90674	Déficit isolé en TSH
35078	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en JAK3	254905	Déficit isolé en complexe IV de la chaîne respiratoire mitochondriale	1460	Déficit isolé en ubiquinone-cytochrome C oxydoréductase
275	Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytosique	254913	Déficit isolé en complexe V de la chaîne respiratoire mitochondriale	361	Déficit isolé familial en glucocorticoïdes
275	Déficit immunitaire combiné sévère type Athabaskan	1460	Déficit isolé en CoQ-cytochrome C oxydoréductase	199299	Déficit isolé tardif en ACTH
436252	Déficit immunitaire combiné-entéropathie	254905	Déficit isolé en COX	411712	Déficit maternel en riboflavine
1572	Déficit immunitaire commun variable	254905	Déficit isolé en cytochrome C oxydase	169799	Déficit mineur en facteur IX
306431	Déficit immunitaire de l'adulte avec autoanticorps anti-interféron-gamma	238670	Déficit isolé en facteur de libération de la TSH	169808	Déficit mineur en facteur VIII
306550	Déficit immunitaire lié à FADD	52901	Déficit isolé en FSH	169796	Déficit modéré en facteur IX
317476	Déficit immunitaire lié à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées au virus Epstein-Barr	408	Déficit isolé en glycérol kinase	26791	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases
		238670	Déficit isolé en hormone de libération de la thyrotropine	394532	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases, type modéré
				394529	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases, type sévère néonatal
				79241	Déficit multiple en carboxylases par déficit en biotinidase
				79242	Déficit multiple en carboxylases par déficit en holocarboxylase synthétase
				79241	Déficit multiple en carboxylases à début tardif
				585	Déficit multiple en sulfatases
				329942	Déficit néonatal transitoire en MAD
				329942	Déficit néonatal transitoire multiple en acyl-CoA déshydrogénases
				79233	Déficit partiel en HPRT
				79233	Déficit partiel en HPRT1
				79233	Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
79233	Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase 1	726	Dégénérescence neuronale progressive de l'enfant avec maladie du foie	65286	Del(3)(q29)
79292	Déficit partiel en LCAT	67042	Dégénérescence rétinienne d'apparition tardive	435638	Del(3)p(25.3)
79312	Déficit partiel en méthylmalonyl-CoA mutase	67042	Dégénérescence rétinienne d'apparition tardive autosomique dominante	238750	Del(4)(q21)
343	Déficit partiel en mévalonate kinase	141	Dégénérescence spongieuse du cerveau	228384	Del(5)(q14.3)
169464	Déficit primaire en CD59	1576	Dégénérescence striato-nigrique de l'enfant	314655	Del(5)(q31.3)
73272	Déficit primaire en facteur de croissance analogue à l'insuline	225154	Dégénérescence striato-nigrique de l'enfant, forme familiale	251046	Del(6)(p22)
1572	Déficit primitif en anticorps	225147	Dégénérescence striato-nigrique de l'enfant, forme sporadique	171829	Del(6)(q16)
183675	Déficit sélectif en IgG	1575	Dégénérescence striato-thalamique infantile	251056	Del(6)(q25)
331235	Déficit sélectif en IgM	1576	Dégénérescence strio-nigrique de l'enfant	254351	Del(7)(q11.23) distale
331235	Déficit sélectif en immunoglobuline M	225154	Dégénérescence strio-nigrique de l'enfant, forme familiale	251061	Del(7)(q31)
2879	Déficit sévère des membres	225147	Dégénérescence strio-nigrique de l'enfant, forme sporadique	251066	Del(8)(p11.2)
169793	Déficit sévère en facteur IX	1577	Dégénérescence thalamique infantile	251071	Del(8)(p23.1)
169802	Déficit sévère en facteur VIII	3311	Dégénérescence thalamique symétrique infantile	284160	Del(8)(q21.11)
158	Déficit systémique primaire en carnitine	898	Dégénérescence vitréo-rétinienne de Wagner	2496	Del(8)q(13)
157949	Déficits combinés de l'immunité humorale et cellulaire avec granulomes multiples	91496	Dégénérescence vitréo-rétinienne en flocons de neige	324313	Del(9)(p13)
351	Déficits en neuraminidase et bêta-galactosidase	238468	DEH	352665	Del(9)(q21)
95494	Déficits hypophysaires combinés de cause génétique identifiée	1627	Del (5)(q35)	401923	Del(9)(q31.1q31.3)
95494	Déficits hypophysaires multiples de cause génétique identifiée	1627	Del (5)(qter)	284169	Del(10)(p11.21p12.31)
35688	Déformation de Madelung	401986	Del(1)(p31p32)	276413	Del(10)(q22.3q23.3)
295223	Déformation de Madelung bilatérale	456298	Del(1)(p35.2)	444002	Del(11)(q22.2q22.3)
295221	Déformation de Madelung unilatérale	1606	Del(1)(p36)	2308	Del(11)(q23.3)
313850	Dégénérescence cérébello-rétinienne infantile	250989	Del(1)(q21)	2308	Del(11)(qter)
86813	Dégénérescence chorio-rétinienne péripapillaire hélicoïdale	250999	Del(1)(q41q42)	313884	Del(12)(p12.1)
99000	Dégénérescence fovéo-maculaire vitelliforme de l'adulte	238769	Del(1)(q44)	280325	Del(12)(p13.33)
905	Dégénérescence hépato-lenticulaire	293948	Del(1)p(21.3)	94063	Del(12)(q14)
99000	Dégénérescence maculaire pseudo-vitelliforme	363680	Del(2)(p13.2)	289513	Del(12)(q15)(q21.1)
99000	Dégénérescence maculaire type pseudo-Best	261349	Del(2)(p15p16.1)	412035	Del(13)(q12.3)
1243	Dégénérescence maculaire vitelliforme de Best	163693	Del(2)(p21)	1587	Del(13)(q14)
99000	Dégénérescence maculaire vitelliforme de l'adulte	369881	Del(2)(p21) sans cystinurie	96168	Del(13)(q34)
1243	Dégénérescence maculaire vitelliforme infantile	228402	Del(2)(q23.1)	261120	Del(14)(q11.2)
1243	Dégénérescence maculaire vitelliforme juvénile	1617	Del(2)(q24)	261144	Del(14)(q12)
1243	Dégénérescence maculaire vitelliforme type 2	251014	Del(2)(q31.1)	264200	Del(14)(q22q23)
137672	Dégénérescence marginale pellucide	251019	Del(2)(q32)	401935	Del(14)(q24.1q24.3)
		251019	Del(2)(q32)	254528	Del(14)(q32.2) maternelle
		251019	Del(2)(q32q33)	254525	Del(14)(q32.2) paternelle
		251028	Del(2)(q33.1)	261183	Del(15)(q11.2)
		1001	Del(2)(q37)	199318	Del(15)(q13.3)
		1621	Del(3)(q13)	261190	Del(15)(q14)
		356947	Del(3)(q26q27)	94065	Del(15)(q24)
		397695	Del(3)(q27.3)	261222	Del(16)(p11.2) distale
				261197	Del(16)(p11.2) proximale
				261211	Del(16)(p11.2p12.2)
				261236	Del(16)(p13.11)
				352629	Del(16)(q24.1)
				261250	Del(16)(q24.3)
				319171	Del(17)(p13.1) distale
				261257	Del(17)(p13.3) distale
				97685	Del(17)(q11)
				261265	Del(17)(q12)
				363958	Del(17)(q21.31)
				261279	Del(17)(q23.1q23.2)
				254346	Del(19)(p13.12)
				357001	Del(19)(p13.13)

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
217346	Del(19)(q13.11)	1597	Délétion distale 17q		Démyélinisation du cerveau due à un déficit en méthionine adénosyltransférase
261295	Del(20)(p12.3)	96129	Délétion distale 19p	168598	Démyélinisation du cerveau due à un déficit en méthionine adénosyltransférase
313781	Del(20)(p13)	96152	Délétion distale 20p	99828	Dengue
444051	Del(20)(q11.2)	96136	Délétion non distale 7p	49042	Dentinogenèse imparfaite
261304	Del(20)(q13.2q13.3) paternelle	1581	Délétion non distale 10q	49042	Dentinogenèse imparfaite non syndromique
261311	Del(20)(q13.33)	96160	Délétion non distale 12q	49042	Dentinogenèse imparfaite sans ostéogenèse imparfaite
261323	Del(21)(q22.11q22.12)	96164	Délétion non distale 20q	166260	Dentinogenèse imparfaite type 2
268261	Del(21)(q22.13q22.2)	1646	Délétion partielle du chromosome Y	166265	Dentinogenèse imparfaite type 3
96123	Del(22)	52022	Délétion proximale 11p	166260	Dentinogenèse imparfaite type Shields 2
261330	Del(22)(q11.2) distale	1606	Délétion subtélomérique 1p36	166265	Dentinogenèse imparfaite type Shields 3
261476	Del(X)(p21)	96168	Délétion subtélomérique 13q34	77295	Dento-leuco-encéphalopathie
1643	Del(X)(p23)	36367	Délétion télomérique 1q	83450	Dents évanescences
456298	Délétion 1p35.2	1620	Délétion télomérique 3p	83450	Dents fantômes
1606	Délétion 1p36	280	Délétion télomérique 4p	49042	Dents opalescentes sans OI
1606	Délétion 1pter	96145	Délétion télomérique 4q	289157	Dépendance en vitamine D de type I
1001	Délétion 2q37	1627	Délétion télomérique 5q	69736	Dépigmentation aiguë bilatérale des iris
1001	Délétion 2q37-qter	96126	Délétion télomérique 7p	255235	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec tubulopathie rénale
65286	Délétion 3q29	1636	Délétion télomérique 7q36	363534	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépato-cérébro-rénale
65286	Délétion 3qter	1642	Délétion télomérique 9p	279934	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale par déficit en DGUOK
281	Délétion 5p	1580	Délétion télomérique 10p	254875	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme myopathique
1627	Délétion 5q35	96148	Délétion télomérique 10q	255235	Déplétion de l'ADNmt, forme encéphalomyopathique avec tubulopathie rénale
904	Délétion 7q11.23	2308	Délétion télomérique 11q	363534	Déplétion de l'ADNmt, forme hépato-cérébro-rénale
284160	Délétion 8q21.11	96149	Délétion télomérique 12q	254875	Déplétion de l'ADNmt, forme myopathique
502	Délétion 8q24.1	1590	Délétion télomérique 13q	369950	Der(8)t(8;12)
284169	Délétion 10p11.21p12.31	96150	Délétion télomérique 14q	2856	Dérivés müllériens persistants
276413	Délétion 10q22.3q23.3	531	Délétion télomérique 17p	330064	Dermatite actinique chronique
52022	Délétion 11p11.2	1597	Délétion télomérique 17q	79099	Dermatite d'Ackerman
893	Délétion 11p13	96129	Délétion télomérique 19p	1656	Dermatite herpétiforme
444002	Délétion 11q22.2q22.3	96152	Délétion télomérique 20q	289347	Dermatite infectieuse associée au HTLV-1
94063	Délétion 12q14	231237	Delta-bêta-thalassémie	289347	Dermatite infectieuse associée au virus T-lymphotrope humain de type 1
289513	Délétion 12q15q21.1	219	Delta-sarcoglycanopathie	289347	Dermatite infectieuse associée au virus T-lymphotrope humain de type I
1590	Délétion 13q32	99015	Démarche spastique type 2	168606	Dermatite séborrhéique-like avec des éléments psoriasiques
1600	Délétion 18q	97345	Démence familiale type britannique	1657	Dermato-ostéolyse type Kirghize
444051	Délétion 20q11.2	97346	Démence familiale type danoise	139436	Dermatoarthrite lipoïdique
96123	Délétion 22	313808	Démence familiale type Neumann		
48652	Délétion 22q13	275872	Démence fronto-temporale avec maladie du motoneurone		
36367	Délétion distale 1q	275872	Démence fronto-temporale avec sclérose latérale amyotrophique		
1620	Délétion distale 3p	275864	Démence fronto-temporale, variante comportementale		
280	Délétion distale 4p	293848	Démence fronto-temporale, variante d'atrophie temporale à droite		
96145	Délétion distale 4q	168782	Démence infantile		
1627	Délétion distale 5q	412066	Démence neurodégénérative avec filaments intermédiaires associée à PRKAR1B		
96125	Délétion distale 6p	97353	Démence pugilistique		
96126	Délétion distale 7p	100069	Démence sémantique		
1636	Délétion distale 7q36	283	Démodécidose		
1642	Délétion distale 9p	283	Démodécie		
1580	Délétion distale 10p	283	Démodicidose		
96148	Délétion distale 10q	228165	Démyélinisation concentrique		
2308	Délétion distale 11q				
280325	Délétion distale 12p				
96149	Délétion distale 12q				
1590	Délétion distale 13q				
96168	Délétion distale 13q34				
96150	Délétion distale 14q				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
33111	Dermatochalasie granulomateuse
31112	Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand
1306	Dermatofibrose lenticulaire disséminée avec ostéopocilie
1306	Dermatofibrose lenticulaire disséminée avec ostéopoïkilose
1659	Dermatoleucodystrophie
221	Dermatomyosite
221	Dermatomyosite de l'adulte
93672	Dermatomyosite juvénile
398117	Dermatomyosite néonatale
86920	Dermatopathie réticulaire pigmentaire
397587	Dermatophytie granulomateuse à foyers disséminés
397587	Dermatophytose profonde
231573	Dermatose érosive et vésiculaire congénitale
3243	Dermatose neutrophile aiguë fébrile
222	Dermatose pustuleuse érosive du cuir chevelu
48377	Dermatose pustuleuse sous-cornée
79145	Dermatose réticulée des plis
46488	Dermatose à IgA linéaire
36426	Dermatostomatite type Stevens-Johnson
91481	Dermoïde annulaire limbique
1661	Dermoïde cornéen lié à l'X
79411	Dermolyse bulleuse transitoire du nouveau-né
137617	Dermopathie fibrosante néphrogénique
1662	Dermopathie restrictive
1662	Dermopathie restrictive létale
300359	Dérèglement et déficit immunitaire lié à PLCG2
98909	Desminopathie
35107	Desmostérolose
217563	Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en protéine B du surfactant
217563	Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en SP-B
217566	Détresse respiratoire chronique avec déficit du métabolisme du surfactant
70587	Détresse respiratoire du nouveau-né
1179	Déviations toniques paroxystiques bénignes du regard avec ataxie
366	Dextrinose limite
1666	Dextrocardie
→244	Dextrocardie-bronchiectasie-sinusite
383	DFNX2
31112	DFSP
275872	DFT-SLA
49042	DGI

Numéro ORPHA	Maladie
49042	DGI non syndromique
49042	DGI sans OI
166260	DGI-2
373	DGX
139518	dHMN1
139525	dHMN2
139547	dHMN3 et dHMN4
139536	dHMN5
100998	dHMN5B
98920	dHMN6
139589	dHMN7
357043	dHMN avec atteinte des motoneurones supérieurs
357043	dHMN avec atteinte des neurones moteurs supérieurs
314485	dHMN de l'adulte jeune
139557	dHMN liée à l'X de type 3
139552	dHMNJ
75376	DHRD
49042	DI
166260	DI-2
251940	DIA/DIG
178029	Diabète insipide central
95626	Diabète insipide central acquis
30925	Diabète insipide central héréditaire
178029	Diabète insipide d'origine centrale
223	Diabète insipide néphrogénique
178029	Diabète insipide neurogène
95626	Diabète insipide neurogène acquis
30925	Diabète insipide neurogène héréditaire
552	Diabète juvénile
93111	Diabète juvénile type 5
528	Diabète lipoatrophique
79086	Diabète lipoatrophique acquis
225	Diabète mitochondrial
99885	Diabète monogénique de l'enfant
99885	Diabète néonatal permanent
99886	Diabète néonatal transitoire
99654	Diabète pancréatique fibrocalculeux
1667	Diabète précoce et dysplasie épiphysaire multiple
99654	Diabète tropical
225	Diabète-surdité de transmission maternelle
180160	Diaphragme vaginal
53689	Diarrhée chlorée congénitale
103907	Diarrhée chronique associée à un déficit en glucoamylase
397606	Diarrhée chronique avec HSAN
397606	Diarrhée chronique avec neuropathie héréditaire sensitive et autonome
397606	Diarrhée chronique avec NHSA

Numéro ORPHA	Maladie
2290	Diarrhée chronique congénitale avec anomalies familiales des microvillosités entérocytaires
329242	Diarrhée chronique congénitale avec entéropathie exsudative
329242	Diarrhée chronique congénitale avec perte de protéines
314373	Diarrhée chronique par hyperactivité de la guanylate cyclase 2C
103908	Diarrhée congénitale avec malabsorption du sodium
92050	Diarrhée intractable congénitale familiale avec anomalies épithéliales
83620	Diarrhée malabsorptive congénitale par diminution des cellules endocriniennes entérales
84064	Diarrhée phénotypique
84064	Diarrhée syndromique
103909	Diarrhée-vomissements associés à un déficit en tréhalase
1671	Diastématomyélie
2004	Diastème laryngo-trachéo-oesophagien
178029	DIC
95626	DIC acquis
231154	DIC avec expansion des cellules T gamma-delta
30925	DIC héréditaire
317473	DIC par déficit en IKAROS
445018	DIC par déficit en LRBA
317476	DIC par déficit en MAGT1
317428	DIC par déficit en ORAI1
157949	DIC par déficit en RAG 1/2
317430	DIC par déficit en STIM1
314689	DIC par déficit en STK4
33355	DICS avec leucopénie
331206	DICS par déficit complet en RAG1/2
277	DICS par déficit en adénosine désaminase
275	DICS par déficit en ARTEMIS
357237	DICS par déficit en CARD1
357237	DICS par déficit en CARD11
169160	DICS par déficit en CD3delta/epsilon/zeta
228003	DICS par déficit en CORO1A
228003	DICS par déficit en coronine-1A
420573	DICS par déficit en CTPS1
317425	DICS par déficit en DNA-PKcs
397787	DICS par déficit en IKK2
280142	DICS par déficit en LCK
280142	DICS par déficit en tyrosine kinase spécifique des lymphocytes
169157	DICS T-B+ par déficit en CD45
276	DICS T-B+ par déficit en chaîne gamma

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
169154	DICS T-B+ par déficit en IL-7Ralpha	96186	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 20	273	DM1
35078	DICS T-B+ par déficit en JAK3	96187	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 21	93672	DM juvénile
275	DICS type alymphocytose	96188	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 22	398117	DM néonatale
275	DICS type Athabaskan	261519	Disomie uniparentale maternelle du chromosome X	98895	DMB
370046	Didymosis aplasticosebaea	96193	Disomie uniparentale mosaïque d'origine paternelle chromosome 11	258	DMC1A
38874	Dihydropyrimidinurie	96190	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 5	98893	DMC1B
99101	Dilatation de l'auricule droite	261524	Disomie uniparentale paternelle du chromosome X	→370953	DMC1C
99102	Dilatation de l'auricule gauche	8	Disomie Y	→370953	DMC1D
293807	Dilatation des voies biliaires induite par la kétamine	229	Dissection aortique familiale	370959	DMC avec atteinte cérébelleuse
1676	Dilatation idiopathique de l'artère pulmonaire	36382	Dissection familiale des artères cervicales et cérébrales	370959	DMC avec atteinte du cervelet
1677	Dilatation idiopathique familiale de l'oreillette droite	36382	Dissection héréditaire des artères cervicales et cérébrales	370968	DMC avec déficience intellectuelle
95484	Dilatation ou anévrisme congénital de l'aorte ascendante	458718	Dissection spontanée idiopathique de l'artère coronaire	329178	DMC avec déficience intellectuelle et épilepsie sévère
231111	DILE	99177	Distichiasis isolé	370980	DMC sans déficience intellectuelle
227	Diphallie	1685	Distomatose	371007	DMCH
1679	Diphthérie	1685	Distomiase	98896	DMD
128	Diphyllbothriose	404546	DITRA	261	DMED
570	Diplégie congénitale faciale	91358	Diverticule congénital de l'oesophage	98863	DMED1
2048	Diplégie facio-linguo-masticatrice	99077	Diverticule de Kommerel	98853	DMED2
1680	Diplégie spastique infantile	431347	Diverticule de l'ouraue	98855	DMED3
1681	Diprosopie	1686	Diverticule du coeur	270	DMOP
1756	Dipygus	431347	Diverticule ouraquien	585	DMS
210115	DIRA	431347	Diverticule vésico-ouraquien	609	DMT
166291	Dirofilariose	99098	Division de l'atrium droit	35069	DNAI
860	Discordance ventriculo-artérielle avec concordance atrio-ventriculaire	99099	Division de l'atrium gauche	251946	DNET
860	Discordance ventriculo-artérielle isolée	99098	Division de l'oreillette droite	99885	DNP
216694	Discordances ventriculo-artérielle et atrio-ventriculaire	99099	Division de l'oreillette gauche	99886	DNT
251009	Disomie uniparentale d'origine maternelle du chromosome 1	91131	DK1-CDG	251975	DNT du cervelet
251004	Disomie uniparentale d'origine paternelle du chromosome 1	1775	DKC	1215	DOA+
96194	Disomie uniparentale d'origine paternelle du chromosome 20	300888	DLBCL avec inflammation chronique	294996	Doigts courts
329813	Disomie uniparentale d'origine paternelle en mosaïque	300849	DLBCL du CNS	295130	Doigts courts, bilatéral
96179	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 2	300849	DLBCL du SNC	295128	Doigts courts, unilatéral
96180	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 4	289661	DLBCL positif à l'EBV chez les personnes âgées	35093	Dolichocéphalie isolée
96181	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 6	252031	DLM	2721	DOOD
96183	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 9	221	DM	3426	DORV
97678	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 13			423712	DORV avec communication atrioventriculaire, sténose pulmonaire, hétérotaxie
96184	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 14			423693	DORV avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-aortique et sous-pulmonaire
96185	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 16			99045	DORV avec communication interventriculaire sous-pulmonaire
				99046	DORV avec communication interventriculaire à distance des gros vaisseaux
				99043	DORV type Fallot
				99045	DORV-TGA
				216694	Double discordance
				95474	Double orifice de la valve mitrale
				3286	Double tachycardie induite par les catécholamines
				8	Double Y

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
95426	Douleur chronique nécessitant une analgésie intraspinal	755	DSD 46,XY par résistance à la LH ou déficit en LHB	261337	Dup(22)(q11.2) distale
398147	Douleur faciale atypique	755	DSD 46,XY par résistance à l'hormone lutéinisante ou déficit en hormone lutéinisante bêta	284180	Dup(X)(p22)
398147	Douleur faciale idiopathique persistante	94068	DSEC	284180	Dup(X)(p22.13p22.2)
46348	Douleur rectale familiale	35122	DSIC	314389	Dup(X)(q12-q13.3)
86309	DPAGT1-CDG	306436	DSIC avec intolérance à l'amidon	261483	Dup(X)(q27.3q28)
412206	DPE	306474	DSIC avec intolérance à l'amidon et au lactose	293939	Dup(X)q(28) distale
79322	DPM1-CDG	306446	DSIC avec tolérance minime à l'amidon	261344	Duplication 1q
329178	DPM2-CDG	306486	DSIC sans intolérance au saccharose	1738	Duplication 4p
263494	DPM3-CDG	306462	DSIC sans intolérance à l'amidon	1742	Duplication 5p
231	Dracunculose	98920	dSMA1	264450	Duplication 8p
99119	Drainage anormal de la veine cave inférieure dans l'oreillette gauche	139525	dSMA2	1752	Duplication 8q
70594	DRD autosomique récessive par déficit en sépiaptérine réductase	139547	dSMA3	96167	Duplication 8q/délétion 8p
70594	DRD par déficit en SPR	206580	dSMA4	236	Duplication 9p
232	Drépanocytose	314485	dSMA5	1699	Duplication 12p
251359	Drépanocytose - bêta-thalassémie	139557	dSMA liée à l'X de type 3	1715	Duplication 18p
251365	Drépanocytose - hémoglobinoses C	139557	DSMAX	261318	Duplication 20p
251370	Drépanocytose - hémoglobinoses D	3157	DSO	1727	Duplication 22q11.2
251375	Drépanocytose - hémoglobinoses E	83469	DSRCT	1756	Duplication caudale
101	DRPLA	99789	DTDP1	314621	Duplication de la glande pituitaire
233	DRS	99791	DTDP2	1757	Duplication de la jambe et du pied en miroir
18	dRTA	250994	Dup(1)(q21.1)	314621	Duplication de l'hypophyse
93610	dRTA avec anémie	313947	Dup(2)(q23.1)	93337	Duplication de l'index
→40204 1	dRTA type 1b	294026	Dup(2)(q31.1)	237	Duplication de l'urètre
→40204 1	dRTA type 1c	96095	Dup(3)(q26)	238	Duplication digestive
75376	Drusen dominants	329802	Dup(5)(p13)	141071	Duplication digestive linguale
75376	Drusen familiaux	228415	Dup(5)(q35)	96069	Duplication distale 1p36
75376	Drusen radiaires dominants	314034	Dup(7)(p22.1)	96070	Duplication distale 2p
99887	DS-AMKL	96121	Dup(7)(q11.23)	96094	Duplication distale 2q
458718	DSAC idiopathique	261102	Dup(7)(q11.23) distale	96071	Duplication distale 3p
2138	DSD 46,XX ovotesticulaire	459074	Dup(7)(q36.3)	96072	Duplication distale 4p
325345	DSD 46,XY ovotesticulaire	251076	Dup(8)(p23.1p23.1)	96096	Duplication distale 4q
753	DSD 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase	228399	Dup(8)(q12)	96097	Duplication distale 5q
325448	DSD 46,XY par déficit en hormone lutéinisante bêta	276422	Dup(10)(q22.3q23.3)	1745	Duplication distale 6p
96265	DSD 46,XY par inactivation complète du récepteur LH	300305	Dup(11)p(15.4)	96098	Duplication distale 6q
96266	DSD 46,XY par inactivation partielle du récepteur LH	261229	Dup(14)(q11.2)	96074	Duplication distale 7p
96266	DSD 46,XY par inactivation partielle du récepteur à l'hormone lutéinisante	238446	Dup(15)(q11q13)	96100	Duplication distale 8q
96265	DSD 46,XY par résistance complète à la LH	370079	Dup(16)(p11.2) proximale	96101	Duplication distale 9q
96265	DSD 46,XY par résistance complète à l'hormone lutéinisante	261204	Dup(16)(p11.2p12.2)	96102	Duplication distale 10q
96266	DSD 46,XY par résistance partielle à la LH	261243	Dup(16)(p13.11)	96103	Duplication distale 11q
		96078	Dup(16)(p13.3)	96105	Duplication distale 13q
		217385	Dup(17)(p13.3)	1705	Duplication distale 14q
		139474	Dup(17)(q11.2)	1707	Duplication distale 15q
		261272	Dup(17)(q12)	96078	Duplication distale 16p
		217340	Dup(17)(q21.31)	96106	Duplication distale 16q
		261290	Dup(17p)	3379	Duplication distale 17q
		447980	Dup(19)(p13.13)	1716	Duplication distale 18q
		363659	Dup(20)(q11.2)	1717	Duplication distale 19q
		261318	Dup(20p)	96107	Duplication distale 20q
		1727	Dup(22)(q11)	96109	Duplication distale 22q
				1762	Duplication distale Xq
				3380	Duplication du chromosome 18
				100071	Duplication en mosaïque du chromosome 3

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
141071	Duplication entérique de la langue	296	Dyschondroplasie	99912	Dysgerminome malin de l'ovaire
1759	Duplication entérique thoraco-abdominale	240	Dyschondrostéose de Léri-Weill	467166	Dysgyrie associée à une tubulinopathie
141071	Duplication gastrique linguale	88629	Dyschromatopsie du bleu	95716	Dyshormonosynthèse thyroïdienne
141071	Duplication intestinale linguale	41	Dyschromatose symétrique des extrémités	2808	Dysjonction familiale des cordes vocales
96112	Duplication non distale 9q	241	Dyschromatose universelle	69745	Dyskératome folliculaire
1695	Duplication non distale 10q	1223	Dysenterie ciliaire	69745	Dyskératome verruqueux
1702	Duplication non distale 13q	98881	Dysfibrinogénémie familiale	1775	Dyskératose congénitale
100047	Duplication oesophagienne kystique	324321	Dysfonction sinusale et surdité	3088	Dyskératose congénitale avec rétinopathie exsudative bilatérale
261318	Duplication partielle du bras court du chromosome 20	1767	Dysfonctionnement vestibulo-cochléaire progressif familial	218	Dyskératose folliculaire
261318	Duplication partielle du chromosome 20p	957	Dysgénésie acro-pectoro-vertébrale	352657	Dyskératose intraépithéliale cornéenne héréditaire bénigne
171220	Duplication rectale	1768	Dysgénésie caudale familiale	352657	Dyskératose intraépithéliale héréditaire bénigne
96069	Duplication télomérique 1p36	71278	Dysgénésie cérébrale congénitale par déficit en glutamine synthétase	91365	Dyskinésie ciliaire acquise
96070	Duplication télomérique 2p	300570	Dysgénésie corticale avec hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation TUBB3	244	Dyskinésie ciliaire primitive
96094	Duplication télomérique 2q	69739	Dysgénésie du tronc cérébral type Athabaskan	→244	Dyskinésie ciliaire primitive type Kartagener
96071	Duplication télomérique 3p	88632	Dysgénésie familiale du segment antérieur de l'oeil	91365	Dyskinésie ciliaire secondaire
96072	Duplication télomérique 4p	243	Dysgénésie gonadique 46,XX	324588	Dyskinésie familiale avec myokymie faciale
96096	Duplication télomérique 4q	243	Dysgénésie gonadique complète 46,XX	98810	Dyskinésie non kinésigénique paroxystique
96097	Duplication télomérique 5q	242	Dysgénésie gonadique complète 46,XY	→98784	Dyskinésie paroxystique hypnagogique
1745	Duplication télomérique 6p	243	Dysgénésie gonadique de phénotype féminin	→98784	Dyskinésie paroxystique hypnogénique
96098	Duplication télomérique 6q	1772	Dysgénésie gonadique mixte 45,X/46,XY	→98784	Dyskinésie paroxystique induite par le sommeil
96074	Duplication télomérique 7p	1772	Dysgénésie gonadique mixte 45,X0/46,XY	98811	Dyskinésie paroxystique induite par l'effort
96100	Duplication télomérique 8q	251510	Dysgénésie gonadique partielle 46,XY	98809	Dyskinésie paroxystique kinésigénique
96101	Duplication télomérique 9q	243	Dysgénésie gonadique pure 46,XX	98809	Dyskinésie paroxystique kinésigénique familiale
96102	Duplication télomérique 10q	242	Dysgénésie gonadique pure 46,XY	→98784	Dyskinésie paroxystique nocturne
96103	Duplication télomérique 11q	169095	Dysgénésie kystique alymphoïde du thymus	412	Dyslipidémie type 3
96105	Duplication télomérique 13q	243	Dysgénésie ovarienne 46,XX	412	Dyslipoprotéïnémie à broad-beta
1705	Duplication télomérique 14q	243	Dysgénésie ovarienne hypergonadotrope	373	Dysmorphie de Simpson
1707	Duplication télomérique 15q	33355	Dysgénésie réticulaire	1146	Dysmorphie digito-astragalienne
96078	Duplication télomérique 16p	1773	Dysgénésie sacro-coccygienne	1782	Dysostéosclérose
96106	Duplication télomérique 16q	251510	Dysgénésie testiculaire partielle 46,XY	97360	Dysostose acrale avec anomalies faciales et génitales
3379	Duplication télomérique 17q	3033	Dysgénésie tubulaire rénale	949	Dysostose acro-cranio-faciale
1716	Duplication télomérique 18q	97367	Dysgénésie tubulaire rénale associée au syndrome de transfusion foeto-foetale	1784	Dysostose acro-fronto-facio-nasale
1717	Duplication télomérique 19q	97367	Dysgénésie tubulaire rénale associée au syndrome du transfuseur transfusé	2211	Dysostose acro-fronto-facio-nasale type 2
96107	Duplication télomérique 20q	97369	Dysgénésie tubulaire rénale d'origine génétique	952	Dysostose acrodentale de Weyers
96109	Duplication télomérique 22q	97368	Dysgénésie tubulaire rénale d'origine médicamenteuse	64542	Dysostose acrofaciale de Kennedy-Teebi
1762	Duplication télomérique Xq			245	Dysostose acrofaciale de Nager
100048	Duplication tubulaire de l'oesophage			952	Dysostose acrofaciale de Weyers
284180	Duplication Xp22			246	Dysostose acrofaciale postaxiale
3306	Duplication/inversion 15q11				
233	DURS				
217656	DVDA familiale isolée				
97286	Dyade de Carney				
97286	Dyade de Carney-Stratakis				
97286	Dyade GIST-paragangliome				
1764	Dysautonomie familiale				
314381	Dysautonomie familiale avec contractures				
441	Dysautonomie pure				
441	Dysautonomie pure idiopathique				
441	Dysautonomie pure primitive				
412	Dysbétalipoprotéïnémie familiale				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
1786	Dysostose acrofaciale type Catane	969	Dysplasie acromicrique	50814	Dysplasie cranio-lenticulo-suturale
246	Dysostose acrofaciale type Genee-Wiedmann	210122	Dysplasie alvéolo-capillaire avec défaut d'alignement des vaisseaux pulmonaires	85184	Dysplasie cranio-métadiaphysaire type os wormien
1787	Dysostose acrofaciale type Palagonia	210122	Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale	1522	Dysplasie cranio-métaphysaire
1788	Dysostose acrofaciale type Rodríguez	93347	Dysplasie anauxétique	1528	Dysplasie cranio-télocéphalique
952	Dysostose acrofaciale type Weyers	52	Dysplasie artério-hépatique	166260	Dysplasie de Capdepont
1452	Dysostose cléido-crânienne	261600	Dysplasie artério-hépatique due à une monosomie 20p12	1425	Dysplasie de Desbuquois
207	Dysostose craniofaciale de Crouzon	261619	Dysplasie artério-hépatique due à une mutation ponctuelle de JAG1	231080	Dysplasie de haut grade chez les patients présentant un oesophage de Barrett
66637	Dysostose diaphano-spondylo-	261629	Dysplasie artério-hépatique due à une mutation ponctuelle de NOTCH2	485	Dysplasie de Kniest
1790	Dysostose facio-crânienne hypomandibulaire	392	Dysplasie atrio-digitale type 1	1653	Dysplasie de la dentine
2019	Dysostose fémoro-péronéo-cubitale	1350	Dysplasie atrio-digitale type 2	314721	Dysplasie de la dentine atypique par déficit en SMO2
1827	Dysostose fronto-nasale acromélique	1342	Dysplasie atrio-digitale type 3	99789	Dysplasie de la dentine type 1
→26346 3	Dysostose huméro-spinale	168796	Dysplasie atrio-digitale type slovène	314721	Dysplasie de la dentine type 1 avec microdontie et anomalies de forme
→26346 3	Dysostose huméro-spinale	1519	Dysplasie brachy-céphalo-fronto-nasale	99791	Dysplasie de la dentine type II
85200	Dysostose ischio-spinale	70589	Dysplasie broncho-pulmonaire	2114	Dysplasie de la hanche type Beukes
443995	Dysostose mandibulo-faciale avec alopecie	140	Dysplasie campomélique	319192	Dysplasie de la jonction diencéphale-mésencéphale
1131	Dysostose mandibulo-faciale avec anomalies des extrémités liée à l'X	3027	Dysplasie caudale	168621	Dysplasie de la tête du fémur type Meyer
246	Dysostose mandibulo-faciale avec anomalies post-axiales des extrémités	83451	Dysplasie cémento-osseuse floride	2839	Dysplasie de l'épaule et du pelvis
245	Dysostose mandibulo-faciale avec anomalies préaxiales des extrémités	83451	Dysplasie cémento-osseuse focale	1952	Dysplasie de Pacman
1131	Dysostose mandibulo-faciale liée à l'X	1394	Dysplasie cérébro-facio-thoracique	→1263	Dysplasie de Piepkorn
861	Dysostose mandibulo-faciale sans anomalies des extrémités	289	Dysplasie chondroectodermique	85191	Dysplasie de Singleton-Merten
1131	Dysostose mandibulo-faciale, type Toriello	319195	Dysplasie chondroectodermique avec cécité nocturne	178355	Dysplasie de Smith-McCort
1248	Dysostose maxillonasale	1452	Dysplasie cléido-crânienne	3206	Dysplasie de Stüve-Wiedemann
1794	Dysostose oculo-maxillo-faciale	420794	Dysplasie cono-spondylo-	1653	Dysplasie dentinaire
141136	Dysostose oto-mandibulaire	268994	Dysplasie corticale de Taylor	99789	Dysplasie dentinaire radulaire
1795	Dysostose périphérique	65683	Dysplasie corticale focale isolée	99791	Dysplasie dentinaire type II
2839	Dysostose scapulo-iliaque	268994	Dysplasie corticale focale isolée type 2	398166	Dysplasie dermique faciale focale
1797	Dysostose spondylo-costale autosomique dominante	268961	Dysplasie corticale focale isolée type I	79133	Dysplasie dermique faciale focale 1, type Brauer
2311	Dysostose spondylo-costale autosomique récessive	268973	Dysplasie corticale focale isolée type Ia	398173	Dysplasie dermique faciale focale 2, type Braun-Setleis
1798	Dysostose type Stanescu	268980	Dysplasie corticale focale isolée type Ib	1807	Dysplasie dermique faciale focale 3, type Setleis
99082	Dysphagia lusoria	268987	Dysplasie corticale focale isolée type Ic	398189	Dysplasie dermique faciale focale 4
54028	Dysphagie sidéropénique	268994	Dysplasie corticale focale isolée type II	79133	Dysplasie dermique faciale focale type I
1799	Dysphasie associée à FOXP2	269001	Dysplasie corticale focale isolée type IIa	398173	Dysplasie dermique faciale focale type II
1799	Dysphasie congénitale familiale	269008	Dysplasie corticale focale isolée type IIb	1807	Dysplasie dermique faciale focale type III
63446	Dysplasie acro-capito-fémorale	7	Dysplasie cranio-cérébello-cardiaque	398189	Dysplasie dermique faciale focale type IV
955	Dysplasie acro-dento-osseuse	1513	Dysplasie cranio-diaphysaire	1660	Dysplasie dermo-dentaire
956	Dysplasie acro-pectoro-rénale	1515	Dysplasie cranio-ectodermique	79153	Dysplasie des ongles autosomique dominante
957	Dysplasie acro-pectoro-vertébrale	1520	Dysplasie cranio-fronto-nasale	280654	Dysplasie des ongles autosomique récessive
2098	Dysplasie acromésomélique type Grebe	1519	Dysplasie cranio-fronto-nasale type Teebi	1328	Dysplasie diaphysaire progressive
968	Dysplasie acromésomélique type Hunter-Thompson			99645	Dysplasie diaphysaire tachetée
40	Dysplasie acromésomélique type Maroteaux				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
628	Dysplasie diastrophique
2616	Dysplasie dolichospondylique
269229	Dysplasie du tegmentum pontique
→2909	Dysplasie du tissu conjonctif type Spellacy
156731	Dysplasie dyssegmentaire type Rolland-Desbuquois
1865	Dysplasie dyssegmentaire type Silverman-Handmaker
238468	Dysplasie ectodermique anhidrotique
1810	Dysplasie ectodermique anhidrotique autosomique dominante
248	Dysplasie ectodermique anhidrotique autosomique récessive
98813	Dysplasie ectodermique anhidrotique avec immunodéficiência
181	Dysplasie ectodermique anhidrotique liée à l'X
1809	Dysplasie ectodermique avec anomalies cutanées et déficience intellectuelle
2892	Dysplasie ectodermique euhidrotique
189	Dysplasie ectodermique hidrotique
1808	Dysplasie ectodermique hidrotique type Christianson-Fourie
1809	Dysplasie ectodermique hidrotique type Halal
238468	Dysplasie ectodermique hypohidrotique
1810	Dysplasie ectodermique hypohidrotique autosomique dominante
248	Dysplasie ectodermique hypohidrotique autosomique récessive
98813	Dysplasie ectodermique hypohidrotique avec immunodéficiência
181	Dysplasie ectodermique hypohidrotique liée à l'X
1811	Dysplasie ectodermique odonto-micronychiale
69084	Dysplasie ectodermique pure des ongles et des cheveux
1818	Dysplasie ectodermique trichodonto-onychiale
1816	Dysplasie ectodermique type Berlin
→1071	Dysplasie ectodermique type Rapp-Hodgkin
→3253	Dysplasie ectodermique type île Margarita
1263	Dysplasie en boomerang
1819	Dysplasie épimétaphysaire autosomique dominante
1822	Dysplasie épiphysaire hémimélique

Numéro ORPHA	Maladie
93307	Dysplasie épiphysaire multiple autosomique récessive
166029	Dysplasie épiphysaire multiple avec dysplasie fémorale sévère
166032	Dysplasie épiphysaire multiple avec miniépiphyse
166016	Dysplasie épiphysaire multiple avec phénotype de Robin
166002	Dysplasie épiphysaire multiple due à une anomalie du collagène 9
93308	Dysplasie épiphysaire multiple type 1
93307	Dysplasie épiphysaire multiple type 4
93311	Dysplasie épiphysaire multiple type 5
166024	Dysplasie épiphysaire multiple type Al-Gazali
166011	Dysplasie épiphysaire multiple type Beighton
166016	Dysplasie épiphysaire multiple type Lowry
92050	Dysplasie épithéliale intestinale
398189	Dysplasie faciale focale préauriculaire
374	Dysplasie facio-auriculo-vertébrale
1972	Dysplasie facio-cardio-mélique létale
915	Dysplasie faciogénitale
2114	Dysplasie familiale de la hanche type Beukes
249	Dysplasie fibreuse des os
93277	Dysplasie fibreuse monostotique
93276	Dysplasie fibreuse polyostotique
1791	Dysplasie fronto-facio-nasale
1826	Dysplasie fronto-métaphysaire
1827	Dysplasie fronto-nasale acromélique
228390	Dysplasie fronto-nasale avec alopecie et anomalie génitale
391474	Dysplasie fronto-nasale liée à ALX3
2623	Dysplasie géloéophysique
53697	Dysplasie gnathodiaphysaire
1802	Dysplasie hémato-diaphysaire de Ghosal
3450	Dysplasie hétérozygote otospondylo-méga-épiphysaire
1830	Dysplasie immuno-osseuse de Schimke
1509	Dysplasie ischio-patellaire
85200	Dysplasie ischio-vertébrale
1801	Dysplasie kyphomélique
2347	Dysplasie létale Kniest-like
302	Dysplasie Lewandowsky-Lutz
2457	Dysplasie mandibulo-acrale
90153	Dysplasie mandibulo-acrale avec lipodystrophie de type A
90154	Dysplasie mandibulo-acrale avec lipodystrophie de type B
1248	Dysplasie maxillonasale
1834	Dysplasie mésodermique axiale

Numéro ORPHA	Maladie
289	Dysplasie mésoectodermique
85170	Dysplasie mésomélique avec absence de fibula et tibias triangulaires
2496	Dysplasie mésomélique avec synostoses acrales type Verloes-David-Pfeiffer
1836	Dysplasie mésomélique de Kantaputra
2634	Dysplasie mésomélique de Reinhardt-Pfeiffer
2497	Dysplasie mésomélique isolée de l'avant bras
1836	Dysplasie mésomélique type Kantaputra
2632	Dysplasie mésomélique type Langer
85170	Dysplasie mésomélique type Savarirayan
1836	Dysplasie mésomélique type Thai
1837	Dysplasie métaphysaire cubitale
3005	Dysplasie métaphysaire de Pyle
1040	Dysplasie métaphysaire régressive
→175	Dysplasie métaphysaire sans hypotrichose
85188	Dysplasie métaphysaire type Braun-Tinschert
2635	Dysplasie métatropique
1839	Dysplasie mucoépithéliale héréditaire
3474	Dysplasie neuroectodermique type CHIME
374	Dysplasie OAV
374	Dysplasie oculo-auriculo-vertébrale
2705	Dysplasie oculo-cérébrale
2710	Dysplasie oculo-dento-digitale
2710	Dysplasie oculo-dento-osseuse
→1200	Dysplasie oculo-oto-faciale
67039	Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire
2721	Dysplasie odonto-onycho-dermique
478	Dysplasie olfacto-génitale de Kallmann-De Morsier
2741	Dysplasie ophtalmo-mandibulo-mélique
313855	Dysplasie osseuse avec incurvation des membres liée à FGFR2
313855	Dysplasie osseuse avec incurvation des membres périnatale létale
83451	Dysplasie osseuse floride
1842	Dysplasie osseuse létale type Holmgren-Forsell
56304	Dysplasie osseuse néonatale type 1
1832	Dysplasie osseuse ostéosclérotique létale
1844	Dysplasie osseuse type Azouz

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
85172	Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique type Saul-Wilson	93360	Dysplasie spondylo-épiméphysaire avec hyperlaxité ligamentaire type Hall	263482	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Maroteaux
2791	Dysplasie oto-dentaire			163649	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Nishimura
1427	Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire	93360	Dysplasie spondylo-épiméphysaire avec hyperlaxité ligamentaire, type leptodactylique	163662	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Reardon
93333	Dysplasie pelviscapulaire	93360	Dysplasie spondylo-épiméphysaire avec luxations multiples	1190	Dysplasie spondylo-huméro-fémorale
93333	Dysplasie pelviscapulaire familiale	93347	Dysplasie spondylo-épiméphysaire de Menger	228387	Dysplasie spondylo-mégaépiphysaire-méphysaire
63442	Dysplasie phalango-épiphysaire en ailes d'anges	93349	Dysplasie spondylo-épiméphysaire liée à l'X	93357	Dysplasie spondylo-méta-épiphysaire type Sponastrime
2892	Dysplasie pilo-dentaire	93356	Dysplasie spondylo-épiméphysaire type 2	401979	Dysplasie spondylo-méphysaire autosomique récessive type Mégarbané
85166	Dysplasie platyspondylique type Torrance	171866	Dysplasie spondylo-épiméphysaire type agrégéane	93316	Dysplasie spondylo-méphysaire avec genu valgum sévère
85166	Dysplasie platyspondylique type Torrance-Luton	93347	Dysplasie spondylo-épiméphysaire type anauxétique	168549	Dysplasie spondylo-méphysaire axiale
93307	Dysplasie polyépiphysaire autosomique récessive	168448	Dysplasie spondylo-épiméphysaire type Bieganski	168544	Dysplasie spondylo-méphysaire liée à l'X
93308	Dysplasie polyépiphysaire type 1	168454	Dysplasie spondylo-épiméphysaire type Geneviève	448267	Dysplasie spondylo-méphysaire régressive
93307	Dysplasie polyépiphysaire type 4	99642	Dysplasie spondylo-épiméphysaire type Handigodu	168555	Dysplasie spondylo-méphysaire type A4
93311	Dysplasie polyépiphysaire type 5	93351	Dysplasie spondylo-épiméphysaire type Irapa	370019	Dysplasie spondylo-méphysaire type Czarny-Ratajczak
85195	Dysplasie polyostotique ostéolytique expansive héréditaire	370015	Dysplasie spondylo-épiméphysaire type Isidor	93315	Dysplasie spondylo-méphysaire type fracture en coins
750	Dysplasie pseudoachondroplasique	156728	Dysplasie spondylo-épiméphysaire type matrilin-3	168544	Dysplasie spondylo-méphysaire type Golden
85174	Dysplasie pseudodiastrophique	93356	Dysplasie spondylo-épiméphysaire type Missouri	93314	Dysplasie spondylo-méphysaire type Kozlowski
99789	Dysplasie radiculaire de la dentine	93282	Dysplasie spondylo-épiméphysaire type Pakistani	93316	Dysplasie spondylo-méphysaire type Schmidt
93108	Dysplasie rénale	93282	Dysplasie spondylo-épiméphysaire type PAPPS2	93317	Dysplasie spondylo-méphysaire type Sedaghatian
93173	Dysplasie rénale bilatérale	93352	Dysplasie spondylo-épiméphysaire type Shohat	93315	Dysplasie spondylo-méphysaire type Sutcliffe
1851	Dysplasie rénale multikystique	93346	Dysplasie spondylo-épiméphysaire type Strudwick	→263463	Dysplasie spondyloépiphysaire type Omani
97364	Dysplasie rénale multikystique bilatérale	263463	Dysplasie spondylo-épiphysaire avec luxations congénitales type CHST3	459051	Dysplasie spondyloépiphysaire, type Stanescu
97363	Dysplasie rénale multikystique unilatérale	94068	Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale	263463	Dysplasie squelettique associée à CHST3
93172	Dysplasie rénale unilatérale	93284	Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive		Dysplasie squelettique avec os wormien-fractures multiples-dentinogénèse imparfaite
294415	Dysplasie réno-hépatopancréatique	163665	Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive type Kohn	800	Dysplasie squelettique de Burton
294415	Dysplasie réno-hépatopancréatique	→93284	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Byers	464366	Dysplasie squelettique létale associée à NEK9
1852	Dysplasie rétinienne liée à l'X	163654	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Cantu	464366	Dysplasie squelettique létale avec akinésie foetale, contractures, dysplasie thoracique et hypoplasie pulmonaire
2831	Dysplasie rhizomélique de Patterson-Lowry	93283	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Kimberley	1426	Dysplasie squelettique létale type Greenberg
3144	Dysplasie Schneckbecken	163668	Dysplasie spondylo-épiphysaire type MacDermot		
3157	Dysplasie septo-optique				
93357	Dysplasie SPONASTRIME				
1797	Dysplasie spondylo-costale autosomique dominante				
1855	Dysplasie spondylo-enchondrale				
93360	Dysplasie spondylo-épiméphysaire avec dislocations multiples, type Hall				
93360	Dysplasie spondylo-épiméphysaire avec dislocations multiples, type leptodactylique				
93359	Dysplasie spondylo-épiméphysaire avec hyperlaxité ligamentaire				
93359	Dysplasie spondylo-épiméphysaire avec hyperlaxité ligamentaire type 1				
93360	Dysplasie spondylo-épiméphysaire avec hyperlaxité ligamentaire type 2				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
466695	Dysplasie sus-apicale médiane du nez	256	Dystonie d'Oppenheim	1872	Dystrophie cone-rod
137678	Dysplasie tchèque type métatarsique	329466	Dystonie focale autosomique dominante, DYT25	98971	Dystrophie cornéenne amorphe postérieure
2655	Dysplasie thanatophore	98806	Dystonie généralisée débutant au niveau des cervicales et des membres supérieurs	1490	Dystrophie cornéenne avec surdité progressive
1860	Dysplasie thanatophore type 1	256	Dystonie généralisée primaire à début précoce	98963	Dystrophie cornéenne combinée granulaire-réseau
93274	Dysplasie thanatophore type 2	256	Dystonie généralisée à début précoce par les membres	98967	Dystrophie cornéenne cristalline de Schnyder
3317	Dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne	256	Dystonie idiopathique de torsion	98963	Dystrophie cornéenne d'Avellino
1803	Dysplasie thoracomélique	256	Dystonie idiopathique DYT1	98961	Dystrophie cornéenne de Bowman type I
3326	Dysplasie thymus-rein-anus-poumon	254851	Dystonie mitochondriale de transmission maternelle	98969	Dystrophie cornéenne de Fehr
3355	Dysplasie tricho-odonto-onychiaie	256	Dystonie musculaire déformante	293375	Dystrophie cornéenne de Grayson-Wilbrandt
85175	Dysplasie type Astley-Kendall	→36899	Dystonie myoclonique 15	98962	Dystrophie cornéenne de Groenouw type I
101043	Dysplasie valvulaire aortique	36899	Dystonie myoclonique héréditaire	98969	Dystrophie cornéenne de Groenouw type II
1864	Dysplasie valvulaire congénitale	93958	Dystonie oromandibulaire	98960	Dystrophie cornéenne de la membrane de Bowman type II
99054	Dysplasie valvulaire pulmonaire	210571	Dystonie parkinsonisme précoce	98955	Dystrophie cornéenne de Lisch
293910	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance à droite	→98784	Dystonie paroxystique nocturne	293603	Dystrophie cornéenne de Maumenee
293888	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance à gauche	99657	Dystonie primaire type DYT2	98954	Dystrophie cornéenne de Meesmann
293899	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée, forme biventriculaire	98805	Dystonie primaire type DYT4	98961	Dystrophie cornéenne de Reis-Bücklers
293910	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée, forme classique	98806	Dystonie primaire type DYT6	98967	Dystrophie cornéenne de Schnyder
217656	Dysplasie ventriculaire droite arythmogène familiale isolée	98807	Dystonie primaire type DYT13	98960	Dystrophie cornéenne de Thiel-Behnke
209908	Dyspraxie verbale de développement	370103	Dystonie primaire type DYT17	98960	Dystrophie cornéenne de Waardenburg-Jonker
325	Dysprothrombinémie	306734	Dystonie primaire type DYT21	→98967	Dystrophie cornéenne discoïde centrale
85198	Dysspondyloenchondromatose	464440	Dystonie primaire type DYT27	98961	Dystrophie cornéenne en carte géographique
84085	Dyssynergie vésico-sphinctérienne fonctionnelle	98807	Dystonie primaire à début cranio-cervical ou par les membres supérieurs	98960	Dystrophie cornéenne en rayon de miel
1516	Dyssynostose craniofaciale	256	Dystonie primaire à début précoce	98974	Dystrophie cornéenne endoépithéliale
71517	Dystonie 12	98807	Dystonie primaire à phénotype mixte	98974	Dystrophie cornéenne endothéliale de Fuchs
→98808	Dystonie 14	98808	Dystonie progressive héréditaire avec fluctuations diurnes marquées	293621	Dystrophie cornéenne endothéliale liée à l'X
210571	Dystonie 16	71519	Dystonie psychogène	98957	Dystrophie cornéenne gélatineuse en goutte
98811	Dystonie 18	36899	Dystonie sensible à l'alcool	98961	Dystrophie cornéenne granulaire atypique
420492	Dystonie 23	199351	Dystonie-parkinsonisme associées à PLA2G6	98962	Dystrophie cornéenne granulaire classique
420485	Dystonie 24	199351	Dystonie-parkinsonisme de l'adulte	98961	Dystrophie cornéenne granulaire superficielle
370114	Dystonie cervicale combinée	238455	Dystonie-parkinsonisme infantile	98962	Dystrophie cornéenne granulaire type 1
420492	Dystonie cervicale de l'adulte, type DYT23	53351	Dystonie-parkinsonisme lié à l'X	98963	Dystrophie cornéenne granulaire type 2
420485	Dystonie cranio-cervicale avec atteinte du larynx et des membres supérieures	199351	Dystonie-parkinsonisme type Paisan-Ruiz		
93964	Dystonie de Meige	71517	Dystonie-parkinsonisme à début rapide		
98806	Dystonie de torsion idiopathique mixte	293381	Dystrophia Helsinglandica		
256	Dystonie de torsion à début précoce	293381	Dystrophia Smolandiensis		
98808	Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	98957	Dystrophie amyloïde gélatineuse		
101150	Dystonie dopa-sensible autosomique récessive	1867	Dystrophie bulleuse héréditaire type maculaire		
70594	Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase	75327	Dystrophie CAPE		
101150	Dystonie dopa-sensible par déficit en tyrosine hydroxylase	75377	Dystrophie centrale aréolaire de la choroïde		
		75327	Dystrophie centrale aréolaire de l'épithélium pigmenté		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
98961	Dystrophie cornéenne granulaire type 3
98962	Dystrophie cornéenne granulaire type I
98963	Dystrophie cornéenne granulaire type II
98961	Dystrophie cornéenne granulaire type III
98964	Dystrophie cornéenne grillagée classique
98964	Dystrophie cornéenne grillagée type 1
98964	Dystrophie cornéenne grillagée type I
98969	Dystrophie cornéenne maculaire
98970	Dystrophie cornéenne mouchetée
98970	Dystrophie cornéenne mouchetée de François-Neetens
98972	Dystrophie cornéenne nuageuse centrale de François
98973	Dystrophie cornéenne postérieure polymorphe
293462	Dystrophie cornéenne pré-descemetique
98959	Dystrophie cornéenne sous-épithéliale mucineuse
98958	Dystrophie cornéenne sphéroïdale en bandelettes
101068	Dystrophie cornéenne stromale congénitale
41751	Dystrophie cornéo-rétinienne cristalline de Bietti
41751	Dystrophie cristalline de Bietti
98967	Dystrophie cristalline de Schnyder sans cristaux
98964	Dystrophie de Biber-Haab-Dimmer
99179	Dystrophie de Kandori
98960	Dystrophie de la membrane limitante antérieure type II
98973	Dystrophie de Schlichting
59181	Dystrophie de Sorsby
101068	Dystrophie de Witschel
79149	Dystrophie dermo-chondro-cornéenne
1871	Dystrophie des cônes
209932	Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale
209932	Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale à l'électrorétinogramme
209932	Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale à l'ERG
209932	Dystrophie des cônes avec réponse supranormale des bâtonnets à l'électrorétinogramme
1872	Dystrophie des cônes et des bâtonnets

Numéro ORPHA	Maladie
79153	Dystrophie des vingt ongles
228379	Dystrophie du follicule pileux induite par la cyclosporine
293603	Dystrophie endothéliale congénitale autosomique récessive
98975	Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire autosomique dominante
98975	Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type 1
293603	Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type 2
98975	Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type I
293603	Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type II
293603	Dystrophie endothéliale héréditaire infantile
98974	Dystrophie endothéliale héréditaire tardive
98954	Dystrophie épithéliale juvénile héréditaire de Meesmann
98956	Dystrophie épithéliale microkystique de Cogan
269	Dystrophie facio-scapulo-humérale
75327	Dystrophie fovéale progressive
99000	Dystrophie fovéo-maculaire vitelliforme de l'adulte
269	Dystrophie FSH
898	Dystrophie hyaloïdéo-rétinienne dominante de Wagner
251287	Dystrophie maculaire annulaire concentrique bénigne
75381	Dystrophie maculaire cystoïde
75327	Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord
99001	Dystrophie maculaire en ailes de papillon
75376	Dystrophie maculaire en rayon de miel de Doyne
827	Dystrophie maculaire flavimaculée
1243	Dystrophie maculaire héréditaire de Best
247834	Dystrophie maculaire occulte
99000	Dystrophie maculaire pseudo-vitelliforme
75327	Dystrophie maculaire rétinienne 1 type Caroline du Nord
319640	Dystrophie maculaire rétinienne type 2
99000	Dystrophie maculaire type pseudo-Best
1243	Dystrophie maculaire vitelliforme de Best
99000	Dystrophie maculaire vitelliforme de l'adulte

Numéro ORPHA	Maladie
1243	Dystrophie maculaire vitelliforme infantile
1243	Dystrophie maculaire vitelliforme juvénile
1243	Dystrophie maculaire vitelliforme type 2
1872	Dystrophie mixte cônes-bâtonnets
280671	Dystrophie musculaire congénitale avec anomalies de la structure mitochondriale
370959	Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébelleuse
370959	Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte du cervelet
370968	Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle
329178	Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle et épilepsie sévère
258	Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mérosine
371007	Dystrophie musculaire congénitale avec hyperlaxité
588	Dystrophie musculaire congénitale de Santavuori
157973	Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA
75840	Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich
157973	Dystrophie musculaire congénitale liée à LMNA
280671	Dystrophie musculaire congénitale mégaconiale
280671	Dystrophie musculaire congénitale par défaut de biosynthèse de la phosphatidylcholine
34520	Dystrophie musculaire congénitale par déficit en intégrine alpha-7
34520	Dystrophie musculaire congénitale par déficit en ITGA7
258	Dystrophie musculaire congénitale par déficit en laminine alpha 2
370980	Dystrophie musculaire congénitale sans déficience intellectuelle
258	Dystrophie musculaire congénitale type 1A
98893	Dystrophie musculaire congénitale type 1B
→370953	Dystrophie musculaire congénitale type 1C
→370953	Dystrophie musculaire congénitale type 1D
272	Dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama
98895	Dystrophie musculaire de Becker
98896	Dystrophie musculaire de Duchenne

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
399096	Dystrophie musculaire de Miyoshi type 3	34514	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2G	34514	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en téléthonine
261	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	1878	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2H	1878	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en TRIM32
98853	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique dominante	34515	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2I	269	Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale
98855	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique récessive	140922	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2J	1876	Dystrophie musculaire oculo-gastro-intestinale
98863	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X	86812	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2K	270	Dystrophie musculaire oculo-pharyngée
257	Dystrophie musculaire des ceintures associée à une épidermolyse bulleuse	206549	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2L	431272	Dystrophie musculaire scapulo-péronière liée à l'X
266	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A	206554	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2M	437572	Dystrophie musculaire scapulo-péronière tardive associée à MYH7
264	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1B	206559	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2N	75840	Dystrophie musculaire scléro-atonique
265	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1C	206564	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2O	609	Dystrophie musculaire tibiale
34516	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1D	280333	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2P	199340	Dystrophie musculaire type Selcen
34517	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1E	254361	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2Q	273	Dystrophie myotonique de type 1
55595	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1F	363543	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2R	606	Dystrophie myotonique proximale
55596	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1G	369840	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2S	606	Dystrophie myotonique type 2
238755	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1H	363623	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2T	→52430	Dystrophie myotonique type 3
424261	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive avec une atrophie musculaire distale	352479	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2U	35069	Dystrophie neuroaxonale infantile
363543	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive par déficit en desmine	466801	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2W	98972	Dystrophie nuageuse centrale de François
352479	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive par déficit en ISPD	52430	Dystrophie musculaire des ceintures avec maladie de Paget	534	Dystrophie oculo-cérébro-rénale
424261	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive par déficit en LAP1B	62	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en alpha-sarcoglycane	1879	Dystrophie osseuse sclérosante mixte
424261	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive par déficit en Torsin-1A-interacting protein 1	119	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en bêta-sarcoglycane	324364	Dystrophie osseuse sclérosante mixte avec manifestations extra-squelettiques
267	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2A	267	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en calpaïne	800	Dystrophie ostéo-chondromusculaire
268	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2B	265	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en cavéoline-3	293381	Dystrophie par érosions épithéliales récurrentes
353	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2C	219	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en delta-sarcoglycane	98973	Dystrophie postérieure polymorphe
62	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2D	268	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en dysferline	1871	Dystrophie progressive des cônes
119	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2E	34515	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en FKRFP	99002	Dystrophie réticulée de l'épithélium pigmentaire rétinien
219	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2F	353	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en gamma-sarcoglycane	397758	Dystrophie rétinienne avec anomalies de la couche nucléaire interne et des cellules ganglionnaires
		264	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en lamine A/C	75327	Dystrophie rétinienne de l'épithélium pigmenté central
		266	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en myotiline	352718	Dystrophie rétinienne progressive par déficit de transport du rétinol
		445110	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en POMK	364055	Dystrophie rétinienne sévère de l'enfance
				85128	Dystrophie rétinienne type Bothnie
				85128	Dystrophie rétinienne type Botnie
				98971	Dystrophie stromale amorphe postérieure
				101068	Dystrophie stromale congénitale héréditaire
				98967	Dystrophie stromale cristalline

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
98967	Dystrophie stromale cristalline héréditaire de Schnyder
99995	Dystrophie sympathique réflexe
99003	Dystrophie tachetée simulant la maladie Stargardt
99003	Dystrophie tachetée simulant le fundus flavimaculatus
474	Dystrophie thoracique asphyxiante de Jeune
474	Dystrophie thoracique asphyxiante du nouveau-né
274	Dystrophie thrombocytaire hémorragipare
85128	Dystrophie type Västerbotten
1872	Dystrophie à cônes prédominants
98895	Dystrophinopathie de Becker
98896	Dystrophinopathie de Duchenne
256	DYT1
99657	DYT2
53351	DYT3
98805	DYT4
98808	DYT5a
101150	DYT5b
98806	DYT6
53583	DYT9
36899	DYT11
71517	DYT12
98807	DYT13
→98808	DYT14
→36899	DYT15
210571	DYT16
98811	DYT18
306734	DYT21
420492	DYT23
420485	DYT24
231249	E-bêta-thalassémie
1915	EAF
1941	EAJ
86880	EATL
158673	EBD acrale
158676	EBD isolée des ongles
79410	EBD pré-tibiale
231568	EBDD généralisée
→231568	EBDD type Pasini
231568	EBDD types Cockayne-Touraine et Pasini
89841	EBDR centripète
89842	EBDR généralisée autre
79409	EBDR inversée
79408	EBDR sévère généralisée
79408	EBDR type Hallopeau-Siemens
89842	EBDR type non-Hallopeau-Siemens
79405	EBJ inversée

Numéro ORPHA	Maladie
79403	EBJ-AP
79404	EBJ-H
89840	EBJ-nH
79402	EBJ-nH gen
251393	EBJ-nH loc
79399	EBS généralisée type non-Dowling-Meara
412181	EBS-AR BP230
412189	EBS-AR exophilin 5
89838	EBS-AR KRT14
79400	EBS-loc
257	EBS-MD
158681	EBS-migr
79397	EBS-MP
79401	EBS-O
158684	EBS-PA
89839	EBSS
313920	EBVaGC
412206	Echec primaire d'éruption
284	Echinococcose alvéolaire
312	ECIB
→1896	ECP syndrome
99101	Ectasie de l'auricule droite
99102	Ectasie de l'auricule gauche
1309	Ectasies canaliculaires précalcificielles
448270	Ectopia cordis
448270	Ectopie cardiaque
1885	Ectopie du cristallin familiale
1885	Ectopie du cristallin isolée
95712	Ectopie thyroïdienne
2440	Ectrodactylie
91491	Ectropion congénital de l'épithélium pigmenté de l'iris
99171	Ectropion congénital isolé
98813	EDA-ID
247827	EDCS
261	EDMD
98863	EDMD1
98853	EDMD2
98855	EDMD3
2953	EDS associé à CHST14
287	EDS classique
90309	EDS I
90318	EDS II
285	EDS III
286	EDS IV
198	EDS IX
2953	EDS musculo-contractionnel
2953	EDS par déficit en D4ST1
2953	EDS type arthrogryposique
230851	EDS type cardiaque valvulaire
230839	EDS type classic-like
1900	EDS type cyphoscoliotique

Numéro ORPHA	Maladie
300179	EDS type cyphoscoliotique avec surdité
2953	EDS type Kosho
1900	EDS type oculo-scoliotique
75496	EDS type progéroïde
157965	EDS type spondylo-cheiro-dysplasique
230845	EDS type vasculaire-like
75497	EDS V
1900	EDS VIA
1899	EDS VII
99875	EDS VIIA
99876	EDS VIIB
1901	EDS VIIC
75392	EDS VIII
75501	EDS X
2295	EDS XI
247820	EDSS
247820	EDSS1
247827	EDSS2
322	EEC
→1896	EEC syndrome sans fente labiopalatine
1934	EEIP
1915	Effets de l'alcool sur le fœtus
1915	Effets de l'alcoolisation foetale
101039	EFMR
183	EGPA
288	EH
319218	EHF
312	EHK
1902	Ehrlichiose
312	EI
1934	EIEE
306	EIFB
165991	EIHI
317	EKV
171851	EKV3
228293	Elastocytose dermique papillaire, type pseudoxanthome élastique
228293	Elastocytose dermique papillaire, type PXE
228240	Elastodermie
228243	Elastofibrome
228243	Elastofibrome dorsal
228299	Elastolyse du derme moyen
228254	Elastome
228254	Elastome juvénile de Weidman
228254	Elastome juvénile sans ostéopoeilie
228254	Elastome juvénile sans ostéopœikilose
228264	Elastorrhexie papuleuse
228227	Elastose dermique focale tardive
228227	Elastose dermique focale tardive type pseudoxanthome

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
228227	Elastose dermique focale tardive type PXE
228236	Elastose focale linéaire
79148	Elastosis perforans serpiginosa
206599	Élévation isolée asymptomatique de la créatine phosphokinase
206599	Élévation isolée de la CPK
288	Elliptocytose familiale
288	Elliptocytose héréditaire
→288	Elliptocytose héréditaire commune
→288	Elliptocytose héréditaire homozygote
98868	Elliptocytose mélanésienne
98868	Elliptocytose stomatocytique
439212	EMARDD
1942	EMAS
1915	Embryofetopathie alcoolique
1923	Embryofetopathie au carbimazole
1916	Embryofetopathie au distilbène
1923	Embryofetopathie au méthimazole
1906	Embryofetopathie au valproate
2305	Embryofetopathie aux rétinoïdes
1914	Embryofetopathie due aux anticoagulants oraux
1914	Embryofetopathie par exposition aux antagonistes de la vitamine K
858	Embryofetopathie par infection au toxoplasme
290	Embryofetopathie rubéolique
370076	Embryofetopathie à la carbamazépine
1911	Embryofetopathie à la cocaïne
1912	Embryofetopathie à la diphénylhydantoïne
1912	Embryofetopathie à la phénylhydantoïne
1914	Embryofetopathie à la warfarine
1906	Embryofetopathie à l'acide valproïque
1908	Embryofetopathie à l'aminoptérine/méthotrexate
1909	Embryofetopathie à l'indométacine
2305	Embryofetopathie à l'isotrétinoïne
1915	Embryopathie alcoolique
1917	Embryopathie au méthylmercure
1918	Embryopathie au minoxidil
268249	Embryopathie au MMF
268249	Embryopathie au mycophénolate mofétil
1919	Embryopathie au phénobarbital
1920	Embryopathie au toluène
1906	Embryopathie au valproate
291	Embryopathie au virus de la varicelle
40366	Embryopathie aux rétinoïdes
1914	Embryopathie coumarinique

Numéro ORPHA	Maladie
1926	Embryopathie diabétique
2209	Embryopathie hyperphénylalaninémique
858	Embryopathie par infection au toxoplasme
2209	Embryopathie phénylcétonurique
294	Embryopathie à cytomégalovirus
3312	Embryopathie à la thalidomide
1913	Embryopathie à la triméthadione
2305	Embryopathie à l'acide rétinoïque
1906	Embryopathie à l'acide valproïque
40366	Embryopathie à l'acitrétine/étrétinate
295	Embryopathie à parvovirus
139431	EMEA
98863	Emerinopathie
308	EMP type 1
501	EMP type 2
263516	EMP type 3
402082	EMP type 5
280620	EMP type 6
435438	EMP type 7
424027	EMP type 8
457265	EMP type 9
1928	Emphysème lobaire congénital
247165	Empoisonnement infantile au mercure
449266	Empyème pleural
33069	EMSN
439196	ENA
163703	Encéphalite aiguë avec épilepsie partielle répétitive réfractaire
83597	Encéphalite aiguë disséminée
83483	Encéphalite de Californie
2806	Encéphalite de Dawson
83601	Encéphalite de Hashimoto
83483	Encéphalite de La Crosse
83484	Encéphalite de Saint-Louis
83484	Encéphalite de St. Louis
2806	Encéphalite de Van Bogaert
83600	Encéphalite de von Economo
83594	Encéphalite équine de l'est
83593	Encéphalite équine de l'ouest
1929	Encéphalite focale de Rasmussen
1930	Encéphalite herpétique
79139	Encéphalite japonaise
83600	Encéphalite léthargique
163924	Encéphalite limbique aiguë non-herpétique
163921	Encéphalite limbique aiguë post-transplantation
329341	Encéphalite limbique avec anticorps anti-dipeptidyl-peptidase 6

Numéro ORPHA	Maladie
329341	Encéphalite limbique avec anticorps anti-DPP6
329341	Encéphalite limbique avec anticorps anti-DPPX
163908	Encéphalite limbique avec anticorps anti-leucine-rich glioma-inactivated 1
163908	Encéphalite limbique avec anticorps anti-LGI1
163914	Encéphalite limbique avec anticorps anti-nCMAGs
217253	Encéphalite limbique avec anticorps anti-récepteur N-méthyl-D-aspartate
217253	Encéphalite limbique avec anticorps anti-récepteur NMDA
276402	Encéphalite limbique avec anticorps caspr2
163898	Encéphalite limbique paranéoplasique classique
163898	Encéphalite limbique paranéoplasique classique avec ou sans antigènes intracellulaires
2806	Encéphalite morbilleuse à inclusions
163703	Encéphalite non herpétique aiguë avec épilepsie réfractaire sévère
97353	Encéphalite par trauma chronique
83476	Encéphalite West-Nile
1930	Encéphalite à herpès simplex
1930	Encéphalite à HSV
83482	Encéphalite à mycoplasmes
297	Encéphalite à tiques
83595	Encéphalite à tiques du Colorado
99825	Encéphalite à virus Nipah
1194	Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale associée à TMEM70
1194	Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale par déficit en F1Fo ATPase
1194	Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale par déficit isolé en ATP synthase
1194	Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale par déficit isolé en complexe V de la chaîne respiratoire
1931	Encéphalocèle antérieure
268829	Encéphalocèle basale
1931	Encéphalocèle frontale
199647	Encéphalocèle isolé
141118	Encéphalocèle nasale
268823	Encéphalocèle occipitale
268826	Encéphalocèle pariétale
83597	Encéphalomyélite aiguë disséminée
83594	Encéphalomyélite équine de l'est
83593	Encéphalomyélite équine de l'ouest
438266	Encéphalomyélite progressive avec rigidité et myoclonies

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
238329	Encéphalomyopathie mitochondriale due à COXPD6	1934	Encéphalopathie épileptique infantile précoce	263524	Encéphalopathie nécrosante aiguë isolée
238329	Encéphalomyopathie mitochondriale due à un déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 6	1934	Encéphalopathie épileptique infantile précoce avec "suppression-bursts"	88619	Encéphalopathie nécrosante aiguë récurrente
166105	Encéphalomyopathie mitochondriale infantile associée à FASTKD2	369894	Encéphalopathie épileptique infantile précoce sans "suppression-burst"	3008	Encéphalopathie nécrosante subaiguë de Leigh par déficit en pyruvate carboxylase
298	Encéphalomyopathie mitochondriale neuro-gastro-intestinale	79096	Encéphalopathie épileptique néonatale associée à PNPO	209370	Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie
238329	Encéphalomyopathie mitochondriale sévère liée à l'X	442835	Encéphalopathie épileptique précoce indéterminée	1035	Encéphalopathie par bêta-mercaptoplactate-cystéine disulfure
550	Encéphalomyopathie mitochondriale, acidose lactique, pseudo-épisodes vasculaires cérébraux	163703	Encéphalopathie épileptique réfractaire induite par la fièvre chez l'enfant	71277	Encéphalopathie par déficit en GLUT1
255241	Encéphalomyopathie nécrosante subaiguë avec leucodystrophie		Encéphalopathie épileptique à début précoce et déficience intellectuelle liées à une mutation de GRIN2A	833	Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase
255249	Encéphalomyopathie nécrosante subaiguë avec syndrome néphrotique	289266	Encéphalopathie épileptique à début précoce et déficience intellectuelle liées à une mutation de GRIN2A	79155	Encéphalopathie par hydroxykynuréninurie
255210	Encéphalomyopathie nécrosante subaiguë de transmission maternelle	364063	Encéphalopathie épileptique-dyskinétique infantile	99852	Encéphalopathie progressive avec anorexie infantile sévère
457185	Encéphalomyopathie néonatale associée à COQ4	51188	Encéphalopathie éthylmalonique	431361	Encéphalopathie progressive avec leucodystrophie par déficit en DECR
363549	Encéphalopathie aiguë du lobe frontal liée à la fièvre	51	Encéphalopathie familiale avec calcifications intracrâniennes et lymphocytose chronique du LCR	2672	Encéphalopathie récurrente infantile
457375	Encéphalopathie associée à ITPA	85110	Encéphalopathie familiale avec corps d'inclusion de neuroserpine	83601	Encéphalopathie sensible aux stéroïdes associée à une thyroïdite auto-immune
289290	Encéphalopathie associée à une hyperméthioninémie par déficit en adénosine kinase	166073	Encéphalopathie fatale infantile avec anomalie de la chaîne respiratoire mitochondriale	199348	Encéphalopathie sensible à la thiamine
289290	Encéphalopathie associée à une hyperméthioninémie par déficit en ADK	166063	Encéphalopathie fatale infantile avec hypoplasie olivopontocérébelleuse	356	Encéphalopathie spongiforme subaiguë type Gerstmann-Straussler
420789	Encéphalopathie auto-immune avec parasomnie et apnée obstructive du sommeil	407	Encéphalopathie glycinique	329284	Encéphalopathie statique de l'enfant avec neurodégénérescence chez l'adulte
415286	Encéphalopathie bilirubinique	289863	Encéphalopathie glycinique atypique	296	Enchondromatose
209370	Encéphalopathie congénitale sévère due à une mutation du gène MECP2	289857	Encéphalopathie glycinique classique	99647	Enchondromatose généralisée avec platispondylie
293955	Encéphalopathie de l'enfant par déficit en thiamine pyrophosphokinase	289860	Encéphalopathie glycinique infantile	141067	Enchondrome cervico-facial
139406	Encéphalopathie due à un déficit en prosaposine	289857	Encéphalopathie glycinique néonatale	75566	Endocardite de Loeffler
210128	Encéphalopathie due à un déficit en urocanase	401948	Encéphalopathie hyperammonémique par déficit en anhydrase carbonique VA	75566	Endocardite à éosinophiles
439218	Encéphalopathie épileptique associée à KCNQ2	137577	Encéphalopathie hypoxique-ischémique	137820	Endométrie rare
353217	Encéphalopathie épileptique avec démyélinisation cérébrale généralisée	330050	Encéphalopathie létale par défaut de fission des mitochondries et peroxysomes	199323	Endophtalmie
725	Encéphalopathie épileptique avec pointes-ondes continues au cours du sommeil lent		Encéphalopathie létale par défaut de fission mitochondriale et peroxysomale	279888	Endophtalmie aiguë
163703	Encéphalopathie épileptique catastrophique idiopathique	298	Encéphalopathie myo-neuro-gastro-intestinale	279891	Endophtalmie chronique
163703	Encéphalopathie épileptique dévastatrice des enfants d'âge scolaire	1935	Encéphalopathie myoclonique précoce	209959	Endophtalmie phacoanaphylactique
		1935	Encéphalopathie myoclonique précoce avec "suppression-bursts"	137602	Endothélite herpétique
		263524	Encéphalopathie nécrosante aiguë de l'enfant	1915	Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation foetale
		88619	Encéphalopathie nécrosante aiguë familiale	2070	Entérite éosinophilique
				468635	Entérite sténosante ulcéreuse multifocale cryptogénétique
				468635	Entérite sténosante ulcéreuse plurifocale cryptogénétique
				391673	Entérocolite nécrosante
				37042	Entéropathie auto-immune de type 1
				103916	Entéropathie auto-immune de type 2
				103917	Entéropathie auto-immune de type 3

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
468641	Entéropathie chronique associée au SLCO2A1	89841	Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive centripète	412181	Epidermolyse bulleuse simple par déficit en BP230
168601	Entéropathie congénitale due à un déficit de l'entéropeptidase	89842	Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive généralisée autre	412189	Epidermolyse bulleuse simple par déficit en exophiline 5
92050	Entéropathie en touffes	79409	Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive inversée	158668	Epidermolyse bulleuse simple par déficit en plakophiline
263665	Entéropathie à cellules NK	79408	Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive sévère généralisée	89839	Epidermolyse bulleuse simple superficielle
466677	Envenimation suite à la morsure de scorpion	89842	Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive type non-Hallopeau-Siemens	79396	Epidermolyse bulleuse simple type Dowling-Meara
449285	Envenimation suite à une morsure de serpent	79402	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée atrophique	79399	Epidermolyse bulleuse simple type Köbner
1177	EOCA	79402	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée type non-Herlitz	79399	Epidermolyse bulleuse simple type Koebner
1177	EOCARR	79405	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle inversée	79401	Epidermolyse bulleuse simple type Ogna
370334	EOE	79404	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle létale	95455	Epidermolyse toxique
73247	EOE	251393	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle localisée type non-Herlitz	46487	Epidermolysis bullosa acquisita
411696	Eosinophilie oesophagienne répondant aux inhibiteurs de la pompe à protons	79406	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle tardive	93951	Epilepsie - déficience intellectuelle dominante liée à l'X
411696	Eosinophilie oesophagienne répondant aux IPP	79402	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type Disentis	101046	Epilepsie autosomique dominante avec aura auditive
364055	EOSRD	79404	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type Herlitz	86911	Epilepsie avec absences myocloniques
256	EOTD	79404	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type Herlitz-Pearson	1942	Epilepsie avec crises myoclonostatiques
1945	EPCT	89840	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type non-Herlitz	1943	Epilepsie avec crises partielles migrantes du nourrisson
251880	Ependymoblastome	158687	Epidermolyse bulleuse létale acantholytique	293181	Epilepsie avec crises partielles migrantes malignes
251636	Ependymome	412181	Epidermolyse bulleuse simple associée à DST	725	Epilepsie avec pointes-ondes continues pendant le sommeil lent
251646	Ependymome anaplasique	89838	Epidermolyse bulleuse simple associée à KRT14	166299	Epilepsie bénigne partielle de l'enfant avec crises partielles complexes
251633	Ependymome de bas grade	2325	Epidermolyse bulleuse simple avec anodontie/hypodontie	101039	Epilepsie de la femme avec déficience intellectuelle
251646	Ependymome de haut grade	158684	Epidermolyse bulleuse simple avec atrésie du pylore	99701	Epilepsie du lobe méso-temporal avec sclérose de l'hippocampe
251643	Ependymome myxopapillaire	257	Epidermolyse bulleuse simple avec dystrophie musculaire	101046	Epilepsie du lobe temporal latéral autosomique dominante
99169	Epiblépharon	158681	Epidermolyse bulleuse simple avec érythème circiné migratoire	65683	Epilepsie due à FCD
302	Epidermodysplasie verruciforme	79397	Epidermolyse bulleuse simple avec pigmentation mouchetée	1945	Epilepsie familiale bénigne de l'enfant à pointes rolandiques
302	Epidermodysplasie verruciforme de Lutz-Lewandowsky	79400	Epidermolyse bulleuse simple des mains et des pieds	1544	Epilepsie focale bénigne de l'adolescent
46487	Epidermolyse bulleuse acquise	79399	Epidermolyse bulleuse simple généralisée type non-Dowling-Meara	98820	Epilepsie focale familiale à foyers variables
158673	Epidermolyse bulleuse dystrophique acrale	79396	Epidermolyse bulleuse simple herpétiforme	166308	Epilepsie focale infantile bénigne avec pointes-ondes centrales au cours du sommeil
→231568	Epidermolyse bulleuse dystrophique autosomique dominante type Cockayne-Touraine	79400	Epidermolyse bulleuse simple localisée	98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante
231568	Epidermolyse bulleuse dystrophique autosomique dominante types Pasini et Cockayne-Touraine			36387	Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus
→231568	Epidermolyse bulleuse dystrophique autosomique dominante, type Pasini			306	Epilepsie infantile familiale bénigne

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
551	Epilepsie myoclonique avec "ragged-red-fibers"	98815	Epilepsie occipitale bénigne type Panayiotopoulos	402082	EPM5
86909	Epilepsie myoclonique bénigne de l'enfance	98815	Epilepsie occipitale bénigne à début précoce	280620	EPM6
86814	Epilepsie myoclonique bénigne familiale de l'adulte	98816	Epilepsie occipitale bénigne à début tardif	435438	EPM7
86909	Epilepsie myoclonique de l'enfance	101046	Epilepsie partielle avec aura auditives	424027	EPM8
86913	Epilepsie myoclonique des encéphalopathies non-progressives	1544	Epilepsie partielle bénigne de l'adolescent	457265	EPM9
86814	Epilepsie myoclonique familiale de l'adulte	166302	Epilepsie partielle bénigne du nourrisson avec crises généralisées secondaires	725	EPOCS
352582	Epilepsie myoclonique infantile familiale	1945	Epilepsie partielle bénigne infantile	79278	EPP
307	Epilepsie myoclonique juvénile	1945	Epilepsie partielle bénigne à paroxysmes centro-temporaux	2199	EPPK
280620	Epilepsie myoclonique progressive associée à GOSR2	1945	Epilepsie partielle bénigne à paroxysmes rolandiques	1945	EPR
352596	Epilepsie myoclonique progressive avec dystonie	1945	Epilepsie partielle bénigne à pointes centro-temporales	157826	Epulis congénital
424027	Epilepsie myoclonique progressive par déficit en CERS1	1945	Epilepsie partielle bénigne à pointes rolandiques	85438	ERA
263516	Epilepsie myoclonique progressive par déficit en KCTD7	98820	Epilepsie partielle familiale à foyers variables	1945	ERB
435438	Epilepsie myoclonique progressive par déficit en KV3.1	293181	Epilepsie partielle migrante	293381	ERED
457265	Epilepsie myoclonique progressive par déficit en LMNB2	1945	Epilepsie partielle rolandique	293381	Erosions épithéliales récurrentes héréditaires
308	Epilepsie myoclonique progressive type 1	166409	Epilepsie photosensible	139402	Eruption cutanée avec éosinophilie et symptômes systémiques
501	Epilepsie myoclonique progressive type 2	3006	Epilepsie pyridoxino-dépendante	254395	Eruption lichénoïde actinique estivale
263516	Epilepsie myoclonique progressive type 3	166412	Epilepsie réflexe à l'eau chaude	64745	Eruption polymorphe de la grossesse
163696	Epilepsie myoclonique progressive type 4	1945	Epilepsie rolandique	90000	Erythema elevatum diutinum
402082	Epilepsie myoclonique progressive type 5	1945	Epilepsie rolandique bénigne	90026	Erythermalgie primaire
280620	Epilepsie myoclonique progressive type 6	166427	Epilepsie sursaut	124	Erythroblastopénie congénitale
435438	Epilepsie myoclonique progressive type 7	98819	Epilepsie temporale familiale	98871	Erythroblastopénie transitoire de l'enfance
424027	Epilepsie myoclonique progressive type 8	165805	Epilepsie temporale méssiale familiale avec convulsions fébriles	90042	Erythrocytose congénitale par mutation du récepteur de l'érythropoïétine
457265	Epilepsie myoclonique progressive type 9	163717	Epilepsie temporale méssiale familiale bénigne	90042	Erythrocytose congénitale primitive
33069	Epilepsie myoclonique sévère du nourrisson	391316	Épilepsie temporale méssiale infantile avec régression cognitive sévère	238557	Erythrocytose de Tchouvachie
551	Epilepsie myoclonique à fibres rouges en lambeaux	3006	Epilepsie vitamine B6-dépendante	90042	Erythrocytose familiale
1942	Epilepsie myoclonico-astatique	25968	Epilepsie à pointes occipitales	90041	Erythrocytose liée au stress
1942	Epilepsie myoclonico-astatique du jeune enfant	64280	Epilepsie-absence de l'enfance	729	Erythrocytose primitive acquise
1949	Epilepsie néonatale bénigne familiale	1941	Epilepsie-absence juvénile	247511	Erythrocytose secondaire autosomique dominante
140927	Epilepsie néonatale-infantile bénigne	399329	Epiphysiolyse de la hanche	247378	Erythrocytose secondaire autosomique récessive non associée à VHL
1947	Epilepsie nordique	399329	Epiphysiolyse fémorale supérieure	247378	Erythrocytose secondaire autosomique récessive type non tchouvache
98816	Epilepsie occipitale bénigne type Gastaut	93928	Epispadias	238557	Erythrocytose tchouvache
		65748	Epithéliome squameux multiple spontanément curable	312	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme bulleuse
		65748	Epithéliome squameux multiple à guérison spontanée de Ferguson-Smith	312	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme bulleuse de Brock
		466718	Epithéliopathie pigmentée rétinienne froissée de Martinique	79394	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme non-bulleuse
		501	EPM2	281190	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme réticulaire
		263516	EPM3	79394	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme sèche
		163696	EPM4	1954	Erythrodermie congénitale létale
				314	Erythrodermie desquamative
				247165	Erythroedème épidémique
				1955	Erythrokratodermie avec ataxie

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
315	Erythrokratodermie en cocardes	40366	Exposition anténatale à l'acitrétine ou l'étrétinate	99772	Fente du voile du palais
316	Erythrokratodermie progressive et symétrique	1915	Exposition anténatale à l'alcool	141242	Fente faciale 1 de Tessier à l'étage nasal
316	Erythrokratodermie progressive et symétrique type Gottron	1908	Exposition anténatale à l'aminoptérine	141258	Fente faciale 4 de Tessier
317	Erythrokratodermie variable	1909	Exposition anténatale à l'indometacine	141261	Fente faciale 5 de Tessier
171851	Erythrokratodermie variable type 3	238688	Exposition néonatale à l'iode	141265	Fente faciale 6 de Tessier
171851	Erythrokratodermie variable type Kamouraska	93930	Exstrophie classique de la vessie	141276	Fente faciale commissurale
317	Erythrokratodermie variable type Mendes da Costa	93929	Exstrophie cloacale	199302	Fente labiale isolée
50943	Erythrokratodermie variable type	93930	Exstrophie de la vessie	401942	Fente labiale médiane supérieure et inférieure, forme familiale
50943	Erythrokratodermie variable type	322	Exstrophie vésicale-épispiadias	141291	Fente labio-alvéolaire
318	Erythrokratodermie variable type	3286	Exstrophie vésicale-épispiadias	199306	Fente labio-alvéolo-maxillo-palatine
1956	Erythrokratodermie variable type	90079	Exstrophie vésicale-épispiadias	199306	Fente labio-alvéolo-maxillo-vélo-palatine
50943	Erythrokratodermie variable type	35909	Exstrophie vésicale-épispiadias	199306	Fente labio-alvéolo-palatine
439196	Erythrokratodermie variable type	3237	Exstrophie vésicale-épispiadias	141291	Fente labio-maxillaire
231031	Erythrokratodermie variable type	300359	Exstrophie vésicale-épispiadias	199306	Fente labio-maxillo-palatine
231031	Erythrokratodermie variable type	329308	Exstrophie vésicale-épispiadias	199306	Fente labio-maxillo-vélo-palatine
293812	Erythrokratodermie variable type	231426	Exstrophie vésicale-épispiadias	199306	Fente labio-palatine
1957	Erythrokratodermie variable type	86814	Exstrophie vésicale-épispiadias	2004	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne
90081	Erythrokratodermie variable type	733	Exstrophie vésicale-épispiadias	280205	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 0
363558	Erythrokratodermie variable type	261584	Exstrophie vésicale-épispiadias	93938	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 1
363558	Erythrokratodermie variable type	3165	Exstrophie vésicale-épispiadias	93939	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 2
1915	Erythrokratodermie variable type	3165	Exstrophie vésicale-épispiadias	93940	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 3
86880	Erythrokratodermie variable type	405	Exstrophie vésicale-épispiadias	93941	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 4
99172	Erythrokratodermie variable type	405	Exstrophie vésicale-épispiadias	2006	Fente médiane de l'étage inférieur de la face
2990	Erythrokratodermie variable type	405	Exstrophie vésicale-épispiadias	141239	Fente médiane de l'étage moyen de la face
251927	Erythrokratodermie variable type	247868	Exstrophie vésicale-épispiadias	2006	Fente médiane labio-mandibulaire
464760	Erythrokratodermie variable type	440437	Exstrophie vésicale-épispiadias	141239	Fente médiane labio-maxillaire
320	Erythrokratodermie variable type	98970	Exstrophie vésicale-épispiadias	95465	Fente mitrale
1923	Erythrokratodermie variable type	268961	Exstrophie vésicale-épispiadias	141242	Fente nasale paramédiane
1916	Erythrokratodermie variable type	268973	Exstrophie vésicale-épispiadias	324601	Fente palatine et ankyloglossie liées à l'X
1923	Erythrokratodermie variable type	268973	Exstrophie vésicale-épispiadias	155878	Fente palatine submuqueuse
1908	Erythrokratodermie variable type	268973	Exstrophie vésicale-épispiadias	99772	Fente vélaire
1917	Erythrokratodermie variable type	268973	Exstrophie vésicale-épispiadias	2037	Fenêtre aorto-pulmonaire congénitale
1918	Erythrokratodermie variable type	268973	Exstrophie vésicale-épispiadias	45358	FEOM
1919	Erythrokratodermie variable type	268973	Exstrophie vésicale-épispiadias	391384	FEPS
1920	Erythrokratodermie variable type	268973	Exstrophie vésicale-épispiadias	95486	Fermeture anténatale du canal artériel
1906	Erythrokratodermie variable type	268973	Exstrophie vésicale-épispiadias	157846	Ferritinopathie héréditaire
1911	Erythrokratodermie variable type	268973	Exstrophie vésicale-épispiadias	1980	Ferocalcineose cérébrovasculaire
1912	Erythrokratodermie variable type	268973	Exstrophie vésicale-épispiadias	891	FEVR
1913	Erythrokratodermie variable type	268973	Exstrophie vésicale-épispiadias	254492	FFA
1906	Erythrokratodermie variable type	268973	Exstrophie vésicale-épispiadias	398166	FFDD
		268973	Exstrophie vésicale-épispiadias	79133	FFDD1

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
398173	FFDD2	2024	Fibromatose gingivale autosomique dominante	141064	Fistule de la lèvre inférieure
1807	FFDD3	2024	Fibromatose gingivale héréditaire	141013	Fistule de la première fente branchiale
398189	FFDD4	2028	Fibromatose hyaline juvénile	141037	Fistule de la quatrième fente branchial
79133	FFDD type I	2029	Fibromatose multiple non ossifiante	141022	Fistule de la seconde fente branchiale
1807	FFDD type III	199251	Fibromatose plantaire	141030	Fistule de la troisième fente branchiale
398173	FFDD type III	873	Fibromatose type desmoïde	431341	Fistule de l'ouraque
398189	FFDD type IV	199267	Fibromatose à corps d'inclusion	141064	Fistule labiale inférieure
98820	FFEVF	199260	Fibrome aponévrotique calcifié	454750	Fistule trachéo-oesophagienne isolée
1988	FFS	404507	Fibrome chondromyxoïde	141219	Fistule/kyste du dos du nez
1305	FGLDS	435329	Fibrome ossifiant familial	2041	Fistules artérielles coronariennes
391641	FGLDS1	435329	Fibrome ossifiant multiple	2041	Fistules des artères coronaires
391646	FGLDS2	314473	Fibrome ovarien	83313	Fièvre boutonneuse
403	FH1	79105	Fibromyxosarcome	83313	Fièvre boutonneuse méditerranéenne
404	FH2	90050	Fibroplasie rétro-lentale	228123	Fièvre de la vallée
251274	FH3	2030	Fibrosarcome	228123	Fièvre de la vallée de Californie
403	FH-I	449566	Fibrose angiocentrique à éosinophiles	228123	Fièvre de la vallée de San Joaquin
404	FH-II	449566	Fibrose angiocentrique à éosinophiles associée à IgG4	319251	Fièvre de la vallée du Rift
251274	FH-III	357154	Fibrose buccale sous-muqueuse	99824	Fièvre de Lassa
→168569	FHC	45358	Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs	99748	Fièvre de Pontiac
401920	FHCC	75565	Fibrose endomyocardique tropicale	83317	Fièvre de Tsutsugamushi
405	FHH	2032	Fibrose interstitielle diffuse idiopathique	64694	Fièvre des tranchées
93372	FHH type 1	586	Fibrose kystique du pancréas	64692	Fièvre d'Oroya
101049	FHH type 2	63999	Fibrose médiastinale	99827	Fièvre du Congo
101050	FHH type 3	2032	Fibrose pulmonaire idiopathique	228123	Fièvre du désert
2196	FHHNC avec atteinte oculaire sévère	49041	Fibrose rétropéritonéale	781	Fièvre du Montana
31043	FHHNC sans atteinte oculaire sévère	49041	Fibrose rétropéritonéale associée à IgG4	31205	Fièvre due aux morsures de rat
263479	FHI	137617	Fibrose systémique fibrogénique	319218	Fièvre Ebola
1988	FHUFS	314478	Fibrothécome ovarien	83317	Fièvre fluviale du Japon
440724	Fibres à myéline péri-papillaires étendues	63273	Filaminopathie ABD distale	319223	Fièvre hémorragique argentine
334	Fibrillation auriculaire familiale	171445	Filaminopathie musculaire	319229	Fièvre hémorragique bolivienne
130	Fibrillation ventriculaire idiopathique type Brugada	231	Filariose de Médine	319239	Fièvre hémorragique brésilienne
228140	Fibrillation ventriculaire idiopathique type non Brugada	2035	Filariose lymphatique	99827	Fièvre hémorragique de Crimée
228140	Fibrillation ventriculaire paroxysmale familiale type non Brugada	2404	Filariose à loa-loa	99827	Fièvre hémorragique de Crimée-Congo
50920	Fibroadénomes mammaires multiples	352582	FIME	319254	Fièvre hémorragique de Kyasanur
252164	Fibroblastome périphérique	314777	FIPA	99824	Fièvre hémorragique de Lassa
2021	Fibrochondrogenèse	163703	FIPAS	99826	Fièvre hémorragique de Marbourg
141067	Fibrochondrome cervico-facial	228113	Fistule anale	99826	Fièvre hémorragique de Marburg
337	Fibrodysplasie ossifiante progressive	2037	Fistule aorte-artère pulmonaire congénitale	319266	Fièvre hémorragique d'Omsk
208600	Fibroélastome papillaire cardiaque	97339	Fistule artério-veineuse dure du crâne	99827	Fièvre hémorragique du Congo
208600	Fibroélastome papillaire du coeur	2039	Fistule artérioveineuse systémique congénitale	319234	Fièvre hémorragique vénézuelienne
2022	Fibroélastose endomyocardique	2040	Fistule bronchobiliaire congénitale	319213	Fièvre hémorragique zambienne
122	Fibrofolliculome avec trichodisque et acrochordons	2041	Fistule coronaro-cardiaque	319244	Fièvre hémorragique à arénavirus Chapare
338	Fibrofolliculomes multiples familiaux	141061	Fistule de la commissure labiale	319234	Fièvre hémorragique à arénavirus Guanarito
79105	Fibrohistiocytome myxoïde malin	141022	Fistule de la deuxième fente branchiale	319213	Fièvre hémorragique à arénavirus Lujo
873	Fibromatose agressive			319229	Fièvre hémorragique à arénavirus Machupo
199260	Fibromatose aponévrotique juvénile				
199267	Fibromatose digitale infantile				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
319218	Fièvre hémorragique à virus Ebola	33108	Forme létale du syndrome des ptérygius multiples	2287	Fusion des incisives mandibulaires
32960	Fièvre hibernienne familiale	79447	Forme létale liée à l'X du syndrome des ptérygius multiples	2498	Fusion des métacarpes 4 et 5
99829	Fièvre jaune	79242	Forme néonatale du déficit multiple en carboxylases	2062	Fusion des vertèbres progressive non infectieuse
342	Fièvre méditerranéenne familiale	206546	Forme symptomatique de la dystrophie musculaire de Duchenne et Becker de la femme porteuse	94056	Fusion huméro-cubitale
443227	Fièvre paratyphoïde	465508	Forme symptomatique de l'hémochromatose classique	295215	Fusion huméro-cubitale, bilatérale
32960	Fièvre périodique autosomique dominante	465508	Forme symptomatique de l'hémochromatose liée à HFE	295213	Fusion huméro-cubitale, unilatérale
42642	Fièvre périodique type Marshall	465508	Forme symptomatique de l'hémochromatose type 1	3265	Fusion huméro-radiale
83311	Fièvre pourprée des Montagnes Rocheuses	177926	Forme symptomatique d'hémophilie A de la femme porteuse	295211	Fusion huméro-radiale, bilatérale
781	Fièvre Q	177929	Forme symptomatique d'hémophilie B de la femme porteuse	295209	Fusion huméro-radiale, unilatérale
781	Fièvre quadrilatérale	276630	Forme symptomatique du syndrome de Coffin-Lowry de la femme porteuse	3266	Fusion huméro-radio-cubitale
91547	Fièvre récurrente	449291	Forme symptomatique du syndrome de l'X fragile de la femme porteuse	295207	Fusion huméro-radio-cubitale, bilatérale
343	Fièvre récurrente avec hyper-IgD	275777	FPAH	295205	Fusion huméro-radio-cubitale, unilatérale
343	Fièvre récurrente avec hyperimmunoglobulinémie D	280628	FPFH	3266	Fusion huméro-radio-ulnaire
99745	Fièvre typhoïde	353220	FPLCA	295207	Fusion huméro-radio-ulnaire, bilatérale
83312	Fièvre vésiculeuse	280356	FPLD4	295205	Fusion huméro-radio-ulnaire, unilatérale
83476	Fièvre West-Nile	435651	FPLD5	94056	Fusion huméro-ulnaire
340	Fièvre à hantavirus	435660	FPLD6	295215	Fusion huméro-ulnaire, bilatérale
83595	Fièvre à tiques du Colorado	435660	FPLD associée à LIPE	295213	Fusion huméro-ulnaire, unilatérale
99825	Fièvre à virus Nipah	313808	FPSG	141214	Fusion maxillo-mandibulaire congénitale isolée
217330	FJHN associé à REN	284247	FRAM	3269	Fusion radio-cubitale
209886	FJHN associé à UMOD	95	FRDA	295219	Fusion radio-cubitale, bilatérale
209886	FJHN type 1	75567	Freezing progressif primaire de la marche	295217	Fusion radio-cubitale, unilatérale
217330	FJHN type 2	391474	Frontorhinie	3269	Fusion radio-ulnaire
79293	FLD	469	Fructosémie congénitale	295219	Fusion radio-ulnaire, bilatérale
284362	FLIT	2056	Fructosurie essentielle	295217	Fusion radio-ulnaire, unilatérale
199306	FLP	1305	FS	457083	Fusion splénonodique isolée
45452	Flutter auriculaire idiopathique du nouveau-né	391641	FS1	295028	Fusion tibio-fibulaire
69063	FMAIG	391646	FS2	295028	Fusion tibio-péronière
342	FMF	243	FSH-RO	908	FXS
276399	FMNG	269	FSHD	25	GA1
3000	FMPP	349	Fucosidose	79402	GABEB
228390	FNDAG associée à ALX4	443180	Fuite spontanée de liquide céphalo-rachidien	79239	Galactosémie classique
319487	FNMTc	227796	Fundus albipunctatus	79239	Galactosémie de type 1
1915	Foetopathie alcoolique	827	Fundus flavimaculatus	79238	Galactosémie de type 3
3312	Foetopathie à la thalidomide	99004	Fundus pulverulentus	79237	Galactosémie par déficit en galactokinase
346	Folliculite décalvante de Quinquaud	228119	Fusariose	79237	Galactosémie type 2
345	Folliculite disséquante du cuir chevelu	2345	Fusion congénitale des segments cervicaux	351	Galactosialidose
346	Folliculite épilante de Quinquaud	2345	Fusion congénitale des vertèbres cervicales	79238	GALE-D
79100	Folliculite ulérythémateuse réticulée			308473	GALE-D érythrocytaire
337	FOP			308487	GALE-D généralisé
99108	Foramen ovale perméable			79237	GALK-D
251290	Foramen pariétal avec dysostose cléido-crânienne			100026	Gamma-HCD
251290	Foramen pariétal avec dysplasie cléido-crânienne			353	Gamma-sarcoglycanopathie
60015	Foramina parietalia permagna			251937	Gangliocytome
33108	Forme létale autosomique récessive du syndrome des ptérygius multiples			65285	Gangliocytome dysplasique du cervelet
				251949	Gangliogliome

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
251957	Gangliogliome anaplasique	228429	GCL4	2086	Gliome des voies optiques
141115	Gangliogliome nasal	380	GCPS	141112	Gliome nasal
251962	Ganglioglioneurocytoma pseudopapillaire	98957	GDCD	251576	Gliosarcome
251877	Ganglioneuroblastome	53697	GDD	313808	Gliose sous-corticale de Neumann
251992	Ganglioneurome	2070	GEE	313808	Gliose sous-corticale progressive familiale
2151	Ganglioneurome de Hirschsprung	36387	GEFS+	399329	Glissement épiphysaire fémoral supérieur
354	Gangliosidose à GM1	411777	GEKA	2791	Globodontie
79257	Gangliosidose à GM1 de l'adulte	69063	GEM allo-immune	83454	Glomangioma multiples héréditaires
79255	Gangliosidose à GM1 infantile	53372	Géniospasmé héréditaire	83454	Glomangiomatose
79256	Gangliosidose à GM1 infantile tardive	85197	Génochondromatose type 1	97560	Glomérulonéphrite extra-membraneuse idiopathique
79256	Gangliosidose à GM1 juvénile	93398	Génochondromatose type 2	69063	Glomérulonéphrite extra-membraneuse néonatale par allo-immunisation foeto-maternelle
79255	Gangliosidose à GM1 type 1	315	Génodermatose en cocardes de Degos	375	Glomérulonéphrite médiate anti-GBM
79256	Gangliosidose à GM1 type 2	295232	Genu flexum congénital	329903	Glomérulonéphrite membranoproliférative médiée par les Ig
79257	Gangliosidose à GM1 type 3	295229	Genu recurvatum congénital	329903	Glomérulonéphrite membranoproliférative médiée par les immunoglobulines
309169	Gangliosidose à GM2 variant 0, forme adulte	91352	Germinome du système nerveux central	329918	Glomérulonéphrite membranoproliférative non médiée par les Ig
309155	Gangliosidose à GM2 variant 0, forme infantile	182127	Germinome extragonadique	329918	Glomérulonéphrite membranoproliférative non médiée par les immunoglobulines
309162	Gangliosidose à GM2 variant 0, forme juvénile	91352	Germinome intracrânien	54370	Glomérulonéphrite membranoproliférative primaire
309246	Gangliosidose à GM2 variant AB	2078	Gérodémie ostéodysplasique	93571	Glomérulonéphrite membranoproliférative type 2
309192	Gangliosidose à GM2 variant B, forme adulte	280774	GET	54370	Glomérulonéphrite mésangiocapillaire
309178	Gangliosidose à GM2 variant B, forme infantile	314585	Gigantisme 15q	93126	Glomérulonéphrite pauci-immune
309185	Gangliosidose à GM2 variant B, forme juvénile	821	Gigantisme cérébral	97563	Glomérulonéphrite pauci-immune avec ANCA
309239	Gangliosidose à GM2 variant B1	→1900	Gigantisme cérébral type Nevo	97563	Glomérulonéphrite pauci-immune avec auto-anticorps anticytoplasme des polynucléaires neutrophiles
845	Gangliosidose à GM2 variants B, B1	99725	Gigantisme hypophysaire	97564	Glomérulonéphrite pauci-immune sans ANCA
796	Gangliosidose à GM2, variant 0	300373	Gigantisme infantile familial	97564	Glomérulonéphrite pauci-immune sans auto-anticorps anticytoplasme des polynucléaires neutrophiles
314022	GAPPS	448372	Gigantisme infantile familial dû à une dup(X)q(26)	280569	Glomérulonéphrite rapidement progressive
913	Gastrinome	448372	Gigantisme infantile familial dû à une microduplication Xq26	280569	Glomérulonéphrite à croissants
2494	Gastrite hypertrophique avec hypoprotéïnémie	448348	Gigantisme infantile familial dû à une mutation ponctuelle	329931	Glomérulonéphrite à dépôts de C3
2494	Gastrite hypertrophique avec perte de protéines	300373	Gigantisme infantile héréditaire	→329931	Glomérulonéphrite à dépôts de C3 isolés sans prolifération
2494	Gastrite hypertrophique géante	300373	Gigantisme infantile par hyperplasie hypophysaire	97566	Glomérulonéphrite à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes
329883	Gastrite hypertrophique sans perte de protéines	99725	Gigantisme pituitaire		
2070	Gastro-entérite éosinophilique	180176	Gigantomastie juvénile familiale		
2070	Gastro-entérite à éosinophiles	44890	GIST		
2070	Gastro-entéro-colite à éosinophiles	141209	GLA		
329883	Gastropathie hypertrophique sans hypoprotéïnémie	98976	Glaucome congénital		
2368	Gastroschisis	708	Glaucome congénital de Peters		
360	GBM	98976	Glaucome congénital primaire		
329984	GCC	98976	Glaucome congénital primitif		
98962	GCD1	98977	Glaucome juvénile		
98963	GCD2	94058	Glaucome néovasculaire		
25	GCDHD	238763	Glaucome secondaire à une sphérophakie/ectopie du cristallin et mégalocornée		
98962	GCDI	360	Glioblastome		
98963	GCDII	360	Glioblastome multiforme		
528	GCL	251579	Glioblastome à cellules géantes		
		251582	Gliomatose cérébrale		
		251671	Gliome angiocentrique		
		251674	Gliome chordoïde		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
97567	Glomérulonéphrite à dépôts organisés microtubulaires
69063	Glomérulopathie extra-membraneuse congénitale par allo-immunisation maternelle anti-endopeptidase neutre
329481	Glomérulopathie lipoprotéinique
329918	Glomérulopathie à dépôts de C3
84087	Glomérulopathie à dépôts de collagène de type III
84090	Glomérulopathie à dépôts de fibronectine
97566	Glomérulopathie à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes
97567	Glomérulopathie à dépôts organisés microtubulaires
329481	Glomérulopathie à lipoprotéines
97280	Glucagonome
69076	Glucosurie rénale familiale
71277	Glut1-DS
33573	Glutathionurie
35	Glycinémie cétosique
79258	Glycogénose 1a
263297	Glycogénose avec cardiomyopathie sévère par déficit en glycogénine
2088	Glycogénose de Bickel-Fanconi
364	Glycogénose hépato-rénale
79258	Glycogénose Ia
217557	Glycogénose interstitielle pulmonaire
34587	Glycogénose lysosomale à activité maltase acide normale
79259	Glycogénose par défaut de transport du glucose-6-phosphatase type 1b
57	Glycogénose par déficit en aldolase A musculaire
99849	Glycogénose par déficit en bêta-énolase musculaire
367	Glycogénose par déficit en enzyme branchante
308712	Glycogénose par déficit en enzyme branchante de l'adulte, forme neuromusculaire
308684	Glycogénose par déficit en enzyme branchante de l'enfant, forme hépatique et myopathique
308698	Glycogénose par déficit en enzyme branchante de l'enfant, forme neuromusculaire
308638	Glycogénose par déficit en enzyme branchante, forme hépatique non progressive
308621	Glycogénose par déficit en enzyme branchante, forme hépatique progressive

Numéro ORPHA	Maladie
308670	Glycogénose par déficit en enzyme branchante, forme neuromusculaire congénitale
308655	Glycogénose par déficit en enzyme branchante, forme neuromusculaire périnatale fatale
366	Glycogénose par déficit en enzyme débranchante
364	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase
79258	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ia
79259	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ib
2088	Glycogénose par déficit en GLUT2
368	Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire
137625	Glycogénose par déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire
2089	Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique
2364	Glycogénose par déficit en lactate déshydrogénase
34587	Glycogénose par déficit en LAMP-2
365	Glycogénose par déficit en maltase acide
308552	Glycogénose par déficit en maltase acide à début infantile
420429	Glycogénose par déficit en maltase acide, forme tardive
371	Glycogénose par déficit en phosphofructokinase musculaire
→31964 6	Glycogénose par déficit en phosphoglucomutase
713	Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1
97234	Glycogénose par déficit en phosphoglycérate mutase
369	Glycogénose par déficit en phosphorylase hépatique
264580	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique
79240	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire
715	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase musculaire
284435	Glycogénose par déficit en sous-unité H de la lactate déshydrogénase
284426	Glycogénose par déficit en sous-unité M de la lactate déshydrogénase
2089	Glycogénose type 0a
137625	Glycogénose type 0b
364	Glycogénose type 1
79259	Glycogénose type 1 non a
79258	Glycogénose type 1a

Numéro ORPHA	Maladie
79259	Glycogénose type 1b
→79259	Glycogénose type 1C
→79259	Glycogénose type 1D
365	Glycogénose type 2
308552	Glycogénose type 2 à début infantile
420429	Glycogénose type 2, forme tardive
366	Glycogénose type 3
367	Glycogénose type 4
308712	Glycogénose type 4 de l'adulte, forme neuromusculaire
308684	Glycogénose type 4 de l'enfant, forme hépatique et myopathique
308698	Glycogénose type 4 de l'enfant, forme neuromusculaire
308638	Glycogénose type 4, forme hépatique non progressive
308621	Glycogénose type 4, forme hépatique progressive
308670	Glycogénose type 4, forme neuromusculaire congénitale
308655	Glycogénose type 4, forme neuromusculaire périnatale fatale
368	Glycogénose type 5
369	Glycogénose type 6
371	Glycogénose type 7
264580	Glycogénose type 9A
79240	Glycogénose type 9B
264580	Glycogénose type 9C
715	Glycogénose type 9D
715	Glycogénose type 9E
2088	Glycogénose type 11
284426	Glycogénose type 11
57	Glycogénose type 12
99849	Glycogénose type 13
→31964 6	Glycogénose type 14
263297	Glycogénose type 15
364	Glycogénose type I
79258	Glycogénose type Ia
79259	Glycogénose type Ib
365	Glycogénose type II
308552	Glycogénose type II à début infantile
420429	Glycogénose type II, forme tardive
366	Glycogénose type III
367	Glycogénose type IV
308712	Glycogénose type IV de l'adulte, forme neuromusculaire
308684	Glycogénose type IV de l'enfant, forme hépatique et myopathique
308698	Glycogénose type IV de l'enfant, forme neuromusculaire
308638	Glycogénose type IV, forme hépatique non progressive
308621	Glycogénose type IV, forme hépatique progressive

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
308670	Glycogénose type IV, forme neuromusculaire congénitale	254693	Grossesse molaire incomplète	715	GSD par déficit en phosphorylase kinase musculaire
308655	Glycogénose type IV, forme neuromusculaire périnatale fatale	254693	Grossesse molaire partielle	284435	GSD par déficit en sous-unité H de la lactate déshydrogénase
264580	Glycogénose type IXa	263297	GSD avec cardiomyopathie sévère par déficit en glycogénine	284426	GSD par déficit en sous-unité M de la lactate déshydrogénase
79240	Glycogénose type IXb	57	GSD par déficit en aldolase A musculaire	2089	GSD type 0a
264580	Glycogénose type IXc	99849	GSD par déficit en bêta-énolase musculaire	137625	GSD type 0b
715	Glycogénose type IXd	367	GSD par déficit en enzyme branchante	364	GSD type 1
715	Glycogénose type IXe	308712	GSD par déficit en enzyme branchante de l'adulte, forme neuromusculaire	79258	GSD type 1a
368	Glycogénose type V	308684	GSD par déficit en enzyme branchante de l'enfant, forme hépatique et myopathique	79259	GSD type 1b
369	Glycogénose type VI	308698	GSD par déficit en enzyme branchante de l'enfant, forme neuromusculaire	366	GSD type 3
371	Glycogénose type VII	308638	GSD par déficit en enzyme branchante, forme hépatique non progressive	367	GSD type 4
2088	Glycogénose type XI	308621	GSD par déficit en enzyme branchante, forme hépatique progressive	308712	GSD type 4 de l'adulte, forme neuromusculaire
57	Glycogénose type XII	308670	GSD par déficit en enzyme branchante, forme neuromusculaire congénitale	308684	GSD type 4 de l'enfant, forme hépatique et myopathique
→31964 6	Glycogénose type XIV	308655	GSD par déficit en enzyme branchante, forme neuromusculaire périnatale fatale	308698	GSD type 4 de l'enfant, forme neuromusculaire
263297	Glycogénose type XV	366	GSD par déficit en enzyme débranchante	308638	GSD type 4, forme hépatique non progressive
626	GMN	2088	GSD par déficit en GLUT2	308621	GSD type 4, forme hépatique progressive
276399	GMN familial	368	GSD par déficit en glycogène phosphorylase musculaire	308670	GSD type 4, forme neuromusculaire congénitale
329903	GNMP médiée par les Ig	137625	GSD par déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire	308655	GSD type 4, forme neuromusculaire périnatale fatale
329903	GNMP médiée par les immunoglobulines	2089	GSD par déficit en glycogène synthase hépatique	368	GSD type 5
329918	GNMP non médiée par les Ig	2364	GSD par déficit en lactate déshydrogénase	369	GSD type 6
329918	GNMP non médiée par les immunoglobulines	371	GSD par déficit en phosphofructokinase musculaire	371	GSD type 7
276399	Goitre multinodulaire familial	→31964 6	GSD par déficit en phosphoglucomutase	264580	GSD type 9A
206484	Gonadoblastome ovarien	713	GSD par déficit en phosphoglycérate kinase	79240	GSD type 9B
66629	GOSHS	97234	GSD par déficit en phosphoglycérate mutase	264580	GSD type 9C
79233	Goutte associée à HPRT	369	GSD par déficit en phosphorylase hépatique	715	GSD type 9D
900	GPA	264580	GSD par déficit en phosphorylase kinase hépatique	715	GSD type 9E
247353	GPP	79240	GSD par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire	97234	GSD type 10
721	GPS	2089	GSD par déficit en phosphorylase kinase hépatique	2088	GSD type 11
313808	GPSC	2364	GSD par déficit en phosphorylase kinase hépatique	284426	GSD type 11
2407	Granulations laryngées et oculaires chez les enfants indiens	371	GSD par déficit en phosphorylase kinase hépatique	57	GSD type 12
900	Granulomatose avec polyangéite	→31964 6	GSD par déficit en phosphorylase kinase hépatique	→31964 6	GSD type 14
379	Granulomatose chronique	713	GSD par déficit en phosphorylase kinase hépatique	263297	GSD type 15
900	Granulomatose de Wegener	97234	GSD par déficit en phosphorylase kinase hépatique	364	GSD type I
183	Granulomatose éosinophilique avec polyangéite	369	GSD par déficit en phosphorylase kinase hépatique	79258	GSD type Ia
3452	Granulomatose lipophagique intestinale	264580	GSD par déficit en phosphorylase kinase hépatique	365	GSD type II
86869	Granulomatose lymphomatoïde	79240	GSD par déficit en phosphorylase kinase hépatique	366	GSD type III
379	Granulomatose septique chronique	715	GSD type IXa	367	GSD type IV
99871	Granulome éosinophile des os	715	GSD type IXb	264580	GSD type IXa
99873	Granulome éosinophile multifocal	715	GSD type IXc	79240	GSD type IXb
86879	Granulome léthal de la ligne médiane	368	GSD type IXd	264580	GSD type IXc
97261	GRFome	369	GSD type IXe	715	GSD type IXd
454836	Grippe aviaire	79240	GSD type V	715	GSD type IXe
295006	Gros orteil bifide	368	GSD type VI	368	GSD type V
295177	Gros orteil bifide, bilatéral	369	GSD type VI	369	GSD type VI
295175	Gros orteil bifide, unilatéral				
99927	Grossesse molaire				
254688	Grossesse molaire complète				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
371	GSD type VII
2088	GSD type XI
57	GSD type XII
→31964 6	GSD type XIV
263297	GSD type XV
79258	GSDIa
79259	GSDIb
366	GSDIII
308712	GSDIV de l'adulte, forme neuromusculaire
308684	GSDIV de l'enfant, forme hépatique et myopathique
308698	GSDIV de l'enfant, forme neuromusculaire
308638	GSDIV, forme hépatique non progressive
308621	GSDIV, forme hépatique progressive
308670	GSDIV, forme neuromusculaire congénitale
308655	GSDIV, forme neuromusculaire périnatale fatale
99849	GSDXIII
293375	GWCD
99914	Gynandroblastome
178345	Gynécomastie prépubertaire héréditaire
139441	H-ABC
100051	HAE 2
100054	HAE 3
100050	HAE-I
100051	HAE-II
100054	HAE-III
966	HAF
289326	HAM/TSP
2111	Hamartomatose kystique du poumon et du rein
386	Hamartome biliaire
440727	Hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine
2611	Hamartome de forme linéaire
386	Hamartome kystique hépatique
386	Hamartome mésenchymateux du foie
171723	Hamartome muqueux spongieux
263435	Hamartome musculaire lisse congénital
86906	Hamartomes hypothalamiques avec épilepsie gélastique
340	Hantavirose
→21686 6	HARP syndrome
84085	HAS
2118	Hawkinsinurie
231242	HbC - bêta-thalassémie
231249	HbE - bêta-thalassémie

Numéro ORPHA	Maladie
352657	HBID
330032	HbLepore - bêta-thalassémie
251359	HbS - bêta-thalassémie
251365	HbSC
251370	HbSD
251375	HbSE
363412	HBSL
88673	HCC
210159	HCC adulte
33402	HCC de l'enfant
86864	HCD
93556	HCDD
85458	HCHWA
324723	HCHWA type arctique
324718	HCHWA type flamande
324708	HCHWA type Iowa
100008	HCHWA type islandais
324713	HCHWA type italien
100006	HCHWA type néerlandais
324703	HCHWA type piémontais
100006	HCHWA-D
300878	HCL variant prolifératif
300878	HCL-v
238523	HCS atypique
90794	HCS classique par 21-OHD
315306	HCS classique par 21-OHD avec perte de sel
315311	HCS classique virilisante par 21-OHD
90791	HCS par déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase
90795	HCS par déficit en 11-bêta-hydroxylase
90793	HCS par déficit en 17-alpha-hydroxylase
26106	HDGC
157941	HDL1
98934	HDL2
157946	HDL3
98759	HDL4
313808	HDLS
238468	HED
98813	HED-ID
252054	Hémangioblastome
458758	Hémangioendothéliome composite
157791	Hémangioendothéliome épithélioïde
2122	Hémangioendothéliome kaposiforme
458763	Hémangioendothéliome rétifforme
210584	Hémangioendothéliome à cellules fusiformes
199241	Hémangiomatose capillaire pulmonaire
2123	Hémangiomatose néonatale diffuse
221061	Hémangiome caverneux cérébral familial

Numéro ORPHA	Maladie
221061	Hémangiome caverneux cérébral héréditaire
238691	Hémangiome congénital du foie
141179	Hémangiome congénital non involutif
458785	Hémangiome congénital partiellement involutif
141184	Hémangiome congénital rapidement involutif
329324	Hémangiome cutané avec atrophie osseuse ou musculaire
238691	Hémangiome hépatique congénital
140436	Hémangiome intraosseux
464318	Hémangiome verruqueux
210584	Hémangiome à cellules fusiformes
86870	Hématodermie CD4+/CD56+
215	Héméralopie congénitale essentielle
95719	Hémiagénésie de la thyroïde
1214	Hémiatrophie faciale progressive
443070	Hémicrânie continue
157835	Hémicrânie paroxystique
2128	Hémihyperplasie isolée
2128	Hémi hypertrophie isolée
99802	Hémimégalencéphalie
295073	Hémimélie bilatérale cubitale
295083	Hémimélie bilatérale de la fibula
295073	Hémimélie bilatérale de l'ulna
295073	Hémimélie bilatérale du cubitus
295083	Hémimélie bilatérale du péroné
295071	Hémimélie bilatérale du radius
295079	Hémimélie bilatérale du tibia
295083	Hémimélie bilatérale fibulaire
295083	Hémimélie bilatérale péronière
295071	Hémimélie bilatérale radiale
295079	Hémimélie bilatérale tibiale
295073	Hémimélie bilatérale ulnaire
93320	Hémimélie cubitale
93323	Hémimélie du péroné
93323	Hémimélie fibulaire
93323	Hémimélie péronière
93321	Hémimélie radiale
93322	Hémimélie tibiale
3329	Hémimélie tibiale avec malformation des mains et pieds fendus
93320	Hémimélie ulnaire
295075	Hémimélie unilatérale cubitale
295081	Hémimélie unilatérale de la fibula
295075	Hémimélie unilatérale de l'ulna
295075	Hémimélie unilatérale du cubitus
295081	Hémimélie unilatérale du péroné
295069	Hémimélie unilatérale du radius
295077	Hémimélie unilatérale du tibia
295081	Hémimélie unilatérale fibulaire
295081	Hémimélie unilatérale péronière
295069	Hémimélie unilatérale radiale

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
295077	Hémimélie unilatérale tibiale	329	Hémophilie C	2149	Hétérotopie neuronale nodulaire
295075	Hémimélie unilatérale ulnaire	90060	Hémorragie alvéolaire diffuse	98892	Hétérotopie nodulaire périventriculaire
2131	Hémiplégie alternante de l'enfance	85458	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose	101029	Hétérotopie nodulaire sous-corticale
209973	Hémiplégie alternante nocturne familiale bénigne de l'enfance	324723	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose type arctique	101030	Hétérotopie nodulaire sous-épendymaire
221083	Hémispasme facial	324718	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose type flamande	99796	Hétérotopie sous-corticale en bandes
99050	Hemitruncus arteriosus	324708	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose type iowa	1041	HF
3411	Hémivagin obstrué et anomalie rénale ipsilatérale	100008	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose type islandais	364013	HF immunologique
139507	Hémochromatose africaine	324713	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose type italien	363999	HF non immunologique
139491	Hémochromatose héréditaire autosomique dominante	100006	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose type néerlandais	2438	HFGS
79230	Hémochromatose juvénile	324703	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose type piémontais	2744	HGPPS
225123	Hémochromatose liée à TFR2	178396	Hémorragie due à la mutation Pittsburgh de l'alpha-1-antitrypsine	740	HGPS
446	Hémochromatose néonatale	319205	Hémorragie massive bilatérale des surrénales	163	HHCS
139491	Hémochromatose par défaut en ferroportine	90065	Hémorragie subarachnoïdienne par rupture d'anévrisme acquise	276280	HHML
79230	Hémochromatose type 2	319205	Hémorragie surrénalienne bilatérale massive	157215	HHRH
225123	Hémochromatose type 3	99931	Hémosidrose pulmonaire idiopathique	774	HHT
139491	Hémochromatose type 4	99930	Hémosidrose pulmonaire secondaire	457	HI
447792	Hémochromatose type 5	98873	HEMPAS	602	HIBM2
231242	Hémoglobine C - bêta-thalassémie	95159	HEP	79091	HIBM3
231249	Hémoglobine E - bêta-thalassémie	2137	Hépatite auto-immune	324381	HIBM4
330032	Hémoglobine Lepore - bêta-thalassémie	2137	Hépatite chronique auto-immune	178464	HIBM-ERF
330041	Hémoglobinopathie M	402823	Hépatite delta	343	HIDS
280615	Hémoglobinopathie Toms River	35063	Hépatite virale fulminante	2314	HIES autosomique dominant
2132	Hémoglobinose C	449	Hépatoblastome	101088	HIGM1
90039	Hémoglobinose D	33402	Hépatocarcinome de l'enfant	101089	HIGM2
163596	Hémoglobinose de Bart	401920	Hépatocarcinome fibrolamellaire	101090	HIGM3
2133	Hémoglobinose E	33402	Hépatocarcinome pédiatrique	101091	HIGM4
93616	Hémoglobinose H	137681	Hépatocarcinome pédiatrique	101092	HIGM5
231401	Hémoglobinose H acquise	137681	Hépatocarcinome pédiatrique	183663	HIGM avec susceptibilité aux infections opportunistes
330041	Hémoglobinose M	90003	Hépatocarcinome pédiatrique	183666	HIGM sans susceptibilité aux infections opportunistes
90035	Hémoglobinurie paroxystique a frigore	773	Hépatopathie associée à IgG4	238624	HII
90035	Hémoglobinurie paroxystique induite par le froid	2138	Hérédopathie ataxique polynévritique	217059	Hippocratisme digital congénital isolé
447	Hémoglobinurie paroxystique nocturne	2140	Hernie diaphragmatique congénitale	2157	Histidinémie
244242	Hémolyse, enzymes hépatiques élevées, thrombocytopenie pendant la grossesse	63261	HERNS syndrome	2157	Histidinurie
158048	Hémophagocytaire, syndrome, viro-induit	35061	Herpès cutané idiopathique récidivant et délabrant	2158	Histidinurie rénale
98878	Hémophilie A	2762	Hétéroplasie osseuse progressive	157991	Histiocytome éruptif généralisé
169808	Hémophilie A mineure	141112	Hétérotopie gliale nasale	300865	Histiocytose atypique régressive
169805	Hémophilie A modérée	99796	Hétérotopie laminaire sous-corticale	158029	Histiocytose bleu de mer
169802	Hémophilie A sévère			157997	Histiocytose céphalique bénigne
73274	Hémophilie acquise			→16856 9	Histiocytose de Faisalabad
98879	Hémophilie B			157991	Histiocytose éruptive généralisée
169799	Hémophilie B mineure			99870	Histiocytose langerhansienne aiguë et disséminée
169796	Hémophilie B modérée			99871	Histiocytose langerhansienne chronique et localisée
169793	Hémophilie B sévère			99872	Histiocytose langerhansienne congénitale
				99873	Histiocytose langerhansienne multifocale chronique

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
99874	Histiocytose langerhansienne pulmonaire de l'adulte
158025	Histiocytose progressive mucineuse héréditaire
158022	Histiocytose progressive nodulaire
158014	Histiocytose sinusale avec lymphadénopathie massive
→168569	Histiocytose sinusale familiale avec lymphadénopathie massive
99874	Histiocytose X pulmonaire
158019	Histiocytose à cellule indéterminée
390	Histoplasmose
1573	HJMD
2248	HLHS
412	HLP type 3
523	HLRCC
178464	HMERF
79651	HMP
401964	HMSN2 avec axones géants
90119	HMSN avec acrodystrophie
64748	HMSN III
99950	HMSN type Lom
99950	HMSN-Lom
69084	HNED
93111	HNF1B-MODY
640	HNPP
67037	HNSCC
391665	HoFH
2162	Holoprosencéphalie
93925	Holoprosencéphalie alobaire
93924	Holoprosencéphalie lobaire
280200	Holoprosencéphalie microforme
220386	Holoprosencéphalie semi-lobaire
280195	Holoprosencéphalie septo-préoptique
30924	HOMG1
34528	HOMG2
31043	HOMG3
2856	Homme à utérus
2168	Homocarnosinose
394	Homocystinurie classique
394	Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase
395	Homocystinurie par déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase
622	Homocystinurie sans acidurie méthylmalonique
2762	HOP
396	Hoquet chronique
392	HOS
79651	HPA modérée
79651	HPA non PCU
293284	HPA/PCU BH4 sensible

Numéro ORPHA	Maladie
293284	HPA/PKU BH4-sensible
275777	HPAH
2254	HPC1
2524	HPC2
97249	HPC3
166063	HPC4
166068	HPC5
166073	HPC6
284339	HPC7
324569	HPC8
97249	HPC avec atrophie optique
97249	HPC sans diskésie
411493	HPC10
2162	HPE
280200	HPE microforme
280195	HPE septo-préoptique
46532	HPFH - bêta-thalassémie
251380	HPFH - drépanocytose
247262	HPMR
447	HPN
314928	HPN
436	HPP
293958	HPPD
47044	HPRCC
183678	HPS2
231531	HPS7
231537	HPS8
280663	HPS9
99880	HPT-JT
70591	HPTC
84085	HS
36386	HSAN1
456318	HSAN1E
970	HSAN2
1764	HSAN3
642	HSAN4
64752	HSAN5
314381	HSAN6
2182	HSAS
2182	HSAS liée à l'X
30924	HSH
158014	HSLM
→168569	HSLM familiale
456318	HSN1E
285	HT-EDS
275766	HTAPi
93160	HVDRR
71291	HVR
530	Hyalinose cutanéomuqueuse
2176	Hyalinose systémique infantile
329967	Hydarthrose intermittente
400	Hydatidose

Numéro ORPHA	Maladie
840	Hydradénome verruqueux fistulo-végétant
2177	Hydranencéphalie
330021	Hydrargyrie
247165	Hydrargyrie infantile
247165	Hydrargyrisme infantile
330061	Hydroa estival
330058	Hydroa vacciniforme
2182	Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius
2182	Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius liée à l'X
314928	Hydrocéphalie chronique de l'adulte
2185	Hydrocéphalie congénitale
269505	Hydrocéphalie congénitale communicante
269510	Hydrocéphalie congénitale non communicante
269505	Hydrocéphalie congénitale non obstructive
269510	Hydrocéphalie congénitale obstructive
2182	Hydrocéphalie liée à l'X
314928	Hydrocéphalie à pression normale
221126	Hydrocéphalie/hydranencéphalie due à une vasculopathie cérébrale
2189	Hydrolethalus
2190	Hydronephrose congénitale
1041	Hydrops fœtal
163596	Hydrops fœtal de Bart
364013	Hydrops fœtal immunologique
363999	Hydrops fœtal non immunologique
1041	Hydrops foeto-placentaire
364013	Hydrops foeto-placentaire immunologique
363999	Hydrops foeto-placentaire non immunologique
79486	Hygrome kystique
401	Hyméno-lépiose
280628	Hyper- et hypopigmentation progressive familiale
309147	Hyper-bêta-alaninémie
3222	Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase
411536	Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase modérée
411543	Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase sévère
3222	Hyperactivité de la PRPP synthétase
411536	Hyperactivité de la PRPP synthétase modérée

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
411543	Hyperactivité de la PRPP synthétase sévère	209902	Hypercholestérolémie due au déficit en cholestérol 7alpha-hydroxylase	165991	Hyperinsulinisme par déficit en SLC16A1
411536	Hyperactivité de la PRPS1 modérée	391665	Hypercholestérolémie familiale homozygote	165991	Hyperinsulinisme par déficit en transporteur 1 de monocarboxylate
411543	Hyperactivité de la PRPS1 sévère	206599	HyperCKémie isolée asymptomatique	276556	Hyperinsulinisme par déficit en UCP2
309147	Hyperalaninémie	3197	Hyperexplexie	757	Hyperkaliémie minéralocorticoïde résistante
403	Hyperaldostéronisme familial type 1	3197	Hyperexplexie héréditaire	757	Hyperkaliémie-hypertension type Gordon
404	Hyperaldostéronisme familial type 2	84142	Hyperexcitabilité des nerfs périphériques	308013	Hyperkératose acrale focale
251274	Hyperaldostéronisme familial type 3	3197	Hyperexplexie héréditaire	312	Hyperkératose épidermolytique
403	Hyperaldostéronisme familial type I	306776	Hyperexplexie sporadique	409	Hyperkératose lenticulaire persistante
404	Hyperaldostéronisme familial type II	254704	Hyperferritinémie génétique sans surcharge en fer	2199	Hyperkératose palmoplantaire épidermolytique
251274	Hyperaldostéronisme familial type III	438274	Hyperglucagonémie associée à GCGR	1010	Hyperkératose palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique dominante
79506	Hyperalaphalipoprotéinémie familiale	408	Hyperglycérolémie	1366	Hyperkératose palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique récessive
2195	Hyperaminoacidurie dicarboxylique	407	Hyperglycinémie non cétosique	1010	Hyperkératose palmoplantaire et alopecie congénitale type Stevanovic
927	Hyperammoniémie par déficit en N-acétylglutamate synthase	289863	Hyperglycinémie non cétosique atypique	2200	Hyperkératose palmoplantaire focale et gingivale
289877	Hyperammoniémie transitoire du nouveau-né	289860	Hyperglycinémie non cétosique infantile	86923	Hyperkératose palmoplantaire héréditaire type Gamborg-Nielsen
168588	Hyperandrogénie par déficit en cortisone réductase	289857	Hyperglycinémie non cétosique néonatale	659	Hyperkératose palmoplantaire mutilante avec plaques kératosiques péri-orificielles
90	Hyperargininémie	2157	Hyperhistidinémie	79141	Hyperkératose palmoplantaire nummulaire
205	Hyperbilirubinémie non conjuguée familiale	742	Hyperimidodipeptidurie	79502	Hyperkératose palmoplantaire ponctuée type 2
79234	Hyperbilirubinémie non conjuguée familiale type 1	2194	Hyperimmunisation anti-HLA	38	Hyperkératose palmoplantaire ponctuée type 3
79235	Hyperbilirubinémie non conjuguée familiale type 2	2314	Hyperimmunoglobulinémie E autosomique dominante	308013	Hyperkératose palmoplantaire ponctuée type 3 sans élastoïdose
79234	Hyperbilirubinémie non conjuguée héréditaire type 1	276580	Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en Kir6.2	50942	Hyperkératose palmoplantaire striée ou en bandes
79235	Hyperbilirubinémie non conjuguée héréditaire type 2	276575	Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en SUR1	140966	Hyperkératose palmoplantaire type Nagashima
234	Hyperbilirubinémie type 2	79644	Hyperinsulinisme autosomique récessif par déficit en Kir6.2	50942	Hyperkératose palmoplantaire type Wachters
3111	Hyperbilirubinémie type Rotor	79643	Hyperinsulinisme autosomique récessif par déficit en SUR1	2295	Hyperlaxité articulaire familiale
276405	Hyperbiliverdinémie	276603	Hyperinsulinisme focal résistant au diazoxide par déficit en Kir6.2	91135	Hyperlaxité de la peau par déficit en facteur de coagulation dépendant de la vitamine K
405	Hypercalcémie bénigne familiale	276598	Hyperinsulinisme focal résistant au diazoxide par déficit en SUR1	140905	Hyperlipidémie due à un déficit en triglycéride lipase hépatique
405	Hypercalcémie hypocalciurique bénigne familiale	165991	Hyperinsulinisme induit par l'effort	70470	Hyperlipidémie majeure
405	Hypercalcémie hypocalciurique familiale	71212	Hyperinsulinisme par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	412	Hyperlipidémie type 3
93372	Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 1	79299	Hyperinsulinisme par déficit en glucokinase	412	Hyperlipoprotéinémie familiale type 3
101049	Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 2	71212	Hyperinsulinisme par déficit en glutamodéshydrogénase	→444490	Hyperlipoprotéinémie type 1
101050	Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 3	71212	Hyperinsulinisme par déficit en HADH		
300547	Hypercalcémie infantile autosomique récessive	324575	Hyperinsulinisme par déficit en HNF1A		
300547	Hypercalcémie infantile familiale avec diminution de parathormone intacte	263455	Hyperinsulinisme par déficit en HNF4A		
300547	Hypercalcémie infantile familiale avec diminution de PTHi	263458	Hyperinsulinisme par déficit en INSR		
2197	Hypercalciurie idiopathique	71212	Hyperinsulinisme par déficit en SCHAD		
238475	Hypercholanémie familiale				
238475	Hypercholanémie héréditaire				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
412	Hyperlipoprotéinémie type 3			160	Hyperplasie ganglionnaire angiofolliculaire
70470	Hyperlipoprotéinémie type 5	1578	Hyperphénylalaninémie par déficit en 4a-hydroxy-tétrahydrobioptérine déshydratase	93686	Hyperplasie ganglionnaire géante multicentrique
300324	Hyperlymphocytose B polyclonale persistante	13	Hyperphénylalaninémie par déficit en 6-pyruvoyl-tétrahydroptérine synthase	2024	Hyperplasie gingivale autosomique dominante
2203	Hyperlysinémie	1578	Hyperphénylalaninémie par déficit en déshydratase	2024	Hyperplasie gingivale héréditaire
2203	Hyperlysinémie type I	226	Hyperphénylalaninémie par déficit en dihydroptéridine réductase	99878	Hyperplasie héréditaire des parathyroïdes
3124	Hyperlysinémie type II	2102	Hyperphénylalaninémie par déficit en GTP cyclohydrolase	300373	Hyperplasie hypophysaire héréditaire
79150	Hypermélanose naevoïde linéaire et circulaire	293284	Hyperphénylalaninémie/phénylcétonurie BH4-sensible	160	Hyperplasie lymphoïde angiofolliculaire
289891	Hyperméthioninémie par déficit en glycine N-méthyltransférase	293284	Hyperphénylalaninémie/phénylcétonurie sensible au BH4	60026	Hyperplasie lymphoïde nodulaire pulmonaire
289891	Hyperméthioninémie par déficit en GNMT	293284	Hyperphénylalaninémie/phénylcétonurie sensible à la tétrahydrobioptérine	189427	Hyperplasie macronodulaire bilatérale des surrénales
88618	Hyperméthioninémie par déficit en S-adénosylhomocystéine hydrolase	293284	Hyperphosphatasie héréditaire	48372	Hyperplasie nodulaire régénérative du foie
414	Hyperornithinémie	2801	Hyperpigmentation progressive familiale	160148	Hyperplasie polypoïde érodée
2801	Hyperostose corticale déformante juvénile	79146	Hyperpipécolatémie	99878	Hyperplasie primaire de la parathyroïde
2204	Hyperostose corticale dysplasique	→79189	Hyperpipécolatémie	231580	Hyperplasie surrénalienne unilatérale primitive
3416	Hyperostose corticale généralisée	90791	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase	682	HyperPP
1310	Hyperostose corticale infantile	90795	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11-bêta-hydroxylase	397685	Hyperprolactinémie familiale
443098	Hyperostose crânienne interne	90793	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 17-alpha-hydroxylase	79101	Hyperprolinémie type 2
391327	Hyperostose de la voûte crânienne liée à l'X	90794	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	419	Hyperprolinémie type I
2790	Hyperostose endostéale type Worth	315306	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique avec perte de sel	99932	Hypersensibilité aux protéines du lait de vache
77296	Hyperostose frontale interne	315311	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique virilisante	139402	Hypersensibilité médicamenteuse avec éosinophiles et manifestations systémiques
2780	Hyperostose généralisée striée	95699	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase (POR)	33208	Hypersomnie idiopathique
178311	Hyperostose sterno-costo-claviculaire isolée	325524	Hyperplasie congénitale lipoïde classique des surrénales par déficit en STAR	228315	Hypersomnie idiopathique avec augmentation de la durée du sommeil
2206	Hyperostose vertébrale ankylosante avec tylose	90790	Hyperplasie congénitale lipoïde des surrénales par déficit en STAR	228318	Hypersomnie idiopathique sans augmentation de la durée du sommeil
416	Hyperoxalurie primitive	325529	Hyperplasie congénitale lipoïde non classique des surrénales par déficit en STAR	33208	Hypersomnie primaire
93598	Hyperoxalurie primitive type 1	217560	Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson	1519	Hypertélorisme de Teebi
93599	Hyperoxalurie primitive type 2	99878	Hyperplasie familiale des parathyroïdes	275777	Hypertension artérielle pulmonaire familiale
93600	Hyperoxalurie primitive type 3			275777	Hypertension artérielle pulmonaire héréditaire
99879	Hyperparathyroïdie isolée familiale			275766	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique
417	Hyperparathyroïdie primitive sévère néonatale			422	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique et/ou familiale
295002	Hyperphalangie			275766	Hypertension artérielle pulmonaire primitive
295142	Hyperphalangie bilatérale			757	Hypertension hyperkaliémique
295140	Hyperphalangie des doigts 2-5			757	Hypertension hyperkaliémique de Gordon
295140	Hyperphalangie unilatérale			757	Hypertension hyperkaliémique familiale
238583	Hyperphénylalaninémie			238624	Hypertension intracrânienne bénigne
1578	Hyperphénylalaninémie avec primaptériorie				
238583	Hyperphénylalaninémie due à un déficit en BH4				
238583	Hyperphénylalaninémie due à un déficit en tétrahydrobioptérine				
2209	Hyperphénylalaninémie maternelle				
79651	Hyperphénylalaninémie modérée				
79651	Hyperphénylalaninémie modérée permanente				
238583	Hyperphénylalaninémie non phénylcétonurique				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
238624	Hypertension intracrânienne idiopathique	251523	Hyperzincémie et hypercalprotectinémie	263458	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en INSR
88660	Hypertension par mutation gain de fonction du récepteur aux minéralocorticoïdes	94088	Hypo-uricémie rénale héréditaire	276603	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en Kir6.2, forme focale résistante au diazoxide
70591	Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique	427	Hypoaldostéronisme familial	263458	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en récepteur à l'insuline
403	Hypertension sensible aux glucocorticoïdes	99763	Hypoaldostéronisme hyperréninémique familial type 1	276598	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en SUR1, forme focale résistante au diazoxide
403	Hypertension sensible à la dexaméthasone	99764	Hypoaldostéronisme hyperréninémique familial type 2	276556	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en UCP2
88660	Hypertension à début précoce accentuée par la grossesse	425	Hypoalaphalipoprotéinémie familiale	276608	Hypoglycémie hyperinsulinémique persistante de l'adulte non-insulinome
423	Hyperthermie maligne de l'anesthésie	14	Hypobétalipoprotéinémie sévère précoce	293964	Hypoglycémie hypoinsulinémique avec hémihypertrophie du corps
466650	Hyperthermie maligne d'effort	428	Hypocalcémie autosomique dominante	478	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital avec anosmie
466650	Hyperthermie maligne induite par l'exercice	93297	Hypochondrogenèse	432	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital sans anosmie
2216	Hyperthermie tératogène	429	Hypochondroplasie	69744	Hypokératose palmoplantaire circonscrite
424	Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH	295114	Hypodactylie bilatérale des doigts 2-5	30924	Hypomagnésémie intestinale avec hypocalcémie secondaire
99819	Hyperthyroïdie gestationnelle	295112	Hypodactylie bilatérale du pouce	30924	Hypomagnésémie intestinale type 1
424	Hyperthyroïdie non-immune familiale	294990	Hypodactylie des doigts 2-5	34528	Hypomagnésémie isolée autosomique dominante
54260	Hypertrabéculatation ventriculaire gauche	294988	Hypodactylie du pouce	199326	Hypomagnésémie isolée autosomique dominante type Glaudemans
2026	Hypertrichose avec ou sans hyperplasie gingivale	973	Hypodactylie unilatérale des doigts 2-5	30924	Hypomagnésémie par malabsorption sélective de magnésium
3387	Hypertrichose cervicale antérieure isolée	295110	Hypodactylie unilatérale du pouce	34528	Hypomagnésémie primaire autosomique dominante avec hypocalciurie
79495	Hypertrichose congénitale généralisée liée à l'X	248408	Hypodysfibrinogénémie familiale	30924	Hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire
1023	Hypertrichose congénitale généralisée type Ambras	101041	Hypofibrinogénémie familiale	2196	Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose avec atteinte oculaire sévère
79495	Hypertrichose congénitale généralisée type Macias-Flores	229717	Hypogammaglobulinémie isolée	31043	Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose sans atteinte oculaire sévère
2222	Hypertrichose congénitale lanugineuse	1572	Hypogammaglobulinémie primitive	34527	Hypomagnésémie primaire familiale avec normocalciurie et normocalcémie
2221	Hypertrichose lanugineuse acquise	185	Hypogénésie pulmonaire	34528	Hypomagnésémie rénale type 2
→168569	Hypertrichose pigmentée avec diabète insulino-dépendant	169139	Hypoglossie/aglossie isolée congénitale	31043	Hypomagnésémie rénale type 3
2222	Hypertrichose universelle	141152	Hypoglycémie hyperinsulinémique autosomique dominant par déficit en Kir6.2	435	Hypomélanose d'Ito
300293	Hypertriglycéridémie transitoire et stéatose hépatique du nourrisson	276580	Hypoglycémie hyperinsulinémique autosomique dominant par déficit en SUR1	139441	Hypomyélinisation avec atrophie des ganglions de la base et du cervelet
295051	Hypertrophie des membres inférieurs	276575	Hypoglycémie hyperinsulinémique autosomique récessif par déficit en Kir6.2	139441	Hypomyélinisation avec atrophie des noyaux gris centraux et du cervelet
295049	Hypertrophie des membres supérieurs	79644	Hypoglycémie hyperinsulinémique autosomique récessif par déficit en SUR1		
2709	Hypertrophie gingivale-dystrophie cornéenne	79643	Hypoglycémie hyperinsulinémique induite par l'effort		
2128	Hypertrophie hémicorporelle	71212	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte		
141145	Hypertrophie hémifaciale	79299	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en glucokinase		
180176	Hypertrophie mammaire juvénile familiale	324575	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en HNF1A		
180176	Hypertrophie mammaire virginale	263455	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en HNF4A		
2224	Hypertryptophanémie familiale				
79233	Hyperuricémie associée à HPRT				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
363412	Hypomyélinisation avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière et spasticité des jambes
36913	Hypoparathyroïdie auto-immune
2238	Hypoparathyroïdie isolée familiale
2239	Hypoparathyroïdie isolée familiale due à l'agénésie de la glande parathyroïde
189466	Hypoparathyroïdie isolée familiale par défaut de sécrétion de la PTH
140286	Hypoparathyroïdie secondaire due à un défaut de sécrétion de parathormone
436	Hypophosphatasie
247676	Hypophosphatasie de l'adulte
247667	Hypophosphatasie de l'enfant
247651	Hypophosphatasie infantile
247623	Hypophosphatasie périnatale létale
247638	Hypophosphatasie prénatale bénigne
89937	Hypophosphatémie autosomique dominante
289176	Hypophosphatémie autosomique récessive
244305	Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiase ou ostéoporose
89936	Hypophosphatémie liée à l'X
95512	Hypophysite de l'hypophyse antérieure
91354	Hypopituitarisme associé au syndrome de la selle turcique vide
95494	Hypopituitarisme congénital familial
175	Hypoplasie cartilage-cheveux
95720	Hypoplasie de la thyroïde
99058	Hypoplasie de l'anneau mitral
2092	Hypoplasie dermique en aires
99083	Hypoplasie des artères pulmonaires
755	Hypoplasie des cellules de Leydig
325448	Hypoplasie des cellules de Leydig par déficit en hormone lutéinisante bêta
325448	Hypoplasie des cellules de Leydig par déficit en LHB
96265	Hypoplasie des cellules de Leydig par inactivation complète du récepteur LH
96265	Hypoplasie des cellules de Leydig par inactivation complète du récepteur à l'hormone lutéinisante
96266	Hypoplasie des cellules de Leydig par inactivation partielle du récepteur LH
96266	Hypoplasie des cellules de Leydig par inactivation partielle du récepteur à l'hormone lutéinisante
96265	Hypoplasie des cellules de Leydig par résistance complète à la LH
96265	Hypoplasie des cellules de Leydig par résistance complète à l'hormone lutéinisante

Numéro ORPHA	Maladie
96266	Hypoplasie des cellules de Leydig par résistance partielle à la LH
96266	Hypoplasie des cellules de Leydig par résistance partielle à l'hormone lutéinisante
162516	Hypoplasie des orifices piriformes
2248	Hypoplasie du coeur gauche
2497	Hypoplasie du cubitus
33355	Hypoplasie hémato-poïétique généralisée
269221	Hypoplasie isolée bilatérale des hémisphères cérébelleux
137902	Hypoplasie isolée du nerf optique
199630	Hypoplasie isolée du vermis cérébelleux
269218	Hypoplasie isolée unilatérale des hémisphères cérébelleux
166063	Hypoplasie olivopontocérébelleuse
166068	Hypoplasie olivopontocérébelleuse foetale
324569	Hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation du gène CHMP1A
411493	Hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation du gène CLP1
2254	Hypoplasie pontocérébelleuse type 1
2524	Hypoplasie pontocérébelleuse type 2
97249	Hypoplasie pontocérébelleuse type 3
166063	Hypoplasie pontocérébelleuse type 4
166068	Hypoplasie pontocérébelleuse type 5
166073	Hypoplasie pontocérébelleuse type 6
284339	Hypoplasie pontocérébelleuse type 7
324569	Hypoplasie pontocérébelleuse type 8
369920	Hypoplasie pontocérébelleuse type 9
411493	Hypoplasie pontocérébelleuse type 10
2258	Hypoplasie pulmonaire congénitale unilatérale
2257	Hypoplasie pulmonaire primitive familiale
93101	Hypoplasie rénale
97362	Hypoplasie rénale bilatérale
2260	Hypoplasie rénale oligoméganéphronique
97361	Hypoplasie rénale unilatérale
97598	Hypoplasie rénovasculaire congénitale
95702	Hypoplasie surrénalienne congénitale cytomégalique
95701	Hypoplasie surrénalienne congénitale de cause maternelle
95702	Hypoplasie surrénalienne congénitale liée à l'X
95700	Hypoplasie surrénalienne familiale sans hormone lutéinisante

Numéro ORPHA	Maladie
95700	Hypoplasie surrénalienne familiale sans LH
95700	Hypoplasie surrénalienne familiale type miniature
98606	Hypoplasie syndromique du rebord orbitaire
→175	Hypoplasie type cartilage-cheveux sans hypotrichose
1166	Hypoplasie unilatérale congénitale du muscle abaisseur de l'angle de la bouche
1166	Hypoplasie unilatérale congénitale du muscle triangulaire des lèvres
180139	Hypoplasie utérine
439	Hypoplasie ventriculaire droite isolée
1398	Hypoplasie/agénésie isolée cérébelleuse
1398	Hypoplasie/agénésie isolée du cervelet
180188	Hypoplasie/aplasie mammaire congénitale isolée
327	Hypoproconvertinémie
325	Hypoprothrombinémie
26348	Hypoprothrombinémie acquise
440	Hypospadias familial
95706	Hypospadias périméal, scrotal ou pénoscrotal
95706	Hypospadias postérieur
443180	Hypotension intracrânienne spontanée
443236	Hypotension orthostatique dû à un déficit en NET
441	Hypotension orthostatique idiopathique
29822	Hypothermie périodique spontanée
99832	Hypothyroïdie centrale due à un déficit du récepteur de la TRH
329235	Hypothyroïdie congénitale centrale avec macroorchidie tardive liée à l'X
226313	Hypothyroïdie congénitale due à une exposition maternelle aux médicaments antithyroïdiens
95717	Hypothyroïdie congénitale idiopathique
1910	Hypothyroïdie congénitale par insuffisance/excès d'apport en iode
95715	Hypothyroïdie congénitale par passage transplacentaire d'anticorps maternels anti-récepteur de la TSH
226316	Hypothyroïdie congénitale transitoire génétique
95716	Hypothyroïdie familiale par anomalie de l'hormonosynthèse thyroïdienne

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
226307	Hypothyroïdie par déficit en facteurs de transcription impliqués dans le développement ou la fonction hypophysaire	281139	Ichtyose épidermolytique annulaire	42062	Iminoglycinurie
90673	Hypothyroïdie par mutation du récepteur de la TSH	455	Ichtyose épidermolytique superficielle	169147	Immunodéficience due à un déficit de C1, C2 ou C4
137908	Hypotonie avec acidose lactique et hyperammonémie	79394	Ichtyose érythrodermique	169147	Immunodéficience due à un déficit des composés classiques de la voie classique du complément
91131	Hypotonie et ichtyose par déficit en dolichol phosphate	289586	Ichtyose exfoliative	169147	Immunodéficience due à un déficit des composés précoces de la voie classique du complément
1195	Hypotransferrinémie congénitale	289586	Ichtyose exfoliative autosomique récessive	200421	Immunodéficience associée à une anomalie du facteur H
1573	Hypotrichose avec dégénérescence maculaire juvénile	457	Ichtyose harlequin	200418	Immunodéficience associée à une anomalie du facteur I
444	Hypotrichose congénitale de Marie Unna	79503	Ichtyose hystrix de Curth-Macklin	221139	Immunodéficience combinée avec anomalies facio-oculo-squelettiques
444	Hypotrichose héréditaire de Marie Unna	79504	Ichtyose hystrix gravior	317473	Immunodéficience combinée par déficit en IKAROS
55654	Hypotrichose héréditaire simple	313	Ichtyose lamellaire	317476	Immunodéficience combinée par déficit en MAGT1
90368	Hypotrichose héréditaire simple du cuir chevelu	313	Ichtyose lamellaire classique	397964	Immunodéficience combinée par déficit en MALT1
217407	Hypotrichose héréditaire à vésicules cutanées récidivantes	313	Ichtyose lamellaire congénitale	317428	Immunodéficience combinée par déficit en ORAI1
217407	Hypotrichose héréditaire à vésicules cutanées récurrentes	461	Ichtyose liée à l'X	317430	Immunodéficience combinée par déficit en STIM1
55654	Hypotrichose simple	281090	Ichtyose liée à l'X syndromique	33355	Immunodéficience combinée sévère avec leucopénie
90368	Hypotrichose simple du cuir chevelu	461	Ichtyose récessive liée à l'X	331206	Immunodéficience combinée sévère par déficit complet en RAG1/2
444	Hypotrichose type Marie Unna	281090	Ichtyose récessive liée à l'X syndromique	277	Immunodéficience combinée sévère par déficit en adénosine désaminase
2266	Hypotrichose-déficience intellectuelle, type Lopes	281190	Ichtyose variegata	357237	Immunodéficience combinée sévère par déficit en CARD11
137577	Hypoxie périnatale	2286	ICMMU	228003	Immunodéficience combinée sévère par déficit en CORO1A
682	HYPP	415286	Ictère nucléaire	228003	Immunodéficience combinée sévère par déficit en coronine-1A
63440	Hypsicéphalie	33355	IDCS avec leucopénie	317425	Immunodéficience combinée sévère par déficit en DNA-PKcs
63440	Hypsocéphalie	331206	IDCS par déficit complet en RAG1/2	280142	IDCS par déficit en LCK
139436	Hystiocytomatose à cellules géantes	357237	IDCS par déficit en CARD11	280142	IDCS par déficit en tyrosine kinase spécifique des lymphocytes
724	IAEP	169160	IDCS par déficit en CD3delta/epsilon/zêta	169157	IDCS T-B+ par déficit en CD45
158048	IAHS	228003	IDCS par déficit en CORO1A	276	IDCS T-B+ par déficit en chaîne gamma
293168	IAHSP	228003	IDCS par déficit en coronine-1A	169154	IDCS T-B+ par déficit en IL-7Ralpha
611	IBM	280142	IDCS par déficit en DNA-PKcs	275	IDCS type alymphocytose
602	IBM2	280142	IDCS par déficit en LCK	275	IDCS type Athabaskan
52430	IBMPFD	280142	IDCS par déficit en tyrosine kinase spécifique des lymphocytes	289347	IDH
277	ICDS par déficit en adénosine désaminase	169157	IDCS T-B+ par déficit en CD45	3306	idic(15)
35078	ICDS T-B+ par déficit en JAK3	276	IDCS T-B+ par déficit en chaîne gamma	280384	IDMDC
79292	Ichtyophtalmie	169154	IDCS T-B+ par déficit en IL-7Ralpha	332	IFD
454	Ichtyose acquise	275	IDCS type alymphocytose	466	IFF
457	Ichtyose arlequin	275	IDCS type Athabaskan	329874	IGCM
→33364	Ichtyose avec trichothiodystrophie	289347	IDH	294422	IHC
455	Ichtyose bulleuse de Siemens	3306	idic(15)	364013	IHF
88621	Ichtyose congénitale type 4	280384	IDMDC	91132	IHS
457	Ichtyose congénitale type foetus Arlequin	332	IFD	59303	IHSC
79504	Ichtyose de Lambert	466	IFF	238624	IIH
281190	Ichtyose en confettis	329874	IGCM	85193	IJO
100976	Ichtyose en maillot de bain	294422	IHC	314376	Iléus méconial par déficit en guanylate cyclase 2C
312	Ichtyose épidermolytique	364013	IHF	247234	ILOCA
		91132	IHS	247718	IMAM
		59303	IHSC		
		238624	IIH		
		85193	IJO		
		314376	Iléus méconial par déficit en guanylate cyclase 2C		
		247234	ILOCA		
		247718	IMAM		
				169154	Immunodéficience combinée sévère T-B+ due à un déficit en IL-7Ralpha
				169160	Immunodéficience combinée sévère T-B+ par déficit en CD3delta/epsilon/zêta
				169157	Immunodéficience combinée sévère T-B+ par déficit en CD45
				276	Immunodéficience combinée sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
35078	Immunodéficience combinée sévère T-B+ par déficit en JAK3	464	Incontinentia pigmenti	284	Infection à l'echinococcus multilocularis
228423	Immunodéficience combinée à une susceptibilité aux mycobactéries et aux infections virales et fongiques	435	Incontinentia pigmenti achromians	314946	Infection à Mycobacterium xenopi
317476	Immunodéficience liée à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées au virus Epstein-Barr	435	Incontinentia pigmenti type 1	324632	Infection à virus Hendra
317476	Immunodéficience liée à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées à EBV	2292	Incurvation congénitale des os longs	448237	Infection à virus Zika
169150	Immunodéficience par déficit des composés terminaux de la voie classique du complément	2292	Incurvation des os longs	169467	Infections récurrentes à Neisseria par déficit en facteur D
34592	Immunodéficience par déficit d'expression des molécules HLA de classe 1	324307	Incurvation latérale sévère du tibia avec petite taille	183713	Infections à bactéries pyogènes associées à un déficit en MyD88
169150	Immunodéficience par déficit d'un des composés C5 à C9 du complément	→955	Incurvation serpentine du péroné	404466	Infertilité féminine par défaut de la zone pellucide
169100	Immunodéficience par déficit en CD25	217399	Indifférence congénitale à la douleur avec hyperhidrose	137893	Infertilité masculine associée à des spermatozoïdes à tête large, polyplœides, multiflagellés
331190	Immunodéficience par déficit en ficoline 3	294	Infection anténatale au CMV	171709	Infertilité masculine avec globozoospermie
70592	Immunodéficience par déficit en interleukin-1 receptor-associated kinase-4	294	Infection anténatale au cytomégalovirus	171709	Infertilité masculine avec spermatozoïdes à tête ronde
70592	Immunodéficience par déficit en IRAK4	70596	Infection anténatale au EBV	→399805	Infertilité masculine avec virilisation normale due à un arrêt de la maturation
331187	Immunodéficience par déficit en MASP-2	295	Infection anténatale au parvovirus	→399805	Infertilité masculine avec virilisation normale due à une anomalie de la méiose
70593	Immunodéficience par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide	293	Infection anténatale au virus de l'herpès simplex	98345	Infertilité masculine idopathique rare
437552	Immunodéficience primaire autosomique récessive avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules Natural Killer	70596	Infection anténatale au virus d'Epstein-Barr	399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie
437552	Immunodéficience primaire autosomique récessive avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules NK	292	Infection congénitale aux entérovirus	399808	Infertilité masculine monogénique avec tératozoospermie
75391	Immunodéficience primaire avec déficit en cellules NK et insuffisance surrénale	70596	Infection congénitale à EBV	276234	Infertilité masculine non syndromique par asthénozoospermie
456312	IMNEPD	293	Infection congénitale au virus de l'herpès simplex	276234	Infertilité masculine non syndromique par défaut de motilité
36237	Impétigo bulleux	70596	Infection congénitale au virus d'Epstein-Barr	→399808	Infertilité masculine par mutation de NANOS1
60014	Imprégnation cutané-muqueuse à l'argent	292	Infection congénitale à entérovirus	33314	Infiltration lymphocytaire cutanée bénigne de Jessner
463	Incidentalome surrénalien	35062	Infection disséminée à CMV idiopathique	33314	Infiltration lymphocytaire cutanée de Jessner
2286	Incisive centrale maxillaire médiane unique	35062	Infection disséminée à cytomégalovirus idiopathique	33314	Infiltration lymphocytaire cutanée de Jessner-Kanof
2286	Incisive centrale supérieure unique	438279	Infection humaine à l'orthopoxvirus	284448	Inflammation chronique lymphocytaire avec rehaussement périvasculaire pontique cortico-sensible
79263	INCL	90078	Infection invasive par entérocoques résistants à la vancomycine	63259	Iniencéphalie
2291	Incompétence vélopharyngienne congénitale	440368	Infection nécrosante des tissus mous	268366	Iniencéphalie fermée
238621	Incontinence fécale liée à une anastomose iléo-anale avec poche	1685	Infection par douve	268363	Iniencéphalie ouverte
		91127	Infection par l'adénovirus chez des patients immunodéprimés	633	Insensibilité complète à l'hormone de croissance
		411703	Infection pulmonaire à mycobactéries atypiques	453510	Insensibilité congénitale à la douleur avec déficience intellectuelle sévère
		411703	Infection pulmonaire à mycobactéries non-tuberculeuses	217399	Insensibilité congénitale à la douleur avec hyperhidrose
		183675	Infection récurrente associée à un déficit rare en isotype d'immunoglobuline		
		169142	Infection récurrente due à déficit en granules spécifiques		
		140896	Infection respiratoire aïgue au coronavirus		
		137698	Infection à CMV chez des patients à risque avec une immunodépression cellulaire		
		781	Infection à Coxiella burnetii		
		137698	Infection à cytomégalovirus chez des patients à risque avec une immunodépression cellulaire		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
391397	Insensibilité congénitale à la douleur avec hyperhidrose et troubles gastro-intestinaux
453510	Insensibilité congénitale à la douleur avec préservation de la sensibilité thermique
64752	Insensibilité congénitale à la douleur et analgésie thermique
633	Insensibilité primaire à l'hormone de croissance
99055	Insertion anormale des cordages de la tricuspide
466	Insomnie fatale familiale
95449	Insuffisance aortique congénitale
441	Insuffisance autonome progressive
263352	Insuffisance cardiaque droite post-cardiotomie
466784	Insuffisance cardiopulmonaire néonatale sévère par défaut de méthylation mitochondriale
95409	Insuffisance cortico-surrénale aiguë
95409	Insuffisance cortico-surrénalienne aiguë
443084	Insuffisance du baroréflexe
276066	Insuffisance en acides biliaires-CoA ligase et défaut d'amidation
90062	Insuffisance hépatique aiguë
217371	Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADN mitochondrial
217371	Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt
95619	Insuffisance hypophysaire d'origine iatrogène ou traumatique
231720	Insuffisance hypophysaire multiple non acquise avec anomalies de la colonne vertébrale
294422	Insuffisance intestinale chronique
811	Insuffisance pancréatique et dysfonctionnement de la moelle osseuse
439167	Insuffisance placentaire
439167	Insuffisance placentaire vasculaire
231692	Insuffisance somatotrope isolée liée à l'X
231662	Insuffisance somatotrope isolée type IA
231671	Insuffisance somatotrope isolée type IB
231679	Insuffisance somatotrope isolée type II
231692	Insuffisance somatotrope isolée type III
631	Insuffisance somatotrope non acquise isolée

Numéro ORPHA	Maladie
95409	Insuffisance surrénale aiguë
95409	Insuffisance surrénalienne aiguë
289548	Insuffisance surrénalienne héréditaire isolée par déficit en CYP11A1
97279	Insulinome
2299	Interruption de la crosse aortique
99123	Interruption de la veine cave inférieure
469	Intolérance au fructose héréditaire
35122	Intolérance aux disaccharides
306436	Intolérance aux disaccharides avec intolérance à l'amidon
306474	Intolérance aux disaccharides avec intolérance à l'amidon et au lactose
306446	Intolérance aux disaccharides avec tolérance minimale à l'amidon
306486	Intolérance aux disaccharides sans intolérance au saccharose
306462	Intolérance aux disaccharides sans intolérance à l'amidon
470	Intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie
35122	Intolérance congénitale au saccharose
306436	Intolérance congénitale au saccharose avec intolérance à l'amidon
306474	Intolérance congénitale au saccharose avec intolérance à l'amidon et au lactose
306446	Intolérance congénitale au saccharose avec tolérance minimale à l'amidon
306462	Intolérance congénitale au saccharose sans intolérance à l'amidon
103909	Intolérance isolée au tréhalose
73423	Intoxication aiguë par <i>Blighia sapida</i>
73423	Intoxication aiguë par le fruit d'akée
73423	Intoxication aiguë par le fruit d'aki
43117	Intoxication aiguë par les antidépresseurs tricycliques
43119	Intoxication aiguë par les médicaments avec effet stabilisant de membrane
35889	Intoxication aiguë par les opioïdes
217064	Intoxication au 5-fluorouracile
464458	Intoxication au acetaminophen
306682	Intoxication au manganèse
330021	Intoxication au mercure
464458	Intoxication au paracétamol
330015	Intoxication au plomb
31828	Intoxication digitalique
247165	Intoxication infantile au mercure

Numéro ORPHA	Maladie
31824	Intoxication par la colchicine
466670	Intoxication par le cyanure
31825	Intoxication par le méthanol
31827	Intoxication par le paraquat
31828	Intoxication par les digitaliques
31826	Intoxication par l'éthylène glycol
90069	Intoxication systémique au monochloroacétate
90068	Intoxication à la cocaïne
2302	Intoxication à l'amiant
228371	Intoxication botulinique
228371	Intoxication botulique
3306	Inv dup(15)
2285	Invagination basilaire primitive
96092	Invdupdel(8p)
216694	Inversion ventriculaire
275766	IPAH
747	iPAP
238455	IPD
37042	IPEX
88621	IPS
100025	IPSID
772	IRD
263479	Iridocyclite hétérochromique de Fuchs
3309	Isochromosome 5p
3310	Isochromosome 9p surnuméraire
884	Isochromosome 12p en mosaïque
884	Isochromosome 12p surnuméraire
3307	Isochromosome 18p
96055	Isochromosome 21
98798	Isochromosomie Yp
98797	Isochromosomie Yq
99731	ISOD
472	Isosporose
309324	ISSD
281190	IWC
300605	JALS
474	JATD
2312	Jaunisse hyperbilirubinémique néonatale transitoire
276405	Jaunisse verte
397715	JBTS avec JATD
248111	JHD
2929	JIP
65684	JMADUE
289596	JNA
79264	JNCL
2801	JPG
247604	JPLS
2929	JPS
2318	JS type B
1454	JS-H
220493	JS-O

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
2318	JS-OR	495	Kératodermie palmoplantaire diffuse progressive	495	Kératodermie palmoplantaire transgrediens et progrediens
220497	JS-R	2199	Kératodermie palmoplantaire épidermolytique	140966	Kératodermie palmoplantaire type Nagashima
99100	Juxtaposition des auricules	2199	Kératodermie palmoplantaire épidermolytique de Voerner	50942	Kératodermie palmoplantaire type Wachters
1540	JWS	2199	Kératodermie palmoplantaire épidermolytique de Vörner	→2199	Kératodermie palmoplantaire à kératine tonotubulaire
2322	Kabuki make-up	2199	Kératodermie palmoplantaire érythrodermique diffuse type Voerner	447777	Kératokyste odontogène
96169	KdVS	2199	Kératodermie palmoplantaire érythrodermique diffuse type Vörner	137596	Kératopathie neurotrophique
2334	Kératite autosomique dominante	1010	Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique dominante	2340	Kératose folliculaire spinulosa decalvans de Siemens
2334	Kératite héréditaire	1366	Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique recessive	87503	Kératose palmoplantaire transgrediens de Siemens
137593	Kératite infectieuse épithéliale	1010	Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale type Stevanovic	495	Keratosi extrematum hereditaria progrediens
314017	Kératite interstitielle linéaire idiopathique	1366	Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale type Wallis	87503	Keratosi palmoplantaris transgrediens de Siemens
137596	Kératite neurotrophique	1010	Kératodermie palmoplantaire et péri-orificielle	495	Keratosi palmoplantaris transgrediens et progrediens
137599	Kératite stromale	370002	Kératodermie palmoplantaire focale avec kératose localisée aux articulations	499	Kérion de Celse
67043	Kératite à Acanthamoeba	2200	Kératodermie palmoplantaire focale et gingivale	401996	KIN
411777	Kératoacanthome éruptif généralisé	402003	Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique autosomique dominante avec atteintes bulleuses	495	KPP diffuse progressive
411777	Kératoacanthome éruptif généralisé de Grzybowski	448264	Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique isolée	2199	KPP épidermolytique
493	Kératoacanthome familial	86923	Kératodermie palmoplantaire héréditaire type Gamborg-Nielsen	494	KPP mutilante et surdit�
493	Kératoacanthome héréditaire	659	Kératodermie palmoplantaire mutilante avec plaques k�ratosiques p�ri-orificielles	2337	KPP non �pidermolytique
493	Kératoacanthome multiple	2337	K�ratodermie palmoplantaire non �pidermolytique	79141	KPP nummulaire
65748	K�ratoacanthome multiple de Ferguson-Smith	→2199	K�ratodermie palmoplantaire non �pidermolytique	50942	KPP stri�e ou en bandes
587	K�ratoacanthome multiple de Muir-Torre	79141	K�ratodermie palmoplantaire nummulaire	495	KPP transgrediens et progrediens
65748	K�ratoacanthome multiple familial	79501	K�ratodermie palmoplantaire ponctu�e type 1	86923	KPP type Gamborg-Nielsen
163934	K�ratoconjunctivite atopique	79502	K�ratodermie palmoplantaire ponctu�e type 2	140966	KPP type Nagashima
88633	K�ratoconjunctivite limbique sup�rieure	38	K�ratodermie palmoplantaire ponctu�e type 3	1010	KPP-AC type Stevanovic
88633	K�ratoconjunctivite limbique sup�rieure de Th�odore	308013	K�ratodermie palmoplantaire ponctu�e type 3 sans �lastoïdose	1366	KPP-AC type Wallis
70476	K�ratoconjunctivite printani�re	50942	K�ratodermie palmoplantaire stri�e ou en bandes	79501	KPPP1
70476	K�ratoconjunctivite vernale			79502	KPPP2
293936	K�ratoc�ne autosomique dominant avec cataracte polaire ant�rieure pr�coce			38	KPPP3
293936	K�ratoc�ne familial avec cataracte			308013	KPPP3 sans �lastoïdose
494	K�ratodermie a�nhumoïde et mutilante			293936	KTCNCT
420686	K�ratodermie avec cheveux laineux type IV			447777	KTOC
79395	K�ratodermie due � des anomalies de la loricine			454745	Kuru
79395	K�ratodermie mutilante avec ichtyose			34217	KWWH type I
494	K�ratodermie mutilante de Vohwinkel			65282	KWWH type II
494	K�ratodermie mutilante et surdit�			420686	KWWH type IV
→2199	K�ratodermie palmoplantaire de Thost-Unna			2356	Kyste arachnoïdien
2337	K�ratodermie palmoplantaire diffuse autosomique dominante type Norrbotten			2357	Kyste bronchog�nique
369999	K�ratodermie palmoplantaire diffuse avec fissures douloureuses			313906	Kyste cong�nital vrai du pancr�as
				141022	Kyste de la deuxi�me fente branchiale
				141013	Kyste de la premi�re fente branchiale
				141037	Kyste de la quatri�me fente branchiale
				141022	Kyste de la seconde fente branchiale
				141030	Kyste de la troisi�me fente branchiale
				488	Kyste de l'ouraue

→ Cette entr e est d pr ci e et a  t  d plac e (voir annexe). Le num ro ORPHA indiqu  est le num ro dor navant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
65250	Kyste de Tarlov	514	LAM M5	104076	Léiomyosarcome de l'intestin grêle
141046	Kyste dermoïde cervical	318	LAM M6	213807	Léiomyosarcome du col de l'utérus
141051	Kyste dermoïde de la face	518	LAM M7	213625	Léiomyosarcome du corps de l'utérus
141046	Kyste dermoïde du cou	137871	Laminopathie avec syndrome métabolique sévère et myopathie	507	Leishmaniose
141051	Kyste dermoïde du visage	280365	Laminopathie lipodystrophique sévère autosomique semi-dominante	500	Lentiginose cardiomyopathique
141103	Kyste dermoïde nasal	137871	Laminopathie type Decaudain-Vigouroux	231040	Lentiginose généralisée familiale
93953	Kyste familial du conduit thyroïdienne	2368	Laparoschisis	330032	Lepore-bêta-thalassémie
269197	Kyste gliépendymaire/épendymaire	423717	Larva migrans cutanée	508	Lepréchaunisme
141083	Kyste lacrymo-nasal	2372	Laryngocèle	268838	Leptomylolipoma
141124	Kyste laryngé congénital	2373	Laryngomalacie congénitale	509	Leptospirose
97366	Kyste multiloculaire du rein	46059	Lathostérolose	300345	LES autosomique récessif
268865	Kyste neurentérique	364043	LBGC ALK+	93552	LES de l'enfant
490	Kyste omphalo-mésentérique	2004	LC	300345	LES familial
83468	Kyste osseux solitaire	99900	LCAD	137577	Lésion cérébrale ischémique et hypoxique du nouveau-né
83468	Kyste osseux unicaméral	528	LCBS	137577	Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale
155838	Kyste ou fistule du pavillon de l'oreille	1486	LCCS1	440221	Lésion CNIII congénitale
488	Kyste ouraquien	137776	LCCS2	440233	Lésion CNVI congénitale
313906	Kyste pancréatique congénital	137783	LCCS3	90058	Lésion de la moelle épinière
313906	Kyste pancréatique congénital néonatal	98964	LCD1	90056	Lésion traumatique modérée ou sévère du cerveau
65250	Kyste péri-radulaire	93558	LCDD	85192	Lésions familiales en anneau du crâne
97366	Kyste rénal multiloculaire	98964	LCDI	86873	Leucémie agressive à cellules NK
269200	Kyste rétro-cérébelleux	5	LCHADD	98837	Leucémie aiguë biphénotypique
492	Kyste trichilemmal proliférant	626	LCMN	99860	Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs B
168816	Kyste à inclusion péritonéal multiloculaire	363618	LCPS	99861	Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs T
91351	Kystes dermoïde et épidermoïde de l'hypophyse	79084	LDPF1	99860	Leucémie aiguë lymphocytaire à précurseurs B
99131	Kystes pleuro-péricardiques	2348	LDPF2	99861	Leucémie aiguë lymphocytaire à précurseurs T
356978	L-2-HGA	79083	LDPF3	99860	Leucémie aiguë mégacaryoblastique
79314	L-2-HGA	280356	LDPF4	99861	Leucémie aiguë mégacaryoblastique
157973	L-CMD	435651	LDPF5	518	Leucémie aiguë mégacaryoblastique
216694	L-transposition des gros vaisseaux	79085	LDPF associée à AKT2	99887	Leucémie aiguë mégacaryoblastique dans la trisomie 21
60015	Lacunes pariétales	435651	LDPF associée à CIDEA	99887	Leucémie aiguë mégacaryoblastique dans le syndrome de Down
2968	LAD	435660	LDPF associée à LIPE	329469	Leucémie aiguë mégacaryoblastique sans syndrome de Down
99842	LAD-I	280356	LDPF associée à PLIN1	329469	Leucémie aiguë mégacaryoblastique sans trisomie 21
99843	LAD-II	79083	LDPF associée à PPARG	518	Leucémie aiguë mégacaryocytaire
99844	LAD-III	98955	LECD	514	Leucémie aiguë monoblastique
158687	LAEB	549	Légionellose	517	Leucémie aiguë myélo-monocytaire
300895	LAGC ALK+	523	Léiomyomatose familiale et cancer du rein	520	Leucémie aiguë myéloblastique 3
300903	LAGC ALK-	523	Léiomyomatose héréditaire	319465	Leucémie aiguë myéloblastique familiale
99860	LAL-B	71274	Léiomyomatose péritonéale diffuse	319465	Leucémie aiguë myéloblastique héréditaire
99861	LAL-T	71274	Léiomyomatose péritonéale disséminée	514	Leucémie aiguë myéloblastique type 5
538	LAM	52994	Léiomyome orbitaire	518	Leucémie aiguë myéloblastique type 7
319480	LAM avec mutations somatiques de CEBPA	523	Léiomyomes cutanés et utérins multiples		
319465	LAM familiale	523	Leiomyomes cutanés multiples familiaux		
319465	LAM héréditaire	523	Leiomyomes cutanés multiples héréditaires		
98832	LAM M0	64720	Léiomyosarcome		
98833	LAM M1	213807	Léiomyosarcome cervical		
98834	LAM M2				
517	LAM M4				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
98831	Leucémie aiguë myéloïde associée à des anomalies en 11q23	402026	Leucémie myéloïde aiguë associée à des mutations somatiques de NPM1	99027	Leucodystrophie démyélinisante autosomique dominante de l'adulte
86845	Leucémie aiguë myéloïde avec dysplasie multilignée	402020	Leucémie myéloïde aiguë associée à inv3(p21;q26.2) ou t(3;3)(p21;q26.2)	438114	Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à RARS
98829	Leucémie aiguë myéloïde avec éosinophiles médullaires anormaux associée à inv(16)(p13q22) ou t(16;16)(p13;q22)	402014	Leucémie myéloïde aiguë associée à t(6;9)(p23;q34)	466934	Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à VPS11
319480	Leucémie aiguë myéloïde avec mutations somatiques de CEBPA	402017	Leucémie myéloïde aiguë associée à t(9;11)(p22;q23)	2478	Leucodystrophie mégalencéphalique
520	Leucémie aiguë myéloïde avec t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) et variants	402023	Leucémie myéloïde aiguë mégacaryoblastique associée à t(1;22)(p13;q13)	512	Leucodystrophie métachromatique
102379	Leucémie aiguë myéloïde et syndromes myélodysplasiques liés aux agents alkylants	521	Leucémie myéloïde chronique	309271	Leucodystrophie métachromatique de l'adulte
102381	Leucémie aiguë myéloïde et syndromes myélodysplasiques liés aux inhibiteurs de la topoisomérase II	98824	Leucémie myéloïde chronique atypique	309256	Leucodystrophie métachromatique infantile tardive
164726	Leucémie aiguë myéloïde et syndromes myélodysplasiques liés aux radiations	98824	Leucémie myéloïde subaiguë	309263	Leucodystrophie métachromatique juvénile
319465	Leucémie aiguë myéloïde familiale	98823	Leucémie myélomonocytaire chronique	313808	Leucodystrophie orthochromatique pigmentaire
319465	Leucémie aiguë myéloïde héréditaire	86834	Leucémie myélomonocytaire chronique juvénile	702	Leucodystrophie sudanophile de Pelizaeus-Merzbacher
318	Leucémie aiguë myéloïde M6	86834	Leucémie myélomonocytaire juvénile	487	Leucodystrophie à cellules globoïdes
517	Leucémie aiguë myélomonocytaire	86852	Leucémie prolymphocytaire à cellules B	217260	Leucoencéphalite multifocale progressive
98835	Leucémie aiguë non différenciée	86871	Leucémie prolymphocytaire à cellules T	2806	Leucoencéphalite sclérosante subaiguë
520	Leucémie aiguë promyélocytaire	86873	Leucémie à GLG NK	363540	Leucoencéphalopathie avec ataxie cérébelleuse modérée et oedème de la substance blanche
86849	Leucémie aiguë à basophiles	86872	Leucémie à GLG T	139444	Leucoencéphalopathie avec kystes bilatéraux de la partie antérieure du lobe temporal
98836	Leucémie aiguë à bi-lignée	86873	Leucémie à grands lymphocytes granuleux NK	135	Leucoencéphalopathie avec perte de substance blanche
168940	Leucémie chronique éosinophile	86872	Leucémie à grands lymphocytes granuleux T	313808	Leucoencéphalopathie avec sphéroïdes neuro-axonaux
86829	Leucémie chronique à neutrophiles	86873	Leucémie à LGL NK	436271	Leucoencéphalopathie cavitaire postérieure non progressive-neuropathie périphérique
318	Leucémie érythroblastique	86872	Leucémie à LGL T	139447	Leucoencéphalopathie cavitaire progressive
521	Leucémie granulocytaire chronique	454714	Leucémie à plasmocytes	99854	Leucoencéphalopathie crie
67038	Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	58017	Leucémie à tricholeucocytes	313808	Leucoencéphalopathie de l'adulte avec sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées
86871	Leucémie lymphocytaire T chronique	300878	Leucémie à tricholeucocytes variante	313808	Leucoencéphalopathie héréditaire diffuse à sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées
158799	Leucémie mastocytaire aleucémique	300878	Leucémie à tricholeucocytes, variant prolymphocytaire	466934	Leucoencéphalopathie hypomyélinisante autosomique récessive associée à VPS11
158796	Leucémie mastocytaire classique	99860	Leucémie/lymphome aiguë lymphoblastique à précurseurs B	85136	Leucoencéphalopathie kystique sans mégalencéphalie
370026	Leucémie myéloblastique aiguë associée à une translocation t(8;16)(p11;p13)	99861	Leucémie/lymphome aiguë lymphoblastique à précurseurs T	2478	Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux
98834	Leucémie myéloblastique aiguë avec maturation	99860	Leucémie/lymphome aiguë lymphocytaire à précurseurs B		
98833	Leucémie myéloblastique aiguë sans maturation	99861	Leucémie/lymphome aiguë lymphocytaire à précurseurs T		
98833	Leucémie myéloblastique aiguë type 1	86875	Leucémie/lymphome T de l'adulte		
98834	Leucémie myéloblastique aiguë type 2	511	Leucinose		
102724	Leucémie myéloblastique aiguë type associée à une translocation t(8;21)(q22;q22)	2394	Leucinose avec déficit en E3		
98832	Leucémie myéloblastique aiguë type peu différenciée	268145	Leucinose classique		
521	Leucémie myélogène chronique	268162	Leucinose intermédiaire		
		268173	Leucinose intermittente		
		268184	Leucinose sensible à la thiamine		
		99027	Leucodystrophie autosomique dominante de l'adulte		
		84096	Leucodystrophie de cause inconnue		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
217260	Leucoencéphalopathie multifocale progressive	90399	Lichen myxoedémateux localisé avec gammopathie monoclonale ou symptômes systémiques	90157	Lipodystrophie localisée médicamenteuse
36383	Leucoencéphalopathie vasculaire familiale	90398	Lichen myxoedémateux localisé à présentation mixte	1979	Lipodystrophie par déficit en facteurs de croissance peptidiques
171723	Leucokératose mucosale héréditaire	90393	Lichen myxoedémateux nodulaire	79087	Lipodystrophie partielle acquise
171676	Leucomalacie périventriculaire	254395	Lichen plan actinique	79085	Lipodystrophie partielle familiale associée à AKT2
2387	Leuconychie totale	254424	Lichen plan annulaire	435651	Lipodystrophie partielle familiale associée à CIDEK
95854	Lévocardie	254411	Lichen plan annulaire atrophique	435660	Lipodystrophie partielle familiale associée à LIPE
95854	Lévocardie-situs inversus	254449	Lichen plan atrophique	280356	Lipodystrophie partielle familiale associée à PLIN1
216694	Lévo-transposition des gros vaisseaux	254379	Lichen plan Blaschko-linéaire	79083	Lipodystrophie partielle familiale associée à PPARG
266	LGMD1A	525	Lichen plan folliculaire	2348	Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan
264	LGMD1B	254379	Lichen plan linéaire	79084	Lipodystrophie partielle familiale type 1
265	LGMD1C	254478	Lichen plan pemphigoïde	2348	Lipodystrophie partielle familiale type 2
34516	LGMD1D	254463	Lichen plan pigmentaire	79083	Lipodystrophie partielle familiale type 3
34517	LGMD1E	254463	Lichen plan pigmentaire et inversé	79084	Lipodystrophie partielle familiale type Köbberling
55595	LGMD1F	254463	Lichen plan pigmentogène	77243	Lipoedème
55596	LGMD1G	254463	Lichen plan pigmentogène inversé	333	Lipogranulomatoses de Farber
238755	LGMD1H	254463	Lichen plan pigmentosa	238593	Lipogranulome mésentérique
267	LGMD2A	254463	Lichen plan pigmentosus	2398	Lipomatose cervicale bénigne familiale
268	LGMD2B	525	Lichen plan pilaire	2398	Lipomatose de Launois-Bensaude
353	LGMD2C	254395	Lichen plan solaire	2396	Lipomatose encéphalo-crânio-cutanée
62	LGMD2D	254395	Lichen plan subtropical	529	Lipomatose mésosomatique de Roch-Leri
119	LGMD2E	254395	Lichen plan tropical	199276	Lipomatose multiple familiale
219	LGMD2F	254395	Lichen plan tropicalis	36397	Lipomatose symétrique douloureuse
34514	LGMD2G	254857	LIMD	2398	Lipomatose symétrique familiale
1878	LGMD2H	168491	LINCL	99971	Lipome atypique
34515	LGMD2I	36273	Linéite gastrique	812	Lipomucopolysaccharidose
140922	LGMD2J	36273	Linéite plastique de l'estomac	268835	Lipomyélo-méningocèle
86812	LGMD2K	98907	Lipidose avec surcharge en triglycérides et ichtyose	251931	Liponeurocytome cérébelleux
206549	LGMD2L	156156	Lipoatrophie avec diabète, papules leucomélanodermiques, stéatose hépatique et cardiomyopathie hypertrophique	69078	Liposarcome
206554	LGMD2M	90160	Lipoatrophie localisée due à la pression	99971	Liposarcome bien différencié
206559	LGMD2N	247762	Lipoblastome	99970	Liposarcome différencié
206564	LGMD2O	90156	Lipodystrophie centrifuge	99967	Liposarcome myxoïde/à cellules rondes
280333	LGMD2P	79087	Lipodystrophie céphalothoracique progressive	99969	Liposarcome pléiomorphe
254361	LGMD2Q	528	Lipodystrophie congénitale de Berardinelli-Seip	100011	Lissencéphalie - hypoplasie cérébelleuse type A
363543	LGMD2R	228429	Lipodystrophie congénitale généralisée avec myopathie	100012	Lissencéphalie - hypoplasie cérébelleuse type B
369840	LGMD2S	228429	Lipodystrophie congénitale généralisée type 4	100013	Lissencéphalie - hypoplasie cérébelleuse type C
363623	LGMD2T	79086	Lipodystrophie généralisée acquise		
352479	LGMD2U	528	Lipodystrophie généralisée congénitale		
466801	LGMD2W	3452	Lipodystrophie intestinale		
445110	LGMD par déficit en POMK	238593	Lipodystrophie isolée du mésentère		
540	LHF	90159	Lipodystrophie localisée et panniculite		
86893	LHNPL	90158	Lipodystrophie localisée idiopathique		
104	LHON				
313	LI				
49804	Lichen amyloïde				
33408	Lichen bulleux				
31142	Lichen érosif buccal				
86797	Lichen myxoedémateux atypique				
90394	Lichen myxoedémateux discret				
167635	Lichen myxoedémateux généralisé				
86797	Lichen myxoedémateux intermédiaire				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
100014	Lissencéphalie - hypoplasie cérébelleuse type D
100015	Lissencéphalie - hypoplasie cérébelleuse type E
100016	Lissencéphalie - hypoplasie cérébelleuse type F
531	Lissencéphalie due à une délétion chromosomique 17p13.3
171680	Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1
452	Lissencéphalie liée à l'X avec ambiguïtés génitales
452	Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales
95232	Lissencéphalie par mutation de LIS1
352682	Lissencéphalie pavimenteuse sans atteinte musculaire ou oculaire
2148	Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine
1084	Lissencéphalie type 1 inexplicée
2148	Lissencéphalie type 1 liée à l'X
352682	Lissencéphalie type 2 sans atteinte musculaire ou oculaire
89844	Lissencéphalie type Norman-Roberts
95232	Lissencephalie associée à PAFAH1B1
533	Listériose
69663	Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides
976	Lithiase urinaire par la 2,8-dihydroxyadénine
3467	Lithiase xanthique
98818	LKS
521	LMC
98823	LMMC
217260	LMP
33108	LMPS
86867	LNZM
2404	Loaose
2404	Loase
2406	Locked-in syndrome
279897	LOCP
411602	LOPD
254395	LP actinique
254424	LP annulaire
254411	LP annulaire atrophique
254449	LP atrophique
254379	LP linéaire
254478	LP pemphigoïde
254463	LP pigmentaire
254463	LP pigmentosa
254463	LP pigmentosus
329481	LPG
470	LPI
86871	LPL-T
300324	LPLB

Numéro ORPHA	Maladie
525	LPP
37553	LQT7
65283	LQT8
86854	LSZM
314051	LTBL
2004	LTEC
280205	LTECO
93938	LTEC1
93939	LTEC2
93940	LTEC3
93941	LTEC4
93938	LTEC I
93939	LTEC II
93940	LTEC III
93941	LTEC IV
53351	Lubag
99771	Lurette bifide
163525	Lupus érythémateux cutané subaigu
90281	Lupus érythémateux discoïde
93552	Lupus érythémateux disséminé de l'enfant
231111	Lupus érythémateux induit par les médicaments
398124	Lupus érythémateux néonatal
90285	Lupus érythémateux profond
300345	Lupus érythémateux systémique autosomique récessif
300345	Lupus érythémateux systémique familial
90280	Lupus érythémateux type Chilblain
90282	Lupus érythémateux verruqueux ou hypertrophique
46489	Lupus érythémateux vésiculo-bulleux
300345	Lupus systémique autosomique récessif
300345	Lupus systémique familial
90283	Lupus tumidus
295036	Luxation congénitale de la rotule
295237	Luxation congénitale de la rotule, bilatérale
295234	Luxation congénitale de la rotule, unilatérale
295032	Luxation congénitale de la tête radiale
295030	Luxation congénitale de l'épaule
295032	Luxation congénitale du coude
295227	Luxation congénitale du coude, bilatérale
295225	Luxation congénitale du coude, unilatérale
295034	Luxation congénitale du genou
294049	Luxations articulaires multiples-petite taille-hyperlaxité-dysmorphie craniofaciale syndrome
86869	LYG

Numéro ORPHA	Maladie
50918	Lymphadénite histiocytaire nécrosante
86886	Lymphadénopathie immunoblastique
90362	Lymphangiectasie intestinale primitive
90363	Lymphangiectasie intestinale secondaire
2414	Lymphangiectasie pulmonaire congénitale
464321	Lymphangoendothéliomatose multifocale avec thrombocytopenie
538	Lymphangioléiomyomatose
141209	Lymphangiomatose diffuse
141209	Lymphangiomatose disséminée
464329	Lymphangiomatose kaposiforme
2414	Lymphangiomatose pulmonaire
79490	Lymphangiome capillaire
79489	Lymphangiome caverneux
141209	Lymphangiome diffus
141209	Lymphangiome disséminé
458792	Lymphangiome kystique mixte
137926	Lymphangiome laryngé primaire
79489	Lymphangiome macrokystique
79490	Lymphangiome microkystique
79489	Lymphangiome profond
79490	Lymphangiome superficiel
228000	Lymphocytopénie CD4 idiopathique
300324	Lymphocytose B polyclonale persistante
300324	Lymphocytose B polyclonale persistante à lymphocytes binucléés
662	Lymphoedème avec ongles jaunes
79452	Lymphoedème congénital primaire
→79452	Lymphoedème congénital primaire non héréditaire
79452	Lymphoedème de Nonne-Milroy
79452	Lymphoedème héréditaire type I
90186	Lymphoedème héréditaire type II
→28982 5	Lymphoedème précoce
90186	Lymphoedème primaire tardif
→90186	Lymphoedème primaire tardif non héréditaire
→28982 5	Lymphoedème tardif
86886	Lymphogranulomatose X
482	Lymphogranulome éosinophile
540	Lymphohistiocytose familiale
158057	Lymphohistiocytose hémophagocytaire acquise associée à une maladie maligne
540	Lymphohistiocytose hémophagocytaire familiale
98839	Lymphomatose intravasculaire

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
178528	Lymphome agressif épidermotrope type Berti	300888	Lymphome diffus à grandes cellules B avec inflammation chronique	178528	Lymphome T cutané épidermotrope CD8+ d'évolution agressive
98841	Lymphome anaplasique à grandes cellules	300849	Lymphome diffus à grandes cellules B du CNS	178533	Lymphome T cutané primitif de phénotype TCRgamma/delta
300903	Lymphome anaplasique à grandes cellules ALK négatif	300849	Lymphome diffus à grandes cellules B du SNC	178522	Lymphome T cutané à cellules pléomorphes de taille petite à moyenne CD4+
300895	Lymphome anaplasique à grandes cellules ALK positif	300849	Lymphome diffus à grandes cellules B du système nerveux central	86882	Lymphome T hépatosplénique
300895	Lymphome anaplasique à grandes cellules ALK+	98838	Lymphome diffus à grandes cellules du médiastin	86880	Lymphome T intestinal
300903	Lymphome anaplasique à grandes cellules ALK-	52417	Lymphome du tissu lymphoïde associé aux muqueuses	86884	Lymphome T sous-cutané type panniculite
98841	Lymphome anaplasique à grandes cellules CD30+	52417	Lymphome extraganglionnaire de la zone marginale	86886	Lymphome T type AILD
98841	Lymphome anaplasique à grandes cellules Ki-1+	545	Lymphome folliculaire	86880	Lymphome T type entéropathie
98839	Lymphome angiotrope à grandes cellules	279904	Lymphome intra-oculaire primaire	97285	Lymphome thyroïdien
178536	Lymphome B cutané de la zone marginale	279904	Lymphome intra-oculaire primaire non hodgkinien	52416	Lymphome à cellules du manteau
289661	Lymphome B diffus à grandes cellules positif au virus Epstein-Barr chez les personnes âgées	67038	Lymphome lymphocytaire à petits lymphocytes	86879	Lymphome à cellules natural killer/T nasal
98838	Lymphome B médiastinal primitif à grandes cellules	443159	Lymphome lymphoplasmocytaire sans sécrétion d'IgM	86870	Lymphome à cellules NK blastiques
364043	Lymphome B à grandes cellules ALK positif	443159	Lymphome lymphoplasmocytaire sans sécrétion d'immunoglobuline M	98841	Lymphome à grandes cellules anaplasiques
364043	Lymphome B à grandes cellules ALK+	52417	Lymphome MALT	300857	Lymphome à grandes cellules B riche en cellules T/histiocytes
98838	Lymphome B à grandes cellules claires du médiastin	100025	Lymphome méditerranéen	543	Lymphome à petites cellules non clivées
98839	Lymphome B à grandes cellules intravasculaires	86870	Lymphome NK blastique	364039	Lymphome à type d'hydroa vacciniiforme
46135	Lymphome cérébral primitif	86870	Lymphome NK monomorphe	178540	Lymphomes B centrofolliculaire cutané primitif
168966	Lymphome composite	86870	Lymphome NK variant lymphoblastoïde	548	Lèpre
168966	Lymphome composite Hodgkinien et non Hodgkinien	86879	Lymphome NK/T	98938	MAC
300865	Lymphome cutané primitif anaplasique à grandes cellules	86879	Lymphome NK/T extranodulaire type nasal	284247	Macroanévrisme artériel de la rétine et sténose pulmonaire supra-valvulaire
86885	Lymphome cutané primitif à cellules T périphérique non-spécifique	86867	Lymphome nodulaire à cellules B de la zone marginale	284247	Macroanévrisme artériel rétinien familial
178544	Lymphome cutané à grandes cellules de type jambe	279897	Lymphome oculo-cérébral primitif	2429	Macrocéphalie de Fryns
543	Lymphome de Burkitt	279897	Lymphome oculo-cérébral primitif non hodgkinien	295044	Macroductylie de la main
391	Lymphome de Hodgkin classique	314684	Lymphome osseux primitif	295241	Macroductylie de la main, bilatérale
98846	Lymphome de Hodgkin classique pauvre en lymphocytes	289666	Lymphome plasmoblastique	295239	Macroductylie de la main, unilatérale
98845	Lymphome de Hodgkin classique riche en lymphocytes	319667	Lymphome primitif de la conjonctive	295044	Macroductylie des doigts
98843	Lymphome de Hodgkin classique type sclérosant nodulaire	314684	Lymphome primitif des os	295241	Macroductylie des doigts, bilatérale
98844	Lymphome de Hodgkin classique à cellularité mixte	48686	Lymphome primitif des séreuses	295239	Macroductylie des doigts, unilatérale
86893	Lymphome de Hodgkin nodulaire à prédominance lymphocytaire	46135	Lymphome primitif du SNC	295047	Macroductylie des orteils
3162	Lymphome de Sézary	46135	Lymphome primitif du système nerveux central	295245	Macroductylie des orteils, bilatérale
48686	Lymphome des cavités	2420	Lymphome pulmonaire primitif	295243	Macroductylie des orteils, unilatérale
		86854	Lymphome splénique de la zone marginale	295047	Macroductylie du pied
		300869	Lymphome splénique diffus de la pulpe rouge	295245	Macroductylie du pied, bilatérale
		86879	Lymphome T angiocentrique	295243	Macroductylie du pied, unilatérale
		86886	Lymphome T angioimmunoblastique	2477	Macroencéphalie
		86880	Lymphome T associé à une entéropathie	268920	Macroencéphalie isolée
				33226	Macroglobulinémie de Waldenström
				2430	Macroglossie congénitale
				2431	Macrogyrie centrale bilatérale
				141276	Macrostomie

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
140957	Macrothrombocytopenie autosomique dominant	90045	Malabsorption héréditaire des folates	85138	Maladie d'Addison classique
220448	Macrothrombocytopenie avec insuffisance mitrale	84065	Malabsorption idiopathique par défaut de synthèse des acides biliaires	85138	Maladie d'Addison primaire
370127	Macrothrombocytopenie de Medich	2444	Maladie adénomatoïde kystique du poumon	58	Maladie d'Alexander
101022	Macrothrombocytopenie méditerranéenne	280827	Maladie adénomatoïde kystique du poumon type 0	363717	Maladie d'Alexander type I
438207	Macrothrombocytopenie sévère autosomique récessive	280832	Maladie adénomatoïde kystique du poumon type 1	363722	Maladie d'Alexander type II
→182050	Macrothrombocytopenie à inclusions leucocytaires	280840	Maladie adénomatoïde kystique du poumon type 2	1020	Maladie d'Alzheimer familiale autosomique dominante
178493	Maculopathie myopique	280847	Maladie adénomatoïde kystique du poumon type 3	1020	Maladie d'Alzheimer précoce autosomique dominante
97341	Maculopathie placoïde persistante	280854	Maladie adénomatoïde kystique du poumon type 4	367	Maladie d'Andersen
279894	Maculopathie toxique due aux antipaludéens	189439	Maladie adrénocorticale nodulaire pigmentée primaire	71	Maladie d'Anderson
26791	MADD	99920	Maladie aiguë du greffon contre l'hôte	324	Maladie d'Anderson-Fabry
329942	MADD néonatal transitoire	229	Maladie aortique annulo-ectasiant	167635	Maladie d'Arndt-Gottron
1942	MAE	2619	Maladie articulaire type Mseleni	14	Maladie de Bassen-Kornzweig
93320	Main bote cubitale	247871	Maladie auto-immune associée au vitiligo	79264	Maladie de Batten
93321	Main bote radiale	438159	Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3	117	Maladie de Behçet
295004	Main en miroir	228426	Maladie auto-immune multisystémique syndromique par déficit en Itch	797	Maladie de Besnier-Boeck-Schaumann
295173	Main en miroir bilatérale	210115	Maladie auto-inflammatoire par déficit de l'antagoniste du récepteur à l'interleukine-1	321	Maladie de Bessel-Hagen
295171	Main en miroir unilatérale	464336	Maladie BENTA	1243	Maladie de Best
295012	Main en mitaine	99921	Maladie chronique du greffon contre l'hôte	41751	Maladie de Bietti
294992	Main fendue	228329	Maladie CLN1	1249	Maladie de Binswanger
295122	Main fendue, bilatéral	228349	Maladie CLN2	124	Maladie de Blackfan-Diamond
295120	Main fendue, unilatéral	228346	Maladie CLN3	2768	Maladie de Blount
2440	Mains et pieds fendus	228340	Maladie CLN4A	797	Maladie de Boeck
2444	MAKP	228343	Maladie CLN4B	84081	Maladie de Boichis
210272	Mal de débarquement	228360	Maladie CLN5	99990	Maladie de Brill
87503	Mal de Meleda	228363	Maladie CLN6	99990	Maladie de Brill-Zinsser
90045	Malabsorption congénitale de l'acide folique	228366	Maladie CLN7	36258	Maladie de Buerger
90045	Malabsorption congénitale des folates	228354	Maladie CLN8	79306	Maladie de Byler
35122	Malabsorption congénitale du saccharose et de l'isomaltose	1947	Maladie CLN8, variante épilepsie nordique	1309	Maladie de Cacchi-Ricci
306436	Malabsorption congénitale du saccharose et de l'isomaltose avec intolérance à l'amidon	228357	Maladie CLN9	1310	Maladie de Caffey
306486	Malabsorption congénitale du saccharose et de l'isomaltose sans intolérance au saccharose	228337	Maladie CLN10	228123	Maladie de Californie
306474	Malabsorption congénitale du saccharose et isomaltose avec intolérance à l'amidon et au lactose	314629	Maladie CLN11	79395	Maladie de Camisa
306446	Malabsorption congénitale du saccharose et isomaltose avec tolérance minimale à l'amidon	314632	Maladie CLN12	1328	Maladie de Camurati-Engelmann
306462	Malabsorption congénitale du saccharose et isomaltose sans intolérance à l'amidon	352709	Maladie CLN13	141	Maladie de Canavan
35710	Malabsorption du glucose-galactose	398063	Maladie coeliaque réfractaire	314911	Maladie de Canavan infantile
90045	Malabsorption héréditaire de l'acide folique	85138	Maladie d'Addison	314918	Maladie de Canavan juvénile
		85138	Maladie d'Addison auto-immune	314918	Maladie de Canavan modérée
				314911	Maladie de Canavan néonatale
				314911	Maladie de Canavan sévère
				53035	Maladie de Caroli
				2902	Maladie de Carrington
				64692	Maladie de Carrion
				160	Maladie de Castleman
				93682	Maladie de Castleman de l'enfant
				93685	Maladie de Castleman localisée
				93686	Maladie de Castleman multicentrique
				3386	Maladie de Chagas
				803	Maladie de Charcot
				300605	Maladie de Charcot juvénile
				401964	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 avec axones géants

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
324611	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de KIF5A	101097	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive avec raucité de la voix	254334	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type B
466768	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de MORC2	324442	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2 avec neuromyotonie	369867	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type C
447964	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de NAGLU	466775	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2 due à une mutation de SPG11	435998	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type D
435819	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de TFG	98856	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2B1	101075	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1
435387	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de VCP	466775	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2X	101076	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 2
397735	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 par mutation de MARS	90118	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type Ouvrier	101077	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 3
99946	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A1	363981	Maladie de Charcot-Marie-Tooth avec repli localisé de la myéline	101078	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 4
99947	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2	90119	Maladie de Charcot-Marie-Tooth axonale autosomique récessive avec acrodystrophie	99014	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5
99936	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2B	101097	Maladie de Charcot-Marie-Tooth axonale autosomique récessive type 2K	352675	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 6
99937	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2C	443950	Maladie de Charcot-Marie-Tooth axonale autosomique récessive type 2T	101081	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A
99938	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D	101102	Maladie de Charcot-Marie-Tooth axonale type 2 avec atteinte pyramidale	101082	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B
99939	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2E	391351	Maladie de Charcot-Marie-Tooth démyélinisante sévère associée à SURF1	101083	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C
99940	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F	100043	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante A	101084	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D
99941	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2G	324585	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante avec douleurs neuropathiques	90658	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1E
99942	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2I	100044	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante B	101085	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1F
99943	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2J	100045	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante C	90119	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2 autosomique récessive avec acrodystrophie
99944	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K	100046	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante D	98856	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B1
99945	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L	93114	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante E	101101	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2
228179	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2M	352670	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante type F	101101	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2 axonale autosomique récessive
228174	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2N	217055	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type A	101102	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H
284232	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2O			300319	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2P
329258	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Q			397968	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2R
397735	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2U			443073	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S
447964	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2V			443950	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2T
466768	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Z			64748	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 3

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
391351	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1
99948	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A
99955	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1
99956	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B2
363981	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B3
99949	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C
99950	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D
99951	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4E
99952	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F
99953	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4G
99954	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H
139515	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J
391351	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4K
90120	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 6
1496	Maladie de Charlevoix
167	Maladie de Chédiak-Higashi
251316	Maladie de chevauchement du tissu conjonctif non classifiée
98879	Maladie de Christmas
188	Maladie de Clarkson
190	Maladie de Coats
324561	Maladie de Cole
366	Maladie de Cori
366	Maladie de Cori-Forbes
201	Maladie de Cowden
454700	Maladie de Creutzfeldt-Jakob acquise
282166	Maladie de Creutzfeldt-Jakob héréditaire
204	Maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique
207	Maladie de Crouzon
1525	Maladie de Currarino
96253	Maladie de Cushing
34587	Maladie de Danon
218	Maladie de Darier
316	Maladie de Darier-Gottron
218	Maladie de Darier-White
390	Maladie de Darling
75565	Maladie de Davies
33355	Maladie de De Vaal
71277	Maladie de De Vivo

Numéro ORPHA	Maladie
679	Maladie de Degos
1652	Maladie de Dent
93622	Maladie de Dent type 1
93623	Maladie de Dent type 2
93571	Maladie de dépôt dense
93558	Maladie de dépôt des chaînes légères
93557	Maladie de dépôt des chaînes légères et lourdes
93556	Maladie de dépôt des chaînes lourdes
36397	Maladie de Dercum
158014	Maladie de Destombes-Rosaï-Dorfman
71211	Maladie de Devic
98907	Maladie de Dorfman-Chanarin
79145	Maladie de Dowling-Degos
234	Maladie de Dubin-Sprinz
1656	Maladie de Duhring-Brocq
2442	Maladie de Duncan
324	Maladie de Fabry
2088	Maladie de Fanconi-Bickel
333	Maladie de Farber
→97229	Maladie de Fazio-Londe
247165	Maladie de Feer
53693	Maladie de Fellman
65748	Maladie de Ferguson-Smith
29207	Maladie de Fiessinger-Leroy
209335	Maladie de Finkel
409	Maladie de Flegel
366	Maladie de Forbes
100026	Maladie de Franklin
682	Maladie de Gamstorp
99000	Maladie de Gass
355	Maladie de Gaucher
309252	Maladie de Gaucher atypique par déficit en saposine C
77260	Maladie de Gaucher cérébrale infantile
77261	Maladie de Gaucher cérébrale juvénile et de l'adulte
77260	Maladie de Gaucher neuronopathique aiguë
77261	Maladie de Gaucher neuronopathique chronique
77261	Maladie de Gaucher neuronopathique subaiguë
77259	Maladie de Gaucher non cérébrale juvénile
85212	Maladie de Gaucher périnatale létale
77259	Maladie de Gaucher type 1
77260	Maladie de Gaucher type 2
77261	Maladie de Gaucher type 3
2072	Maladie de Gaucher type 3C

Numéro ORPHA	Maladie
2072	Maladie de Gaucher, forme cardiovasculaire
2072	Maladie de Gaucher-like
2073	Maladie de Gélineau
73	Maladie de Gorham
73	Maladie de Gorham-Stout
59135	Maladie de Gowers
35858	Maladie de Gräsbeck-Imerslund
495	Maladie de Greither
381	Maladie de Griscelli
79476	Maladie de Griscelli type 1
79477	Maladie de Griscelli type 2
79478	Maladie de Griscelli type 3
90020	Maladie de Guam
79277	Maladie de Günther
79263	Maladie de Hagberg-Santavuori
2841	Maladie de Hailey-Hailey
99873	Maladie de Hand-Schüller-Christian
2116	Maladie de Hartnup
369	Maladie de Hers
1486	Maladie de Herva
1164	Maladie de Hinson-Pepys
65684	Maladie de Hirayama
388	Maladie de Hirschsprung
261537	Maladie de Hirschsprung et déficience intellectuelle dues à une del(2)(q22)
261537	Maladie de Hirschsprung et déficience intellectuelle dues à une microdéletion 2q22
261537	Maladie de Hirschsprung et déficience intellectuelle dues à une monosomie 2q22
261552	Maladie de Hirschsprung et déficience intellectuelle dues à une mutation ponctuelle de ZEB2
2153	Maladie de Hirschsprung-hypoplasie des ongles-dysmorphie
391	Maladie de Hodgkin classique
397	Maladie de Horton
580	Maladie de Hunter
217085	Maladie de Hunter type A
217093	Maladie de Hunter type B
399	Maladie de Huntington
248111	Maladie de Huntington juvénile
157941	Maladie de Huntington-like 1
98934	Maladie de Huntington-like 2
157946	Maladie de Huntington-like 3
98759	Maladie de Huntington-like 4
401901	Maladie de Huntington-like due à des expansions C9ORF72
93473	Maladie de Hurler
93277	Maladie de Jaffe-Lichtenstein
168491	Maladie de Jansky-Bielschowsky

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
29073	Maladie de Kahler
79280	Maladie de Kanzaki
33276	Maladie de Kaposi
2331	Maladie de Kawasaki
481	Maladie de Kennedy
97332	Maladie de Kienbock
50918	Maladie de Kikuchi
50918	Maladie de Kikuchi-Fujimoto
482	Maladie de Kimura
98673	Maladie de Kjer
679	Maladie de Köhlmeier-Degos
3197	Maladie de Kok
2764	Maladie de König
487	Maladie de Krabbe
206436	Maladie de Krabbe classique
206448	Maladie de Krabbe de l'adulte
206436	Maladie de Krabbe infantile
206443	Maladie de Krabbe infantile tardive/juvénile
206436	Maladie de Krabbe à début précoce
206443	Maladie de Krabbe à début tardif
79262	Maladie de Kufs
83419	Maladie de Kugelberg-Welander
1149	Maladie de Kuskokwim
767	Maladie de Küssmaul-Maier
73	Maladie de la disparition des os
319254	Maladie de la forêt de Kyasanur
449432	Maladie de la glande sous mandibulaire associée à IgG4
449432	Maladie de la glande submandibulaire associée à IgG4
501	Maladie de Lafora
354	Maladie de Landing
231031	Maladie de Lane
99718	Maladie de Leber plus
199251	Maladie de Ledderhose
2380	Maladie de Legg-Calvé-Perthes
255241	Maladie de Leigh avec leucodystrophie
70474	Maladie de Leigh avec myopathie
255249	Maladie de Leigh avec syndrome néphrotique
255210	Maladie de Leigh de transmission maternelle
314	Maladie de Leiner-Moussous
871	Maladie de Lenègre familiale
99870	Maladie de Letterer-Siwe
871	Maladie de Lev familiale
871	Maladie de Lev-Lenègre familiale
99139	Maladie de l'hémoglobine instable
65285	Maladie de Lhermitte-Duclos
337	Maladie de l'homme de pierre
99718	Maladie de LHON plus
892	Maladie de Lindau

Numéro ORPHA	Maladie
666	Maladie de Lobstein
166282	Maladie de l'oreille, forme familiale
803	Maladie de Lou Gehrig
300605	Maladie de Lou Gehrig juvénile
534	Maladie de Lowe
91546	Maladie de Lyme
98757	Maladie de Machado-Joseph
276238	Maladie de Machado-Joseph type 1
276241	Maladie de Machado-Joseph type 2
276244	Maladie de Machado-Joseph type 3
2398	Maladie de Madelung
295223	Maladie de Madelung bilatérale
295221	Maladie de Madelung unilatérale
438274	Maladie de Mahvash
99826	Maladie de Marbourg
99826	Maladie de Marburg
221074	Maladie de Marchiafava-Bignami
447	Maladie de Marchiafava-Micheli
583	Maladie de Maroteaux-Lamy
368	Maladie de McArdle
85195	Maladie de McCabe
90186	Maladie de Meige
→90186	Maladie de Meige-like
87503	Maladie de Méléda
2494	Maladie de Ménétrier
565	Maladie de Menkes
79078	Maladie de Mikulicz
79452	Maladie de Milroy
→79452	Maladie de Milroy-like
1917	Maladie de Minamata
822	Maladie de Minkowski-Chauffard
582	Maladie de Morquio
309297	Maladie de Morquio type A
309310	Maladie de Morquio type B
54057	Maladie de Moschcowitz
2573	Maladie de Moyamoya
401945	Maladie de Moyamoya avec achalasie précoce
280679	Maladie de Moyamoya-petite taille-dysmorphie faciale-hypogonadisme hypergonadotrope
101	Maladie de Naito-Oyanagi
2770	Maladie de Nasu-Hakola
34217	Maladie de Naxos
77292	Maladie de Niemann-Pick type A
77293	Maladie de Niemann-Pick type B
646	Maladie de Niemann-Pick type C
216975	Maladie de Niemann-Pick type C sévère, forme neurologique précoce de l'enfant
216981	Maladie de Niemann-Pick type C, forme classique

Numéro ORPHA	Maladie
216986	Maladie de Niemann-Pick type C, forme neurologique de l'adulte
216981	Maladie de Niemann-Pick type C, forme neurologique juvénile
216978	Maladie de Niemann-Pick type C, forme neurologique tardive de l'enfant
216972	Maladie de Niemann-Pick type C, forme périnatale sévère
→646	Maladie de Niemann-Pick type D
99022	Maladie de Niemann-Pick type E
→646	Maladie de Niemann-Pick type Nova Scotian
79255	Maladie de Norman-Landing
649	Maladie de Norrie
261501	Maladie de Norrie atypique due à une del(X)(p11.3)
261501	Maladie de Norrie atypique due à une microdélétion Xp11.3
261501	Maladie de Norrie atypique due à une monosomie Xp11.3
649	Maladie de Norrie-Warburg
79293	Maladie de Norum
180275	Maladie de Paget du mamelon
180275	Maladie de Paget du sein
2800	Maladie de Paget extramammaire
2801	Maladie de Paget juvénile
180275	Maladie de Paget mammaire
357131	Maladie de Paget-Schrotter
97336	Maladie de Panner
411602	Maladie de Parkinson autosomal dominant à début tardif
411602	Maladie de Parkinson héréditaire à début tardif
2828	Maladie de Parkinson précoce
2828	Maladie de Parkinson à début précoce
85453	Maladie de Partington
702	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher
280229	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher chez les femmes porteuses
280234	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher par mutation non-sens de PLP1
280210	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher type II
280219	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme classique
280210	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme néonatale
280224	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme transitoire
280270	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like
280293	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like par mutation de AIMP1

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
280282	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like par mutation de GJC2	3137	Maladie de Schindler	903	Maladie de von Willebrand héréditaire
280288	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like par mutation de HSPD1	79279	Maladie de Schindler type 1	166078	Maladie de von Willebrand type 1
2380	Maladie de Perthes	79280	Maladie de Schindler type 2	166081	Maladie de von Willebrand type 2
365	Maladie de Pompe	79281	Maladie de Schindler type 3	166084	Maladie de von Willebrand type 2A
308552	Maladie de Pompe à début infantile	35069	Maladie de Seitelberger	166087	Maladie de von Willebrand type 2B
420429	Maladie de Pompe, forme tardive	97337	Maladie de Sinding-Larsen-Johansson	166090	Maladie de von Willebrand type 2M
666	Maladie de Porak et Durante	584	Maladie de Sly	166093	Maladie de von Willebrand type 2N
3005	Maladie de Pyle	48377	Maladie de Sneddon-Wilkinson	166096	Maladie de von Willebrand type 3
86861	Maladie de Randall	79264	Maladie de Spielmeier-Vogt	52530	Maladie de von Willebrand type plaquette
436	Maladie de Rathburn	94068	Maladie de Spranger-Wiedemann	53696	Maladie de Vuopala
247676	Maladie de Rathburn de l'adulte	827	Maladie de Stargardt	898	Maladie de Wagner
247667	Maladie de Rathburn de l'enfant	240071	Maladie de Steele-Richardson-Olszewski	90362	Maladie de Waldmann
247651	Maladie de Rathburn infantile	273	Maladie de Steinert	33577	Maladie de Weber-Christian
247623	Maladie de Rathburn périnatale létale	85414	Maladie de Still	900	Maladie de Wegener
247638	Maladie de Rathburn prénatale bénigne	829	Maladie de Still de l'adulte	83330	Maladie de Werdnig-Hoffmann
636	Maladie de Recklinghausen	75234	Maladie de stockage des esters du cholestérol	681	Maladie de Westphall
363700	Maladie de Recklinghausen par mutation ou délétion intragénique de NF1	100984	Maladie de Strümpell	3452	Maladie de Whipple
773	Maladie de Refsum	834	Maladie de surcharge en acide sialique libre	905	Maladie de Wilson
773	Maladie de Refsum classique	309324	Maladie de surcharge en acide sialique libre, forme infantile	75233	Maladie de Wolman
773	Maladie de Refsum de l'adulte	75234	Maladie de surcharge en cholestérol estérifié	40923	Maladie d'Eales
772	Maladie de Refsum infantile	838	Maladie de Susac	33445	Maladie d'Elejalde
774	Maladie de Rendu-Osler	247165	Maladie de Swift	229	Maladie d'Erdheim
774	Maladie de Rendu-Osler-Weber	247165	Maladie de Swift-Feer	35687	Maladie d'Erdheim-Chester
71	Maladie de rétention des chylomicrons	31150	Maladie de Tangier	397587	Maladie dermatophytique
606	Maladie de Ricker	98839	Maladie de Tappeiner-Pfleger	56425	Maladie des agglutinines froides
64744	Maladie de Riedel	371	Maladie de Tarui	375	Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire
158014	Maladie de Rosaï-Dorfman	845	Maladie de Tay-Sachs	576	Maladie des cellules à inclusions
→168569	Maladie de Rosaï-Dorfman familiale	309239	Maladie de Tay-Sachs, variant B1	86864	Maladie des chaînes lourdes
158014	Maladie de Rosaï-Dorfman-Destombes	309192	Maladie de Tay-Sachs, variant B, forme adulte	100025	Maladie des chaînes lourdes alpha
309334	Maladie de Salla	309178	Maladie de Tay-Sachs, variant B, forme infantile	100026	Maladie des chaînes lourdes gamma
309331	Maladie de Salla sévère intermédiaire	309185	Maladie de Tay-Sachs, variant B, forme juvénile	100024	Maladie des chaînes lourdes mu
796	Maladie de Sandhoff	3314	Maladie de Thiemann familiale	168	Maladie des cheveux anagènes caducs
309169	Maladie de Sandhoff adulte	1822	Maladie de Trevor	169	Maladie des cheveux annelés
309155	Maladie de Sandhoff infantile	83317	Maladie de Tsutsugamushi	386	Maladie des complexes de von Meyenburg
309162	Maladie de Sandhoff juvénile	308	Maladie de Unverricht-Lundborg	206583	Maladie des corps de polyglucosane de l'adulte
581	Maladie de Sanfilippo	530	Maladie de Urbach-Wiethe	1416	Maladie des dépôts de pyrophosphate de calcium dihydraté
79269	Maladie de Sanfilippo type A	2806	Maladie de Van Bogaert	86861	Maladie des dépôts d'immunoglobuline monoclonale non-amyloïde
79270	Maladie de Sanfilippo type B	3416	Maladie de Van Buchem	321	Maladie des exostoses multiples
79271	Maladie de Sanfilippo type C	729	Maladie de Vaquez	65284	Maladie des ganglions de la base sensible à la biotine
79272	Maladie de Sanfilippo type D	3437	Maladie de Vogt-Koyanagi-Harada	65284	Maladie des ganglions de la base sensible à la biotine et à la thiamine
79263	Maladie de Santavuori	364	Maladie de von Gierke	50839	Maladie des griffes du chat
79263	Maladie de Santavuori-Haltia	892	Maladie de von Hippel-Lindau	2289	Maladie des inclusions intranucléaires neuronales
3135	Maladie de Scheuermann familiale	903	Maladie de von Willebrand		
59298	Maladie de Schilder	99147	Maladie de von Willebrand acquise		
		903	Maladie de von Willebrand constitutionnelle		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
2290	Maladie des inclusions microvillositaires
88950	Maladie des kystes médullaires rénaux, forme autosomique dominante avec hyperuricémie
34149	Maladie des kystes médullaires rénaux, forme autosomique dominante avec ou sans hyperuricémie
88949	Maladie des kystes médullaires rénaux, forme autosomique dominante sans hyperuricémie
94086	Maladie des langes bleus
70578	Maladie des membranes hyalines de l'adulte
70587	Maladie des membranes hyalines du nouveau-né
97238	Maladie des muscles ondulants
65284	Maladie des noyaux gris centraux sensible à la biotine
65284	Maladie des noyaux gris centraux sensible à la biotine et à la thiamine
666	Maladie des os de verre
77304	Maladie des petits vaisseaux cérébraux, non liée à NOTCH3
734	Maladie des pools vides
454831	Maladie des rayons aigue
2678	Maladie des taches café-au-lait
511	Maladie des urines à odeur de sirop d'érable
268145	Maladie des urines à odeur de sirop d'érable classique
268162	Maladie des urines à odeur de sirop d'érable intermédiaire
268173	Maladie des urines à odeur de sirop d'érable intermittente
268184	Maladie des urines à odeur de sirop d'érable sensible à la thiamine
73423	Maladie des vomissements de la Jamaïque
79292	Maladie des yeux de poisson
90001	Maladie des yeux type Bornholm
464336	Maladie d'expansion des cellules B et d'anergie des cellules T
411593	Maladie d'Hirata
75382	Maladie d'Oguchi
296	Maladie d'Ollier
99803	Maladie d'Ondine-Hirschsprung
49041	Maladie d'Ormond
97335	Maladie d'Osgood-Schlatter
729	Maladie d'Osler-Vaquez
50943	Maladie d'Oudtshoorn
326	Maladie d'Owren
2505	Maladie du bébé Michelin

Numéro ORPHA	Maladie
247257	Maladie du charbon, forme par inhalation
247257	Maladie du charbon, forme respiratoire
39812	Maladie du greffon contre l'hôte
549	Maladie du légionnaire
206580	Maladie du motoneurone inférieur autosomique récessive de l'enfance
137867	Maladie du motoneurone type Madras
166282	Maladie du noeud sinusal, forme familiale
99908	Maladie du poumon d'éleveur d'oiseaux
99906	Maladie du poumon du fermier
70472	Maladie du Saguenay-Lac-Saint-Jean par déficit en cytochrome oxydase
319254	Maladie du singe
99826	Maladie du singe vert
511	Maladie du sirop d'érable
2394	Maladie du sirop d'érable avec déficit en E3
268145	Maladie du sirop d'érable classique
268162	Maladie du sirop d'érable intermédiaire
268173	Maladie du sirop d'érable intermittente
268184	Maladie du sirop d'érable sensible à la thiamine
3385	Maladie du sommeil
300284	Maladie du tissu conjonctif par déficit en LH3
300284	Maladie du tissu conjonctif par déficit en lysyl hydroxylase-3
231	Maladie du ver de Guinée
75840	Maladie d'Ullrich
3408	Maladie d'Upington
73423	Maladie émétisante jamaïcaine
36236	Maladie exfoliante généralisée
3197	Maladie familiale du sursaut
139491	Maladie ferroportine
26790	Maladie gélatineuse du péritoine
93616	Maladie HbH
231401	Maladie HbH acquise
275944	Maladie hémolytique du nouveau-né avec allo-immunisation Kell
391320	Maladie hémorragique de l'est du Texas
436169	Maladie hémorragique liée THBD
436169	Maladie hémorragique liée à la thrombomoduline
391417	Maladie HSD10
85295	Maladie HSD10 atypique
391428	Maladie HSD10 type classique
391428	Maladie HSD10 type infantile

Numéro ORPHA	Maladie
391457	Maladie HSD10 type néonatal
100025	Maladie immunoproliférative de l'intestin grêle
456312	Maladie infantile multisystémique neurologique-endocrine-pancréatique
294023	Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale
1451	Maladie inflammatoire multisystémique de l'enfant
1451	Maladie inflammatoire multisystémique néonatale
238569	Maladie inflammatoire précoce de l'intestin autosomique récessive
268114	Maladie leucoproliférative auto-immune associée à RAS
182050	Maladie liée à MYH9
275523	Maladie lymphoproliférative auto-immune de Dianzani
238505	Maladie lymphoproliférative autosomique récessive
2442	Maladie lymphoproliférative liée à l'X
70568	Maladie lymphoproliférative post-tranplantation
364033	Maladie lymphoproliférative systémique à cellules T positive au virus Epstein-Barr chez l'enfant
364033	Maladie lymphoproliférative systémique à cellules T positive à l'EBV chez l'enfant
168566	Maladie mitochondriale fatale par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 3
254857	Maladie mitochondriale létale infantile
98825	Maladie myélodysplasique/myéloproliférative non classée
86830	Maladie myéloproliférative chronique non-classifiée
86830	Maladie myéloproliférative non-différenciée
420611	Maladie myéloproliférative transitoire
391343	Maladie neurodégénérative fatale post-virale
33445	Maladie neuroectodermique mélanolysosomale
178333	Maladie ophtalmique des îles Åland
449563	Maladie ophtalmologique associée à IgG4
342	Maladie périodique
247815	Maladie peroxysomale modérée par déficit en PEX10
279947	Maladie postorgasme
411703	Maladie pulmonaire à mycobactéries atypiques

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
449395	Maladie rénale associée à IgG4	2038	Malformation artérioveineuse pulmonaire	141209	Malformation lymphatique disséminée
2613	Maladie rénale nail-patella-like	1053	Malformation artério-veineuse de la veine de Galien	458792	Malformation lymphatique kystique mixte
247165	Maladie rose	71213	Malformation capillaire de la rétine	79489	Malformation lymphatique macrokystique
166282	Maladie rythmique auriculaire familiale	221061	Malformation cavernuse cérébrale familiale	79490	Malformation lymphatique microkystique
64744	Maladie thyroïdienne associée à IgG4	221061	Malformation cavernuse cérébrale héréditaire	79490	Malformation lymphatique microkystique tissulaire infiltrante
444463	Maladie TRIANGLE	280821	Malformation congénitale broncho-pulmonaire communiquant avec l'intestin antérieur	79489	Malformation lymphatique profonde
890	Maladie veino-occlusive hépatique	2444	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires	79490	Malformation lymphatique superficielle
31837	Maladie veino-occlusive pulmonaire	280827	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 0	1062	Malformation neurocutanée héréditaire
375	Maladie à anticorps anti-GBM	280832	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 1	280640	Malformation occipitale du développement cortical
324290	Maladie à corps de Lafora à début précoce	280840	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 2	162526	Malformation ossiculaire sans anomalie du canal auditif externe
598	Maladie à multi-minicores	280847	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 3	83454	Malformation veineuse avec cellule glomique
157941	Maladie à prion à début précoce et signes psychiatriques prédominants	280854	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 4	2451	Malformation veineuse cutanée et muqueuse
280397	Maladie à prions familiale Alzheimer-like	162526	Malformation congénitale isolée de la chaîne ossiculaire	2451	Malformation veineuse cutanéomuqueuse multiple
280397	Maladie à prions familiale type Alzheimer	268882	Malformation d'Arnold-Chiari type 1	140436	Malformation veineuse osseuse
98908	Maladie à surcharge lipidique avec myopathie sans ichtyose	1136	Malformation d'Arnold-Chiari type 2	140436	Malformation veineuse osseuse primaire
99826	Maladie à virus de Marbourg	268882	Malformation d'Arnold-Chiari type I	2041	Malformations artérielles coronariennes
99826	Maladie à virus de Marburg	1136	Malformation d'Arnold-Chiari type II	97339	Malformations artério-veineuses dures du crâne
99825	Maladie à virus Nipah	268882	Malformation de Chiari type 1	2456	Mamelon surnuméraire héréditaire
448237	Maladie à virus Zika	1136	Malformation de Chiari type 2	397941	MAN1B1-CDG
556	Malakoplakie	268882	Malformation de Chiari type I	306682	Manganisme
673	Malaria	1136	Malformation de Chiari type II	90052	Manifestations hépatiques récurrentes causées par le virus de l'hépatite C chez les transplantés hépatiques
75376	Malattia leventinese	217	Malformation de Dandy-Walker isolée	2459	Mansonellose
2444	Malformation adénomatoïde kystique du poumon	269212	Malformation de Dandy-Walker isolée avec hydrocéphalie	280840	MAPK type 2
280827	Malformation adénomatoïde kystique du poumon type 0	269215	Malformation de Dandy-Walker isolée sans hydrocéphalie	280847	MAPK type 3
280832	Malformation adénomatoïde kystique du poumon type 1	2345	Malformation de Klippel-Feil	60015	Marques de Catlin
280840	Malformation adénomatoïde kystique du poumon type 2	1880	Malformation d'Ebstein	353356	Masses télangiectasiques périphériques
280847	Malformation adénomatoïde kystique du poumon type 3	3329	Malformation des mains et pieds fendus associée à une aplasie des os longs	64722	Mastite granulomateuse
280854	Malformation adénomatoïde kystique du poumon type 4	3329	Malformation des mains et pieds fendus avec une anomalie des os longs	64722	Mastite granulomateuse idiopathique
171215	Malformation anorectale basse	97339	Malformation des sinus durs du crâne	79455	Mastocytome cutané
171201	Malformation anorectale haute	83454	Malformation glomuveineuse	66662	Mastocytome extra-cutané
171208	Malformation anorectale intermédiaire	79490	Malformation lymphatique capillaire	79455	Mastocytome multiple
557	Malformation anorectale isolée	79489	Malformation lymphatique caveuse	79455	Mastocytome solitaire
141171	Malformation artério-veineuse du maxillaire	141209	Malformation lymphatique diffuse	79456	Mastocytose cutanée diffuse
141168	Malformation artério-veineuse fronto-nasale			280785	Mastocytose cutanée diffuse bulleuse
141174	Malformation artério-veineuse mandibulaire				
46724	Malformation artérioveineuse cérébrale				
46724	Malformation artérioveineuse intracrânienne				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
280794	Mastocytose cutanée diffuse pseudoxanthomateuse	273	MD1	2481	Mélanocytose neurocutanée
90389	Mastocytose cutanée maculeuse télangiectasique	258	MDC1A	254395	Mélanodermatite lichénoïde
79457	Mastocytose cutanée maculopapulaire	98893	MDC1B	252031	Mélanomatose leptoméningée
158778	Mastocytose isolée de la moelle osseuse	→37095 3	MDC1C	39044	Mélanome choroïdien
158793	Mastocytose lymphoadénopathique avec éosinophiles	→37095 3	MDC1D	39044	Mélanome de l'iris
98850	Mastocytose systémique agressive	210272	MdD	97338	Mélanome des parties molles
98849	Mastocytose systémique associée à une hémopathie non mastocytaire	86861	MDIM non-amyoïde	97338	Mélanome des tissus mous
98848	Mastocytose systémique indolente	1836	MDK	618	Mélanome malin familial
158775	Mastocytose systémique type smouldering	1566	MDW avec polydactylie postaxiale	168999	Mélanome malin muqueux
3282	MAT	435438	MEAK	252050	Mélanome primitif du système nerveux central
300504	Matricome onychocytique	588	MEB disease	39044	Mélanome uvéal
251858	MBEN	98954	MECD	79146	Mélanose diffuse congénitale
91138	MC	98838	Med-DLBCL	2481	Mélanose neurocutanée
93554	MC type II	229	Médianécrose kystique de l'aorte	79146	Mélanose universelle
93555	MC type III	63999	Médiastinite associée à IgG4	79146	Mélanose universelle héréditaire
42	MCADD	63999	Médiastinite fibreuse	550	MELAS
300496	MCAHS type 2	63999	Médiastinite sclérosante	31202	Mélioïdose
60040	MCAP	616	Médulloblastome	2485	Mélorhéostose
6	MCCD	251855	Médulloblastome anaplasique à grandes cellules	1879	Mélorhéostose avec ostéopocilie
98969	MCD	251867	Médulloblastome classique	1879	Mélorhéostose avec ostéopoiikilose
280640	MCD occipital	251863	Médulloblastome desmoplasique/nodulaire	653	MEN2
1851	MCDK	251858	Médulloblastome à nodularité extensive	247698	MEN2A
97364	MCDK, forme bilatérale	251863	Médulloblastome à nodularité mixte	247709	MEN2B
97363	MCDK, forme unilatérale	251883	Médulloépthéliome du système nerveux central	276152	MEN4
75327	MCDR1	268139	Médulloépthéliome intraoculaire	2495	Méningiome
319640	MCDR2	268139	Médulloépthéliome orbitaire	263662	Méningiomes multiples familiaux
204	MCJ sporadique	97252	Méga-cisterna magna	329998	Méningite lymphomateuse
52416	MCL	617	Méga-uretère primitif congénital	33475	Méningite à méningocoques
60040	MCM	238650	Méga-uretère primitif congénital avec reflux	55655	Méningite à pneumocoques
93686	MCM	238654	Méga-uretère primitif congénital nonobstructif sans reflux	1930	Méningo-encéphalite à herpès simplex
60040	MCMTTC	238642	Méga-uretère primitif de l'adulte	→823	Méningocèle
169189	MCN-AD	238646	Méga-uretère primitif obstructif congénital	268820	Méningocèle cranial
169186	MCN-AR	93109	Mégacalicose congénitale	268810	Méningocèle postérieur
77298	MCOPS3	93177	Mégacalicose congénitale bilatérale	330021	Mercurialisme
85275	MCOPS4	93176	Mégacalicose congénitale unilatérale	93320	Méromélie cubitale longitudinale
178364	MCOPS5	388	Mégacôlon aganglionique	295063	Méromélie intercalaire bilatérale de l'humérus
139471	MCOPS6	2477	Mégalencéphalie	295067	Méromélie intercalaire bilatérale du fémur
2556	MCOPS7	268920	Mégalencéphalie isolée	295067	Méromélie intercalaire bilatérale fémorale
3434	MCOPS8	99802	Mégalencéphalie unilatérale	295063	Méromélie intercalaire bilatérale humérale
2470	MCOPS9	91489	Mégalocornée isolée congénitale	1987	Méromélie intercalaire fémorale
77299	MCOPS10	91489	Mégalophtalmie antérieure congénitale	294973	Méromélie intercalaire humérale
2512	MCPH	930	Mégaesophage idiopathique	295091	Méromélie intercalaire transverse bilatérale fémoro-tibio-fibulaire
523	MCUL	252046	Mélanocytome méningé	295091	Méromélie intercalaire transverse bilatérale fémoro-tibio-péronière
2444	MCVAP	252031	Mélanocytose leptoméningée diffuse	295087	Méromélie intercalaire transverse bilatérale huméro-radio-cubitale
280840	MCVAP type 2				
280847	MCVAP type 3				
565	MD				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
295087	Méromélie intercalaire transverse bilatérale huméro-radio-ulnaire	295075	Méromélie longitudinale unilatérale cubitale	95443	Mésocardie
294977	Méromélie intercalaire transverse fémoro-tibio-fibulaire	295081	Méromélie longitudinale unilatérale de la fibula	168816	Mésothéliome kystique du péritoine
294977	Méromélie intercalaire transverse fémoro-tibio-péronier	295075	Méromélie longitudinale unilatérale de l'ulna	168811	Mésothéliome malin primitif
294975	Méromélie intercalaire transverse huméro-radio-cubitale	295075	Méromélie longitudinale unilatérale du cubitus	168816	Mésothéliome multikystique
294975	Méromélie intercalaire transverse huméro-radio-ulnaire	295081	Méromélie longitudinale unilatérale du péroné	168811	Mésothéliome péritonéal malin
295089	Méromélie intercalaire transverse unilatérale fémoro-tibio-fibulaire	295069	Méromélie longitudinale unilatérale du radius	168811	Mésothéliome péritonéal malin diffus
295089	Méromélie intercalaire transverse unilatérale fémoro-tibio-péronier	295077	Méromélie longitudinale unilatérale du tibia	168816	Mésothéliome péritonéal multikystique bénin
295085	Méromélie intercalaire transverse unilatérale huméro-radio-cubitale	295081	Méromélie longitudinale unilatérale fibulaire	50251	Mésothéliome pleural
295085	Méromélie intercalaire transverse unilatérale huméro-radio-ulnaire	295081	Méromélie longitudinale unilatérale péronière	2498	Métacarpes 4 et 5 fusionnés
295061	Méromélie intercalaire unilatérale de l'humérus	295069	Méromélie longitudinale unilatérale radiale	2499	Métachondromatose
295065	Méromélie intercalaire unilatérale du fémorale	295077	Méromélie longitudinale unilatérale tibiale	464453	Méthémoglobémie acquise
295065	Méromélie intercalaire unilatérale du fémur	295075	Méromélie longitudinale unilatérale ulnaire	621	Méthémoglobémie autosomique récessive
295061	Méromélie intercalaire unilatérale humérale	295095	Méromélie terminale transverse bilatérale radio-cubitale	621	Méthémoglobémie congénitale
295073	Méromélie longitudinale bilatérale cubitale	295095	Méromélie terminale transverse bilatérale radio-ulnaire	621	Méthémoglobémie héréditaire
295083	Méromélie longitudinale bilatérale de la fibula	295099	Méromélie terminale transverse bilatérale tibio-fibulaire	464453	Méthémoglobémie induite par les médicaments
295073	Méromélie longitudinale bilatérale de l'ulna	295099	Méromélie terminale transverse bilatérale tibio-péronière	443995	MFDA
295073	Méromélie longitudinale bilatérale du cubitus	294979	Méromélie terminale transverse radio-cubitale	592	MFM
295083	Méromélie longitudinale bilatérale du péroné	294979	Méromélie terminale transverse radio-ulnaire	558	MFS
295071	Méromélie longitudinale bilatérale du radius	294981	Méromélie terminale transverse tibio-fibulaire	284963	MFS1
295079	Méromélie longitudinale bilatérale du tibia	294981	Méromélie terminale transverse tibio-péronière	284973	MFS2
295083	Méromélie longitudinale bilatérale fibulaire	295093	Méromélie terminale transverse unilatérale radio-cubitale	284979	MFS néonatal
295083	Méromélie longitudinale bilatérale péronière	295093	Méromélie terminale transverse unilatérale radio-ulnaire	111	MGA2
295071	Méromélie longitudinale bilatérale radiale	295097	Méromélie terminale transverse unilatérale tibio-fibulaire	66634	MGA5
295079	Méromélie longitudinale bilatérale tibiale	295097	Méromélie terminale transverse unilatérale tibio-péronière	445038	MGA7
295073	Méromélie longitudinale bilatérale ulnaire	93322	Méromélie tibiale longitudinale	79329	MGAT2-CDG
93323	Méromélie longitudinale de la fibula	93320	Méromélie ulnaire longitudinale	→18205 0	MHA
93323	Méromélie longitudinale du péroné	551	MERRF	443162	MHAC
93323	Méromélie longitudinale fibulaire	238593	Mésentérite associée à IgG4	99826	MHF
93323	Méromélie longitudinale péronière	238593	Mésentérite lipomateuse	386	MHL
93321	Méromélie longitudinale radiale	238593	Mésentérite liposclérotique	79651	mHPA
		238593	Mésentérite sclérosante	247718	MIAM
		620	Mésentère commun	163937	MICPCH
				313838	Microangiopathie cérébro-rétinienne avec calcifications et kystes
				838	Microangiopathie cochléo-encéphalo-rétinienne
				2514	Microcéphalie autosomique dominante
				199642	Microcéphalie congénitale isolée
				240760	Microcéphalie et instabilité chromosomique sans immunodéficience
				99742	Microcéphalie létale type Amish
				2512	Microcéphalie primaire autosomique récessive
				2512	Microcéphalie vraie
				2528	Microcéphalie-microcornée type Seemanova
				566	Microcorie congénitale
				178303	Microdélétion 8q22.1

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
77301	Microdélétion 9q22.3
→3157	Microdélétion 14q22
567	Microdélétion 22q11.2
640	Microdélétion hétérozygote 17p11.2p12
1018	Microdélétion Xq22.3
251038	Microduplication 3q29
1307	Microduplication 10q24
101081	Microduplication 17p12
199293	Microgastrie congénitale
443162	Microhydranencéphalie associée à NDE1
1083	Microlissencéphalie
89844	Microlissencéphalie type A
60025	Microlithiase pulmonaire alvéolaire
95707	Micropénis isolé
1106	Microphthalmie avec anomalie des membres
139471	Microphthalmie avec anomalies cérébrales et des mains
2556	Microphthalmie avec défauts linéaires cutanés
98938	Microphthalmie colobomateuse
568	Microphthalmie de Lenz
77298	Microphthalmie syndromique type 3
85275	Microphthalmie syndromique type 4
178364	Microphthalmie syndromique type 5
139471	Microphthalmie syndromique type 6
2556	Microphthalmie syndromique type 7
3434	Microphthalmie syndromique type 8
2470	Microphthalmie syndromique type 9
77299	Microphthalmie syndromique type 10
568	Microphthalmie type Lenz
178364	Microphthalmie/anophthalmie syndromique due à une mutation de OTX2
727	Micropolyangéite
141136	Microsomie hémifaciale
141136	Microsomie latéro-faciale
2552	Microsporidiose
83463	Microtie
289522	Microtriplication 11q24.1
225	MIDD
86861	MIDD non-amyloïde
569	Migraine hémiplégique familiale ou sporadique
93926	MIH
93926	MIH type HPE
93926	MIHF
93926	MIHV
255210	MILS
94125	MIRAS
98757	MJD
565	MK

Numéro ORPHA	Maladie
423461	ML 3 alpha/bêta
423470	ML 3 gamma
423461	ML III alpha/bêta
423470	ML III gamma
2598	MLASA
2478	MLC
2526	MLCRD
512	MLD
309271	MLD, forme adulte
309256	MLD, forme infantile tardive
309263	MLD, forme juvénile
598	MmD
399096	MMD3
324604	MmD classique
592	MMF
2241	MMIHS
213512	MMMT de l'ovaire
641	MMN
641	MMNCB
293181	MMPEI
293181	MMPSI
420611	MMT
391646	MMT type 2
276399	MNG familial
298	MNGIE
565	MNK
251656	MOA
99732	MOCOD
308386	MOCOD type A
308393	MOCOD type B
308400	MOCOD type C
1305	MODED
391641	MODED type 1
552	MODY
93111	MODY5
79330	MOGS-CDG
573	Monilethrix
49382	Monochromatie à bâtonnets
16	Monochromatie à cônes bleus
16	Monochromatie à cônes S
16	Monochromatisme à cônes bleus
16	Monochromatisme à cônes S
228423	Monocytopénie avec susceptibilité aux infections
228423	Monocytopénie et syndrome de l'infection bactérienne
2564	Monodactylie tétramélique
228423	MonoMAC
293948	Monosomie 1p21.3
401986	Monosomie 1p31p32
456298	Monosomie 1p35.2
1606	Monosomie 1p36
1606	Monosomie 1pter
250989	Monosomie 1q21.1

Numéro ORPHA	Maladie
250999	Monosomie 1q41-q42
250999	Monosomie 1q41q42
238769	Monosomie 1q44
36367	Monosomie 1qter
261349	Monosomie 2p15-p16.1
261349	Monosomie 2p15p16.1
163693	Monosomie 2p21
228402	Monosomie 2q23.1
1617	Monosomie 2q24
251014	Monosomie 2q31.1
251019	Monosomie 2q32
251019	Monosomie 2q32-q33
251019	Monosomie 2q32q33
251028	Monosomie 2q33.1
1001	Monosomie 2q37-qter
435638	Monosomie 3p25.3
1620	Monosomie 3pter
1621	Monosomie 3q13
356947	Monosomie 3q26-q27
356947	Monosomie 3q26q27
65286	Monosomie 3q29
65286	Monosomie 3qter
238750	Monosomie 4q21
96145	Monosomie 4qter
281	Monosomie 5p
228384	Monosomie 5q14.3
314655	Monosomie 5q31.3
1627	Monosomie 5q35
251046	Monosomie 6p22
96125	Monosomie 6p25
96125	Monosomie 6pter
171829	Monosomie 6q16
251056	Monosomie 6q25
904	Monosomie 7q11.23
254351	Monosomie 7q11.23 distale
251061	Monosomie 7q31
1636	Monosomie 7qter
251066	Monosomie 8p11.2
251071	Monosomie 8p23.1
2496	Monosomie 8q13
284160	Monosomie 8q21.11
178303	Monosomie 8q22.1
502	Monosomie 8q24.1
261112	Monosomie 9p
324313	Monosomie 9p13
1642	Monosomie 9pter
77301	Monosomie 9q22.3
401923	Monosomie 9q31.1q31.3
284169	Monosomie 10p11.21p12.31
1580	Monosomie 10pter
276413	Monosomie 10q22.3q23.3
96148	Monosomie 10qter
893	Monosomie 11p13

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
444002	Monosomie 11q22-2q22.3	96123	Monosomie 22	399086	MPD3
444002	Monosomie 11q22.2q22.3	567	Monosomie 22q11	79323	MPDU1-CDG
2308	Monosomie 11qter	261330	Monosomie 22q11.2 distale	293181	MPEI
313884	Monosomie 12p12.1	48652	Monosomie 22q13	54370	MPGN
94063	Monosomie 12q14	36367	Monosomie distale 1q	329903	MPGN médiée par les Ig
289513	Monosomie 12q15q21.1	1620	Monosomie distale 3p	329903	MPGN médiée par les immunoglobulines
96149	Monosomie 12qter	280	Monosomie distale 4p	329918	MPGN non médiée par les Ig
412035	Monosomie 13q12.3	96145	Monosomie distale 4q	329918	MPGN non médiée par les immunoglobulines
1587	Monosomie 13q14	96125	Monosomie distale 6p	79319	MPI-CDG
1590	Monosomie 13q32	96126	Monosomie distale 7p	79253	mPKU
96168	Monosomie 13q34	1636	Monosomie distale 7q36	3148	MPNST
261120	Monosomie 14q11.2	1642	Monosomie distale 9p	252212	MPNST avec différenciation rhabdomyosarcomateuse
261144	Monosomie 14q12	1580	Monosomie distale 10p	579	MPS1
→3157	Monosomie 14q22	96148	Monosomie distale 10q	93473	MPS1H
264200	Monosomie 14q22-q23	2308	Monosomie distale 11q	93476	MPS1H/S
264200	Monosomie 14q22q23	280325	Monosomie distale 12p	93474	MPS1S
401935	Monosomie 14q24.1q24.3	96149	Monosomie distale 12q	580	MPS2
261183	Monosomie 15q11.2	1590	Monosomie distale 13q	217085	MPS2A
199318	Monosomie 15q13.3	96150	Monosomie distale 14q	217093	MPS2B
261190	Monosomie 15q14	1596	Monosomie distale 15q	217085	MPS2IIA
94065	Monosomie 15q24	1597	Monosomie distale 17q	581	MPS3
1596	Monosomie 15q26	96129	Monosomie distale 19p13.3	79269	MPS3A
261222	Monosomie 16p11.2 distale	96152	Monosomie distale 20q	79270	MPS3B
261197	Monosomie 16p11.2 proximale	254528	Monosomie maternelle 14q32.2	79271	MPS3C
261211	Monosomie 16p11.2-p12.2	96136	Monosomie non distale 7p	79272	MPS3D
261211	Monosomie 16p11.2p12.2	1581	Monosomie non distale 10q	582	MPS4
261236	Monosomie 16p13.11	96160	Monosomie non distale 12q	309297	MPS4A
352629	Monosomie 16q24.1	96164	Monosomie non distale 20q	309310	MPS4B
261250	Monosomie 16q24.3	96136	Monosomie non télomérique 7p	583	MPS6
531	Monosomie 17p13.3	1581	Monosomie non télomérique 10q	276223	MPS6, forme lentement progressive
261257	Monosomie 17p13.3 distale	96160	Monosomie non télomérique 12q	276212	MPS6, forme rapidement progressive
97685	Monosomie 17q11	96164	Monosomie non télomérique 20q	584	MPS7
261265	Monosomie 17q12	254525	Monosomie paternelle 14q32.2	67041	MPS9
363958	Monosomie 17q21.31	261304	Monosomie paternelle 20q13-.q13.3	579	MPSI
261279	Monosomie 17q23.1-q23.2	261304	Monosomie paternelle 20q13.q13.3	293181	MPSI
261279	Monosomie 17q23.1q23.2	99226	Monosomie X	93473	MPSIH
1597	Monosomie 17qter	99228	Monosomie X en mosaïque	93476	MPSIH/S
1598	Monosomie 18p	261476	Monosomie Xp21	580	MPSII
1600	Monosomie 18q	2637	MOPD type II	217093	MPSIIB
254346	Monosomie 19p13.12	2636	MOPD types I et III	581	MPSIII
357001	Monosomie 19p13.13	435	Mosaïcisme pigmentaire de type Ito	79269	MPSIIIA
217346	Monosomie 19q13.11	329813	Mosaïque androgénétique/biparentale	79270	MPSIIIB
261295	Monosomie 20p12.3	71519	Mouvements anormaux psychogènes	79271	MPSIIIC
313781	Monosomie 20p13	238722	Mouvements en miroir congénitaux familiaux	79272	MPSIIID
444051	Monosomie 20q11.2	238722	Mouvements en miroir congénitaux héréditaires	93474	MPSIS
261311	Monosomie 20q13.33	238722	Mouvements en miroir congénitaux isolés	582	MPSIV
96152	Monosomie 20qter	727	MPA	309310	MPSIVB
574	Monosomie 21	289560	MPAN	67041	MPSIX
574	Monosomie 21q partielle	79253	mPCU	583	MPSVI
261323	Monosomie 21q22.11-q22.12	59135	MPD1	276223	MPSVI, forme lentement progressive
261323	Monosomie 21q22.11q22.12				
268261	Monosomie 21q22.13-q22.2				
268261	Monosomie 21q22.13q22.2				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
276212	MPSVI, forme rapidement progressive	319600	MSMD par déficit partiel en facteur 8 régulateur de l'interféron	276212	Mucopolysaccharidose type 6, forme rapidement progressive
584	MPSVII	319600	MSMD par déficit partiel en IRF8	584	Mucopolysaccharidose type 7
71	MRC	319595	MSMD par déficit partiel en STAT1	67041	Mucopolysaccharidose type 9
99967	MRCLS	157801	MSSD	579	Mucopolysaccharidose type I
3059	Mrx35	511	MSUD	93473	Mucopolysaccharidose type IH
85274	MRXS7	268145	MSUD classique	93476	Mucopolysaccharidose type IH/S
85324	MRXS9	268162	MSUD intermédiaire	580	Mucopolysaccharidose type II
93952	MRXSH	268173	MSUD intermittente	217093	Mucopolysaccharidose type II, forme atténuée
2598	MSA	268184	MSUD sensible à la thiamine	217085	Mucopolysaccharidose type II, forme sévère
829	MSA	2505	MTBS	217085	Mucopolysaccharidose type IIA
102	MSA	1332	MTC	217093	Mucopolysaccharidose type IIB
254881	MSCAE	99361	MTC familial	581	Mucopolysaccharidose type III
585	MSD	353356	MTP	79269	Mucopolysaccharidose type IIIA
1309	MSK	100024	mu-HCD	79270	Mucopolysaccharidose type IIIB
319581	MSMD autosomique dominante par déficit partiel en IFNgammaR1	90395	Mucinose cutanée infantile	79271	Mucopolysaccharidose type IIIC
319589	MSMD autosomique dominante par déficit partiel en IFNgammaR2	90397	Mucinose cutanée juvénile spontanément régressive	79272	Mucopolysaccharidose type IIID
319581	MSMD autosomique dominante par déficit partiel en récepteur 1 de l'interféron gamma	90396	Mucinose papuleuse acrale persistante	93474	Mucopolysaccharidose type IS
319589	MSMD autosomique dominante par déficit partiel en récepteur 2 de l'interféron gamma	90395	Mucinose papuleuse infantile	582	Mucopolysaccharidose type IV
319569	MSMD autosomique récessive par déficit partiel en IFNgammaR1	167635	Mucinose papuloscléreuse généralisée	309297	Mucopolysaccharidose type IVA
319574	MSMD autosomique récessive par déficit partiel en IFNgammaR2	141083	Mucocèle lacrymo-nasal	309310	Mucopolysaccharidose type IVB
319569	MSMD autosomique récessive par déficit partiel en récepteur 1 de l'interféron gamma	423461	Mucolipidose type 3 alpha/bêta	67041	Mucopolysaccharidose type IX
319574	MSMD autosomique récessive par déficit partiel en récepteur 2 de l'interféron gamma	423470	Mucolipidose type 3 gamma	583	Mucopolysaccharidose type VI
319605	MSMD liée à l'X	576	Mucolipidose type II	276223	Mucopolysaccharidose type VI, forme lentement progressive
319623	MSMD liée à l'X par déficit en CYBB	577	Mucolipidose type III	276212	Mucopolysaccharidose type VI, forme rapidement progressive
319612	MSMD liée à l'X par déficit en IKBKG	423461	Mucolipidose type III alpha/bêta	584	Mucopolysaccharidose type VII
319612	MSMD liée à l'X par déficit en NEMO	423470	Mucolipidose type III gamma	73263	Mucormycose
99898	MSMD par déficit complet en IFNgammaR1	578	Mucolipidose type IV	585	Mucosulfatidose
319547	MSMD par déficit complet en IFNgammaR2	579	Mucopolysaccharidose type 1	586	Mucoviscidose
319558	MSMD par déficit complet en IL12B	93473	Mucopolysaccharidose type 1H	444	MUHH
319552	MSMD par déficit complet en IL12RB1	93476	Mucopolysaccharidose type 1H/S	308	MUL
319558	MSMD par déficit complet en interleukine 12B	93474	Mucopolysaccharidose type 1S	98873	Multinucléarité érythroblastique héréditaire avec test de lyse positif dans un sérum acidifié
319563	MSMD par déficit complet en ISG15	580	Mucopolysaccharidose type 2	29	MVA
99898	MSMD par déficit complet en récepteur 1 de l'interféron gamma	217093	Mucopolysaccharidose type 2, forme atténuée	2451	MVCM
319547	MSMD par déficit complet en récepteur 2 de l'interféron gamma	217085	Mucopolysaccharidose type 2, forme sévère	2290	MVID
319552	MSMD par déficit complet en récepteur bêta 1 de l'interleukine 12	217085	Mucopolysaccharidose type 2A	589	Myasthenia gravis
		217093	Mucopolysaccharidose type 2B	391490	Myasthenia gravis de l'adulte
		581	Mucopolysaccharidose type 3	391497	Myasthenia gravis juvénile
		79269	Mucopolysaccharidose type 3A	391504	Myasthenia gravis transitoire du nouveau-né
		79270	Mucopolysaccharidose type 3B	589	Myasthénie acquise
		79271	Mucopolysaccharidose type 3C	391490	Myasthénie acquise de l'adulte
		79272	Mucopolysaccharidose type 3D	391497	Myasthénie acquise juvénile
		582	Mucopolysaccharidose type 4	391504	Myasthénie acquise transitoire du nouveau-né
		309297	Mucopolysaccharidose type 4A	589	Myasthénie auto-immune
		309310	Mucopolysaccharidose type 4B	391490	Myasthénie auto-immune de l'adulte
		583	Mucopolysaccharidose type 6		
		276223	Mucopolysaccharidose type 6, forme lentement progressive		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
391504	Myasthénie auto-immune du nouveau-né	139431	Myoclonie des paupières avec ou sans absence	199329	Myopathie congénitale type Paradas
391497	Myasthénie auto-immune juvénile	139426	Myoclonie péri-orale avec absence	597	Myopathie congénitale à central cores
391504	Myasthénie auto-immune transitoire du nouveau-né	36899	Myoclonus-dystonie	424107	Myopathie congénitale à début pseudo-myasthénique
2583	Mycétome	592	Myofasciite à macrophages	610	Myopathie de Bethlem
178512	Mycosis fongoïde avec mucinose folliculaire	2591	Myofibromatose infantile	53347	Myopathie de Brody
2584	Mycosis fongoïde classique	99846	Myoglobulinurie autosomique dominante	269	Myopathie de Landouzy-Dejerine
178512	Mycosis fongoïde folliculotrope	99845	Myoglobulinurie récurrente génétique	602	Myopathie de Nonaka
2584	Mycosis fongoïde type Alibert-Bazin	141148	Myohyperplasie hémifaciale	178464	Myopathie d'Edström
135	Myélinolyse centrale diffuse	221106	Myokymie faciale isolée	63273	Myopathie distale avec atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des mains
79093	Myélite ascendante nécrosante sub-aiguë	221083	Myokymie hémifaciale	399086	Myopathie distale avec atteinte initiale des membres supérieurs, type finlandais
90021	Myélite post-radique	168572	Myopathie amérindienne	34521	Myopathie distale avec atteinte respiratoire précoce
90021	Myélite radique	206569	Myopathie anti-HMG-CoA	600	Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales
139417	Myélite transverse aiguë	206569	Myopathie associée aux anti-SRP	329478	Myopathie distale de l'adulte due à des mutations de VCP
139423	Myélite transverse aiguë idiopathique	610	Myopathie autosomique dominante bénigne	399081	Myopathie distale de l'enfant associée à KLHL9
139420	Myélite transverse aiguë secondaire	363677	Myopathie autosomique récessive avec ophtalmoplégie externe de l'enfant	178400	Myopathie distale du muscle tibial antérieur
268813	Myélocystocèle	2593	Myopathie avec agrégats tubulaires	399103	Myopathie distale précoce associée à la nébuline
86843	Myélodysplasie aiguë avec myélofibrose	25980	Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X	59135	Myopathie distale précoce type Laing
86843	Myélofibrose aiguë	171889	Myopathie avec configuration hexagonale des tubules	447977	Myopathie distale scapulohuméropéronière progressive
824	Myélofibrose idiopathique	97232	Myopathie avec inclusions en empreinte digitale	399058	Myopathie distale tardive associée à l'alpha-B cristalline
824	Myélofibrose primaire	43115	Myopathie avec intolérance à l'effort type suédois	98912	Myopathie distale tardive type Markesbery-Griggs
824	Myélofibrose primitive	98904	Myopathie avec surcharge en actine	59135	Myopathie distale type 1
29073	Myéломatose	84132	Myopathie avec surcharge en desmine de début précoce	399086	Myopathie distale type 3
29073	Myérome multiple	84132	Myopathie avec surcharge en desmine et inclusions de corps de Mallory	45448	Myopathie distale type Miyoshi
2905	Myérome ostéosclérosant	111	Myopathie cardioquelettique et neutropénie liée à l'X	602	Myopathie distale type Nonaka
29073	Myérome à plasmocytes	169189	Myopathie centronucléaire autosomique dominante	609	Myopathie distale type Udd
93969	Myéломéningocèle	169186	Myopathie centronucléaire autosomique récessive	603	Myopathie distale type Welander
289326	Myélopathie associée au HTLV-1	319160	Myopathie centronucléaire de type 4	602	Myopathie distale à vacuoles bordées
79093	Myélopathie nécrotique subaiguë	596	Myopathie centronucléaire liée à l'X	178400	Myopathie du compartiment distal antérieur
420611	Myélopoïèse transitoire anormale	2020	Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires	609	Myopathie d'Udd
86843	Myélosclérose aiguë	98904	Myopathie congénitale avec excès de filaments fins	88635	Myopathie due à une surcharge en calésquestrine et SERCA1
824	Myélosclérose avec métaplasie myéloïde	319160	Myopathie congénitale avec noyaux centrés et cores atypiques	602	Myopathie épargnant le quadriceps
182050	MYH9-RD	324581	Myopathie congénitale bénigne des Samaritains	269	Myopathie facio-scapulo-humérale
504	Myiase cutanée rampante	596	Myopathie congénitale myotubulaire	43115	Myopathie héréditaire avec acidose lactique par déficit en ISCU
165958	Myiase des cavités	171430	Myopathie congénitale sévère à némaline	447881	Myopathie idiopathique cervicale
165955	Myiase des plaies			247718	Myopathie inflammatoire avec abondance de macrophages
591	Myiase furonculeuse			43115	Myopathie ISCU
591	Myiase furonculoïde				
54260	Myocarde spongieux				
563	Myocardiopathie gravidique primitive				
329874	Myocardite idiopathique gigantocellulaire				
329874	Myocardite idiopathique à cellules géantes				
319189	Myoclonie corticale familiale				
86814	Myoclonie corticale-épilepsie, autosomique dominante				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
210163	Myopathie létale congénitale type Compton-North	171881	Myopathie à cap	566	Myosis congénital
602	Myopathie liée à GNE	171881	Myopathie à casquette	206994	Myosite bactérienne
178461	Myopathie liée à l'X avec atrophie des muscles posturaux	397937	Myopathie à corps de polyglucosane type 1	329894	Myosite de chevauchement juvénile
280671	Myopathie mégaconiale congénitale	456369	Myopathie à corps de polyglucosane type 2	247724	Myosite éosinophile idiopathique
171690	Myopathie métabolique par défaut de transport du lactate		Myopathie à corps d'inclusion héréditaire avec atteinte respiratoire précoce	48918	Myosite focale
457050	Myopathie mitochondriale autosomique dominante avec intolérance à l'effort	178464	Myopathie à corps d'inclusion héréditaire type 2	48918	Myosite focale nodulaire
254864	Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en complexe IV	602	Myopathie à corps d'inclusion héréditaire type 2	207000	Myosite fongique
254864	Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en COX	324381	Myopathie à corps d'inclusion héréditaire type 4	206569	Myosite nécrosante auto-immune
254864	Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en cytochrome C oxydase	602	Myopathie à corps d'inclusion héréditaire type 2	337	Myosite ossifiante progressive
2598	Myopathie mitochondriale et anémie sidérolastique	79091	Myopathie à corps d'inclusion type 3	764	Myosite purulente tropicale
254854	Myopathie mitochondriale pure	79091	Myopathie à corps d'inclusions héréditaire type 3	764	Myosite suppurative
550	Myopathie mitochondriale, encéphalopathie, acidose lactique, pseudo-épisodes vasculaires cérébraux	53698	Myopathie à corps hyalins	764	Myosite tropicale
178464	Myopathie myofibrillaire avec atteinte respiratoire précoce	97239	Myopathie à corps réducteurs	206991	Myosite virale
280553	Myopathie myofibrillaire hypertonique infantile fatale	268129	Myopathie à corps sphéroïdes	611	Myosite à inclusions
98909	Myopathie myofibrillaire liée à la desmine	97240	Myopathie à corps zébrés	611	Myosite à inclusions sporadique
98912	Myopathie myofibrillaire par mutation du gène ZASP	97232	Myopathie à empreintes digitales	306553	Myosphéroulose
606	Myopathie myotonique proximale	178464	Myopathie à inclusions héréditaire avec atteinte respiratoire précoce	98911	Myotilinopathie distale
206569	Myopathie nécrosante à médiation auto-immune	602	Myopathie à inclusions héréditaire type 2	99736	Myotonie avec crampes douloureuses
171442	Myopathie némaline de l'adulte	79091	Myopathie à inclusions héréditaire type 3	800	Myotonie chondrodystrophique
171439	Myopathie némaline de l'enfant	324381	Myopathie à inclusions héréditaire type 4	614	Myotonie congénitale de Thomsen et Becker
171433	Myopathie némaline intermédiaire	602	Myopathie à inclusions héréditaire type 2	99736	Myotonie douloureuse
171439	Myopathie némaline modérée	79091	Myopathie à inclusions type 3	99734	Myotonie fluctuante
98902	Myopathie némaline type Amish	598	Myopathie à multi-minicores	99735	Myotonie permanente
171436	Myopathie némaline typique	178148	Myopathie à multi-minicores anténatale avec arthrogrypose multiple congénitale	99736	Myotonie répondant à l'acétazolamide
98897	Myopathie oculo-pharyngée distale	98905	Myopathie à multi-minicores avec ophtalmoplégie externe	99736	Myotonie sensible à l'acétazolamide
98897	Myopathie oculo-pharyngo-distale	324604	Myopathie à multi-minicores classique	99736	Myotonie sensible à l'ACZ
97234	Myopathie par déficit en phosphoglycérate mutase	178145	Myopathie à multi-minicores modérée avec atteinte des mains	90393	Myoxoedème tubéreux atypique de Jadassohn-Dosseker
289377	Myopathie précoce avec cardiomyopathie létale	171886	Myopathie à spirales cylindriques	79105	Myxofibrosarcome
401768	Myopathie proximale avec signes extrapyramidaux	98908	Myopathie à surcharge lipidique multisystémique	615	Myxome auriculaire
178464	Myopathie proximale héréditaire avec atteinte respiratoire précoce	2598	Myopathie, acidose lactique et anémie sidérolastique	99927	Môle hydatiforme
1878	Myopathie sarcotubulaire	254857	Myopathy mitochondriale létale infantile	254688	Môle hydatiforme complète
25980	Myopathie vacuolaire	289685	Myopérycytome	254693	Môle hydatiforme incomplète
2604	Myopathie viscérale familiale	98619	Myopie isolée rare	254693	Môle hydatiforme partielle
		178493	Myopie maculaire dégénérante	99925	Môle invasive
		289380	Myosclérose	377	Naevomatose basocellulaire
		289380	Myosclérose congénitale, type Löwenthal	228264	Naevus anélastique
				79133	Naevus aplasiques symétriques héréditaires des tempes
				171723	Naevus blanc spongieux
				139	Naevus CHILD
				64754	Naevus comedonicus
				404560	Naevus de Clark
				263432	Naevus d'Ito
				263425	Naevus d'Ota
				166286	Naevus eccrin porokératotique
				228254	Naevus élastique
				624	Naevus en tache de vin multiples familiaux
				64755	Naevus épidermique pigmenté pileux

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
370059	Naevus épidermique verruqueux avec angiodyplasie et anévrysmes	319675	Nanisme microcéphalique primordial type Dauber	3314	Nécrose aseptique des épiphyses phalangiennes
79466	Naevus épidermique verruqueux inflammatoire linéaire	2643	Nanisme microcéphalique primordial type Toriello	97332	Nécrose aseptique du semi-lunaire
624	Naevus flammeus multiples familiaux	→56304	Nanisme micromélique létal type McAlister-Crane	97335	Nécrose aseptique du tubercule tibial
263432	Naevus fuscocaeruleus acromiodeltoideus	2641	Nanisme micromélique type Fryns	86820	Nécrose avasculaire familiale de la tête fémorale
263425	Naevus fuscoloceruleus ophthalmomaxillaris	2576	Nanisme MULIBREY	399307	Nécrose avasculaire idiopathique
626	Naevus géant congénital	2576	Nanisme muscle-foie-cerveau-oeil	399180	Nécrose avasculaire secondaire non traumatique
139414	Naevus panfolliculaire congénital	2714	Nanisme oculo-palato-cérébral	399175	Nécrose avasculaire traumatique
626	Naevus pigmentaire congénital géant	2645	Nanisme ostéoglyphonique	1576	Nécrose striatale bilatérale de l'enfant
2612	Naevus sébacé de Jadassohn	2646	Nanisme parastremmatique	225154	Nécrose striatale bilatérale de l'enfant, forme familiale
171723	Naevus spongieux blanc de Cannon	329228	Nanisme primordial microcéphalique par déficit en ZNF335	225147	Nécrose striatale bilatérale de l'enfant, forme sporadique
79467	Naevus verruqueux	329228	Nanisme primordial microcéphalique type Walsh	1576	Nécrose striato-nigrique de l'enfant
79468	Naevus verruqueux acantho-kératolytique	→1159	Nanisme syndesmo-dysplasique	225154	Nécrose striato-nigrique de l'enfant, forme familiale
2611	Naevus verruqueux de forme linéaire	2655	Nanisme thanatophore	225147	Nécrose striato-nigrique de l'enfant, forme sporadique
370039	Naevus à poils angora	1860	Nanisme thanatophore type 1	1576	Nécrose strio-nigrique de l'enfant
245	NAFD	93274	Nanisme thanatophore type 2	225154	Nécrose strio-nigrique de l'enfant, forme familiale
853	NAIT	→175	Nanisme thanatophore type Glasgow	225147	Nécrose strio-nigrique de l'enfant, forme sporadique
44	NALD	633	Nanisme type Laron	1576	Nécrose strio-nigrique de l'enfant
2616	Nanisme 3M	97360	Nanisme type Robinow	225154	Nécrose strio-nigrique de l'enfant, forme familiale
968	Nanisme acromésomélique	2617	Nanisme à tête d'oiseau type Montréal	225147	Nécrose strio-nigrique de l'enfant, forme sporadique
140	Nanisme campomélique	35612	Nanophtalmie	217560	NEHI
2658	Nanisme de Lenz-Majewski	247868	NAPS12	652	NEM1
2649	Nanisme de Richieri Costa-Guion Almeida	83465	Narcolepsie sans cataplexie	653	NEM2
628	Nanisme diastrophique	141096	Narine surnuméraire	247709	NEM2B
2623	Nanisme gélophysique	377	NBCCS	276152	NEM4
2632	Nanisme mésomélique type Langer	157850	NBIA1	398097	Neonatal APS
2633	Nanisme mésomélique type Nievergelt	216873	NBIA1, forme atypique	213736	Néoplasie endocrine bien différenciée de l'endomètre
2634	Nanisme mésomélique type Reinhardt-Pfeiffer	216866	NBIA1, forme classique	213736	Néoplasie endocrine bien différenciée du corps de l'utérus
2635	Nanisme métatropique	289560	NBIA4	652	Néoplasie endocrinienne multiple type 1
2637	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial de Majewski type 2	329284	NBIA5	653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2
2636	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type Crachami	397725	NBIA6	247698	Néoplasie endocrinienne multiple type 2A
2637	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II	289560	NBIA liée à des mutations de C19orf12	247709	Néoplasie endocrinienne multiple type 2B
2636	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type Taybi-Linder	647	NBS	247709	Néoplasie endocrinienne multiple type 3
2636	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types I et III	240760	NBSLD	276152	Néoplasie endocrinienne multiple type 4
468631	Nanisme microcéphalique primordial par déficit en RTTN	217560	NCHI	99867	Néoplasie épithéliale thymique primitive
319671	Nanisme microcéphalique primordial type Alazami	168486	NCL congénitale	263310	Néoplasie épithéliale thymique primitive type A
		79262	NCL de l'adulte	263324	Néoplasie épithéliale thymique primitive type AB
		79263	NCL infantile		
		168491	NCL infantile tardive		
		79264	NCL juvénile		
		1947	NCL, variante épilepsie nordique		
		2481	NCM		
		54260	NCVG		
		95455	Nécrolyse épidermique toxique		
		97337	Nécrose aseptique de la rotule		
		97336	Nécrose aseptique des condyles huméraux		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
263317	Néoplasie épithéliale thymique primitive type B	88659	Néphropathie progressive avec hypertension autosomique dominante	216873	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer type 1, forme atypique
137583	Néoplasie intraépithéliale de la vulve	839	Néphrose congénitale finlandaise		Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer type 1, forme classique
401996	Néphrite interstitielle caryomégalique	656	Néphrose idiopathique familiale	216866	
91500	Néphrite tubulo-interstitielle et uvéïte	84271	Néphrose idiopathique sporadique	289560	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer type 4
91500	Néphrite tubulo-interstitielle et uvéïte aiguë	2337	NEPPK	329284	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer type 5
654	Néphroblastome	95455	NET	300313	Neurodégénérescence létale par déficit du transport du cuivre
1652	Néphrolithiase liée à l'X	93921	Neurilemmomatose	88639	Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase
93622	Néphrolithiase type 1	252164	Neurilemmome	228169	Neurodégénérescence striatale autosomique dominante
93623	Néphrolithiase type 2	252164	Neurilémome	2677	Neuroépithéliome
97366	Néphrome kystique	252175	Neurinome de l'acoustique	370348	Neuroépithéliome périphérique
2665	Néphrome mésoblastique congénital	637	Neurinome de l'acoustique familial	157846	Neuroferritinopathie
655	Néphronophtise	1930	Neuro-invasion par le virus de l'herpès	636	Neurofibromatose type 1
3156	Néphronophtise avec dystrophie rétinienne	84085	Neuro-vessie non neurogène	363700	Neurofibromatose type 1 par mutation ou délétion intragénique de NF1
93591	Néphronophtise infantile	84085	Neuro-vessie occulte	638	Neurofibromatose type 1-syndrome de Noonan
93591	Néphronophtise infantile autosomique récessive	635	Neuroblastome	637	Neurofibromatose type 2
93592	Néphronophtise juvénile	1957	Neuroblastome olfactif	93921	Neurofibromatose type 3
93589	Néphronophtise tardive	370348	Neuroblastome périphérique	2678	Neurofibromatose type 6
85450	Néphropathie amyloïde familiale	73256	Neurocytome central	638	Neurofibromatose-syndrome de Noonan
93560	Néphropathie amyloïde familiale due à un variant de l'apolipoprotéine A-I	251927	Neurocytome extraventriculaire	252183	Neurofibrome
238269	Néphropathie amyloïde familiale due à un variant de l'apolipoprotéine A-II	251962	Neurocytome pseudopapillaire à différenciation gliale	3148	Neurofibrome malin
93562	Néphropathie amyloïde familiale due à un variant du fibrinogène A chaîne alpha	329308	Neurodégénérescence associée à FA2H	3148	Neurofibrosarcome
93561	Néphropathie amyloïde familiale due à un variant du lysozyme	157846	Neurodégénérescence associée à la ferritine	255229	Neurohépatopathie type Navajo
85450	Néphropathie amyloïde héréditaire	35069	Neurodégénérescence associée à la phospholipase A2	238305	Neurohypophysite infundibulaire
93560	Néphropathie amyloïde héréditaire due à un variant de l'apolipoprotéine A-I	397725	Neurodégénérescence associée à la protéine COASY	36397	Neurolipomatose
238269	Néphropathie amyloïde héréditaire due à un variant de l'apolipoprotéine A-II	289560	Neurodégénérescence associée à la protéine de membrane mitochondriale	36397	Neurolipomatose douloureuse de Dercum
93562	Néphropathie amyloïde héréditaire due à un variant du fibrinogène A chaîne alpha	329308	Neurodégénérescence associée à l'hydroxylase des acides gras	206586	Neurolymphomatose
93561	Néphropathie amyloïde héréditaire due à un variant du lysozyme	157850	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate kinase	637	Neurome de l'acoustique familial
209886	Néphropathie familiale avec goutte	216873	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate kinase, forme atypique	71211	Neuromyéélite optique
217330	Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale associée à REN	216866	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate kinase, forme classique	84142	Neuromyotonie acquise
209886	Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale associée à UMOD	329284	Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller	85162	Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial
209886	Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale type 1	397725	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer due à des mutations de COASY	431255	Neuronopathie scapulopéronière
217330	Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale type 2	289560	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer liée à des mutations de C19orf12	85447	Neuropathie amyloïde à la transthyrétine
		157850	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer type 1	85447	Neuropathie amyloïde à la TTR
				639	Neuropathie anti-MAG
				639	Neuropathie associée à une IgM monoclonale anti-glycoprotéine associée à la myéline
				639	Neuropathie associée à une IgM monoclonale anti-MAG

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
71279	Neuropathie ataxiante avec IgM anti-gangliosides disialylés	970	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2	280598	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire avec hyperélasticité de la peau
231466	Neuropathie ataxique sensorielle aiguë	1764	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 3	64748	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 3
139583	Neuropathie auditive avec neuropathie sensitive périphérique de type 1 liée à l'X	642	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 4	773	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 4
139512	Neuropathie avec trouble de l'audition	64752	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 5	64751	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 5
324442	Neuropathie axonale autosomique récessive avec neuromyotonie	314381	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 6	90120	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 6
2679	Neuropathie axonale infantile	391397	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 7	64748	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type III
98920	Neuropathie axonale infantile sévère avec insuffisance respiratoire type 1	2901	Neuropathie immune du plexus brachial	99950	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Lom
404521	Neuropathie axonale infantile sévère avec insuffisance respiratoire type 2	357043	Neuropathie motrice distale avec atteinte des motoneurones supérieurs	90117	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Okinawa
98918	Neuropathie axonale motrice aiguë	314485	Neuropathie motrice distale héréditaire de l'adulte jeune	99953	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Russe
228374	Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en chaîne légère des neurofilaments	139557	Neuropathie motrice distale héréditaire liée à l'X de type 3	90117	Neuropathie sensitivo-motrice proximale familiale
90118	Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en MFN2	139518	Neuropathie motrice distale héréditaire type 1	456318	Neuropathie sensorielle héréditaire type 1E
228374	Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en NEFL	139525	Neuropathie motrice distale héréditaire type 2	231450	Neuropathie sensorielle pure aiguë
48162	Neuropathie démyélinisante multifocale sensitivomotrice acquise	139536	Neuropathie motrice distale héréditaire type 5	84093	Neuropathie thermosensible héréditaire
217396	Neuropathie démyélinisante progressive avec nécrose striatale bilatérale	100998	Neuropathie motrice distale héréditaire type 5B	640	Neuropathie tomaculaire
306577	Neuropathie des petites fibres due à une canalopathie sodique	98920	Neuropathie motrice distale héréditaire type 6	255229	Neuropathie type Navajo
640	Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression	139589	Neuropathie motrice distale héréditaire type 7	643	Neuropathie à axones géants
90103	Neuropathie héréditaire avec surdité, déficience intellectuelle et absence de fibres sensibles myélinisées de gros calibre	139552	Neuropathie motrice distale héréditaire type Jerash	486	Neutropénie congénitale sévère autosomique dominante
391397	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome avec hyperhidrose et troubles gastro-intestinaux	139547	Neuropathie motrice distale héréditaire types 3 et 4	420702	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CSF3R
139578	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome avec paraplégie spastique	641	Neuropathie motrice multifocale	420699	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CXCR2
139573	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome avec surdité et retard de développement	641	Neuropathie motrice multifocale à bloc de conduction	331176	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en G6PC3
139583	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome liée à l'X avec surdité	104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	423384	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en JAGN1
36386	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1	231457	Neuropathie panautonome aiguë	99749	Neutropénie congénitale sévère type 3
139564	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1 avec toux et reflux gastrique	90120	Neuropathie périphérique et atrophie optique	331176	Neutropénie congénitale sévère type 4
139564	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1B	970	Neuropathie radiculaire sensitive autosomique récessive	2686	Neutropénie cyclique
		98917	Neuropathie sensitivo-motrice axonale aiguë	→86872	Neutropénie et hyperlymphocytose à grands lymphocytes granuleux
		90119	Neuropathie sensitivo-motrice axonale héréditaire avec acrodystrophie	2688	Neutropénie idiopathique de l'adulte
		401964	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire autosomique dominante type 2 avec axones géants	→2686	Neutropénie intermittente
				→42738	Neutropénie néonatale
				464370	Neutropénie néonatale allo-immune
				86788	Neutropénie sévère congénitale liée à l'X

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
279943	Neutrophilie héréditaire	86893	NLPHL	451612	Obstruction congénitale familiale du conduit lacrymonasal
79466	NEVIL	98907	NLSDI	451612	Obstruction congénitale familiale du conduit nasolacrimal
221098	Névrалgie du glossopharyngien	98908	NLSDM	352731	OCA1
221091	Névrалgie du trijumeau	443167	NMC	352734	OCA1-MP
221098	Névrалgie glossopharyngée	391504	NMG	352737	OCA1-TS
221098	Névrалgie glossopharyngienne	641	NMMBC	79431	OCA1A
60039	Névrалgie par compression du nerf pudendal	→2637	NMOSR	79434	OCA1B
60039	Névrалgie pudendale	86867	NMZL	370091	OCA5
221091	Névrалgie trigéminale	2615	NNS	370097	OCA6
221098	Névrалgie vago-glosso-pharyngienne	31204	Nocardiose	90064	Oclusion artérielle périphérique aiguë
2901	Névrite aiguë du plexus brachial	2699	Nodule de la lèvre supérieure	411527	Oclusion de la veine centrale rétinienne
2901	Névrite du plexus brachial	48372	Nodules d'origine non cirrhotique	314376	Oclusion intestinale du nouveau-né par déficit en guanylate cyclase 2C
79093	Névrite nécrotique subaiguë	2700	Noma	1647	OCCS
2695	Nez bifide	54260	Non-compaction ventriculaire gauche	56	Ochronose héréditaire
217266	Nez bifide avec ou sans anomalies anorectales et rénales	329469	Non-DS-AMKL	247834	OCMD
141091	Nez double	79651	Non-PKU HPA	534	OCR
141099	Nez tubulaire congénital	→682	NormoKPP	534	OCRL
636	NF1	→682	NormoPP	2718	Oculo-tricho-dysplasie
637	NF2	363558	NORSE	166272	ODCD
93921	NF3	634	NS	166272	Odontochondrodysplasie
2678	NF6	88616	NS-ARID	83450	Odontodysplasie régionale
638	NFNS	2701	NS/LAH	247685	Odontohypophosphatasie
91349	NFPA	417	NSHPT	77295	Odontoleucodystrophie
626	NGC	93606	NSIAD	1487	ODP
289356	NGCO	101685	NSID rare	91385	Oedème angioneurotique acquis
404454	NGLY1-CDDG	91364	NSIP	100056	Oedème angioneurotique acquis type I
280576	NGPS	99950	NSMH type Lom	100055	Oedème angioneurotique acquis type II
2770	NHD	99950	NSMH-Lom	91378	Oedème angioneurotique familial
36386	NHSA1	100073	NTOS	91378	Oedème angioneurotique héréditaire
139564	NHSA1B	398156	OAFNS	100054	Oedème angioneurotique héréditaire oestrogène-dépendant
970	NHSA2	91385	OANA	100054	Oedème angioneurotique héréditaire sensible aux oestrogènes
1764	NHSA3	91378	OANH	100050	Oedème angioneurotique héréditaire type I
642	NHSA4	1106	OAS	100051	Oedème angioneurotique héréditaire type II
64752	NHSA5	374	OAVS	100054	Oedème angioneurotique héréditaire type III
314381	NHSA6	66628	Obésité par déficit congénital en leptine	100057	Oedème angioneurotique secondaire aux inhibiteurs du système RAAS
391397	NHSA7	71529	Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4	100057	Oedème angioneurotique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone
391397	NHSA avec hyperhidrose et troubles gastrointestinaux	397615	Obésité par déficit en CEP19	75381	Oedème maculaire cystoïde autosomique dominant
139578	NHSA avec paraplégie spastique	217031	Obésité par déficit en MC3R	75381	Oedème maculaire familial
139573	NHSA avec surdité et retard de développement	71526	Obésité par déficit en pro-opiomélanocortine		
139583	NHSA avec surdité liée à l'X	71528	Obésité par déficit en prohormone convertase I		
139564	NHSA avec toux et reflux gastrique	179494	Obésité par déficit en récepteur de la leptine		
276608	NI-PHH	369873	Obésité par déficit en SIM1		
247598	NICCD	329249	Obésité sévère précoce avec résistance à l'insuline par déficit en SH2B1		
141179	NICH	451612	Obstruction congénitale familiale du canal lacrymonasal		
432	nIHH	451612	Obstruction congénitale familiale du canal nasolacrimal		
407	NKA				
289863	NKA atypique				
289860	NKH infantile				
289857	NKH néonatale				
86879	NKTCL				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
330012	Oedème pulmonaire de haute altitude
329336	OEP chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale
254892	OEPad
254886	OEPar
73247	Oesophagite éosinophilique
73247	Oesophagite à éosinophiles
2750	OFD1
2751	OFD2
2752	OFD3
2753	OFD4
2919	OFD5
2754	OFD6
→2750	OFD7
2755	OFD8
141007	OFD9
2756	OFD10
141000	OFD11
141327	OFD12
141330	OFD13
434179	OFD14
2750	OFDI
2750	OFDS1
2750	OFDSI
79443	OHA associée à PHP Ia
79445	OHA associée à PPHP
666	OI
314029	OI avec augmentation de la masse osseuse
216796	OI type 1
216804	OI type 2
216812	OI type 3
216820	OI type 4
216828	OI type 5
85193	OIJ
69088	OL-EDA-ID
85410	Oligoarthrite juvénile
247839	Oligoarthrite juvénile avec anticorps anti-noyaux
247839	Oligoarthrite juvénile avec facteurs anti-nucléaire
247846	Oligoarthrite juvénile sans anticorps anti-noyaux
247846	Oligoarthrite juvénile sans facteurs anti-nucléaire
251656	Oligoastrocytome
251663	Oligoastrocytome anaplasique
251656	Oligoastrocytome mixte
75378	Oligocône trichromatie
295114	Oligodactylie bilatérale des doigts 2-5
295112	Oligodactylie bilatérale du pouce
294990	Oligodactylie des doigts 2-5
294988	Oligodactylie du pouce

Numéro ORPHA	Maladie
2730	Oligodactylie postaxiale tétramélique
973	Oligodactylie unilatérale des doigts 2-5
295110	Oligodactylie unilatérale du pouce
251627	Oligodendrogliome
251630	Oligodendrogliome anaplasique
99798	Oligodontie
2260	Oligoméganéphronie
324964	OMCR
247834	OMD
2733	Omodysplasie
93328	Omodysplasie autosomique dominante
93329	Omodysplasie autosomique récessive
1183	OMP
660	Omphalocèle
1183	OMS
2737	Onchocercose
399293	ONM
2614	Onycho-ostéodysplasie
79144	Onychodysplasie congénitale
79144	Onychodysplasie congénitale des index
79153	Onychodystrophie totalis
300512	Onychomatricome
2786	OOCHS
2721	OODD
98890	OPA2
67036	OPA3, autosomique dominante
98897	OPDM
79098	Ophtalmie sympathique
64686	Ophtalmoplégie douloureuse
254892	Ophtalmoplégie externe progressive autosomique dominante
254886	Ophtalmoplégie externe progressive autosomique récessive
329336	Ophtalmoplégie externe progressive chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale
663	Ophtalmoplégie externe progressive chronique de transmission maternelle
663	Ophtalmoplégie externe progressive de transmission maternelle
2744	Ophtalmoplégie externe progressive et scoliose
466682	Ophthalmopathie euthyroïdienne
270	OPMD
2788	OPPG
2746	Opsismodysplasie
1183	Opsoclonus-myooclonus paranéoplasique
466682	Orbitopathie euthyroïdienne
383	Oreille geysier
30	Oroticacidurie

Numéro ORPHA	Maladie
294998	Orteils courts
295134	Orteils courts, bilatéral
295132	Orteils courts, unilatéral
1427	OSMED
3450	OSMED, forme hétérozygote
357154	OSMF
2762	Ossification ectopique familiale
57196	Ostéite condensante médiane de la clavicule
57194	Ostéites aseptiques
2801	Ostéo-ectasie familiale
2614	Ostéo-onychodysplasie héréditaire
2114	Ostéoarthropathie dégénérative précoce de la hanche
1525	Ostéoarthropathie idiopathique de Currarino
58040	Ostéoblastome
399293	Ostéochimionécrose de la mâchoire
399293	Ostéochimionécrose maxillaire
399293	Ostéochimionécrose maxillo-mandibulaire
97336	Ostéochondrite des condyles huméraux
3314	Ostéochondrite des épiphyses des phalanges
2380	Ostéochondrite des épiphyses fémorales
3314	Ostéochondrite des épiphyses phalangiennes
2054	Ostéochondrite des os du tarse/métatarse
2764	Ostéochondrite disséquante
251262	Ostéochondrite disséquante et petite taille
251262	Ostéochondrite disséquante familiale
97332	Ostéochondrite du semi-lunaire
97335	Ostéochondrite du tubercule tibial
2380	Ostéochondrite primitive de hanche
457378	Ostéochondrodysplasie complexe létale
457378	Ostéochondrodysplasie complexe létale, type Symoens-Barnes-Gistelink
50945	Ostéochondrodysplasie de Blomstrand
1517	Ostéochondrodysplasie hypertrichotique type Cantu
2767	Ostéochondromatose carpo-tarsienne
321	Ostéochondromes multiples
97337	Ostéochondrose de la rotule
2768	Ostéochondrose déformante du tibia
3135	Ostéochondrose spinale familiale
2763	Ostéocraniosténose
2484	Ostéodysplasie de Melnick-Needles

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
2769	Ostéodysplasie familiale type Anderson	86820	Ostéonécrose familiale de la tête fémorale	357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu
2770	Ostéodysplasie polykystique lipomembraneuse avec leucoencéphalopathie sclérosante	399293	Ostéonécrose maxillaire associée aux bifosphonates	2796	Pachydermopériostose
→45705 9	Ostéodystrophie héréditaire d'Albright	2615	Ostéopériostite hypertrophique secondaire avec pernio	280640	Pachygyrie et polymicrogyrie occipitales
79443	Ostéodystrophie héréditaire d'Albright associée à PHP Ia	2783	Ostéopétrose autosomique dominante type 1	329329	Pachygyrie frontotemporale autosomique récessive
79445	Ostéodystrophie héréditaire d'Albright associée à PPHP	53	Ostéopétrose autosomique dominante type 2	449427	Pachymeningite associée à IgG4
1001	Ostéodystrophie héréditaire d'Albright type 3	178389	Ostéopétrose autosomique récessive de type 7	449427	Pachymeningite hypertrophique idiopathique
666	Ostéogénèse imparfaite	2785	Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale	2309	Pachyonychie congénitale
314029	Ostéogénèse imparfaite avec augmentation de la masse osseuse	53	Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	140989	PACNS
216796	Ostéogénèse imparfaite légère	85179	Ostéopétrose infantile avec dysplasie neuroaxonale	706	PAD
216804	Ostéogénèse imparfaite létale	210110	Ostéopétrose intermédiaire	733	PAF
216812	Ostéogénèse imparfaite progressive déformante	210110	Ostéopétrose intermédiaire autosomique récessive	220460	PAF atténuée
216796	Ostéogénèse imparfaite sans déformation	667	Ostéopétrose maligne autosomique récessive	247806	PAF atténuée liée à APC
216812	Ostéogénèse imparfaite sévère	667	Ostéopétrose maligne infantile	401911	PAF atténuée liée à AXIN2
216796	Ostéogénèse imparfaite type 1	166119	Ostéopécilie isolée	247798	PAF atténuée liée à MUTYH
216804	Ostéogénèse imparfaite type 2	166119	Ostéopœkilose isolée	261584	PAF due à une monosomie 5q22.2
216812	Ostéogénèse imparfaite type 3	85193	Ostéoporose idiopathique juvénile	220460	PAFA
216820	Ostéogénèse imparfaite type 4	85193	Ostéoporose juvénile	454840	PAFA associée à NTHL1
216828	Ostéogénèse imparfaite type 5	391330	Ostéoporose liée à l'X avec fractures	247806	PAFA liée à APC
2788	Ostéogénèse imparfaite, forme oculaire	666	Ostéopsathyrose	401911	PAFA liée à AXIN2
2774	Ostéolyse carpo-tarsienne multicentrique avec ou sans néphropathie	668	Ostéosarcome	247798	PAFA liée à MUTYH
→3460	Ostéolyse carpotarsienne autosomique récessive	2790	Ostéosclérose autosomique dominante type Worth	90797	PAIS
85195	Ostéolyse expansive familiale	2777	Ostéosclérose axiale	2374	Palmure congénitale du larynx
73	Ostéolyse idiopathique massive	79093	Ostéosclérose familiale avec anomalies du système nerveux et des méninges	673	Paludisme
73	Ostéolyse massive progressive	1798	Ostéosclérose type Stanescu	727	PAM
→3460	Ostéolyse multicentrique	1798	Ostéosclérose type Stanescu autosomique dominant	767	PAN
2774	Ostéolyse multicentrique idiopathique avec ou sans néphropathie	1308	OTCS	439729	PAN cutanée
352636	Ostéolyse phalangienne	457252	OTSCC	439737	PAN primaire
50809	Ostéolyse talo-patello-scaphoïde	98868	Ovalocytose de l'Asie du Sud-Est	439746	PAN secondaire
352540	Ostéomalacie hypophosphatémique oncogénique	98868	Ovalocytose mélanésienne	439762	PAN systémique
352540	Ostéomalacie oncogénique	99853	Ovarioleucodystrophie	439755	PAN à organe unique
2777	Ostéomésopycnose	411527	OVCR	767	Panartérite noueuse
324964	Ostéomyélite multifocale chronique récurrente	33572	Oxoprolinurie liée à un déficit en oxoprolinase	171700	Panbronchiolite diffuse
210115	Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose	63440	Oxycéphalie isolée	674	Pancréas accessoire
824	Osteomyélofibrose	98971	PACD	675	Pancréas annulaire
399293	Ostéonécrose de la mâchoire	357220	Pachydermie plicaturée primaire essentielle du cuir chevelu	64740	Pancréatite aiguë récurrente
399293	Ostéonécrose des maxillaires	357225	Pachydermie plicaturée primaire non essentielle du cuir chevelu	280302	Pancréatite associée à IgG4
		357220	Pachydermie vorticellée primaire essentielle du cuir chevelu	103919	Pancréatite auto-immune
				280302	Pancréatite auto-immune type 1
				280315	Pancréatite auto-immune type 2
				280315	Pancréatite centro-canalair
				676	Pancréatite chronique héréditaire
				300552	Pancréatite et cholangite folliculaire
				280302	Pancréatite sclérosante lymphoplasmocytaire
				103918	Pancréatite tropicale
				103918	Pancréatite tropicale calcifiante chronique
				677	Pancréatoblastome
				300552	Pancréatocholangite folliculaire
				99654	Pancréatopathie fibrocalculeuse

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
1959	Pancytopénie auto-immune	→97229	Paralysie bulbaire progressive de l'enfant	289326	Paraparésie spastique tropicale associée au virus T-lymphotrope humain de type 1
84	Pancytopénie de Fanconi	98686	Paralysie CNIV congénitale	289326	Paraparésie spastique tropicale associée au virus T-lymphotrope humain de type I
317473	Pancytopénie par mutations de IKZF1	137932	Paralysie congénitale des cordes vocales	99015	Paraparésie spastique type 2
66624	PANDAS	440233	Paralysie congénitale du nerf abducens	100984	Paraplégie spastique autosomique dominante type 3
231457	Pandysautonomie aiguë	440221	Paralysie congénitale du nerf oculomoteur	100985	Paraplégie spastique autosomique dominante type 4
83616	Panencéphalite rubéoleuse	98686	Paralysie congénitale du nerf trochléaire	100988	Paraplégie spastique autosomique dominante type 6
2806	Panencéphalite sclérosante subaiguë	98686	Paralysie congénitale du quatrième nerf crânien	100989	Paraplégie spastique autosomique dominante type 8
95513	Panhypophysite	440221	Paralysie congénitale du troisième nerf crânien	100990	Paraplégie spastique autosomique dominante type 9
95513	Panhypophysite infundibulaire	91498	Paralysie congénitale familiale du nerf trochléaire	100991	Paraplégie spastique autosomique dominante type 10
90695	Panhypopituitarisme	2808	Paralysie des muscles du larynx	100993	Paraplégie spastique autosomique dominante type 12
86843	Panmyélose aiguë avec myélofibrose	306527	Paralysie faciale congénitale héréditaire isolée	100994	Paraplégie spastique autosomique dominante type 13
94087	Panniculite cytophagique de Winkelmann	3020	Paralysie faciale liée à l'infection par le virus varicelle zona	100998	Paraplégie spastique autosomique dominante type 17
33577	Panniculite de Weber-Christian	3020	Paralysie faciale liée à l'infection par le VZV	100999	Paraplégie spastique autosomique dominante type 19
94087	Panniculite histiocytaire cytophagique	2809	Paralysie faciale périphérique récurrente familiale	101009	Paraplégie spastique autosomique dominante type 29
251304	Panniculite infantile avec uvéite et granulomatose systémique	2744	Paralysie horizontale du regard avec scoliose progressive	101011	Paralysie spastique autosomique dominante type 31
33577	Panniculite lobulaire idiopathique	137932	Paralysie laryngée congénitale	320365	Paralysie spastique autosomique dominante type 36
90285	Panniculite lupique	439202	Paralysie obstétricale du plexus brachial sans récupération	171612	Paralysie spastique autosomique dominante type 37
238593	Panniculite mésentérique	397750	Paralysie périodique avec neuropathie motrice distale tardive	171617	Paralysie spastique autosomique dominante type 38
33577	Panniculite nodulaire fébrile récurrente	397755	Paralysie périodique avec pseudo-syndrome des loges transitoire	320355	Paralysie spastique autosomique dominante type 41
33577	Panniculite nodulaire fébrile récurrente non suppurative	682	Paralysie périodique hyperkaliémique	171863	Paralysie spastique autosomique dominante type 42
33577	Panniculite nodulaire idiopathique	681	Paralysie périodique hypokaliémique	444099	Paralysie spastique autosomique dominante type 73
33577	Panniculite nodulaire non suppurative	→682	Paralysie périodique normokaliémique	100986	Paralysie spastique autosomique récessive type 5A
280921	Panuvéite idiopathique	→682	Paralysie périodique normokaliémique sensible au potassium	2822	Paralysie spastique autosomique récessive type 11
279925	Panuvéite infectieuse	79102	Paralysie périodique thyrotoxique	100995	Paralysie spastique autosomique récessive type 14
264675	PAP congénitale	79102	Paralysie périodique thyrotoxique hypokaliémique	100996	Paralysie spastique autosomique récessive type 15
440427	PAP de l'île de La Réunion	→682	Paralysie périodique type 3	209951	Paralysie spastique autosomique récessive type 18
747	PAP idiopathique	293168	Paralysie spastique infantile ascendante héréditaire	101000	Paralysie spastique autosomique récessive type 20
420259	PAP secondaire	683	Paralysie supranucléaire progressive		
60032	Papillomatose respiratoire récurrente	684	Paramyotonie congénitale		
251902	Papillome atypique des plexus choroïdes	684	Paramyotonie d'Eulenburg		
2807	Papillome des plexus choroïdes	289326	Paraparésie spastique tropicale		
679	Papulose atrophiant maligne	289326	Paraparésie spastique tropicale associée au HTLV1		
228290	Papulose fibreuse blanche du cou				
98842	Papulose lymphomatoïde				
73260	Paracoccidioïdomycose				
97286	Paragangliome et sarcome stromal gastrique				
94080	Paragangliome non sécrétant				
276627	Paragangliome sécrétant sporadique				
324299	Paragangliomes multiples avec érythrocytose				
324299	Paragangliomes multiples avec polycythémie				
86893	Paragranulome nodulaire hodgkinien de Poppema et Lennert				
326	Parahémophilie				
440233	Paralysie bénigne congénitale du sixième nerf crânien				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
101001	Paraplégie spastique autosomique récessive type 21	401780	Paraplégie spastique autosomique récessive type 61	353253	Paresthésies buccales médicalement inexplicables
101003	Paraplégie spastique autosomique récessive type 23	401785	Paraplégie spastique autosomique récessive type 62	353253	Paresthésies buccales psychogènes
101004	Paraplégie spastique autosomique récessive type 24	401805	Paraplégie spastique autosomique récessive type 63	306674	PARK9
101005	Paraplégie spastique autosomique récessive type 25	401810	Paraplégie spastique autosomique récessive type 64	199351	PARK14
101006	Paraplégie spastique autosomique récessive type 26	320396	Paraplégie spastique autosomique récessive type 65	97355	Parkinsonisme atypique de Guadeloupe
101007	Paraplégie spastique autosomique récessive type 27	401815	Paraplégie spastique autosomique récessive type 66	391411	Parkinsonisme atypique juvénile
101008	Paraplégie spastique autosomique récessive type 28	401820	Paraplégie spastique autosomique récessive type 67	178509	Parkinsonisme avec hypoventilation alvéolaire et dépression
171622	Paraplégie spastique autosomique récessive type 32	401825	Paraplégie spastique autosomique récessive type 68	314632	Parkinsonisme par déficit en ATP13A2
171629	Paraplégie spastique autosomique récessive type 35	401830	Paraplégie spastique autosomique récessive type 69	306686	Parkinsonisme par intoxication au CO
139480	Paraplégie spastique autosomique récessive type 39	401835	Paraplégie spastique autosomique récessive type 70	306692	Parkinsonisme par intoxication au cyanure
320370	Paraplégie spastique autosomique récessive type 43	401840	Paraplégie spastique autosomique récessive type 71	306686	Parkinsonisme par intoxication au monoxyde de carbone
320401	Paraplégie spastique autosomique récessive type 44	468661	Paraplégie spastique autosomique récessive type 74	97349	Parkinsonisme postencéphalitique
320396	Paraplégie spastique autosomique récessive type 45	459056	Paraplégie spastique autosomique récessive type 75	52	Paucité des voies biliaires syndromique
320391	Paraplégie spastique autosomique récessive type 46	466722	Paraplégie spastique autosomique récessive type 77	261600	Paucité des voies biliaires syndromique due à une monosomie 20p12
280763	Paraplégie spastique autosomique récessive type 47	101010	Paraplégie spastique autosomique type 30	261619	Paucité des voies biliaires syndromique due à une mutation ponctuelle de JAG1
306511	Paraplégie spastique autosomique récessive type 48	401849	Paraplégie spastique autosomique type 72	261629	Paucité des voies biliaires syndromique due à une mutation ponctuelle de NOTCH2
320385	Paraplégie spastique autosomique récessive type 49	447753	Paraplégie spastique complexe autosomique dominante type 9A	1330	PAVC
280763	Paraplégie spastique autosomique récessive type 50	447757	Paraplégie spastique complexe autosomique dominante type 9B	2038	PAVM
280763	Paraplégie spastique autosomique récessive type 51	447760	Paraplégie spastique complexe autosomique récessive type 9B	289666	PBL
280763	Paraplégie spastique autosomique récessive type 52	320360	Paraplégie spastique de transmission maternelle	353253	PBMI
319199	Paraplégie spastique autosomique récessive type 53	139480	Paraplégie spastique due à une mutation de la NTE	353253	PBP
320380	Paraplégie spastique autosomique récessive type 54	139480	Paraplégie spastique due à une mutation de l'estérase neurotoxique	2309	PC
320375	Paraplégie spastique autosomique récessive type 55	100988	Paraplégie spastique familiale autosomique dominante type 3	706	PCA
320411	Paraplégie spastique autosomique récessive type 56	306617	Paraplégie spastique liée à l'X type 1	54247	PCA
431329	Paraplégie spastique autosomique récessive type 57	99015	Paraplégie spastique liée à l'X type 2	88628	PCARP
397946	Paraplégie spastique autosomique récessive type 58	100997	Paraplégie spastique liée à l'X type 16	247198	PCCA
401795	Paraplégie spastique autosomique récessive type 59	171607	Paraplégie spastique liée à l'X type 34	871	PCCD familial
401800	Paraplégie spastique autosomique récessive type 60	431329	Paraplégie spastique par déficit partiel en TFG	90035	PCH
		99015	Paraplégie spastique type 2	2254	PCH1
		99013	Paraplégie spastique type 7	2524	PCH2
		3465	Parésie suprabulbaire congénitale	97249	PCH3
				166068	PCH5
				166073	PCH6
				284339	PCH7
				369920	PCH9
				411493	PCH10
				2924	PCLD
				46135	PCNSL
				140989	PCNSV
				101330	PCT
				716	PCU
				79253	PCU atypique

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
79254	PCU classique
2209	PCU maternelle
79253	PCU modérée
163746	PCWH
293462	PDCD
289157	PDDR1
765	PDH
79243	PDHAD
255138	PDHBD
765	PDHC
98916	PDIA
2796	PDP
293173	PEAG
263543	Peau déciduale généralisée
263548	Peau déciduale généralisée type A
263553	Peau déciduale généralisée type B
263558	Peau déciduale généralisée type C
98811	PED
263543	Peeling skin syndrome généralisé
263548	Peeling skin syndrome généralisé non inflammatoire type A
263548	Peeling skin syndrome généralisé type A
263553	Peeling skin syndrome généralisé type B
263558	Peeling skin syndrome généralisé type C
263553	Peeling skin syndrome inflammatoire
263548	Peeling skin syndrome non inflammatoire type A
263548	Peeling skin syndrome type A
263553	Peeling skin syndrome type B
48686	PEL
700	Pelade totale
701	Pelade universelle
97352	Pellagre
100022	PEM
454710	Pemphigoïde anti-p200
703	Pemphigoïde bulleuse
46486	Pemphigoïde cicatricielle
63275	Pemphigoïde de la grossesse
46486	Pemphigoïde des membranes muqueuses
46486	Pemphigoïde des muqueuses
63275	Pemphigoïde gestationnelle
63275	Pemphigoïde gravidique
46486	Pemphigoïde mucosynechiante
99922	Pemphigoïde oculaire
2841	Pemphigus bénin chronique familial
2841	Pemphigus bénin chronique familial de Hailey-Hailey
79480	Pemphigus érythémateux
79481	Pemphigus foliacé
208524	Pemphigus herpétiforme

Numéro ORPHA	Maladie
63455	Pemphigus paranéoplasique
704	Pemphigus profond
79480	Pemphigus séborrhéique
79479	Pemphigus végétant
704	Pemphigus vulgaire
11	Penta-X
1335	Pentalogie de Cantrell
11	Pentasomie X
2843	Pentosurie
449400	Periaortite associée à IgG4
767	Périartérite noueuse
439729	Périartérite noueuse cutanée
439737	Périartérite noueuse primaire
439746	Périartérite noueuse secondaire
439762	Périartérite noueuse systémique
439755	Périartérite noueuse à organe unique
251307	Péricardite récurrente idiopathique
100002	Périneuriome des tissus mous
100002	Périneuriome extraneural
100003	Périneuriome intraneural
252128	Périneuriome malin
100000	Périneuriome réticulé
100001	Périneuriome sclérosant
391655	Périodes off de la maladie de Parkinson ne répondant pas aux traitements par voie orale
342	Péritonite paroxystique bénigne
40923	Perivasculite rétinienne idiopathique
438266	PERM
706	Persistance du canal artériel
466729	Persistance du canal artériel familiale
99076	Persistance du cinquième arc aortique
99108	Persistance du foramen ovale
98922	Persistance du kyste de la poche de Blake
91495	Persistance du vitré primitif
168615	Persistance héréditaire de l'alpha-foetoprotéine
90059	Perte auditive neurosensorielle aiguë par trauma sonore aigu, surdité brutale ou trauma sonore par chirurgie
1489	Pertussis
707	Peste
838	Petit infarctus cochléaire, rétinien et du tissu cérébral
314795	Petite taille associée à SHOX
629	Petite taille par anomalie qualitative de l'hormone de croissance
314802	Petite taille par déficit en GHR
314811	Petite taille par déficit en GHSR
314802	Petite taille par déficit en récepteur de l'hormone de croissance

Numéro ORPHA	Maladie
314811	Petite taille par déficit en récepteur des secrétagogues de l'hormone de croissance
220465	Petite taille par déficit en Stat5b
632	Petite taille par déficit isolé en hormone de croissance associé à une hypogammaglobulinémie liée à l'X
140941	Petite taille par déficit primaire en sous-unité acide labile
2867	Petite taille type Bruxelles
2616	Petite taille type iakoute
2616	Petite taille type yakoute
171706	Petite taille-retard d'âge osseux par déficit du métabolisme de l'hormone thyroïdienne
96201	Petits anneaux du X
1980	PFBC
412206	PFE
172	PFIC
79306	PFIC1
79304	PFIC2
79305	PFIC3
91495	PFVS
397937	PGBM1
456369	PGBM2
319646	PGM1-CDG
443811	PGM3-CDG
251962	PGNT
757	PHA2
88938	PHA2A
88939	PHA2B
88940	PHA2C
300525	PHA2D
300530	PHA2E
756	PHA type 1
209959	Phacoanaphylaxie
79483	Phacomatose cesioflammea
79484	Phacomatose cesiomarmorata
2874	Phacomatose pigmento-kératosique
2875	Phacomatose pigmento-vasculaire
79483	Phacomatose pigmento-vasculaire type II
79485	Phacomatose pigmento-vasculaire type III
79484	Phacomatose pigmento-vasculaire type V
79485	Phacomatose spilorosea
757	PHAI
295002	Phalange surnuméraire
295142	Phalange surnuméraire, bilatérale
295140	Phalange surnuméraire, unilatérale
401901	Phénocopie de Huntington due à des expansions C9ORF72
91412	Phénomène de Marcus-Gunn

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
98951	Phénomène de Marcus-Gunn inversé	295185	Pied en miroir, bilatéral	2505	Plis circonférentiels congénitaux de la peau
999	Phénotype hermine	295183	Pied en miroir, unilatéral	2505	Plis circulaires bénins multiples de la peau des membres
716	Phénylcétonurie	178382	Pied en piolet congénital	2770	PLO-SL
79253	Phénylcétonurie atypique	295203	Pied en piolet congénital bilatéral	35689	PLS
79254	Phénylcétonurie classique	295201	Pied en piolet congénital unilatéral	35689	PLS de l'adulte
2209	Phénylcétonurie maternelle	294994	Pied fendu	247604	PLS juvénile
79253	Phénylcétonurie modérée	295126	Pied fendu, bilatéral	85166	PLSD-T
226	Phénylcétonurie type 2	295124	Pied fendu, unilatéral	732	PM
276624	Phéochromocytome sporadique	398147	PIFP	764	PM
29072	Phéochromocytome-paragangliome familial	3474	PIGL-CDG	93568	PM juvénile
29072	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	83639	PIGM-CDG	280219	PMD classique
276621	Phéochromocytome/paragangliome sécrétant sporadique	85453	Pigmentation réticulée liée au chromosome X avec manifestations systémiques	280210	PMD néonatale
→168569	PHID	280633	PIGN-CDG	280210	PMD sévère
69084	PHNED	2929	PIJ	280224	PMD transitoire
294975	Phocomélie	169	Pili annulati	2856	PMDS
295087	Phocomélie bilatérale	720	Pili bifurcati	308	PME type 1
3301	Phocomélie de Zimmer	79492	Pili gemini	501	PME type 2
3103	Phocomélie SC	79492	Pili multigemini	263516	PME type 3
2879	Phocomélie type Schinzel	2889	Pili torti	402082	PME type 5
295085	Phocomélie unilatérale	1410	Pili trianguli et canaliculi	280620	PME type 6
436	Phosphoéthanolaminurie	91414	Pilomatricome	435438	PME type 7
247676	Phosphoéthanolaminurie de l'adulte	91414	Pilomatrixome	424027	PME type 8
247667	Phosphoéthanolaminurie de l'enfant	71273	Pince aorto-mésentérique	457265	PME type 9
247651	Phosphoéthanolaminurie infantile	251909	Pinéoblastome	352596	PMED
247623	Phosphoéthanolaminurie périnatale létale	251912	Pinéocytome	280270	PMLD
247638	Phosphoéthanolaminurie prénatale benine	279904	PIOL	280282	PMLD1
91495	PHPV	251623	Pituicytome	79318	PMM2-CDG
30924	PHSH	2897	Pityriasis rubra pilaire	26790	PMP
2882	Phytostérolémie	2869	PJS	64741	Pneumoblastome
2884	Piébaldisme	157850	PKAN	35065	Pneumococcie grave idiopathique
199315	Pied bot familial avec ou sans autres anomalies des membres inférieurs	216873	PKAN, forme atypique	723	Pneumocystose
293144	Pied bot familial dû à une microdélétion 5q31	216866	PKAN, forme classique	90066	Pneumonie due à une infection à Pseudomonas aeruginosa
238578	Pied bot familial dû à une microduplication 17q23.1q23.2	98809	PKD familiale	2902	Pneumonie éosinophile chronique
293150	Pied bot familial dû à une mutation ponctuelle de PITX1	238455	PKDYS	98852	Pneumonie interstitielle desquamative
293144	Pied bot héréditaire dû à une microdélétion 5q31	716	PKU	91364	Pneumonie interstitielle idiopathique non spécifique
238578	Pied bot héréditaire dû à une microduplication 17q23.1-q23.2	79254	PKU classique	91364	Pneumonie interstitielle non spécifique
293150	Pied bot héréditaire dû à une mutation ponctuelle PITX1	2209	PKU maternelle	2032	Pneumonie interstitielle usuelle
178382	Pied convexe congénital	79253	PKU modérée	36238	Pneumonie nécrosante staphylococcique
295203	Pied convexe congénital bilatéral	35098	Plagiocéphalie isolée	724	Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë
295201	Pied convexe congénital unilatéral	35098	Plagiocéphalie synostotique	79126	Pneumonite interstitielle aiguë
2583	Pied de Madura	300359	PLAID	217557	Pneumonite interstitielle cellulaire infantile
295010	Pied en miroir	35069	PLAN	91359	Pneumopathie chronique de l'enfance
		64745	Plaques et papules prurigineuses urticariennes de la grossesse	2902	Pneumopathie chronique idiopathique à éosinophiles
		100022	Plasmacytome extramédullaire		
		29073	Plasmacytome médullaire		
		100021	Plasmacytome primaire de l'os		
		86855	Plasmacytome solitaire		
		86855	Plasmocytome		
		451602	Plasmocytose cutanée primitive		
		137810	PLCNA		
		2900	Pléonostéose		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
79126	Pneumopathie interstitielle aiguë	85408	Polyarthrite facteur rhumatoïde négatif	295173	Polydactylie centrale bilatérale des doigts
79128	Pneumopathie interstitielle lymphocytaire	247854	Polyarthrite facteur rhumatoïde négatif avec anticorps anti-noyaux	295185	Polydactylie centrale bilatérale des orteils
264978	Pneumopathie interstitielle médicamenteuse ou secondaire à une exposition aux radiations	247854	Polyarthrite facteur rhumatoïde négatif avec facteurs anti-nucléaires	295185	Polydactylie centrale bilatérale du pied
440402	Pneumopathie interstitielle par déficit en ABCA3	247861	Polyarthrite facteur rhumatoïde négatif sans anticorps anti-noyaux	295004	Polydactylie centrale de la main
440392	Pneumopathie interstitielle par déficit en protéine C du surfactant	247861	Polyarthrite facteur rhumatoïde négatif sans facteurs anti-nucléaires	295004	Polydactylie centrale des doigts
440392	Pneumopathie interstitielle par déficit en SP-C	85435	Polyarthrite facteur rhumatoïde positif	295010	Polydactylie centrale des orteils
1302	Pneumopathie organisée cryptogénique	85435	Polyarthrite juvénile avec facteur rhumatoïde	295010	Polydactylie centrale du pied
2903	Pneumothorax spontané familial	85408	Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde	295171	Polydactylie centrale unilatérale de la main
246	POADS	247854	Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde avec anticorps anti-noyaux	295171	Polydactylie centrale unilatérale des doigts
97252	Poche arachnoïdienne de la cisterna magna	247854	Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde avec anticorps anti-noyaux	295183	Polydactylie centrale unilatérale des orteils
217067	Pochite	247854	Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde avec facteurs anti-nucléaires	295183	Polydactylie centrale unilatérale du pied
2978	POIC	247861	Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde sans anticorps anti-noyaux	2935	Polydactylie croisée
306539	Poïkilodermie acrokératosique congénitale de Kindler-Weary	247861	Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde sans anticorps anti-noyaux	93337	Polydactylie de l'index
2907	Poïkilodermie acrokératosique congénitale de Weary	247861	Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde sans facteurs anti-nucléaire	295154	Polydactylie de l'index, bilatérale
221046	Poïkilodermie avec neutropénie	85414	Polyarthrite systémique	295152	Polydactylie de l'index, unilatérale
221046	Poïkilodermie avec neutropénie type Clericuzio	2300	Polyatrésie intestinale	93339	Polydactylie d'un pouce biphalangé
2907	Poïkilodermie congénitale avec bulles type Weary	728	Polychondrite atrophiante	295146	Polydactylie d'un pouce biphalangé, bilatérale
2908	Poïkilodermie de Kindler	728	Polychondrite récidivante	295144	Polydactylie d'un pouce biphalangé, unilatérale
2909	Poïkilodermie de Rothmund-Thomson	729	Polycythaemia rubra vera	93336	Polydactylie d'un pouce triphalangé
221016	Poïkilodermie de Rothmund-Thomson type 2	238557	Polycythémie associée au facteur VHL	295150	Polydactylie d'un pouce triphalangé, bilatérale
221043	Poïkilodermie sclérosante héréditaire avec atteintes pulmonaire et tendineuse	90042	Polycythémie congénitale par mutation du récepteur de l'érythropoïétine	295148	Polydactylie d'un pouce triphalangé, unilatérale
221039	Poïkilodermie sclérosante héréditaire de Weary	238557	Polycythémie de Tchouvachie	295173	Polydactylie mésoaxiale bilatérale de la main
279947	POIS	90041	Polycythémie liée au stress	295173	Polydactylie mésoaxiale bilatérale des doigts
313808	POLD	90042	Polycythémie primaire congénitale familiale	295185	Polydactylie mésoaxiale bilatérale des orteils
2912	Poliomyélite	90042	Polycythémie primaire familiale	295185	Polydactylie mésoaxiale bilatérale du pied
330009	Poliomyélite chez les patients immunodéprimés	247511	Polycythémie secondaire autosomique dominante	295004	Polydactylie mésoaxiale des doigts
11	Poly-X	247378	Polycythémie secondaire autosomique récessive non associée à VHL	295010	Polydactylie mésoaxiale des orteils
50920	Polyadénomatose mammaire	247378	Polycythémie secondaire autosomique récessive type non tchouvache	295171	Polydactylie mésoaxiale unilatérale de la main
727	Polyangéite microscopique	238557	Polycythémie tchouvache	295171	Polydactylie mésoaxiale unilatérale des doigts
727	Polyartérite microscopique	729	Polycythémie vraie	295183	Polydactylie mésoaxiale unilatérale des orteils
767	Polyartérite noueuse	295177	Polydactylie bilatérale du pied, préaxiale	295183	Polydactylie mésoaxiale unilatérale du pied
439729	Polyartérite noueuse cutanée	295173	Polydactylie centrale bilatérale de la main	295181	Polydactylie postaxiale bilatérale des orteils
439737	Polyartérite noueuse primaire			295181	Polydactylie postaxiale bilatérale du pied
439746	Polyartérite noueuse secondaire			295008	Polydactylie postaxiale des orteils
439762	Polyartérite noueuse systémique				
439755	Polyartérite noueuse à organe unique				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
295008	Polydactylie postaxiale du pied	729	Polyglobulie de Vaquez	733	Polypose adénomateuse colorectale
93334	Polydactylie postaxiale type A	729	Polyglobulie essentielle	261584	Polypose adénomateuse colorectale due à une monosomie 5q22.2
295165	Polydactylie postaxiale type A, bilatérale	238557	Polyglobulie tchouvache	733	Polypose adénomateuse familiale
295163	Polydactylie postaxiale type A, unilatérale	729	Polyglobulie vraie	220460	Polypose adénomateuse familiale atténuée
93335	Polydactylie postaxiale type B	2924	Polykystose hépatique autosomique dominante	454840	Polypose adénomateuse familiale atténuée associée à NTHL1
295169	Polydactylie postaxiale type B, bilatérale	2924	Polykystose hépatique isolée	247806	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à APC
295167	Polydactylie postaxiale type B, unilatérale	88924	Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse	401911	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à AXIN2
295179	Polydactylie postaxiale unilatérale des orteils	731	Polykystose rénale autosomique récessive	247798	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à MUTYH
295179	Polydactylie postaxiale unilatérale du pied	180182	Polymastie	261584	Polypose adénomateuse familiale due à une del(5)(q22.2)
295006	Polydactylie préaxiale des orteils	250972	Polymicrogyrie avec hypoplasie du nerf optique	261584	Polypose adénomateuse familiale due à une microdeletion 5q22.2
295177	Polydactylie préaxiale des orteils, bilatérale	268940	Polymicrogyrie bilatérale	261584	Polypose adénomateuse familiale due à une monosomie 5q22.2
295175	Polydactylie préaxiale des orteils, unilatérale	101070	Polymicrogyrie bilatérale frontopariétale	314022	Polypose familiale des glandes fundiques avec cancer gastrique
295006	Polydactylie préaxiale du pied	98889	Polymicrogyrie bilatérale périsylvienne	2929	Polypose gastro-intestinale juvénile
93339	Polydactylie préaxiale type 1	300573	Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B	2869	Polypose hamartomateuse intestinale
295146	Polydactylie préaxiale type 1, bilatérale	208444	Polymicrogyrie frontale bilatérale	157798	Polypose hyperplasique
295144	Polydactylie préaxiale type 1, unilatérale	208447	Polymicrogyrie généralisée bilatérale	2929	Polypose intestinale juvénile
93336	Polydactylie préaxiale type 2	208441	Polymicrogyrie pariéto-occipitale parasagittale bilatérale	329971	Polypose juvénile généralisée/Polypose juvénile colorectale
295150	Polydactylie préaxiale type 2, bilatérale	268943	Polymicrogyrie unilatérale	79076	Polypose juvénile infantile
295148	Polydactylie préaxiale type 2, unilatérale	268947	Polymicrogyrie unilatérale focale	157794	Polypose mixte héréditaire
93337	Polydactylie préaxiale type 3	101071	Polymicrogyrie unilatérale hémisphérique	733	Polypose rectocolique familiale
295154	Polydactylie préaxiale type 3, bilatérale	93569	Polymyalgie rhumatismale	220460	Polypose rectocolique familiale atténuée
295152	Polydactylie préaxiale type 3, unilatérale	732	Polymyosite	247806	Polypose rectocolique familiale atténuée liée à APC
93338	Polydactylie préaxiale type 4	93568	Polymyosite juvénile	401911	Polypose rectocolique familiale atténuée liée à AXIN2
295161	Polydactylie préaxiale type 4, bilatérale	85447	Polyneuropathie amyloïde familiale	247798	Polypose rectocolique familiale atténuée liée à MUTYH
295159	Polydactylie préaxiale type 4, unilatérale	85448	Polyneuropathie amyloïde familiale type 4	261584	Polypose rectocolique familiale due à une monosomie 5q22.2
295175	Polydactylie unilatérale du pied, préaxiale	85447	Polyneuropathie amyloïde à la transthyrétine	208981	Polyradiculonévrite avec gammopathie monoclonale IgG/IgA/IgM sans activité anticorps connue
726	Polydystrophie sclérosante progressive d'Alpers	639	Polyneuropathie associée à une gammopathie monoclonale IgM ayant une activité anti-MAG	98916	Polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë
180229	Polyembryome	209004	Polyneuropathie axonale avec gammopathie monoclonale IgG/IgM/IgA	206594	Polyradiculonévrite dysimmunitaire subaiguë
3453	Polyendocrinopathie auto-immune type 1	447964	Polyneuropathie axonale héréditaire douloureuse de l'adulte	2932	Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique
3143	Polyendocrinopathie auto-immune type 2	98916	Polyneuropathie démyélinisante idiopathique aiguë	141091	Polyrhinie
227982	Polyendocrinopathie auto-immune type 3	98916	Polyneuropathie inflammatoire aiguë	342	Polysérosite paroxystique familiale
227990	Polyendocrinopathie auto-immune type 4	247165	Polynévrite érythroedème	342	Polysérosite récurrente bénigne
238557	Polyglobulie de Tchouvachie	160148	Polype myoglandulaire inflammatoire		
		97278	Polypeptidome pancréatique		
		447877	Polypose adénomateuse associée aux ADN polymérase		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
93338	Polysyndactylie
295161	Polysyndactylie bilatérale
2935	Polysyndactylie croisée
93405	Polysyndactylie type Haas
295159	Polysyndactylie unilatérale
2456	Polythélie isolée
139426	POMA
439202	POPB sans récupération
95699	PORD
2940	Porencéphalie
314697	Porencéphalie acquise
99810	Porencéphalie familiale
79152	Porokératose actinique superficielle disséminée
735	Porokératose de Mibelli
→79502	Porokératose palmoplantaire de Mantoux
737	Porokératose palmoplantaire et disséminée
79502	Porokeratosis punctata palmaris et plantaris
79276	Porphyrie aiguë intermittente
101330	Porphyrie cutanée tardive
443062	Porphyrie cutanée tardive familiale
443057	Porphyrie cutanée tardive sporadique
443057	Porphyrie cutanée tardive type I
443062	Porphyrie cutanée tardive type II
100924	Porphyrie de Doss
79277	Porphyrie érythroïdique congénitale
95159	Porphyrie hépatoérythroïdique
100924	Porphyrie par déficit en ALA déshydratase
100924	Porphyrie par déficit en ALAD
100924	Porphyrie par déficit en delta-aminolévulinatase déshydratase
79473	Porphyrie variegata
95496	Posthypophyse ectopique
238606	POT
217067	Pouchite
314566	PPAOS
284343	PPBFTDS
300324	PPBL
98973	PPCD
93339	PPD1
93336	PPD2
295150	PPD2 bilatérale
295148	PPD2 unilatérale
93337	PPD3
93338	PPD4
247353	PPG
682	PPHyperK
494	PPK mutilans et surdité

Numéro ORPHA	Maladie
79141	PPK nummulaire
50942	PPK striée ou en bandes
86923	PPK type Gamborg-Nielsen
140966	PPK type Nagashima
1010	PPK-CA type Stevanovic
1366	PPK-CA type Wallis
79501	PPKP1
79502	PPKP2
38	PPKP3
163927	PPL
3077	PPM-X
189439	PPNAD
97278	PPome
163927	PPP
79502	PPPP
251295	PPRCA
324977	PRAAS
275555	Pré-éclampsie
289539	Prédisposition au développement de tumeurs liée à BAP1
457088	Prédisposition aux infections fongiques invasives due à un déficit en CARD9
225968	Prédisposition héréditaire à la thrombocytémie essentielle
319581	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1
319589	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2
319569	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1
319574	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2
99898	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR1
319547	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR2
319558	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B
319552	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12RB1
319558	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en interleukine 12B

Numéro ORPHA	Maladie
319563	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en ISG15
99898	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en récepteur 1 de l'interféron gamma
319547	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en récepteur 2 de l'interféron gamma
319552	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en récepteur bêta 1 de l'interleukine 12
319600	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en facteur 8 régulateur de l'interféron
319600	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IRF8
319595	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en STAT1
319605	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes
319623	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes par déficit en CYBB
319612	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes par déficit en IKBKG
319612	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes par déficit en NEMO
217080	Prévention des infections fongiques pulmonaires chez les patients à risque
140949	Priapisme à flux réduit
454742	Prionopathie de sensibilité variable aux protéases
2965	PRLome
141099	Proboscis latéral
70475	Proctite radique
740	Progéria
79474	Progéria atypique
902	Progéria de l'adulte
280576	Progéria de Nestor-Guillermo
2964	Prognathisme autosomique dominant
2965	Prolactinome
741	Prolapsus valvulaire mitral familial
95458	Prolapsus valvulaire tricuspide
86872	Prolifération de grands lymphocytes granuleux

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
747	Protéinose alvéolaire pulmonaire auto-immune	295022	Pseudoarthrose congénitale de la fibula	93569	Pseudopolyarthrite rhizomélique
264675	Protéinose alvéolaire pulmonaire congénitale	295026	Pseudoarthrose congénitale de l'ulna	577	Pseudopolydystrophie de Hurler
440427	Protéinose alvéolaire pulmonaire de l'île de La Réunion	157808	Pseudoarthrose congénitale des membres	2985	Pseudoprogéria
264675	Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire	295026	Pseudoarthrose congénitale du cubitus	79445	Pseudopseudohypoparathyroïdie
440427	Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire avec atteinte hépatique	295020	Pseudoarthrose congénitale du fémur	238624	Pseudotumeur cérébrale
747	Protéinose alvéolaire pulmonaire idiopathique	295022	Pseudoarthrose congénitale du péroné	160	Pseudotumeur de Castleman
420259	Protéinose alvéolaire pulmonaire secondaire	295024	Pseudoarthrose congénitale du radius	48918	Pseudotumeur inflammatoire des muscles squelettiques
440427	Protéinose alvéolaire pulmonaire sévère par déficit en MARS à début précoce	295018	Pseudoarthrose congénitale du tibia	90003	Pseudotumeur inflammatoire du foie
530	Protéinose lipoïde	753	Pseudohermaphrodisme masculin par déficit en 5-alpha-réductase 2	238624	Pseudotumor cerebri
1652	Protéinurie de faible poids moléculaire avec hypercalciurie et néphrocalcinose	752	Pseudohermaphrodisme masculin par déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase type 3	83316	Pseudotyphus de la Californie
443197	Protoporphyrurie dominante liée à l'X	755	Pseudohermaphrodisme masculin par résistance à la LH ou déficit en LHB	758	Pseudoxanthome élastique
79278	Protoporphyrurie érythropoïétique autosomique	755	Pseudohermaphrodisme masculin par résistance à l'hormone lutéinisante ou déficit en hormone lutéinisante bêta	228247	Pseudoxanthome élastique acquis
443197	Protoporphyrurie érythropoïétique dominante liée à l'X	526	Pseudohyperaldostéronisme type 1	95496	PSIS
443197	Protoporphyrurie érythropoïétique liée à l'X	88660	Pseudohyperaldostéronisme type 2	247353	Psoriasis pustuleux généralisé
47159	pRTA	90044	Pseudohyperkaliémie familiale	163927	Psoriasis pustuleux localisé
330061	Prurigo actinique	→3202	Pseudohyperkaliémie familiale type 1	240094	PSP-akinésie pure avec freezing de la marche
94059	Prurit urémique	93164	Pseudohypoaldostéronisme transitoire	240112	PSP-AOS
171	PSC	756	Pseudohypoaldostéronisme type 1	240103	PSP-CBS
316	PSEK	171871	Pseudohypoaldostéronisme type 1 autosomique dominant	240085	PSP-p
99000	Pseudo-maladie de Best	171876	Pseudohypoaldostéronisme type 1 autosomique récessif	240094	PSP-PAGF
52530	Pseudo-maladie de von Willebrand	171876	Pseudohypoaldostéronisme type 1 généralisé	240085	PSP-parkinsonisme
52530	Pseudo-maladie de von Willebrand type 2B	171871	Pseudohypoaldostéronisme type 1 rénal	240112	PSP-PNFA
2978	Pseudo-obstruction intestinale chronique	757	Pseudohypoaldostéronisme type 2	240103	PSP-syndrome cortico-basal
104077	Pseudo-obstruction intestinale myopathique	88938	Pseudohypoaldostéronisme type 2A	263534	PSS acral
104078	Pseudo-obstruction intestinale non classifiée	88939	Pseudohypoaldostéronisme type 2B	263543	PSS généralisé
99811	Pseudo-obstruction intestinale type neuronal	88940	Pseudohypoaldostéronisme type 2C	263534	PSS localisé
129	Pseudo-pelade de Brocq	300525	Pseudohypoaldostéronisme type 2D	263548	PSS type A
398073	Pseudo-syndrome de Prader-Willi	300530	Pseudohypoaldostéronisme type 2E	263553	PSS type B
398079	Pseudo-syndrome de Prader-Willi dû à une mutation ponctuelle	79443	Pseudohypoparathyroïdie type 1A	443173	Psychose du post-partum
750	Pseudoachondroplasie	94089	Pseudohypoparathyroïdie type 1B	443173	Psychose puerpérale
526	Pseudoaldostéronisme	79444	Pseudohypoparathyroïdie type 1C	52530	PT-VWD
93569	Pseudoarthrite rhizomélique	94090	Pseudohypoparathyroïdie type 2	3002	PTAI
66630	Pseudoarthrose congénitale de la clavicule	2976	Pseudolepréchaunisme de Patterson	97290	PTC-RCC
		451607	Pseudolymphome cutané	269229	PTCD
		60026	Pseudolymphome du poumon	2989	Ptérygium familial de la conjonctive
		26790	Pseudomyxome péritonéal	3002	PTI
				91411	Ptosis congénital
				251915	PTPR
				54057	PTT
				93585	PTT acquis
				93583	PTT congénital
				93583	PTT familial
				231580	PUAH
				759	Puberté précoce centrale
				169615	Puberté précoce centrale idiopathique
				169618	Puberté précoce centrale secondaire
				759	Puberté précoce dépendante des gonadotropines
				3000	Puberté précoce familiale limitée aux garçons

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
562	Puberté précoce indépendante des gonadotropines chez la fille	93160	Rachitisme héréditaire résistant à la vitamine D	633	Résistance primaire à l'hormone de croissance
3000	Puberté précoce indépendante des gonadotropines chez le garçon	289157	Rachitisme hypocalcémique dépendant de la vitamine D	424	Résistance à la TSH
3000	Puberté précoce limitée aux garçons	93160	Rachitisme hypocalcémique résistant à la vitamine D	73273	Résistance à l'IGF-1
60039	Pudendalgie	289157	Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant	73272	Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline type 1
454718	Pupille tonique d'Adie	89937	Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant	73273	Retard de croissance par résistance au facteur de croissance analogue à l'insuline type 1
64745	PUPPP	289176	Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif	329195	Retard de développement avec autisme et démarche instable
761	Purpura anaphylactique	157215	Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie	313892	Retard de développement et de langage par déficit en SOX5
761	Purpura de Henoch-Schönlein	89936	Rachitisme hypophosphatémique lié à l'X	254516	Retard de développement moteur par défaut d'expression des gènes paternels en 14q32.2
49566	Purpura fulminans acquis	93160	Rachitisme résistant à la vitamine D de type II	79157	Retard de développement par déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase
324636	Purpura psychogène	289157	Rachitisme vitamine D-dépendant de type I	289307	Retard de développement par déficit en ALDH6A1
761	Purpura rhumatoïde	93160	Rachitisme vitamine D-dépendant de type II	289307	Retard de développement par déficit en méthylmalonate semialdéhyde déshydrogénase
3002	Purpura thrombopénique auto-immun	100057	RAE	289307	Retard de développement par déficit en MMSDH
3002	Purpura thrombopénique immunologique	100019	RAEB-1	3034	Retard d'ossification du crâne membraneux
54057	Purpura thrombotique thrombocytopénique	100020	RAEB-2	88618	Retard psychomoteur par déficit en S-adénosylhomocystéine hydrolase
93585	Purpura thrombotique thrombocytopénique acquis	168960	RAEB-t	58017	Réticuloendothéliose leucémique
93585	Purpura thrombotique thrombocytopénique auto-immun	770	Rage	139436	Réticulohistiocytose multicentrique
93583	Purpura thrombotique thrombocytopénique congénital	268114	RALD	178517	Réticulose pagétoïde localisée
293173	Pustulose exanthématique aiguë généralisée	140481	Ralentissement de la vitesse de conduction nerveuse, forme autosomique dominante	178517	Réticulose pagétoïde type Woringer-Kolopp
163927	Pustulose palmoplantaire	90287	Rash lupique maculo-papuleux	363989	Rétine tachetée familiale bénigne
48377	Pustulosis subcornealis	98961	RBCD	791	Rétinite pigmentaire
93110	PUV	177	RCDP	85332	Rétinite pigmentaire et déficience intellectuelle dues à une del(X)(p11.3)
398073	PWS-like	284388	RCVS	85332	Rétinite pigmentaire et déficience intellectuelle dues à une microdélétion Xp11.3
398079	PWS-like dû à une mutation ponctuelle	89842	RDEB-O	85332	Rétinite pigmentaire et déficience intellectuelle dues à une monosomie Xp11.3
251607	PXA	98606	Rebord orbitaire hypoplasique	52427	Rétinite ponctuée albescente
758	PXE	838	RED-M	790	Rétinoblastome
228247	PXE acquis	289365	Reflux vésico-urétéral familial	357027	Rétinoblastome héréditaire
3003	Pycnoachondrogénèse	1309	Rein en éponge	357034	Rétinoblastome non héréditaire
763	Pycnodysostose	90073	Réinfection par l'hépatite B après transplantation hépatique	179	Rétinochoroïdite type birdshot
64280	Pycnolepsie	786	Résistance aux glucocorticoïdes	179	Rétinochoroïdopathie type birdshot
48104	Pyoderma gangrenosum	788	Résistance familiale aux anti-vitamines K	41751	Rétinopathie cristalline de Bietti
48104	Pyodermite phagédénique	3221	Résistance généralisée aux hormones thyroïdiennes	90050	Rétinopathie du prématuré
764	Pyomyosite	165994	Résistance hypophysaire aux hormones thyroïdiennes	284460	Rétinopathie externe annulaire aiguë
63440	Pyrgocéphalie	243	Résistance ovarienne aux gonadotropines		
1675	Pyrimidinémie familiale	97927	Résistance périphérique aux hormones thyroïdiennes		
→288	Pyropoikilocytose héréditaire	165994	Résistance pituitaire aux hormones thyroïdiennes		
210141	Quadriplégie spastique congénitale héréditaire				
9	Quadruple X				
261529	r(Y)				
2391	Raccourcissement congénital du ligament costo-coracoïde				
289157	Rachitisme de carence en pseudo-vitamine D				
289157	Rachitisme d'insuffisance en pseudo-vitamine D				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
284454	Rétinopathie occulte externe zonale aiguë	293848	rvFTD	3273	Sarcome synovial
71505	Rétinopathie paranéoplasique	71291	RVH	466962	Sarcome thoracique SMARCA4-déficient
139455	Rétinopathie type Burgess-Black	289365	RVU familial	97338	Sarcome à cellules claires des tendons et des aponévroses
71291	Rétinopathie vasculaire héréditaire	461	RXLI	457246	Sarcome à cellules claires du rein
792	Rétinoschisis juvénile lié à l'X	281090	RXLI syndromique	3129	Sarcosinémie
792	Rétinoschisis lié à l'X	73267	Rythme hypernyctéméral	54368	Sarcosporidiose
99176	Rétraction congénitale des paupières	3124	Saccharopinie	330015	Saturnisme
3092	Rétrécissement aortique sous-valvulaire	85165	SADDAN	425120	SAVI
3193	Rétrécissement aortique supra-valvulaire	1915	SAF	3047	SBBYSS
831	Rétrécissement congénital du canal médullaire cervical	324648	Salmonellose non typhique invasive	481	SBMA
99057	Rétrécissement mitral congénital	53721	SAMS 1-31	98755	SCA1
251975	RGNT	70595	SANDO	98756	SCA2
780	Rhabdomyosarcome	247234	SAOA	98757	SCA3
99756	Rhabdomyosarcome alvéolaire	398097	SAPL néonatal	276238	SCA3 type Joseph
213802	Rhabdomyosarcome cervical	54368	Sarcocystose	276244	SCA3 type Machado
213802	Rhabdomyosarcome du col de l'utérus	797	Sarcoïdose	276241	SCA3 type Thomas
213615	Rhabdomyosarcome du corps de l'utérus	→90340	Sarcoïdose à début précoce	98765	SCA4
99757	Rhabdomyosarcome embryonnaire	163699	Sarcome alvéolaire des parties molles	98766	SCA5
293199	Rhabdomyosarcome pléomorphe	163699	Sarcome alvéolaire des tissus mous	98758	SCA6
206492	Rhabdomyosarcome vulvo-vaginal	33276	Sarcome de Kaposi	94147	SCA7
79138	Rhombencéphalite de Bickerstaff	86897	Sarcome des cellules de Langerhans	98760	SCA8
79138	Rhombencéphalite postinfectieuse de Bickerstaff	86900	Sarcome des cellules dendritiques interdigitées	98761	SCA10
59315	Rhombencéphalosynapsis	86903	Sarcome des cellules dendritiques sans autre spécification	98767	SCA11
3099	Rhumatisme articulaire aigu	86902	Sarcome des cellules folliculaires dendritiques	98762	SCA12
228123	Rhumatisme du désert	86900	Sarcome des cellules interdigitées	98768	SCA13
217055	RI-CMT type A	86900	Sarcome des cellules réticulaires interdigitées	98763	SCA14
254334	RI-CMT type B	97338	Sarcome des tissus mous à cellules claires	98769	SCA15/16
369867	RI-CMT type C	319	Sarcome d'Ewing	→98769	SCA16
435998	RI-CMT type D	370334	Sarcome d'Ewing extraosseux	98759	SCA17
141184	RICH	370334	Sarcome d'Ewing extrasquelettique	98771	SCA18
97244	Rigid spine syndrome	466962	Sarcome du thorax SMARCA4-déficient	98772	SCA19/22
97238	Rippling muscle disease	178315	Sarcome embryonnaire indifférencié du foie	101110	SCA20
206575	Rippling muscle disease avec myasthenia gravis	178315	Sarcome embryonnaire isolé du foie	98773	SCA21
93307	rMED	293202	Sarcome épithélioïde	→98772	SCA22
293987	ROHHAD	86850	Sarcome granulocytaire	101108	SCA23
293987	ROHHADNET	86896	Sarcome histiocytaire	101111	SCA25
90050	ROP	66661	Sarcome mastocytaire	101112	SCA26
280569	RPGN	86850	Sarcome myéloïde	98764	SCA27
1507	RRS	3148	Sarcome neurogénique	101109	SCA28
294049	RSL	3148	Sarcome neurogène	208513	SCA29
293848	RTLA	178315	Sarcome non différencié du foie	211017	SCA30
231108	RTPS	668	Sarcome ostéogène	217012	SCA31
3095	RTT atypique	2023	Sarcome pléomorphe indifférencié	276183	SCA32
290	Rubéole congénitale malformative	457246	Sarcome rénal à cellules claires	276193	SCA35
95496	Rupture de la tige hypophysaire	213711	Sarcome stromal de l'endomètre	276198	SCA36
95496	Rupture de la tige pituitaire	213711	Sarcome stromal du corps de l'utérus	363710	SCA37
		44890	Sarcome stromal gastro-intestinal	423296	SCA38
				423275	SCA40
				458798	SCA41
				458803	SCA42
				26792	SCADD
				254881	SCAE

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
94124	SCAN1	228003	SCID par déficit en coronine-1A	220393	Sclérose systémique cutanée diffuse
840	SCAP	420573	SCID par déficit en CTPS1	220402	Sclérose systémique cutanée limitée
168624	Scaphocéphalie familiale type McGillivray	317425	SCID par déficit en DNA-PKcs	220393	Sclérose systémique cutanée progressive
35093	Scaphocéphalie isolée	397787	SCID par déficit en IKK2	220407	Sclérose systémique limitée
64753	SCAR1	280142	SCID par déficit en LCK	220407	Sclérose systémique sans sclérodémie
1170	SCAR2	280142	SCID par déficit en tyrosine kinase spécifique des lymphocytes	805	Sclérose tubéreuse
95433	SCAR3	169157	SCID T-B+ par déficit en CD45	805	Sclérose tubéreuse de Bourneville
95434	SCAR4	276	SCID T-B+ par déficit en chaîne gamma	3152	Sclérostéose
83472	SCAR5	169154	SCID T-B+ par déficit en IL-7Ralpha	384	Sclérotolyse
284332	SCAR6	35078	SCID T-B+ par déficit en JAK3	188	SCLS
284324	SCAR7	275	SCID type alymphocytose	380	SCPG
88644	SCAR8	275	SCID type Athabaskan	794	SCS
139485	SCAR9	276	SCIDX1	36234	SCT bactérien
284289	SCAR10	91490	Sclérocornée isolée congénitale	99919	SCT staphylococcique
284271	SCAR11	90289	Sclérodémie localisée	99918	SCT streptococcique
284282	SCAR12	398127	Sclérodémie néonatale	33069	SD
324262	SCAR13	90291	Sclérodémie systémique	295193	SD1 type Castilla
352403	SCAR14	220393	Sclérodémie systémique cutanée diffuse	295189	SD1 type Lueken
404499	SCAR15	220402	Sclérodémie systémique cutanée limitée	295191	SD1 type Montagu
412057	SCAR16	220393	Sclérodémie systémique cutanée progressive	295187	SD1 type Weidenreich
453521	SCAR17	220407	Sclérodémie systémique sans sclérose cutanée	295187	SD1a
363432	SCAR18	352763	Scléroedème	295189	SD1b
448251	SCAR19	352763	Scléroedème de Buschke	295191	SD1c
397709	SCAR20	167635	Scléromyxœdème	295193	SD1d
466794	SCAR21	90400	Scléromyxœdème sans gammopathie monoclonale	295197	SD2 type Debeer
404493	SCAR23	75377	Sclérose centrale aréolaire de la choroïde	295199	SD2 type Malik
36235	Scarlatine à staphylocoques	702	Sclérose cérébrale de Pelizaeus-Merzbacher	295195	SD2 type Vordingborg
95434	SCASI	702	Sclérose cérébrale diffuse familiale	295195	SD2a
85297	SCAX3	228165	Sclérose concentrique de Baló	295197	SD2b
85292	SCAX4	228157	Sclérose de Marburg	295199	SD2c
284400	SCCB	228157	Sclérose en plaques aiguë de Marburg	93404	SD3
98967	SCCD	64743	Sclérose hépato-portale	263463	SDCD type CHST3
370396	SCCO	803	Sclérose latérale amyotrophique	168577	sdCHC
449280	Scédosporiose	300605	Sclérose latérale amyotrophique juvénile	300869	SDRPL
1520	SCFN	52430	Sclérose latérale amyotrophique pagétoïde	811	SDS
63862	Schisis association	357043	Sclérose latérale amyotrophique type 4	97330	SDT
1247	Schistosomiase	94091	Sclérose latérale amyotrophique type hémiplégique	357107	SDT artériel
799	Schizencéphalie	35689	Sclérose latérale primitive	100073	SDT neurogène
96369	Schizophrénie à début précoce	35689	Sclérose latérale primitive de l'adulte	357131	SDT veineux
93921	Schwannomatose	247604	Sclérose latérale primitive juvénile	841	Sébocystomatose
252164	Schwannome bénin	59298	Sclérose myélinoclastique diffuse	98873	SEC23B-CDG
3148	Schwannome malin			364055	SECORD
252175	Schwannome vestibulaire			2953	SED associé à CHST14
637	Schwannome vestibulaire familial			287	SED classique
33355	SCID avec leucopénie			90309	SED I
331206	SCID par déficit complet en RAG1/2			90318	SED II
277	SCID par déficit en adénosine désaminase			285	SED III
275	SCID par déficit en ARTEMIS			286	SED IV
357237	SCID par déficit en CARD11			2953	SED musculo-contractural
169160	SCID par déficit en CD3delta/epsilon/zeta			2953	SED par déficit en D4ST1
228003	SCID par déficit en CORO1A			286	SED type 4
				2953	SED type arthrogryposique

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
230851	SED type cardiaque valvulaire
230839	SED type classic-like
1900	SED type cyphoscoliotique
300179	SED type cyphoscoliotique avec surdit�
2953	SED type Kosho
1900	SED type oculo-scoliotique
75496	SED type prog�roide
157965	SED type spondylo-cheiro-dysplasique
230845	SED type vasculaire-like
75497	SED V
1900	SED VIA
1899	SED VII
99875	SED VIIA
99876	SED VIIB
1901	SED VIIC
75392	SED VIII
75501	SED X
2295	SED XI
459051	SED, type Stanesco
94068	SEDC
251618	SEGA
455	SEI
180182	Sein surnum�raire
93356	SEMD type 2
171866	SEMD type agr�cane
156728	SEMD type MATN3
156728	SEMD type matrilin-3
93356	SEMD type Missouri
93352	SEMD type Shohat
93351	SEMD, type Irapa
93359	SEMD-JL
93360	SEMD-MD
93359	SEMDJL1
93360	SEMDJL2
842	S�minome des testicules
99865	S�minome spermatocytaire
842	S�minome testiculaire
329284	SENDA
90118	SEOAN par d�ficit en MFN2
228157	SEP aigu� de Marburg
90051	Sepsis chez le nouveau-n� pr�matur�
137839	Sepsis post-angine de Lemierre
137839	Sepsis post-angine secondaire � une infection oropharyng�e
994	S�quence d'akin�sie foetale
567	S�quence de DiGeorge
2345	S�quence de Klippel-Feil
83628	S�quence de malformation du septum urorectal
718	S�quence de Pierre Robin isol�e
2911	S�quence de Poland
3027	S�quence de r�gression caudale

Num�ro ORPHA	Maladie
247775	S�quence de Rokitansky
3161	S�questration broncho-pulmonaire cong�nitale
280811	S�questration broncho-pulmonaire cong�nitale extralobaire
280802	S�questration broncho-pulmonaire cong�nitale intralobaire
280811	S�questration extrapulmonaire cong�nitale
280802	S�questration intrapulmonaire cong�nitale
3161	S�questration pulmonaire cong�nitale
280811	S�questration pulmonaire cong�nitale extralobaire
280802	S�questration pulmonaire cong�nitale intralobaire
47045	SFAF
247868	SFAF2
188	SFC
188	SFCI
231466	SGB ataxique sensoriel aigu
98917	SGB axonal sensitivo-moteur aigu
98918	SGB moteur pur
231457	SGB panautonmique aigu
231450	SGB sensoriel pur aigu
98916	SGB, forme polyradiculon�vrite d�my�linisante inflammatoire aigu�
373	SGBS
373	SGBS1
79022	SGBS2
2301	SGC cong�nital
95427	SGC secondaire
457083	SGF
798	SGS
285	SHAB
243367	SHAG
281122	SHCB
281127	SHCB acral
314970	SHE variant lymphoide
314970	SHE-L
314950	SHE-M
314950	SHE-N
314962	SHE-R
2440	SHFM
86908	SHHEI
810	Shigellose
158014	SHML
→16856 9	SHML familiale
79430	SHP
183678	SHP2
231531	SHP7
231537	SHP8

Num�ro ORPHA	Maladie
280663	SHP9
231500	SHP avec fibrose pulmonaire
231512	SHP sans fibrose pulmonaire
90038	SHU associ� aux toxines Shiga-like
2134	SHU atypique
93581	SHU atypique associ� � des anticorps anti-facteur H
93575	SHU atypique associ� � une anomalie C3
217023	SHU atypique associ� � une anomalie de la thrombomoduline
93576	SHU atypique associ� � une anomalie de MCP/CD 46
93578	SHU atypique associ� � une anomalie du facteur B
93579	SHU atypique associ� � une anomalie du facteur H
93580	SHU atypique associ� � une anomalie du facteur I
357008	SHU atypique par d�ficit en DGKE
90038	SHU D+
2134	SHU D-
93581	SHU D- associ� � des anticorps anti-facteur H
93575	SHU D- associ� � une anomalie C3
217023	SHU D- associ� � une anomalie de la thrombomoduline
93576	SHU D- associ� � une anomalie de MCP/CD 46
93578	SHU D- associ� � une anomalie du facteur B
93579	SHU D- associ� � une anomalie du facteur H
93580	SHU D- associ� � une anomalie du facteur I
357008	SHU D- par d�ficit en DGKE
90038	SHU typique
449432	Sialad�nite associ�e � IgG4
87876	Sialidose dysmorphique infantile
812	Sialidose normomorphique
812	Sialidose type 1
87876	Sialidose type 2
93400	Sialidose type 2 cong�nitale
93399	Sialidose type 2 juv�nile
3166	Sialurie
3166	Sialurie type francais
98920	SIANRF
611	sIBM
99429	SICA
168593	SIDDT
139507	Sid�rose bantoue
139507	Sid�rose des Bantous
247245	Sid�rose superficielle
431344	Sinus de l'ouraue
431344	Sinus ouraquien

→ Cette entr e est d pr ci e et a  t  d plac e (voir annexe). Le num ro ORPHA indiqu  est le num ro dor navant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
90797	SIPA	209341	SMALED1	99013	SPG7
3169	Sirénomélie	363454	SMALED2	100989	SPG8
2882	Sitostérolémie	98920	SMARD1	100990	SPG9
157769	Situs ambiguus	404521	SMARD2	320360	SPG de transmission maternelle
157769	Situs inverse	481	SMAX1	100991	SPG10
101063	Situs inversus	1145	SMAX2	2822	SPG11
101063	Situs inversus complet	139557	SMAX3	100993	SPG12
157769	Situs inversus incomplet	590	SMC	100994	SPG13
157769	Situs inversus partiel	98959	SMCD	100995	SPG14
101063	Situs inversus total	85167	SMD-CRD	100996	SPG15
101063	Situs inversus totalis	3198	SMS	100997	SPG16
3206	SJS2	86854	SMZL	100998	SPG17
95455	SJS-TEN	3157	SOD	209951	SPG18
2908	SK	99903	Sudoku	100999	SPG19
803	SLA	314769	Somatomammotropinome	101000	SPG20
357043	SLA4	97283	Somatostatinome	101001	SPG21
3261	SLAI	251639	Sous-épendymome	101003	SPG23
275517	SLAI avec infections virales récurrentes	352403	SPARCA	101004	SPG24
436159	SLAI dû à une haploinsuffisance de CTLA-4	352403	SPARCA1	101005	SPG25
268114	SLAI type 4	163708	Spasme cryptogénique à début tardif	101006	SPG26
436159	SLAI type 5	221083	Spasme hémifacial clonique	101007	SPG27
268114	SLAI type IV	163708	Spasme infantile à début tardif	101008	SPG28
436159	SLAI type V	3451	Spasmes infantiles	101009	SPG29
300605	SLAJ	279882	Spasmus nutans	101010	SPG30
238459	SLC35A1-CDG	251282	SPAX1	101011	SPG31
370943	SLC35A3-CDG	314603	SPAX3	171622	SPG32
99843	SLC35C1-CDG	254343	SPAX4	171607	SPG34
3144	SLC35D1-CDG	313772	SPAX5	171629	SPG35
468699	SLC39A8-CDG	158	SPCD	320365	SPG36
300345	SLE autosomique récessif	295195	SPD1	171612	SPG37
300345	SLE familial	295197	SPD2	171617	SPG38
88633	SLK	295199	SPD3	139480	SPG39
98818	SLK	295197	SPD type Debeer	320355	SPG41
69085	SLM	295199	SPD type Malik	171863	SPG42
818	SLOS	295195	SPD type Vordingborg	320370	SPG43
35689	SLP	352490	Spectre autistique par déficit en AUTS2	320401	SPG44
35689	SLP de l'adulte	3157	Spectre de dysplasie septo-optique	320396	SPG45
247604	SLP juvénile	374	Spectre étendu de la microsomie hémifaciale	320391	SPG46
3156	SLSN	371428	Spectre MONA	280763	SPG47
70	SMA	2549	Spectre oculo-auriculo-vertébrale avec anomalies radiales	306511	SPG48
83330	SMA1	371428	Spectre ostéolyse multicentrique-nodulose-arthropathie	320385	SPG49
83419	SMA3	2816	SPEMR	280763	SPG50
83420	SMA4	1855	SPENCD	280763	SPG51
83330	SMA type 1	→1855	SPENCDI	280763	SPG52
83418	SMA type 2	306617	SPG1	319199	SPG53
83419	SMA type 3	99015	SPG2	320380	SPG54
83420	SMA type 4	100984	SPG3A	320375	SPG55
83330	SMA type I	100985	SPG4	320411	SPG56
83418	SMA type II	100986	SPG5A	431329	SPG57
83419	SMA type III	100988	SPG6	397946	SPG58
83420	SMA type IV			401795	SPG59
363447	SMALED			401800	SPG60
				401780	SPG61

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
401785	SPG62	268740	Spina bifida ouvert thoracique supérieur	3189	Sténose valvulaire pulmonaire congénitale
401805	SPG63	268384	Spina bifida ouvert thoraco-lombo-sacré	141074	Sténose/atréisie du conduit auditif externe
401810	SPG64	99903	Spirillose due aux morsures de rat	99084	Sténoses des branches pulmonaires
320396	SPG65	431272	SPMD liée à l'X	1646	Stérilité masculine par délétion de l'Y
401815	SPG66	437572	SPMD tardive associée à MYH7	2700	Stomatite nécrosante
401820	SPG67	320406	SPOAN	3202	Stomatocytose familiale avec hématies déshydratées
401825	SPG68	85194	Spondylo-oculaire syndrome	3203	Stomatocytose héréditaire avec hématies hyperhydratées
401830	SPG69	1855	Spondyloenchondromatose	353253	Stomatodynies
401835	SPG70	826	Sporotrichose	98682	Strabisme essentiel
401840	SPG71	3452	Sprue non tropicale secondaire	99064	Straddling et/ou overriding de la valve mitrale
401849	SPG72	398063	Sprue réfractaire	95461	Straddling ou overriding de la valve tricuspide
444099	SPG73	3198	SPS	99905	Streptobacillose due aux morsures de rat
468661	SPG74	431255	SPSMA	76	Strongyloïdiase
459056	SPG75	86884	SPTCL	76	Strongyloïdose
466722	SPG77	51083	SQTS	95431	STT
319247	SPH	290	SRC	370921	STT3A-CDG
822	Sphérocytose héréditaire	457246	SRCC	370924	STT3B-CDG
306553	Sphéruocytose	324737	SRD5A3-CDG	276174	Stupeur récurrente idiopathique
324	Sphingolipidose héréditaire de Fabry	83601	SREAT	251639	Sub-épendymome
268369	Spina bifida aperta	811	SSD	99666	Subluxation atlanto-axiale
268392	Spina bifida aperta cervicale	50944	SSPS	99666	Subluxation atlas-axis
268397	Spina bifida aperta cervico-thoracique	370927	SSR4-CDG	99666	Subluxation atloïdo-axoïdienne
268377	Spina bifida aperta complète	2323	SSS	585	Sulfatidose juvénile type Austin
268388	Spina bifida aperta lombo-sacrée	50944	SSSP	99731	Sulfocystinurie
268740	Spina bifida aperta thoracique supérieure	3205	SSW	75374	Suppression de réponse électrorétinienne prolongée
268384	Spina bifida aperta thoraco-lombo-sacrée	827	Stargardt 1	247790	Surcharge en fer liée à FTH1
268762	Spina bifida cystica cervicale	805	STB	90024	Surdité avec aplasie du labyrinthe, microtie et microdontie
268766	Spina bifida cystica cervico-thoracique	243367	Stéatose hépatique aiguë de la grossesse	50815	Surdité branchiogénique
268748	Spina bifida cystica complète	243367	Stéatose hépatique aiguë gravidique	217622	Surdité de perception avec cardiomyopathie dilatée
268758	Spina bifida cystica lombo-sacrée	3193	Sténose aortique supra-avalvulaire	90635	Surdité de perception isolée autosomique dominante type DFNA
268770	Spina bifida cystica thoracique supérieure	3093	Sténose aortique valvulaire congénitale	90636	Surdité de perception isolée autosomique récessive type DFNB
268752	Spina bifida cystica thoraco-lombo-sacrée	99122	Sténose congénitale de la veine cave inférieure	90625	Surdité de perception isolée liée à l'X type DFN
268762	Spina bifida kystique cervical	97598	Sténose congénitale de l'artère rénale	90641	Surdité de perception isolée mitochondriale
268766	Spina bifida kystique cervico-thoracique	162516	Sténose congénitale isolée des orifices piriformes	168609	Surdité de perception mitochondriale isolée secondaire à une exposition aux aminoglycosides
268748	Spina bifida kystique complet	99117	Sténose du sinus coronaire	168609	Surdité de perception mitochondriale non syndromique secondaire à une exposition aux aminoglycosides
268758	Spina bifida kystique lombo-sacré	99087	Sténose ou atrophie des ostia coronaires		
268770	Spina bifida kystique thoracique supérieur	141121	Sténose sous-glottique congénitale		
268752	Spina bifida kystique thoraco-lombo-sacré	3190	Sténose sous-pulmonaire		
268369	Spina bifida ouvert	99053	Sténose subaortique en tunnel		
268392	Spina bifida ouvert cervical	99052	Sténose subaortique fibromusculaire modérée		
268397	Spina bifida ouvert cervico-thoracique	99051	Sténose subaortique membraneuse modérée		
268377	Spina bifida ouvert complet	3192	Sténose supra-avalvulaire pulmonaire		
268388	Spina bifida ouvert lombo-sacré	141127	Sténose trachéale congénitale		
		95459	Sténose tricuspide congénitale		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
90635	Surdité de perception non syndromique autosomique dominante type DFNA	457223	Surdité neurosensorielle syndromique due à un COXPD	93402	Syndactylie type 1
90636	Surdité de perception non syndromique autosomique récessive type DFNB	457223	Surdité neurosensorielle syndromique due à un déficit combiné de la phosphorylation oxydative	295193	Syndactylie type 1 type Castilla
90625	Surdité de perception non syndromique liée à l'X type DFN	3235	Surdité progressive par ankylose de l'étrier	295189	Syndactylie type 1 type Lueken
90641	Surdité de perception non syndromique mitochondriale	3235	Surdité progressive par ankylose des osselets	295191	Syndactylie type 1 type Montagu
216452	Surdité génétique isolée postlinguale	3214	Surdité-cécité-hypopigmentation	295187	Syndactylie type 1 type Weidenreich
216445	Surdité génétique isolée prélinguale	217064	Surdosage en 5-fluorouracile	295187	Syndactylie type 1a
216452	Surdité génétique non syndromique postlinguale	3181	Surélévation de l'omoplate	295189	Syndactylie type 1b
216445	Surdité génétique non syndromique prélinguale	169085	Susceptibilité aux infections respiratoires associée à une mutation de la chaîne alpha de CD8	295191	Syndactylie type 1c
383	Surdité liée à l'X type 2	391311	Susceptibilité aux infections virales et mycobactériennes	295193	Syndactylie type 1d
383	Surdité mixte de transmission et de perception liée à l'X	447740	Susceptibilité à la periodontite juvénile localisée	93403	Syndactylie type 2
383	Surdité mixte de transmission et neurosensorielle liée à l'X	331226	Susceptibilité à l'infection due à un déficit en TYK2	93404	Syndactylie type 3
383	Surdité mixte liée à l'X avec fistule périlymphatique	3193	SVAS	93405	Syndactylie type 4
383	Surdité mixte liée à l'X avec geysers labyrinthiques	284388	SVCR	93406	Syndactylie type 5
383	Surdité mixte liée à l'X avec geysers labyrinthiques	66627	SVNP	295012	Syndactylie type 6
383	Surdité mixte liée à l'X avec gusher	3205	SWS	3258	Syndactylie type 7
217622	Surdité neurosensorielle avec cardiomyopathie dilatée	98948	Symlépharon congénital	2498	Syndactylie type 8
90635	Surdité neurosensorielle isolée autosomique dominante type DFNA	295138	Symbrachydactylie de la main et du pied, bilatérale	157801	Syndactylie type 9
90636	Surdité neurosensorielle isolée autosomique récessive type DFNB	295136	Symbrachydactylie de la main et du pied, unilatérale	157801	Syndactylie type Malik-Percin
90625	Surdité neurosensorielle isolée liée à l'X type DFN	1570	Symbrachydactylie des pieds et des mains	295012	Syndactylie type mitaine
90641	Surdité neurosensorielle mitochondriale isolée	3248	Symphalangie distale	295012	Syndactylie unilatérale des doigts 2-5
168609	Surdité neurosensorielle mitochondriale isolée secondaire à une exposition aux aminoglycosides	3250	Symphalangie proximale	2616	Syndrome 3-M
168609	Surdité neurosensorielle mitochondriale non syndromique secondaire à une exposition aux aminoglycosides	3250	Symphalangie type Cushing	7	Syndrome 3C
90635	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique dominante type DFNA	295195	Sympolydactylie type 1	2616	Syndrome 3M
90636	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique récessive type DFNB	295197	Sympolydactylie type 2	293843	Syndrome 3MC
90625	Surdité neurosensorielle non syndromique liée à l'X type DFN	295199	Sympolydactylie type 3	→293843	Syndrome 3MC1
90641	Surdité neurosensorielle non syndromique mitochondriale	295197	Sympolydactylie type Debeer	→293843	Syndrome 3MC2
		295199	Sympolydactylie type Malik	→293843	Syndrome 3MC3
		295195	Sympolydactylie type Vordingborg	1620	Syndrome 3p-
		238722	Syncinésie controlatérale congénitale familiale	88637	Syndrome 4H
		238722	Syncinésie controlatérale congénitale héréditaire	280	Syndrome 4p-
		238722	Syncinésie controlatérale congénitale isolée	86841	Syndrome 5q-
		3258	Syndactylie de Cenani	261112	Syndrome 9p-
		3258	Syndactylie de Cenani-Lenz	36383	Syndrome autosomique dominant de tortuosité des artéioles rétinienne-hémiparésie infantile-leucoencéphalopathie
		93404	Syndactylie du 4ème et 5ème doigt	812	Syndrome "cherry-red spot-myoclonus"
		157801	Syndactylie mésoaxiale synostotique avec réduction phalangienne	1456	Syndrome "mid-aortic"
		93406	Syndactylie postaxiale avec synostose métacarpienne	178303	Syndrome "Nablu mask-like facial"
				71276	Syndrome "silent sinus"
				3197	Syndrome "stiff baby"
				3197	Syndrome "stiff man" congénital
				1598	Syndrome 18p-
				1600	Syndrome 18q-
				574	Syndrome 21q
				881	Syndrome 45,X
				881	Syndrome 45,X/46,XX
				3375	Syndrome 47,XXX
				8	Syndrome 47,XYY
				9	Syndrome 48,XXXX

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
96263	Syndrome 48,XXXY
10	Syndrome 48,XXYY
99329	Syndrome 48,XYYY
11	Syndrome 49,XXXXX
96264	Syndrome 49,XXXXY
261534	Syndrome 49,XXXYY
99330	Syndrome 49,XYYYY
869	Syndrome AAA
→897	Syndrome ABCD
36	Syndrome acro-calleux
2008	Syndrome acro-cardio-facial
2211	Syndrome acro-fronto-facio-nasal type 2
2980	Syndrome acro-oto-oculaire
85203	Syndrome acro-pectoral
971	Syndrome acro-rénal
958	Syndrome acro-réno-mandibulaire
959	Syndrome acro-réno-oculaire
85203	Syndrome ACRP
978	Syndrome ADULT
1071	Syndrome AEC
324977	Syndrome ALDD
1946	Syndrome amélo-cérébro-hypohidrotique
1028	Syndrome amélo-onycho-hypohidrotique
→33364	Syndrome amish-cheveux épars
86818	Syndrome AMME
157954	Syndrome ANE
2346	Syndrome angio-ostéo-hypertrophique
75508	Syndrome angio-ostéo-hypotrophique
1104	Syndrome anophtalmie plus
1882	Syndrome ANOTHER
81	Syndrome anti-Jo1
3453	Syndrome APECED
1201	Syndrome apple peel
2697	Syndrome ARC
1133	Syndrome AREDYLD
357107	Syndrome artériel de la côte cervicale
357107	Syndrome artériel de la traversée cervico-thoraco-brachiale
357107	Syndrome artériel d'hyperabduction
357107	Syndrome artériel du défilé cervico-thoraco-brachial
357107	Syndrome artériel du défilé costo-claviculaire
357107	Syndrome artériel du défilé thoracique
357107	Syndrome artériel du scalène antérieur
1149	Syndrome arthrogyrose-like
1183	Syndrome ataxo-opso-myoclonus

Numéro ORPHA	Maladie
98791	Syndrome ATR associé au chromosome 16
98791	Syndrome ATR type délétion
98791	Syndrome ATR-16
847	Syndrome ATR-X
71289	Syndrome ATRUS
453504	Syndrome Au-Kline
137888	Syndrome auriculo-condyalaire
329173	Syndrome auto-inflammatoire avec infection bactérienne pyogénique et amylopectinose
324977	Syndrome auto-inflammatoire lié au protéasome
324530	Syndrome auto-inflammatoire-dérèglement avec déficit immunitaire lié à PLCG2
436166	Syndrome auto-inflammatoire-entérocolite infantile associée à NLR4
436166	Syndrome auto-inflammatoire-fièvre périodique-entérocolite infantile
324977	Syndrome auto-inflammatoire-lipodystrophie-dermatoses
444092	Syndrome autoimmun de pneumopathie interstitielle-arthrite
440354	Syndrome autosomique dominant de myopie-retrusion du visage-surdité neurosensorielle-dysplasie rhizomélique
314572	Syndrome autosomique récessif de leucoencéphalopathie avec AVC ischémique-rétinite pigmentaire
467176	Syndrome autosomique récessif d'hypotonie sévère- retard de développement psychomoteur-paralysie congénitale du nerf abducens-défaut du septum cardiaque
101005	Syndrome autosomique récessive de paraplégie spastique-hernie discale
352490	Syndrome AUTS2
244283	Syndrome BASM
1997	Syndrome BCD
647	Syndrome Berlin breakage
→33364	Syndrome BIDS
1997	Syndrome blépharo-cheilo-odontique
→2353	Syndrome blépharo-facio-squelettique
1252	Syndrome blépharo-naso-facial
1997	Syndrome blépharocheilodontique
217266	Syndrome BNAR
1292	Syndrome BOD
107	Syndrome BOR
97297	Syndrome BOS
1297	Syndrome branchio-oculo-facial
52429	Syndrome branchio-otique

Numéro ORPHA	Maladie
107	Syndrome branchio-oto-rénal
1299	Syndrome branchio-squeletto-génital
85284	Syndrome BRESEK
85284	Syndrome BRESHECK
1299	Syndrome BSG
1308	Syndrome C
97297	Syndrome C-like
135	Syndrome CACH
157713	Syndrome CACH congénital ou infantile à début précoce
157716	Syndrome CACH infantile tardif
157719	Syndrome CACH juvénile ou de l'adulte
2566	Syndrome CAEBV
435988	Syndrome CAID
→1466	Syndrome CAMAK
→1466	Syndrome CAMFAK
83472	Syndrome CAMOS
325004	Syndrome CANDLE
71279	Syndrome CANOMAD
85199	Syndrome CAP
1171	Syndrome CAPOS
2872	Syndrome cardio-crânien type Pfeiffer
567	Syndrome cardio-facial de Cayler
1340	Syndrome cardio-facio-cutané
3238	Syndrome cardio-spondylo-carpo-facial
2229	Syndrome cardiogénital
392	Syndrome cardiomélique type 1
1350	Syndrome cardiomélique type 2
1342	Syndrome cardiomélique type 3
1342	Syndrome cardiomélique type espagnol
168796	Syndrome cardiomélique type slovène
464343	Syndrome catastrophique des antiphospholipides
85164	Syndrome CATSHL
363972	Syndrome CBL
115	Syndrome CCA
2008	Syndrome CCGE
85199	Syndrome CDAGS
468699	Syndrome CDG type 2n
79318	Syndrome CDG type Ia
79319	Syndrome CDG type Ib
79320	Syndrome CDG type Ic
79321	Syndrome CDG type Id
79322	Syndrome CDG type Ie
79323	Syndrome CDG type If
79324	Syndrome CDG type Ig
79325	Syndrome CDG type Ih
79326	Syndrome CDG type Ii
79329	Syndrome CDG type Ila

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
79330	Syndrome CDG type IIb
99843	Syndrome CDG type IIc
79332	Syndrome CDG type II d
79333	Syndrome CDG type II e
238459	Syndrome CDG type II f
263508	Syndrome CDG type II g
95428	Syndrome CDG type II h
263487	Syndrome CDG type II i
263501	Syndrome CDG type II j
314667	Syndrome CDG type II k
464443	Syndrome CDG type III L
356961	Syndrome CDG type II m
468699	Syndrome CDG type II n
468684	Syndrome CDG type II o
466703	Syndrome CDG type II p
86309	Syndrome CDG type II j
79327	Syndrome CDG type II k
79328	Syndrome CDG type II l
91131	Syndrome CDG type II m
244310	Syndrome CDG type II n
263494	Syndrome CDG type II o
280071	Syndrome CDG type II p
300536	Syndrome CDG type II r
324422	Syndrome CDG type II s
319646	Syndrome CDG type II t
329178	Syndrome CDG type II u
370924	Syndrome CDG type II x
370927	Syndrome CDG type II y
448010	Syndrome CDG type II z
79326	Syndrome CDG-ALG2
244310	Syndrome CDG-RFT1
356961	Syndrome CDG-SLC35A2
66631	Syndrome CEDNIK
94147	Syndrome cérébelleux-maculopathie pigmentaire
2318	Syndrome cérébello-oculo-rénal
444072	Syndrome cérébellofaciodentaire
163961	Syndrome cérébral-cérébelleux-colobome
1393	Syndrome cérébro-costomandibulaire
397922	Syndrome cérébro-cutané avec surcharge en fer
314679	Syndrome cérébro-facio-articulaire
2995	Syndrome cérébro-fronto-facial type 3
912	Syndrome cérébro-hépatorenal
1458	Syndrome cérébro-oculo-dento-auriculo-squelettique
→2995	Syndrome cérébro-oculo-facio-lymphatique
1466	Syndrome cérébro-oculo-facio-squelettique
66625	Syndrome cérébro-oculo-nasal

Numéro ORPHA	Maladie
93946	Syndrome cérébro-palato-cardiaque d'Hamel
1396	Syndrome cérébro-réno-digital
209905	Syndrome cerveau-poumon-thyroïde
3456	Syndrome cervico-oculo-acoustique
1340	Syndrome CFC
307766	Syndrome CHAC
→1071	Syndrome CHAND
138	Syndrome CHARGE
1406	Syndrome Charlie M
139	Syndrome CHILD
3474	Syndrome CHIME
1451	Syndrome chronique infantile neurologique cutané et articulaire
1451	Syndrome CINCA
251383	Syndrome CK
168984	Syndrome CLAPO
1453	Syndrome cléido-rhizomélique
140944	Syndrome CLOVES
1454	Syndrome COACH
1458	Syndrome CODAS
392	Syndrome coeur-main type 1
1350	Syndrome coeur-main type 2
1342	Syndrome coeur-main type 3
168796	Syndrome coeur-main type slovène
392	Syndrome coeur-membres type 1
1350	Syndrome coeur-membres type 2
1342	Syndrome coeur-membres type 3
168796	Syndrome coeur-membres type slovène
1466	Syndrome COFS
3474	Syndrome colobome-maladie cardiaque congénitale-dermatose ichtyosiforme-déficience intellectuelle-anomalie des oreilles
300564	Syndrome combiné d'emphysème des sommets-fibrose pulmonaire des bases
319340	Syndrome complexe de Carney-trismus-pseudocamptodactylie
91413	Syndrome congénital de Claude-Bernard-Horner
→672	Syndrome congénital d'hamartome hypothalamique
140969	Syndrome conorénal
3177	Syndrome cornée-cervelet
96095	Syndrome Cornelia de Lange-like
3194	Syndrome cornéo-dermato-osseux
454887	Syndrome cortico-basal
1507	Syndrome COVESDEM
1508	Syndrome coxo-auriculaire
1509	Syndrome coxo-podo-patellaire
2016	Syndrome CPLS
2053	Syndrome cranio-carpo-tarsien

Numéro ORPHA	Maladie
1514	Syndrome cranio-digital de Scott
1514	Syndrome cranio-digital-déficience intellectuelle
293843	Syndrome cranio-facio-cubito-rénal
2115	Syndrome cranio-facio-digito-génital
363705	Syndrome cranio-facio-fronto-digital
363705	Syndrome cranio-facio-fronto-digital de Cantu
1520	Syndrome cranio-fronto-nasal
1524	Syndrome cranio-micromélique
275543	Syndrome CRASH
90290	Syndrome CREST
2052	Syndrome cryptophtalmie-syndactylie
725	Syndrome CSWSS
3138	Syndrome cubito-mammaire
3138	Syndrome cubito-mammaire de Pallister
171719	Syndrome cutis laxa-marfanoïde
79493	Syndrome CYLD cutané
1414	Syndrome d'Aagenaes
915	Syndrome d'Aarskog
1974	Syndrome d'Aarskog-like
3163	Syndrome d'Aarskog-Ose-Pande
915	Syndrome d'Aarskog-Scott
124	Syndrome d'Aase
916	Syndrome d'Aase-Smith
124	Syndrome d'Aase-Smith type II
800	Syndrome d'Aberfeld
920	Syndrome d'ablépharie-macrostomie
921	Syndrome d'Abruzzo-Erickson
1658	Syndrome d'absence de dermatoglyphes-miliaire congénital
3016	Syndrome d'absence de radius-anomalies anogénitales
2985	Syndrome d'absence de sourcils et de cils-déficience intellectuelle
90301	Syndrome d'acanthosis nigricans-résistance à l'insuline-crampes-hypertrophie acrale
869	Syndrome d'achalasie-addisonisme-alacrymie
→869	Syndrome d'achalasie-alacrymie
929	Syndrome d'achalasie-microcéphalie
85165	Syndrome d'achondroplasie sévère-retard de développement-acanthosis nigricans
935	Syndrome d'achondroplasie-agammaglobulinémie type suisse
935	Syndrome d'achondroplasie-déficit immunitaire combiné sévère
935	Syndrome d'achondroplasie-DICS
935	Syndrome d'achondroplasie-IDCS
935	Syndrome d'achondroplasie-immunodéficience combinée sévère

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
935	Syndrome d'achondroplasie-SCID
2561	Syndrome d'Ackerman
3128	Syndrome d'ACPS-hypoplasie des membres inférieurs
2956	Syndrome d'acrodysplasie-scoliose
→2796	Syndrome d'acromégalie-cutis verticis gyrata-leucome cornéen
158061	Syndrome d'activation macrophagique
84142	Syndrome d'activité continue des fibres musculaires
216796	Syndrome d'Adair-Dighton
974	Syndrome d'Adams-Oliver
83617	Syndrome d'agammaglobulinémie-microcéphalie-craniosténose-dermatite sévère
99048	Syndrome d'agénésie de la valve pulmonaire-défaut de septum ventriculaire-canal artériel persistant
101206	Syndrome d'agénésie de la valve pulmonaire-tétralogie de Fallot-absence du canal artériel
50	Syndrome d'agénésie du corps calleux-anomalie choriorétinienne
3338	Syndrome d'agénésie du corps calleux-blépharophimosis-séquence de Robin
52055	Syndrome d'agénésie du corps calleux-déficience intellectuelle-colobome-micrognathie
459074	Syndrome d'agénésie du corps calleux-macrocéphalie-hypertélorisme
1495	Syndrome d'agénésie du corps calleux-microcéphalie-petite taille
1496	Syndrome d'agénésie du corps calleux-neuropathie
1553	Syndrome d'agénésie du corps calleux-polysyndactylie
1492	Syndrome d'agénésie du corps calleux-uretère bifide-trigonocéphalie
401959	Syndrome d'agénésie partielle du corps calleux-hypoplasie du vermis avec kystes de la fosse postérieure
1120	Syndrome d'agénésie pulmonaire-anomalie cardiaque-pouce triphalangé
3027	Syndrome d'agénésie sacrée
397927	Syndrome d'agénésie sacrée-ossification anormale des corps vertébraux-persistance de la notochorde
988	Syndrome d'agénésie tibiale-polydactylie
989	Syndrome d'aglossie-adactylie

Numéro ORPHA	Maladie
990	Syndrome d'agnathie-holoprosencéphalie-situs inversus
50812	Syndrome d'Ahn-Lerman-Sagie
50	Syndrome d'Aicardi
51	Syndrome d'Aicardi-Goutières
→35722 5	Syndrome d'Akesson
→994	Syndrome d'akinésie foetale lié à l'X
363409	Syndrome d'akinésie foetale-hémorragies cérébrales et rétinienues
2232	Syndrome d'Al Awadi-Farag-Teebi
2879	Syndrome d'Al Awadi-Raas-Rothschild
→3157	Syndrome d'Al Frayh-Facharz-Haque
2725	Syndrome d'Al Gazali-Al Talabani
2865	Syndrome d'Al Gazali-Aziz-Salem
2153	Syndrome d'Al Gazali-Donnai-Muller
2725	Syndrome d'Al Gazali-Lytle
2773	Syndrome d'Al Gazali-Nair
→32473 7	Syndrome d'Al-Gazali-Dattani
404454	Syndrome d'alacrimie-choréathétose-hépatopathie
52	Syndrome d'Alagille
261600	Syndrome d'Alagille dû à une microdélétion 20p12
261600	Syndrome d'Alagille dû à une monosomie 20p12
261619	Syndrome d'Alagille dû à une mutation ponctuelle de JAG1
261629	Syndrome d'Alagille dû à une mutation ponctuelle de NOTCH2
52	Syndrome d'Alagille-Watsons
261600	Syndrome d'Alagille-Watsons dû à une monosomie 20p12
261619	Syndrome d'Alagille-Watsons dû à une mutation ponctuelle de JAG1
261629	Syndrome d'Alagille-Watsons dû à une mutation ponctuelle de NOTCH2
381	Syndrome d'albinisme partiel-déficit immunitaire
998	Syndrome d'albinisme-surdité
60039	Syndrome d'Alcock
1915	Syndrome d'alcoolisation foetale
1915	Syndrome d'alcoolisme foetal
85332	Syndrome d'Aldred
261112	Syndrome d'Alfi
59	Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley
869	Syndrome d'Allgrove
1003	Syndrome d'alopécie circonscrite-polydactylie
2316	Syndrome d'alopécie-anosmie-surdité-hypogonadisme
1005	Syndrome d'alopécie-contractures-nanisme-déficience intellectuelle

Numéro ORPHA	Maladie
2850	Syndrome d'alopécie-déficience intellectuelle
1014	Syndrome d'alopécie-déficience intellectuelle-hypogonadisme hypergonadotrope
1006	Syndrome d'alopécie-déficit immunitaire
2574	Syndrome d'alopécie-épilepsie-déficience intellectuelle
1008	Syndrome d'alopécie-épilepsie-pyorrhée-déficience intellectuelle
202	Syndrome d'alopécie-surdité-hypogonadisme
157954	Syndrome d'alopécie-trouble neurologique progressif-endocrinopathie
726	Syndrome d'Alpers
726	Syndrome d'Alpers-Huttenlocher
98791	Syndrome d'alpha-thalassémie-déficience intellectuelle associée au chromosome 16
98791	Syndrome d'alpha-thalassémie-déficience intellectuelle type délétion
231401	Syndrome d'alpha-thalassémie-syndrome myélodysplasique
63	Syndrome d'Alport
88918	Syndrome d'Alport autosomique dominant
88919	Syndrome d'Alport autosomique récessif
→18205 0	Syndrome d'Alport avec inclusions leucocytaires et macrothrombocytopenie
→18205 0	Syndrome d'Alport avec plaquettes géantes
88917	Syndrome d'Alport lié à l'X
1018	Syndrome d'Alport lié à l'X-léiomyomatose diffuse
86818	Syndrome d'Alport-déficience intellectuelle-hypoplasie du visage-elliptocytose
64	Syndrome d'Alström
3354	Syndrome d'Alves-dos Santos-Castello
1021	Syndrome d'amaurose-hypertrichose
1023	Syndrome d'Ambras
171836	Syndrome d'amélogénèse imparfaite-hyperplasie gingivale
1031	Syndrome d'amélogénèse imparfaite-néphrocalcinose
1035	Syndrome d'Ampola
73245	Syndrome d'amyotrophie spinale-malformation de Dandy-Walker-cataracte
2615	Syndrome d'amyotrophie-anomalie du tissu adipeux

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
1496	Syndrome d'Andermann	1067	Syndrome d'aniridie-ptosis-déficience intellectuelle-obésité	2975	Syndrome d'anomalie du développement sexuel 46,XX-anomalies squelettiques
37553	Syndrome d'Andersen	1069	Syndrome d'aniridie-rotule absente	168558	Syndrome d'anomalie du développement sexuel 46,XY-insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1
37553	Syndrome d'Andersen-Tawil	1074	Syndrome d'ankyloblépharon filiforme-imperforation anale	2983	Syndrome d'anomalie du développement sexuel-déficience intellectuelle
67044	Syndrome d'anémie dysérythropoïétique congénitale-thrombocytopenie lié à l'X	1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	2487	Syndrome d'anomalie du membre inférieur-hypospadias
444463	Syndrome d'anémie hémolytique autoimmune-thrombocytopenie autoimmune-immunodéficience primaire	1072	Syndrome d'ankyloblépharon-fente palatine	77300	Syndrome d'anomalies auriculaires-fente labiale ou labiopalatine-anomalies oculaires
1046	Syndrome d'anémie hémolytique létale-anomalies génitales	1078	Syndrome d'ankylose des pouces-brachydactylie-déficience intellectuelle	71270	Syndrome d'anomalies auriculo-ophtalmologiques-fente labiale
49827	Syndrome d'anémie mégaloblastique sensible à la thiamine-diabète surcristé de perception	295000	Syndrome d'anneaux de constriction	137628	Syndrome d'anomalies cardiaques-hétérotaxie
369861	Syndrome d'anémie sidérolastique congénitale-déficit immunitaire en cellules B-fièvre périodique-retard de développement	1133	Syndrome d'anomalie acrorénaledysplasie ectodermique-diabète	369891	Syndrome d'anomalies cardiaques-retard de développement-dysmorphie faciale
369861	Syndrome d'anémie sidérolastique congénitale-immunodéficience en cellules B-fièvre périodique-retard de développement	1338	Syndrome d'anomalie cardiaque-hamartome de la langue-polysyndactylie	280633	Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie
1051	Syndrome d'anesthésie cornéenne-surdité-déficience intellectuelle	974	Syndrome d'anomalie congénitale du cuir chevelu-anomalies distales des membres	300496	Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie
1052	Syndrome d'aneuploidie en mosaïque	974	Syndrome d'anomalie congénitale du cuir chevelu-réduction distale des membres	2099	Syndrome d'anomalies craniofaciales et osseuses-déficience intellectuelle
72	Syndrome d'Angelman	50817	Syndrome d'anomalie de Duane-myopathie-scoliose	1088	Syndrome d'anomalies craniofaciales multiples-cardiopathie-retard de croissance
411515	Syndrome d'Angelman dû à un défaut d'empreinte de la région 15q11-q13	3238	Syndrome d'anomalie de la valve mitrale-surdité-anomalie squelettique	1529	Syndrome d'anomalies craniofaciales-surdité-anomalie de la main
98794	Syndrome d'Angelman dû à une délétion 15q11q13 d'origine maternelle	2725	Syndrome d'anomalie de l'oeil-arachnodactylie-cardiopathie	73230	Syndrome d'anomalies de l'ossification-retard psychomoteur
98795	Syndrome d'Angelman dû à une disomie uniparentale paternelle du chromosome 15	101033	Syndrome d'anomalie de Peters-cataracte	2491	Syndrome d'anomalies des membres-anomalies des canaux de Müller
98794	Syndrome d'Angelman dû à une monosomie 15q11-13 d'origine maternelle	709	Syndrome d'anomalie de Peters-nanisme	69085	Syndrome d'anomalies des membres-anomalies mammaires
411511	Syndrome d'Angelman dû à une mutation ponctuelle	447961	Syndrome d'anomalie de pigmentations-kératodermie palmoplantaire-carcinome de la peau	2492	Syndrome d'anomalies des membres-cardiopathie
→528	Syndrome d'angiomasose kystique-syndrome de Seip	3163	Syndrome d'anomalie de Rieger-lipodystrophie partielle	423454	Syndrome d'anomalies des ongles et dents-kératodermie palmoplantaire marginale-hyperpigmentation buccale
280679	Syndrome d'angiopathie de Moyamoya-petite taille-dysmorphie faciale-hypogonadisme hypergonadotrope	1507	Syndrome d'anomalie de segmentation costovertébrale-mésomélie	352487	Syndrome d'anomalies digitales-déficience intellectuelle-petite taille
73229	Syndrome d'angiopathie héréditaire-néphropathie-anévrysmes-crampes musculaires	1408	Syndrome d'anomalie des cheveux-photosensibilité-déficience intellectuelle	1305	Syndrome d'anomalies digitales-fentes palpébrales courtes-atrésie oesophagienne ou duodénale
1064	Syndrome d'aniridie-agénésie rénale-retard psychomoteur	90001	Syndrome d'anomalie des cônes avec myopie lié à l'X	391641	Syndrome d'anomalies digitales-fentes palpébrales courtes-atrésie oesophagienne ou duodénale type 1
1065	Syndrome d'aniridie-ataxie cérébelleuse-déficience intellectuelle	1307	Syndrome d'anomalie des membres-micrognathie	79107	Syndrome d'anomalies du développement-surdité-dystonie
1068	Syndrome d'aniridie-déficience intellectuelle	2580	Syndrome d'anomalie des muscles de la ceinture scapulaire-déficience intellectuelle		
		2973	Syndrome d'anomalie du développement sexuel 46,XX-anomalies anorectales		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
71290	Syndrome d'anomalies plaquettaires familiales-prédisposition à la leucémie myéloïde
1436	Syndrome d'anomalies squelettiques-déficience intellectuelle
→22106 1	Syndrome d'anomalies transverses des membres-hémangiome
69125	Syndrome d'anonychie-anomalies de la pigmentation des plis de flexion
1094	Syndrome d'anonychie-microcéphalie
90390	Syndrome d'anonychie-onychodystrophie
1487	Syndrome d'anonychie-onychodystrophie avec hypoplasie ou absence de phalanges distales
1106	Syndrome d'anophtalmie de Waardenburg
→2470	Syndrome d'anophtalmie-anomalies cardiaques et pulmonaires-déficience intellectuelle
2470	Syndrome d'anophtalmie-hypoplasie pulmonaire
→3157	Syndrome d'anophtalmie-insuffisance hypothalamo-hypophysaire
1101	Syndrome d'anophtalmie-mégaloconée-cardiopathie-anomalies squelettiques
1106	Syndrome d'anophtalmie-syndactylie
77298	Syndrome d'anophtalmie/microophtalmie-atrésie de l'oesophage
99852	Syndrome d'anorexie-vomissement irrépressible-signes neurologiques
2821	Syndrome d'Antinolo-Nieto-Borrego
83	Syndrome d'Antley-Bixler
→95699	Syndrome d'Antley-Bixler avec anomalie génitale et trouble de la stéroïdogenèse
→95699	Syndrome d'Antley-Bixler lié à POR
→95699	Syndrome d'Antley-Bixler type 2
87	Syndrome d'Apert
1112	Syndrome d'aphalangie-hémivertèbre-dysgénésie uro-génito-intestinale
1113	Syndrome d'aphalangie-syndactylie-microcéphalie
324540	Syndrome d'aphonie-surdité-dystrophie rétinienne-gros orteil bifide-déficience intellectuelle
1122	Syndrome d'aplasie cubitale-pied fendu
3339	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-dermoïdes épibulbaires

Numéro ORPHA	Maladie
1116	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale
370046	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-naevus sébacé
1117	Syndrome d'aplasie cutanée-myopie
→1509	Syndrome d'aplasie de la rotule-coxa vara-synostose tarsienne
1397	Syndrome d'aplasie du cervelet-hydrocéphalie
2639	Syndrome d'aplasie du péroné-brachydactylie
1118	Syndrome d'aplasie du péroné-ectrodactylie
2578	Syndrome d'aplasie müllérienne-aplasie rénale-anomalies cervicothoraciques
1121	Syndrome d'aplasie radiale-aplasie tibiale
435953	Syndrome d'apparence progéroïde avec prédisposition aux carcinomes hépatocellulaires
300382	Syndrome d'apparence progéroïde et marfanoïde-lipodystrophie
1123	Syndrome d'appendice caudal-surdité
1126	Syndrome d'aprosencéphalie-dysgénésie cérébelleuse
1130	Syndrome d'arachnodactylie-déficience intellectuelle-dysmorphie
1129	Syndrome d'arachnodactylie-ossification anormale-déficience intellectuelle
1110	Syndrome d'arc aortique anormal-dysmorphie-déficience intellectuelle
→702	Syndrome d'Arena
1135	Syndrome d'arhinie-atrésie des choanes-microophtalmie
79235	Syndrome d'Arias
2318	Syndrome d'Arima
950	Syndrome d'Arkless-Graham
85276	Syndrome d'Armfield
314718	Syndrome d'artériopathie létale par déficit en fibuline-4
69126	Syndrome d'arthrite purulente-pyoderma gangrenosum-acné
1144	Syndrome d'arthrogrypose de la main-surdité
53696	Syndrome d'arthrogrypose létale-maladie de la corne antérieure
1150	Syndrome d'arthrogrypose multiple congénitale-face de siffleur
994	Syndrome d'arthrogrypose multiple congénitale-hypoplasie pulmonaire
3200	Syndrome d'arthrogrypose-dysplasie ectodermique-autres anomalies

Numéro ORPHA	Maladie
2697	Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase
65720	Syndrome d'arthrogrypose-scoliose sévère
85169	Syndrome d'arthropathie digitale-brachydactylie familiale
2848	Syndrome d'arthropathie-camptodactylie
284984	Syndrome d'arthrose-anévrisme
284984	Syndrome d'arthrose-anévrisme
1187	Syndrome d'Arts
1253	Syndrome d'Ascher
137686	Syndrome d'Asherman
276432	Syndrome d'aspect progéroïde-retard de développement-arythmie cardiaque
70588	Syndrome d'aspiration méconiale
467166	Syndrome d'asymétrie du tronc cérébral-dysplasie cérébelleuse supérieure et des ganglions de la base
467166	Syndrome d'asymétrie du tronc cérébral-dysplasie cérébelleuse supérieure et des noyaux gris centraux
1167	Syndrome d'asymétrie faciale-épilepsie temporale
404499	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de KIAA0226
404493	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de TUD
284282	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de WWOX
314404	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-surdité-narcolepsie
95433	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-cécité-surdité
352403	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-déficit cognitif
284271	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-retard psychomoteur
95434	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-saccade oculaire
363429	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-signes pyramidaux-nystagmus-apraxie oculomotrice

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
445062	Syndrome d'ataxie cérébelleuse et périphérique combinée-surdité-diabète sucré	94124	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 1	404437	Syndrome d'atrophie cérébrale et cérébelleuse diffuse-épilepsie réfractaire-microcéphalie progressive
1766	Syndrome d'ataxie cérébelleuse non progressive-déficience intellectuelle	64753	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 2	1433	Syndrome d'atrophie choroïdienne-alopécie
1171	Syndrome d'ataxie cérébelleuse-aréflexie-pieds creux-atrophie optique-surdité neurosensorielle	1168	Syndrome d'ataxie-apraxie oculomotrice type 1	2579	Syndrome d'atrophie musculaire-ataxie-rétinite pigmentaire-diabète
83472	Syndrome d'ataxie cérébelleuse-déficience intellectuelle-atrophie optique-anomalies cutanées	64753	Syndrome d'ataxie-apraxie oculomotrice type 2	2732	Syndrome d'atrophie olivopontocérébelleuse-surdité
1174	Syndrome d'ataxie cérébelleuse-dysplasie ectodermique	459033	Syndrome d'ataxie-apraxie oculomotrice type 4	67036	Syndrome d'atrophie optique-cataracte autosomique dominante
1173	Syndrome d'ataxie cérébelleuse-hypogonadisme	85338	Syndrome d'ataxie-apraxie-déficience intellectuelle lié à l'X	401777	Syndrome d'atrophie optique-déficience intellectuelle
71279	Syndrome d'ataxie chronique neuropathique-ophtalmoplégie-paraprotéine IgM-cryoagglutinines-anticorps disialylés	370022	Syndrome d'ataxie-déficience intellectuelle-apraxie oculomotrice-kystes cérébelleux	→1215	Syndrome d'atrophie optique-ophtalmoplégie-ptosis-surdité-myopathie
88628	Syndrome d'ataxie du cordon postérieur-rétinite pigmentaire	1178	Syndrome d'ataxie-dégénérescence tapéto-rétinienne	67047	Syndrome d'atrophie optique-plus autosomique récessif
88628	Syndrome d'ataxie du cordon postérieur-rétinite pigmentaire autosomique récessive	85292	Syndrome d'ataxie-démence lié à l'X	1215	Syndrome d'atrophie optique-surdité-polyneuropathie-myopathie
79135	Syndrome d'ataxie épisodique-vertige-acouphène-myokymie	1227	Syndrome d'ataxie-diabète-goitre-insuffisance gonadique	1217	Syndrome d'atrophie spinale-ophtalmoplégie-syndrome pyramidal
94125	Syndrome d'ataxie mitochondriale récessive	1180	Syndrome d'ataxie-hypogonadisme-dystrophie choroïdienne	79459	Syndrome d'atrophodermie folliculaire-carcinome basocellulaire
70595	Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie	1182	Syndrome d'ataxie-myosis congénital	2576	Syndrome d'atteinte péricardique-retard de croissance
363746	Syndrome d'ataxie optique-apraxie du regard-simultanagnosie	2585	Syndrome d'ataxie-pancytopénie	1074	Syndrome d'Aughton-Hufnagle
448251	Syndrome d'ataxie progressive-surdité autosomique récessive	1184	Syndrome d'ataxie-photosensibilité-petite taille	53540	Syndrome d'augmentation des cônes bleus
448251	Syndrome d'ataxie progressive-surdité neurosensorielle autosomique récessive	137639	Syndrome d'ataxie-retard de dentition-hypomyélinisation	1995	Syndrome d'Ausems-Wittebol Post-Hennekam
254343	Syndrome d'ataxie spastique autosomique récessive-atrophie optique-dysarthrie	85297	Syndrome d'ataxie-surdité lié à l'X	137911	Syndrome d'autisme-angiome facial
313772	Syndrome d'ataxie spastique-neuropathie associé à AFG3L2	1187	Syndrome d'ataxie-surdité-atrophie optique-létalité	308410	Syndrome d'autisme-épilepsie par déficit en kinase déshydrogénase des cétoacides à chaînes ramifiées
313772	Syndrome d'ataxie spastique-neuropathie précoce	1188	Syndrome d'ataxie-surdité-déficience intellectuelle	370943	Syndrome d'autisme-épilepsie-arthrogrypose
2074	Syndrome d'ataxie spino-cérébelleuse-amyotrophie-surdité	1192	Syndrome d'athérosclérose-surdité-épilepsie-diabète-néphropathie	164736	Syndrome d'avance de phase du sommeil
2572	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-bédouine	1193	Syndrome d'Atkin-Flaitz	293978	Syndrome DAVID
2572	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-anomalies oculaires	1488	Syndrome d'atrésie auriculaire-malformations congénitales multiples-déficience intellectuelle	782	Syndrome d'Axenfeld
1185	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dysmorphie	→293864	Syndrome d'atrésie biliaire duodénale et extrahépatique-hypoplasie du pancréas-malrotation intestinale	782	Syndrome d'Axenfeld-Rieger
2572	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	99141	Syndrome d'atrésie choanale postérieure-lymphoedème	1435	Syndrome d'Ayazi
		1200	Syndrome d'atrésie des choanes-surdité-cardiopathie-dysmorphie craniofaciale	3471	Syndrome d'azoospermie-infections pulmonaires-sinusite
		3023	Syndrome d'atrésie du canal auditif externe-pied en piolet-hypertélorisme	2143	Syndrome DBS/FOAR
		1207	Syndrome d'atrésie pulmonaire-communication interventriculaire	66634	Syndrome DCMA
		1208	Syndrome d'atrésie pulmonaire-septum ventriculaire intact	79499	Syndrome DDOD
				52368	Syndrome DDON
				2819	Syndrome de Bahemuka-Brown
				352577	Syndrome de Bainbridge-Roppers
				1658	Syndrome de Baird
				139471	Syndrome de Bakrania-Ragge
				139450	Syndrome de Balikova-Vermeesch
				363746	Syndrome de Balint

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
363746	Syndrome de Balint-Holmes
93395	Syndrome de Ballard
1225	Syndrome de Baller-Gerold
66529	Syndrome de ballonisation apicale
1226	Syndrome de Bamforth
1226	Syndrome de Bamforth-Lazarus
1227	Syndrome de Bangstad
1228	Syndrome de Banki
109	Syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba
1229	Syndrome de Baraitser-Brett-Piesowicz
2753	Syndrome de Baraitser-Burn
1229	Syndrome de Baraitser-Reardon
2995	Syndrome de Baraitser-Winter
2237	Syndrome de Barakat
1231	Syndrome de Barber-Say
110	Syndrome de Bardet-Biedl
3317	Syndrome de Barnes
79087	Syndrome de Barraquer-Simons
2698	Syndrome de Bart-Pumphrey
111	Syndrome de Barth
1234	Syndrome de Bartsocas-Papas
112	Syndrome de Bartter
93604	Syndrome de Bartter anténatal
263417	Syndrome de Bartter avec hypocalcémie
93605	Syndrome de Bartter classique
93605	Syndrome de Bartter de l'adulte
89938	Syndrome de Bartter infantile avec surdité neurosensorielle
93605	Syndrome de Bartter type 3
89938	Syndrome de Bartter type 4
263417	Syndrome de Bartter type 5
93604	Syndrome de Bartter type furosémide
93604	Syndrome de Bartter type furosémide-amiloride
93605	Syndrome de Bartter type III
89938	Syndrome de Bartter type IV
263417	Syndrome de Bartter type V
→1658	Syndrome de Basan
50810	Syndrome de Basel-Vanagaite-Sirota
1875	Syndrome de Bassoe
1948	Syndrome de Battaglia-Neri
→1071	Syndrome de Baughman
166113	Syndrome de Bazex
113	Syndrome de Bazex-Dupré-Christol
115	Syndrome de Beals
115	Syndrome de Beals-Hecht
1059	Syndrome de Bean
1555	Syndrome de Beare-Stevenson
116	Syndrome de Beckwith-Wiedemann

Numéro ORPHA	Maladie
231117	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à un défaut d'empreinte de la région 11p15
96193	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une disomie uniparentale d'origine paternelle du chromosome 11
231127	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une microdélétion 11p15
96076	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une microduplication 11p15
231120	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une mutation de CDKN1C
238613	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une mutation de NSD1
231130	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une translocation/inversion 11p15
1237	Syndrome de Beemer-Ertbruggen
1239	Syndrome de Behr
2705	Syndrome de Behrens-Baumann-Vogel
1240	Syndrome de Bellini
1492	Syndrome de Ben Ari-Shuper-Mimouni
100978	Syndrome de Benallegue Lacete
1241	Syndrome de Bencze
2198	Syndrome de Bennion-Patterson
54247	Syndrome de Benson
171839	Syndrome de Berant
528	Syndrome de Berardinelli-Seip
2241	Syndrome de Berdon
274	Syndrome de Bernard-Soulier
2182	Syndrome de Bickers-Adams
79138	Syndrome de Bickerstaff
1246	Syndrome de Biemond
141333	Syndrome de Biemond type 2
1276	Syndrome de Bilginturan
1799	Syndrome de Billard-Toutain-Maheut
1248	Syndrome de Binder
3304	Syndrome de Bindewald-Ulmer-Müller
122	Syndrome de Birt-Hogg-Dubé
2213	Syndrome de Bixler-Christian-Gorlin
123	Syndrome de Björnstad
90340	Syndrome de Blau
1253	Syndrome de blépharochalasis-lèvre double
329255	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle par déficit en UBE3B
293707	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Maat-Kievit-Brunner

Numéro ORPHA	Maladie
293707	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type MKB
2728	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Ohdo
3047	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type SBBYS
293725	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Verloes
126	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus
261579	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus du à un CNV
261579	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus du à un polymorphisme du nombre de copies
261559	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus du à un réarrangement de 3q23
261572	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus du à une mutation ponctuelle
2057	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-ésotropie-syndactylie-petite taille
1256	Syndrome de blépharophimosis-synostose radio-cubitale
1968	Syndrome de blépharophimosis-télécanthus-microstomie
1258	Syndrome de blépharoptosis-fente palatine-ectrodactylie-anomalies dentaires
1259	Syndrome de blépharoptosis-myopie-ectopie du cristallin
464	Syndrome de Bloch-Siemens
464	Syndrome de Bloch-Sulzberger
125	Syndrome de Bloom
217008	Syndrome de Bockenheimer
2724	Syndrome de Boder
97297	Syndrome de Bohring
97297	Syndrome de Bohring-Opitz
2934	Syndrome de Bonneau
163	Syndrome de Bonneau-Beaumont
2941	Syndrome de Bonnemann-Meinecke
1261	Syndrome de Bonnemann-Meinecke-Reich
53719	Syndrome de Bonnet-Dechaume-Blanc
1262	Syndrome de Böök
1933	Syndrome de Booth-Haworth-Dilling
127	Syndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann
1264	Syndrome de Bork
69737	Syndrome de Bosley-Salih-Alorainy
2250	Syndrome de Bosma-Henkin-Christiansen

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
1180	Syndrome de Boucher-Neuhäuser
805	Syndrome de Bourneville
→912	Syndrome de Bowen
1270	Syndrome de Bowen type huttrérite
1270	Syndrome de Bowen-Conradi
50814	Syndrome de Boyadjiev-Jabs
2680	Syndrome de Boylan-Dew
199	Syndrome de Brachmann-de Lange
1272	Syndrome de brachycéphalie-surdité-cataracte-déficience intellectuelle
363417	Syndrome de brachydactylie préaxiale de Temtamy
1278	Syndrome de brachydactylie préaxiale-hallux varus
1001	Syndrome de brachydactylie-déficience intellectuelle
1275	Syndrome de brachydactylie-dysplasie articulaire
1275	Syndrome de brachydactylie-dysplasie des coudes et des poignets
1276	Syndrome de brachydactylie-hypertension artérielle
1277	Syndrome de brachydactylie-mésomélie-déficience intellectuelle-malformations cardiaques
1246	Syndrome de brachydactylie-nystagmus-ataxie cérébelleuse
391646	Syndrome de brachydactylie-petite taille-microcéphalie
2956	Syndrome de brachydactylie-scoliose-fusion des carpes
1292	Syndrome de brachymorphie-onychodysplasie-dysphalangie
2899	Syndrome de brachyolmie-amélogenèse imparfaite
1295	Syndrome de brachytéléphalangie-dysmorphie-syndrome de Kallman
441	Syndrome de Bradbury-Eggleston
52047	Syndrome de Braddock
3323	Syndrome de Braddock-Carey
1538	Syndrome de Braddock-Jones-Superneau
79133	Syndrome de Brauer
2669	Syndrome de Braun-Bayer
→3471	Syndrome de bronchiectasie-oligospermie
1116	Syndrome de Bronsiegel-Zelnick
79493	Syndrome de Brooke-Spiegler
97229	Syndrome de Brown-Vialetto-van Laere
2771	Syndrome de Bruck
130	Syndrome de Brugada
3057	Syndrome de Brunner
1305	Syndrome de Brunner-Winter
391641	Syndrome de Brunner-Winter type 1

Numéro ORPHA	Maladie
391646	Syndrome de Brunner-Winter type 2
528	Syndrome de Brunzell
→528	Syndrome de Brunzell
2314	Syndrome de Buckley
131	Syndrome de Budd-Chiari
2285	Syndrome de Bull-Nixon
→193	Syndrome de Buntinx-Lormans-Martin
1200	Syndrome de Burn-McKeown
800	Syndrome de Burton
79501	Syndrome de Buschke-Fischer-Brauer
1306	Syndrome de Buschke-Ollendorff
1307	Syndrome de Buttiens-Fryns
85293	Syndrome de Cabezas
1375	Syndrome de CAHMR
3240	Syndrome de calcification du système nerveux central-surdité-acidose tubulaire-anémie
306661	Syndrome de calcinose tumorale hyperphosphatémique familiale/Hyperostose hyperphosphatémique
90290	Syndrome de calcinose-maladie de Raynaud-troubles moteurs oesophagiens-sclérodactylie-télangiectasie
1408	Syndrome de Calderón-González-Cantu
3003	Syndrome de Camera
2163	Syndrome de Camera-Lituanía-Cohen
2848	Syndrome de camptodactylie-arthropathie-coxa vara-péricardite
3447	Syndrome de camptodactylie-avance staturo-pondérale-dysmorphie
1321	Syndrome de camptodactylie-dysplasie osseuse
85164	Syndrome de camptodactylie-petite taille-scoliose-déficience auditive
376	Syndrome de camptodactylie-pied bot-fente palatine
1323	Syndrome de camptodactylie-raideur articulaire-anomalies osseuses de la face
1325	Syndrome de camptodactylie-aurinurie
3261	Syndrome de Canale-Smith
457088	Syndrome de candidose invasive-dermatophytie profonde
2233	Syndrome de Cantalamessa-Baldini-Ambrosi
1335	Syndrome de Cantrell
171839	Syndrome de Capra-DeMarco
1344	Syndrome de cardiomyopathie auriculaire-bloc cardiaque

Numéro ORPHA	Maladie
66634	Syndrome de cardiomyopathie dilatée-ataxie
2229	Syndrome de cardiomyopathie dilatée-hypogonadisme hypergonadotrope
90022	Syndrome de cardiomyopathie-anomalies rénales
1345	Syndrome de cardiomyopathie-cataracte-anomalies spondylo-pelviennes
91130	Syndrome de cardiomyopathie-hypotonie-acidose lactique
1349	Syndrome de cardiomyopathie-surdité dû à des mutations du tRNA-LYS
1355	Syndrome de cardiopathie congénitale-face ronde-petite taille
1354	Syndrome de cardiopathie congénitale-membres courts
1352	Syndrome de cardiopathie-blépharophimosis-anomalie du radius-anomalie anale
1358	Syndrome de Carey-Fineman-Ziter
79403	Syndrome de Carmi
→29384 3	Syndrome de Carnevale
2947	Syndrome de Carnevale-Hernández-del Castillo
→29384 3	Syndrome de Carnevale-Krajewska-Fischetto
1359	Syndrome de Carney
97286	Syndrome de Carney-Stratakis
65759	Syndrome de Carpenter
93973	Syndrome de Carpenter-Waziri
65282	Syndrome de Carvajal
94095	Syndrome de Casamassima-Morton-Nance
1101	Syndrome de Cassia-Stocco-Dos Santos
280558	Syndrome de cassure chromosomique de Varsovie
2513	Syndrome de Castro Gago-Pombo-Novo
1369	Syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-miopathie mitochondriale
48431	Syndrome de cataracte congénitale-dysmorphie faciale-neuropathie
330054	Syndrome de cataracte congénitale-hypotonie musculaire progressive-surdité-retard de développement
464738	Syndrome de cataracte congénitale-microcéphalie-naevus flammeus simplex-déficience intellectuelle sévère

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
289499	Syndrome de cataracte congenitale-microcornée-opacité cornéenne	99067	Syndrome de cAVC-hypoplasie ventriculaire	3218	Syndrome de Chitty-Hall-Baraitser
300313	Syndrome de cataracte congénitale-surdité-retard de développement sévère	99068	Syndrome de cAVC-tétralogie de Fallot	3331	Syndrome de Chitty-Hall-Webb
247794	Syndrome de cataracte juvénile-microcornée-glucosurie rénale	2718	Syndrome de Cecato de Lima-Pinheiro	1415	Syndrome de cholestase-rétinopathie pigmentaire-fente palatine
1366	Syndrome de cataracte-alopécie-sclérodactylie	1389	Syndrome de cécité corticale-déficiência intellectuelle-polydactylie	→2697	Syndrome de cholestase-insuffisance rénale tubulaire
1368	Syndrome de cataracte-ataxie-surdité	1390	Syndrome de cécité nocturne-anomalies squelettiques-dysmorphie faciale	163966	Syndrome de chondrodysplasie dominante lié à l'X-hydrocéphalie-microphthalmie
445038	Syndrome de cataracte-atteinte neurologique-neutropénie-acidurie 3-méthylglutaconique	171844	Syndrome de cécité-scoliose-arachnodactylie	166035	Syndrome de chondrodysplasie métaphysaire-rétinite pigmentaire
314993	Syndrome de cataracte-cardiopathie congénitale-défaut de fermeture du tube neural	3258	Syndrome de Cenani-Lenz	1422	Syndrome de chondrodysplasie-anomalie du développement sexuel
1381	Syndrome de cataracte-déficiência intellectuelle-atrésie anale-uropathie	380	Syndrome de céphalopolysyndactylie de Greig	166272	Syndrome de chondrodysplasie-dentinogénèse imparfaite-laxité articulaire
1387	Syndrome de cataracte-déficiência intellectuelle-hypogonadisme	1399	Syndrome de cétoacidurie-déficiência intellectuelle-ataxie-surdité	1422	Syndrome de chondrodysplasie-pseudohermaphrodisme
436174	Syndrome de cataracte-déficit en hormone de croissance-neuropathie sensorielle-surdité neurosensorielle-dysplasie squelettique	98979	Syndrome de Chandler	444077	Syndrome de CHOPS
1373	Syndrome de cataracte-freins buccaux anormaux-retard de croissance	2235	Syndrome de Chang-Davidson-Carlson	209905	Syndrome de choréoathétose-hypothyroïdie-détresse respiratoire néonatale
162	Syndrome de cataracte-glaucome	46627	Syndrome de Char	→2526	Syndrome de choriorétinopathie-microcéphalie autosomique dominante
1375	Syndrome de cataracte-hypertrichose-déficiência intellectuelle	1964	Syndrome de Char-Douglas-Dungan	2518	Syndrome de choriorétinopathie-microcéphalie autosomique récessive
1376	Syndrome de cataracte-ichtyose	167	Syndrome de Chédiak-Higashi	1434	Syndrome de choroïdérémie-hypopituitarisme
436174	Syndrome de cataracte-insuffisance somatotrope-neuropathie sensorielle-surdité neurosensorielle-dysplasie squelettique	352723	Syndrome de Chédiak-Higashi atténué	1435	Syndrome de choroïdérémie-obésité-surdité
→1466	Syndrome de cataracte-microcéphalie-arthrogrypose-cyphose	352723	Syndrome de Chédiak-Higashi atypique	181	Syndrome de Christ-Siemens-Touraine
→1466	Syndrome de cataracte-microcéphalie-retard stauropondéral-cyphoscoliose	381	Syndrome de Chédiak-Higashi-like	1436	Syndrome de Christian
1377	Syndrome de cataracte-microcornée	167	Syndrome de Chédiak-Higashi-Steinbrinck	85278	Syndrome de Christianson
2712	Syndrome de cataracte-microphthalmie-radiculomégalie-défaut du septum cardiaque	955	Syndrome de Cheney	1808	Syndrome de Christianson-Fourie
1380	Syndrome de cataracte-néphropathie-encéphalopathie	3019	Syndrome de chérubinisme-fibromatose gingivale-déficiência intellectuelle	93971	Syndrome de Chudley-Lowry
100990	Syndrome de cataracte-neuropathie motrice-petite taille-anomalies squelettiques	→33364	Syndrome de cheveux cassants-déficiência intellectuelle	93971	Syndrome de Chudley-Lowry-Hoar
1383	Syndrome de cataracte-surdité-hypogonadisme	79132	Syndrome de cheveux épars-petite taille-anomalies cutanées	314597	Syndrome de Chudley-McCullough
800	Syndrome de Catel-Hempel	→1071	Syndrome de cheveux frisés-ankyloblépharon-dysplasie des ongles	3068	Syndrome de Chudley-Rozdilsky
1388	Syndrome de Catel-Manzke	420686	Syndrome de cheveux laineux-hyperkératose palmoplantaire	183	Syndrome de Churg-Strauss
99066	Syndrome de cAVC-anomalies obstructives du cœur gauche	65282	Syndrome de cheveux laineux-hyperkératose palmoplantaire-cardiomyopathie dilatée	444490	Syndrome de chylomicronémie familiale
		1409	Syndrome de cheveux laineux-hypotrichose-lèvres éversées-oreilles décollées	2114	Syndrome de Cilliers-Beighton
		420686	Syndrome de cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire	3363	Syndrome de cils longs-déficiência intellectuelle
		65282	Syndrome de cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire-cardiomyopathie dilatée	309854	Syndrome de cirrhose-dystonie-polycythémie-hypermanganésémie
		2888	Syndrome de Chitayat-Meunier-Hodgkinson	2272	Syndrome de Clayton Smith-Donnai
				189	Syndrome de Clouston
				1412	Syndrome de coalition tarso-carpienne
				313838	Syndrome de Coats-plus
				53721	Syndrome de Cobb
				191	Syndrome de Cockayne

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
90321	Syndrome de Cockayne type 1	466926	Syndrome de convulsions-scoliose-macrocéphalie	137634	Syndrome de croissance excessive lié à des anomalies du gène RNF135
90322	Syndrome de Cockayne type 2	1487	Syndrome de Cooks	404443	Syndrome de croissance excessive lié à DNMT3A
90324	Syndrome de Cockayne type 3	1488	Syndrome de Cooper-Jabs	137634	Syndrome de croissance excessive-macrocéphalie-dysmorphie faciale
90321	Syndrome de Cockayne type I	2062	Syndrome de Copenhague	457359	Syndrome de croissance excessive-mégaloencéphalie-cyphoscoliose sévère
90322	Syndrome de Cockayne type II	199	Syndrome de Cornelia de Lange	314662	Syndrome de croissance segmentaire progressive avec hyperplasie fibroadipeuse
90324	Syndrome de Cockayne type III	141163	Syndrome de Cosack	1380	Syndrome de Crome
192	Syndrome de Coffin-Lowry	67047	Syndrome de Costeff	2930	Syndrome de Cronkhite-Canada
1465	Syndrome de Coffin-Siris	3071	Syndrome de Costello	2719	Syndrome de Cross
1467	Syndrome de Cogan	93333	Syndrome de Cousin	93262	Syndrome de Crouzon-acanthosis nigricans
98980	Syndrome de Cogan-Reese	101078	Syndrome de Cowchock	2905	Syndrome de Crow-Fukase
193	Syndrome de Cohen	201	Syndrome de Cowden	1547	Syndrome de cryptomicrotie-brachydactylie
2969	Syndrome de Cohen-Hayden	2081	Syndrome de Cramer-Niederdelmann	1547	Syndrome de cryptomicrotie-brachydactylie-anomalies des dermatoglyphes
2050	Syndrome de Cole-Carpenter	202	Syndrome de Crandall	2052	Syndrome de cryptophtalmie-syndactylie
103912	Syndrome de colite épithélio-exfoliative-surdité	1512	Syndrome de Crane-Heise	1548	Syndrome de cryptorchidie-arachnodactylie-déficiência intellectuelle
2412	Syndrome de Collins-Pope	2872	Syndrome de craniosténose sagittale-cardiopathie congénitale-déficiência intellectuelle-ankylose mandibulaire	314432	Syndrome de cryptorchidie-hernie de Spiegel
1475	Syndrome de colobome du nerf optique-néphropathie	1532	Syndrome de craniosténose-alopécie-ventricule cérébral anormal	357329	Syndrome de cryptosporidiose-cholangite chronique-hépatopathie
1471	Syndrome de colobome maculaire-brachydactylie type B	85199	Syndrome de craniosténose-anomalies anales-porokératose	93267	Syndrome de crâne en trèfle-anomalies congénitales multiples
91494	Syndrome de colobome maculaire-fente palatine-hallux valgus	1533	Syndrome de craniosténose-aplasie du péroné	100978	Syndrome de crâne en trèfle-dysplasie asphyxiante du thorax
1473	Syndrome de colobome-fente labiopalatine-déficiência intellectuelle	1225	Syndrome de craniosténose-aplasie radiale	93274	Syndrome de crâne en trèfle-dysplasie osseuse micromélique
→138	Syndrome de colobome-microphthalmie-cardiopathie-surdité	1535	Syndrome de craniosténose-brachydactylie	357175	Syndrome de cubitus court-dysmorphie-hypotonie-déficiência intellectuelle
1479	Syndrome de communication interauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire	52054	Syndrome de craniosténose-calcifications intracrâniennes	→3157	Syndrome de Culler-Jones
60039	Syndrome de compression du nerf pudendal	2872	Syndrome de craniosténose-cardiopathie-déficiência intellectuelle	3207	Syndrome de Curatolo-Cilio-Pessagno
293208	Syndrome de compression du tronc coeliaque	1530	Syndrome de craniosténose-cataracte	1552	Syndrome de Currarino
634	Syndrome de Comèl-Netherton	171839	Syndrome de craniosténose-hydrocéphalie-malformation d'Arnold-Chiari type I-synostose radio-ulnaire	1553	Syndrome de Curry-Jones
52183	Syndrome de condensation chromosomique prématurée-microcéphalie-déficiência intellectuelle	1540	Syndrome de craniosténose-hypoplasie du milieu du visage-malformation des pieds	96253	Syndrome de Cushing dépendant de l'ACTH hypophysaire
35173	Syndrome de Conradi-Hünemann-Happle	1538	Syndrome de craniosténose-malformation de Dandy-Walker-hydrocéphalie	189427	Syndrome de Cushing dû à une hyperplasie macronodulaire des surrénales
466921	Syndrome de contracture progressive de l'enfance-faiblesse musculaire des ceintures-dystrophie musculaire	205	Syndrome de Crigler-Najjar	99889	Syndrome de Cushing ectopique
324999	Syndrome de contractures articulaires-atrophie musculaire-anémie microcytique-panniculite lipotrophique	79234	Syndrome de Crigler-Najjar type 1	99889	Syndrome de Cushing par sécrétion ectopique d'ACTH
1484	Syndrome de contractures-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine	79235	Syndrome de Crigler-Najjar type 2	99889	Syndrome de Cushing paranéoplasique
314002	Syndrome de contractures-ptyergium colli-micrognathie-mamelons hypoplasiques	1545	Syndrome de Crisponi		
31709	Syndrome de convulsions infantiles-choréoathétose	891	Syndrome de Criswick-Schepens		
79156	Syndrome de convulsions-déficiência intellectuelle par hydroxylysinurie	137608	Syndrome de croissance disproportionnée-lipomatose-malformation vasculaire-naevus épidermique		
		420179	Syndrome de croissance excessive de Malan		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
1555	Syndrome de cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostose	2406	Syndrome de déefférentation motrice	85317	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypogammaglobulinémie-détérioration neurologique progressive
2962	Syndrome de cutis laxa-opacité cornéenne-déficience intellectuelle	275517	Syndrome de déficience en caspase 8	3055	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypogonadisme-ichtyose-obésité-petite taille
→35722 5	Syndrome de cutis verticis gyrata-aplasie de la thyroïde-déficience intellectuelle	459070	Syndrome de déficience intellectuelle hypoplasie cérébelleuse-dysplasie spondyloépiphytaire	137831	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypoplasie cérébelleuse
→35722 5	Syndrome de cutis verticis gyrata-déficience intellectuelle	464306	Syndrome de déficience intellectuelle associé à DYRK1A	59	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie
3327	Syndrome de Cutler-Bass-Romshe	268261	Syndrome de déficience intellectuelle associé à DYRK1A dû à une microdélétion 21q22.13-q22.2	457260	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-anomalie du mouvement
214	Syndrome de cystinurie-lysinurie	457193	Syndrome de déficience intellectuelle autosomique dominante-anomalies craniofaciales-hypotonie-cardiopathie	85329	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-dysmorphie faciale-comportement agressif
2736	Syndrome de Czeizel	464311	Syndrome de déficience intellectuelle dû à une mutation ponctuelle de DYRK1A	→1762	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-infections récurrentes
2917	Syndrome de Czeizel-Brooser	85327	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-acromégalie-hyperactivité	85320	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-macrocéphalie-macroorchidie
2437	Syndrome de Czeizel-Losonci	85330	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-agenésie du corps calleux-quadruparésie spastique	94083	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-main en griffe-dysarthrie
→1263	Syndrome de côtes courtes-craniosynostose-polysyndactylie	→3057	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-anomalie du métabolisme de la monoamine oxydase A	1568	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des ganglions de la base-convulsions
1506	Syndrome de côtes fines-os tubulaires fins-dysmorphie	85278	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-anomalies craniofaciales-épilepsie-ophthalmoplégie-atrophie cérébelleuse	1568	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des noyaux gris centraux-convulsions
1495	Syndrome de Da Silva	324410	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-cardiomégalie-insuffisance cardiaque congénitale	163937	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-microcéphalie-hypoplasie pontocérébelleuse
1562	Syndrome de dacryocystite-ostéopoecilie	85295	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-choréoathétose-comportement anormal	163971	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-microcéphalie-insuffisance testiculaire
1562	Syndrome de dacryocystite-ostéopoïkilose	85280	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-cubitus valgus-dysmorphie	251383	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-microcéphalie-malformation corticale-habitus mince
2186	Syndrome de Daentl-Townsend-Siegel	67045	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-déficit isolé en hormone de croissance	→702	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-paraplégie spastique avec dépôts de fer
1563	Syndrome de Dahlberg	2958	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-dysmorphie-atrophie cérébrale	3074	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-petite taille-hypertélorisme
1563	Syndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer	163956	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-dystrophie des ongles-épilepsie	457240	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-petite taille-surpoids
2181	Syndrome de Daish-Hardman-Lamont	85319	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-épilepsie-contraction progressive des articulations-dysmorphie	2898	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-plagiocéphalie
217	Syndrome de Dandy-Walker isolé	85282	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-épilepsie-hypogénitalisme-microcéphalie-obésité	3077	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-psychose-macroorchidie
269212	Syndrome de Dandy-Walker isolé avec hydrocéphalie	3052	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-épilepsie-psoriasis	85318	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-puberté précoce-obésité
269215	Syndrome de Dandy-Walker isolé sans hydrocéphalie	3459	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-gynécomastie-obésité	163982	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-quadruparésie spastique
→42775	Syndrome de Dandy-Walker-hémangiome facial				
1566	Syndrome de Dandy-Walker-polydactylie postaxiale				
2091	Syndrome de Daneman-Davy-Mancer				
2962	Syndrome de De Bary				
35664	Syndrome de De Bary associé à ALDH18A1				
293633	Syndrome de De Bary associé à PYCR1				
1130	Syndrome de De Die-Smulders-Vles-Fryns				
→782	Syndrome de De Hauwere				
→782	Syndrome de De Hauwere-Chitty				
393	Syndrome de De la Chapelle				
3157	Syndrome de De Morsier				
→910	Syndrome de De Sanctis-Cacchione				
1570	Syndrome de De Smet-Fabry-Fryns				
→2697	Syndrome de Deal-Barratt-Dillon				
1571	Syndrome de décollement de la rétine-encéphalocèle occipitale				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
85332	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-rétinite pigmentaire	3041	Syndrome de déficience intellectuelle-calvitie-luxation de la rotule-acromicrie	166108	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotonie-dysmorphie faciale
423479	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-spasticité des membres-dystrophie de la rétine-diabète insipide	3042	Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-calcification du pavillon auriculaire-myopathie	3050	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotonie-hyperpigmentation
163979	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-syndrome cranio-facio-squelettique	→32473 7	Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-colobome - cyphose	356996	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotonie-spasticité-troubles du sommeil
83648	Syndrome de déficience intellectuelle récessive liée à l'X-macrocéphalie-dysfonction ciliaire	171860	Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-cyphose	3051	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotrichose-brachydactylie
280384	Syndrome de déficience intellectuelle récessive-dysfonctionnement moteur-contractions articulaires multiples	404473	Syndrome de déficience intellectuelle-diplégie spastique progressive	3451	Syndrome de déficience intellectuelle-hypsarythmie
466688	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-agénésie du corps calleux-dysmorphie faciale-ataxie cérébelleuse	329224	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie craniofaciale-cryptorchidie	457279	Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-hypotonie-troubles du comportement
94066	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-épilepsie-anomalies anales-hypoplasie des phalanges	404440	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale par haploinsuffisance de SETD5	466791	Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-non-compactation ventriculaire gauche
438178	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-épilepsie-cataracte lié à une anomalie péroxysomale	370010	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-anomalies des mains	3067	Syndrome de déficience intellectuelle-microcéphalie-anomalies phalangiennes et faciales
438178	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-épilepsie-cataracte par déficit en acyl-CoA réductase 1	3044	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie-hypogonadisme-diabète sucré	468678	Syndrome de déficience intellectuelle-microcéphalie-strabisme-troubles du comportement
438178	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-épilepsie-cataracte par déficit en FAR1	→280	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie-retard de croissance intra-utérin	369847	Syndrome de déficience intellectuelle-mouvements hyperkinétiques-ataxie tronculaire
436141	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-hypotonie-strabisme-traits grossiers du visage-planovalgus	171851	Syndrome de déficience intellectuelle-entéropathie-surdité-neuropathie périphérique-ichtyose-kératodermie	3068	Syndrome de déficience intellectuelle-myopathie-petite taille-défaut endocrinien
397933	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-microcéphalie postnatale progressive-stéréotypies manuelles sur la ligne médiane	127	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-anomalies endocrines	75858	Syndrome de déficience intellectuelle-obésité du tronc-dystrophie rétinienne-micropénis
391307	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-petite taille-troubles du comportement-dysmorphie faciale	369837	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-hypotonie-anomalies ophtalmologiques et squelettiques	397941	Syndrome de déficience intellectuelle-obésité troncale
363686	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-trouble du langage-strabisme-visage grimaçant-doigts longs	369950	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-macrocéphalie-obésité	352530	Syndrome de déficience intellectuelle-obésité-malformations cérébrales-dysmorphie faciale
289483	Syndrome de déficience intellectuelle-alacrimie-achalasia	435638	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-mouvements stéréotypés des mains	397973	Syndrome de déficience intellectuelle-obésité-prognathisme-anomalies oculaires et cutanées
436151	Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie expressive-dysmorphie faciale	2139	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-nez bulbeux	436151	Syndrome de déficience intellectuelle-perte du langage verbal acquis-dysmorphie faciale
2466	Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie-brachybasie-pouces en adduction	457365	Syndrome de déficience intellectuelle-faiblesse musculaire-petite taille-dysmorphie faciale	3409	Syndrome de déficience intellectuelle-petite taille-mains contracturées-anomalies génitales
412069	Syndrome de déficience intellectuelle-apnée obstructive du sommeil-dysmorphie modérée associé à AHDC1	314575	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotonie-brachycéphalie-sténose du pylore-cryptorchidie	3082	Syndrome de déficience intellectuelle-polydactylie-cheveux incoiffables
				3454	Syndrome de déficience intellectuelle-retard de développement-contractions
				363528	Syndrome de déficience intellectuelle-strabisme

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
397709	Syndrome de déficience intellectuelle-traits grossiers du visage-macrocéphalie-hypoplasie cérébelleuse	3177	Syndrome de dégénérescence spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	314466	Syndrome de Demons-Meigs atypique
397709	Syndrome de déficience intellectuelle-traits grossiers du visage-macrocéphalie-hypotrophie cérébelleuse	420402	Syndrome de déhiscence du canal semi-circulaire	2109	Syndrome de Dennis-Fairhurst-Moore
391372	Syndrome de déficience intellectuelle-trouble sévère du langage-dysmorphie modérée	64748	Syndrome de Dejerine-Sottas	1652	Syndrome de Dent
363611	Syndrome de déficience intellectuelle-troubles de l'alimentation-retard de développement-microcéphalie	2318	Syndrome de Dekaban-Arima	71267	Syndrome de dentinogenèse imparfaite-petite taille-surdité-déficience intellectuelle
369939	Syndrome de déficiences motrice et intellectuelle sévères-surdité neurosensorielle-dystonie	1606	Syndrome de délétion 1p36	1654	Syndrome de dents néonatales-pseudo-obstruction intestinale-canal artériel perméable
444077	Syndrome de déficit cognitif-traits grossiers du visage-malformations cardiaques-obésité-atteinte pulmonaire-petite taille	163693	Syndrome de délétion 2p21	220	Syndrome de Denys-Drash
252202	Syndrome de déficit constitutionnel de la réparation des mésappariements	75857	Syndrome de délétion 6q terminale	1933	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique
280763	Syndrome de déficit en AP4	171829	Syndrome de délétion 6q16	369897	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec anomalies craniofaciales variables
3196	Syndrome de déficit en stéroïde déshydrogénase-anomalies dentaires	251066	Syndrome de délétion 8p11.2	1933	Syndrome de déplétion de l'ADNmt, forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique
→1394	Syndrome de déficit en TCMO1	261112	Syndrome de délétion 9p	369897	Syndrome de déplétion de l'ADNmt, forme encéphalomyopathique avec anomalies craniofaciales variables
3453	Syndrome de déficit endocrinien multiple-maladie d'Addison-candidose	1587	Syndrome de délétion 13q14	3177	Syndrome de Der Kaloustian-Jarudi-Khoury
169079	Syndrome de déficit immunitaire combiné-microcéphalie-retard de croissance-sensibilité aux radiations ionisantes	1596	Syndrome de délétion 15q26	3270	Syndrome de Der Kaloustian-McIntosh-Silver
169095	Syndrome de déficit immunitaire sévère en cellules T-alopécie congénitale-dystrophie des ongles	1598	Syndrome de délétion 18p de Grouchy	1655	Syndrome de dérivés müllériens-lymphangiectasies-polydactylie
397596	Syndrome de déficit immunitaire-lymphadénopathie et cellules T sénescences dus à des mutations activatrices de p110delta	574	Syndrome de délétion 21q	2837	Syndrome de dermatite "pellagres-like"-manifestations neurologiques
935	Syndrome de déficit immunitaire-nanisme à membres courts	567	Syndrome de délétion 22q11.2	79099	Syndrome de dermatite granulomateuse interstitielle-arthrite
420561	Syndrome de déficit intellectuel sévère-aplasie/hypoplasie du pouce et de l'hallux	369942	Syndrome de délétion contiguë de ABCD1 DXS1357E	369992	Syndrome de dermatite sévère-allergies multiples-cachexie métabolique
2957	Syndrome de déficit préaxial-polydactylie postaxiale-hypospadias	369942	Syndrome de délétion contiguë type Zellweger	325004	Syndrome de dermatose neutrophile atypique chronique-lipodystrophie-fièvre
71275	Syndrome de déficit Rh	456328	Syndrome de délétion de gènes contigus Xq28	1661	Syndrome de dermoïdes cornéens-petite taille
1927	Syndrome de déformation des mains et pieds-face plate	352470	Syndrome de délétion de l'ADN mitochondrial avec faiblesse musculaire des ceintures	37042	Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X
3233	Syndrome de dégénérescence cochléo-sacculaire-cataracte	352470	Syndrome de délétion de l'ADN mitochondrial avec myopathie progressive	1425	Syndrome de Desbuquois
1574	Syndrome de dégénérescence rétinienne-microphthalmie-glaucome	352470	Syndrome de délétion de l'ADNmt avec faiblesse musculaire des ceintures	1664	Syndrome de désorganisation embryonnaire
		1596	Syndrome de délétion distale 15q	1665	Syndrome de destruction du cerveau foetal sporadique
		65286	Syndrome de délétion subtélomérique 3q	70578	Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'adulte
		96125	Syndrome de délétion subtélomérique 6p	70587	Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant
		313781	Syndrome de délétion subtélomérique 20p		
		1596	Syndrome de délétion télomérique 15q		
		329314	Syndrome de délétions multiples de l'ADN mitochondrial de l'adulte par déficit en DGUOK		
		329314	Syndrome de délétions multiples de l'ADNmt de l'adulte par déficit en DGUOK		
		1647	Syndrome de Delleman		
		1647	Syndrome de Delleman-Oorthuys		
		136	Syndrome de démence-infarctus cérébraux multiples héréditaires		
		314451	Syndrome de Demons-Meigs		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
70587	Syndrome de détresse respiratoire infantile
→3464	Syndrome de Devriendt-Legius-Fryns
1014	Syndrome de Devriendt-Vendenberghe-Fryns
3145	Syndrome de diabète insipide néphrogénique-calcification intracrânienne
79118	Syndrome de diabète néonatal-hypothyroïdie congénitale-glaucome congénital-fibrose hépatique-polykystose rénale
445062	Syndrome de diabète sucré juvénile-neurodégénérescence centrale et périphérique
65288	Syndrome de diabète sucré néonatal permanent-agénésie du cervelet et du pancréas
3464	Syndrome de diabète-hypogonadisme-surdité-déficience intellectuelle
97282	Syndrome de diarrhée aqueuse avec hypokaliémie et achlorhydrie
1670	Syndrome de diarrhée chronique-atrophie villositaire
137622	Syndrome de diarrhée intraitable-atrésie choanale-anomalie des yeux
567	Syndrome de DiGeorge
→91387	Syndrome de dilatation aortique-hypermobilité articulaire-tortuosité artérielle
→91387	Syndrome de dilatation de l'aorte-hypermobilité articulaire-tortuosité des artères
1757	Syndrome de dimélie fibulaire-diplopie
→3157	Syndrome de Dincsoy-Salih-Patel
314002	Syndrome de Dinno
284139	Syndrome de dislocations articulaires multiples-petite taille-dysmorphie craniofaciale-anomalies cardiaques congénitales
1682	Syndrome de dissection artérielle-lentiginose
→33001	Syndrome de distichiasis-anomalies cardio-vasculaires
90035	Syndrome de Donath-Landsteiner
2143	Syndrome de Donnai-Barrow
508	Syndrome de Donohue
1942	Syndrome de Doose
3411	Syndrome de double utérus et d'hémivagin obstrué
46348	Syndrome de douleur extrême paroxystique
870	Syndrome de Down
220	Syndrome de Drash

Numéro ORPHA	Maladie
33069	Syndrome de Dravet
94086	Syndrome de Drummond
2639	Syndrome de Du Pan
233	Syndrome de Duane
93293	Syndrome de Duane-anomalie du rayon radial
261638	Syndrome de Duane-anomalie du rayon radial dû à une monosomie 20q13
261647	Syndrome de Duane-anomalie du rayon radial dû à une mutation ponctuelle
234	Syndrome de Dubin-Johnson
235	Syndrome de Dubowitz
2348	Syndrome de Dunnigan
251076	Syndrome de duplication 8p23.1
238446	Syndrome de duplication 15q11-q13
238446	Syndrome de duplication 15q11q13
217385	Syndrome de duplication 17p13.3
314621	Syndrome de duplication de l'hypophyse
3172	Syndrome de duplication des sourcils-syndactylie
284180	Syndrome de duplication Xp22.13p22.2
314389	Syndrome de duplication Xq12-q13.3
261483	Syndrome de duplication Xq27.3q28
96092	Syndrome de duplication/délétion inversée 8p
→33117 6	Syndrome de Dursun
3377	Syndrome de Dutch-Kentucky
239	Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen
2274	Syndrome de Dykes-Markes-Harper
1765	Syndrome de dyschondrostéose-néphropathie
221078	Syndrome de dysfonctionnement hyperactif combiné des nerfs crâniens
66631	Syndrome de dysgénésie cérébrale-neuropathie-ichtyose-kératodermie palmoplantaire
→3157	Syndrome de dysgénésie du corps calleux-hypopituitarisme
168563	Syndrome de dysgénésie gonadique 46,XY-neuropathie motrice et sensitive
2855	Syndrome de dysgénésie gonadique type XX-surdité
1770	Syndrome de dysgénésie gonadique-anomalies multiples
444048	Syndrome de dysgénésie ovarienne 46,XX-petite taille

Numéro ORPHA	Maladie
352662	Syndrome de dyskératose intraépithéliale cornéenne-kératodermie palmoplantaire-dyskératose laryngée
247522	Syndrome de dyskinésie ciliaire primitive-rétinite pigmentaire
→1394	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-déficience intellectuelle
1777	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-colobome-agénésie du corps calleux
453499	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-dysplasie de la hanche-cardiopathie-trouble neurologique du développement
352665	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-dysplasie de la hanche-cardiopathie-trouble neurologique du développement dû à une microdélétion 9q21
453504	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-dysplasie de la hanche-cardiopathie-trouble neurologique du développement dû à une mutation ponctuelle
1969	Syndrome de dysmorphie faciale-anorexie-cachexie-anomalies oculaires et cutanées
2588	Syndrome de dysmorphie faciale-déficience intellectuelle-petite taille-surdité
352712	Syndrome de dysmorphie faciale-déficit immunitaire-livedo-petite taille
352712	Syndrome de dysmorphie faciale-immunodéficience-livedo-petite taille
412022	Syndrome de dysmorphie faciale-luxation du cristallin-anomalies du segment antérieur-bulles filtrantes spontanées
412022	Syndrome de dysmorphie faciale-luxation du cristallin-anomalies du segment antérieur-kystes conjonctivaux non-traumatiques
466943	Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement associé à WAC
284169	Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement dû à une microdélétion 10p11.21p12.31
466950	Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement dû à une mutation ponctuelle de WAC

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
1778	Syndrome de dysmorphie faciale-scrotum en châte-hyperlaxité ligamentaire	3408	Syndrome de dysplasie de la hanche-enchondromatose-ecchondromatose	166011	Syndrome de dysplasie épiphysaire multiple-myopie-surdité
2838	Syndrome de dysmorphie rénale pelvi-calicielle-surdité	→1487	Syndrome de dysplasie des ongles-camptodactylie-brachydactylie type B	1824	Syndrome de dysplasie épiphysaire-microcéphalie-nystagmus
→3157	Syndrome de dysmorphie-ambiguïté génitale-hypopituitarisme-membres courts	1802	Syndrome de dysplasie diaphysaire-anémie	1825	Syndrome de dysplasie épiphysaire-surdité-dysmorphie
1779	Syndrome de dysmorphie-fente palatine-excès de peau	2840	Syndrome de dysplasie du pelvis-pseudoarthrogrypose	306542	Syndrome de dysplasie fronto-nasale-microphthalmie sévère-fente faciale sévère
1970	Syndrome de dysmorphie-macrocéphalie-myopie-malformation de Dandy-Walker	1804	Syndrome de dysplasie dyssegmentaire-glaucome	→782	Syndrome de dysplasie irienne-hypertélorisme-surdité
2104	Syndrome de dysmorphie-pectus carinatum-laxité ligamentaire	→1071	Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-fente labiale/palatine	2504	Syndrome de dysplasie métaphysaire-dysmorphie-brachydactylie
2282	Syndrome de dysmorphie-petite taille-surdité-anomalie du développement sexuel	69088	Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-immunodéficience-ostéopétrose-lymphoedème	93329	Syndrome de dysplasie micromélique-dysplasie du radius
2282	Syndrome de dysmorphie-petite taille-surdité-pseudohermaphrodisme	300576	Syndrome de dysplasie ectodermique autosomique dominante-prédisposition au cancer	93329	Syndrome de dysplasie micromélique-luxation du radius
289553	Syndrome de dysmorphie-surdité de transmission-malformation cardiaque	140936	Syndrome de dysplasie ectodermique-acanthosis nigricans	→2036	Syndrome de dysplasie odonto-onycho-hypohidrotique-anomalies du cuir chevelu
2095	Syndrome de dysostose craniofaciale-anomalies génitales, dentaires et cardiaques	3354	Syndrome de dysplasie ectodermique-cataracte-cyphoscoliose	2370	Syndrome de dysplasie osseuse Larsen-like-nanisme
1798	Syndrome de dysostose craniofaciale-hyperplasie diaphysaire	1806	Syndrome de dysplasie ectodermique-cécité	88630	Syndrome de dysplasie osseuse terminale-défauts de pigmentation
357158	Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-macrolépharon-macrostomie	1812	Syndrome de dysplasie ectodermique-déficience intellectuelle-malformation du système nerveux central	935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-déficit immunitaire combiné sévère
79113	Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie	69083	Syndrome de dysplasie ectodermique-dents de naissance, type Turnpenny	935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-DICS
2502	Syndrome de dysostose métaphysaire-déficience intellectuelle-surdité	→1658	Syndrome de dysplasie ectodermique-dermatoglyphes absents	935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-IDCS
329252	Syndrome de dysostose spondylo-costale-hypospadias-déficience intellectuelle	1897	Syndrome de dysplasie ectodermique-ectrodactylie-dystrophie maculaire	935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-immunodéficience combinée sévère
94095	Syndrome de dysostose spondylo-costale-malformations anales et génito-urinaires	158668	Syndrome de dysplasie ectodermique-fragilité cutanée	935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-SCID
1296	Syndrome de dysplasie branchiale-déficience intellectuelle-hernie	1882	Syndrome de dysplasie ectodermique-hypohidrose-hypothyroïdie-dyskinésie ciliaire	85182	Syndrome de dysplasie osseuse-fibrosarcome médullaire
163681	Syndrome de dysplasie corticale-épilepsie focale	→2036	Syndrome de dysplasie ectodermique-kyste adrénal	1849	Syndrome de dysplasie rénale autosomique dominante-sténose infundibulo-pelvienne
228390	Syndrome de dysplasie cranio-fronto-nasale-alopécie-hypogonadisme	423454	Syndrome de dysplasie ectodermique-petite taille	3404	Syndrome de dysplasie rénale-anomalie des membres
1521	Syndrome de dysplasie cranio-fronto-nasale-anomalie de Poland	1883	Syndrome de dysplasie ectodermique-surdité neurosensorielle	3156	Syndrome de dysplasie rénale-aplasie rétinienne
314555	Syndrome de dysplasie craniofaciale et ostéopénie	247820	Syndrome de dysplasie ectodermique-syndactylie	140969	Syndrome de dysplasie rénale-dystrophie pigmentaire de la rétine-ataxie cérébelleuse-dysplasie osseuse
459061	Syndrome de dysplasie craniofaciale-petite taille-anomalies ectodermiques-déficience intellectuelle	247827	Syndrome de dysplasie ectodermique-syndactylie cutanée	→1768	Syndrome de dysplasie rénale-mégavessie-sirénomelie
99792	Syndrome de dysplasie de la dentine-ostéosclérose	166024	Syndrome de dysplasie épiphysaire multiple-macrocéphalie-faciès particulier	3404	Syndrome de dysplasie rénale-mésomélie-fusion radio-humérale
				3032	Syndrome de dysplasie réno-hépatopancréatique-kystes de Dandy-Walker

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
75325	Syndrome de dysplasie sclérosante des os-ichtyose-ménopause précoce
457395	Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire progressive-petite taille-quatrième métatarsien court-déficience intellectuelle
168451	Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire-dentition anormale
93358	Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire-membres courts-anomalies de calcification
163654	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-brachydactylie-trouble du langage
163649	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-craniosynostose-fente palatine-cataracte-déficience intellectuelle
→93284	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-dystrophie cornéenne ponctuée
353298	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-dystrophie rétinienne-déficit immunitaire
353298	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-dystrophie rétinienne-immunodéficience
163668	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-myopie-surdité sensorielle
1830	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-syndrome néphrotique
168552	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-avant-bras incurvé-dysmorphie faciale
→1855	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-déficit immunitaire combiné
85167	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie cone-rod
85167	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie des cônes et des bâtonnets
168443	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-hypotrichose
1856	Syndrome de dysplasie spondylo-périphérique-cubitus court
2565	Syndrome de dysplasie squelettique-brachydactylie
1858	Syndrome de dysplasie squelettique-épilepsie-petite taille
1861	Syndrome de dysplasie thoracique-hydrocéphalie
3355	Syndrome de dysplasie tricho-odonto-onychiale-anomalie des os fronto-pariétaux

Numéro ORPHA	Maladie
3357	Syndrome de dysplasie tricho-odonto-onychiale-syndactylie autosomique dominante
373	Syndrome de dysplasie-gigantisme lié à l'X
2476	Syndrome de dysraphie-fente labiopalatine-anomalie des membres
435988	Syndrome de dysrythmie atriale et trouble de la motilité intestinale chronique
412217	Syndrome de dystonie-aphonie
1490	Syndrome de dystrophie cornéenne-surdité de perception
1873	Syndrome de dystrophie des cônes et des bâtonnets-amélogénèse imparfaite
293936	Syndrome de dystrophie endothéliale-hypoplasie de l'iris-cataracte congénitale-amincissement stromal
1875	Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-cataracte infantile-hypogonadisme
86812	Syndrome de dystrophie musculaire des ceintures-déficience intellectuelle
1877	Syndrome de dystrophie musculaire-substance blanche cérébrale spongieuse
436245	Syndrome de dystrophie rétinienne-cataracte juvénile-petite taille
352718	Syndrome de dystrophie rétinienne-colobome de l'iris-acné comédogène
2405	Syndrome de Escher-Hort
1968	Syndrome de face plate-microstomie-anomalie de l'oreille
1969	Syndrome de FACES
91136	Syndrome de Fanconi acquis associé à la chaîne légère des Ig monoclonales
91136	Syndrome de Fanconi acquis associé à la chaîne légère des immunoglobulines monoclonales
91136	Syndrome de Fanconi acquis secondaire à une gammopathie monoclonale
3337	Syndrome de Fanconi primaire
3337	Syndrome de Fanconi primaire rénotubulaire
1652	Syndrome de Fanconi rénal-néphrocalcinose-calculs rénaux
→2697	Syndrome de Fanconi-ichtyose-dysmorphie
2792	Syndrome de Fara-Chlupackova
2064	Syndrome de Faulk-Epstein-Jones
→182050	Syndrome de Fechtner

Numéro ORPHA	Maladie
1192	Syndrome de Feigenbaum-Bergeron-Richardson
1305	Syndrome de Feingold
391641	Syndrome de Feingold type 1
391646	Syndrome de Feingold type 2
47612	Syndrome de Felty
1986	Syndrome de fémur bifide-ectrodactylie monodactyle
1995	Syndrome de fente labiale-rétinopathie
2319	Syndrome de fente labiopalatine-anomalie des pouces-microcéphalie
2328	Syndrome de fente labiopalatine-cardiopathie-malrotation intestinale
3253	Syndrome de fente labiopalatine-dysplasie ectodermique
→1896	Syndrome de fente labiopalatine-ectrodactylie
1997	Syndrome de fente labiopalatine-ectropion de la paupière-dents coniques
888	Syndrome de fente labiopalatine-fistules de la lèvre inférieure
2001	Syndrome de fente labiopalatine-malrotation-cardiopathie
2003	Syndrome de fente labiopalatine-surdité-lipome sacré
3253	Syndrome de fente labiopalatine-syndactylie-pili torti
2005	Syndrome de fente laryngo-trachéo-oesophagienne-hypoplasie pulmonaire
1993	Syndrome de fente médiane de la lèvre supérieure-lipome du corps calleux-polypes cutanés
2007	Syndrome de fente narinaire-colobome-télécanthus
2010	Syndrome de fente palatine-anomalies carpo-tarsales-oligodontie
2008	Syndrome de fente palatine-cardiopathie-anomalies génitales-ectrodactylie
921	Syndrome de fente palatine-colobome-surdité
2013	Syndrome de fente palatine-grandes oreilles-petite taille
2015	Syndrome de fente palatine-petite taille-vertèbres anormales
2016	Syndrome de fente palatine-synéchies latérales
3429	Syndrome de fente-malformation du coeur et des membres
1184	Syndrome de Fenton-Wilkinson-Toselano
2180	Syndrome de Ferlini-Ragno-Calzolari

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
2026	Syndrome de fibromatose gingivale héréditaire-hyperpilosité
2025	Syndrome de fibromatose gingivale-dysmorphie faciale
3473	Syndrome de fibromatose gingivale-hépatosplénomégalie-autres anomalies
2026	Syndrome de fibromatose gingivale-hypertrichose
2027	Syndrome de fibromatose gingivale-surdité
2031	Syndrome de fibrose hépatique-kystes rénaux-déficience intellectuelle
2033	Syndrome de fibrose musculaire multifocale-vaisseaux obstrués
137631	Syndrome de fibrose pulmonaire-déficit immunitaire-dysgénésie gonadique 46,XX
210136	Syndrome de fibrose pulmonaire-hyperplasie hépatique-hypoplasie de la moelle osseuse
29207	Syndrome de Fiessinger-Leroy-Reiter
2756	Syndrome de Figuera
3255	Syndrome de Filippi
1272	Syndrome de Fine-Lubinsky
2036	Syndrome de Finlay-Marks
1825	Syndrome de Finucane-Kurtz-Scott
98919	Syndrome de Fisher
2042	Syndrome de fistule trachéo-oesophagienne-hypospadias
2823	Syndrome de Fitzsimmons-Guilbert
2824	Syndrome de Fitzsimmons-McLachlan-Gilbert
2820	Syndrome de Fitzsimmons-Watson-Mellor
340	Syndrome de fièvre hémorragique-syndrome rénal
343	Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D
247868	Syndrome de fièvre périodique héréditaire lié à NLRP12
42642	Syndrome de fièvre périodique-stomatite aphteuse-pharyngite-adénopathie
3342	Syndrome de flexuosité artérielle
2044	Syndrome de Floating-Harbor
2047	Syndrome de Flynn-Aird
79093	Syndrome de Foix-Alajouanine
2048	Syndrome de Foix-Chavany-Marie
3238	Syndrome de Forney
3238	Syndrome de Forney-Robinson-Pascoe
178333	Syndrome de Forsius-Eriksson
3219	Syndrome de Fountain
221126	Syndrome de Fowler

Numéro ORPHA	Maladie
2795	Syndrome de Fowler-Christmas-Chapple
293165	Syndrome de fragilité cutanée-cheveux laineux-hyperkératose palmoplantaire
293165	Syndrome de fragilité cutanée-cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire
300284	Syndrome de fragilité osseuse-contractions-rupture artérielle-surdité
2050	Syndrome de fragilité osseuse-craniosynostose-proptose-hydrocéphalie
861	Syndrome de Franceschetti-Klein
137834	Syndrome de Frank-Ter Haar
79149	Syndrome de François
2523	Syndrome de Frearek-Bocker-Kahlen
2052	Syndrome de Fraser
347	Syndrome de Frasier
2053	Syndrome de Freeman-Sheldon
1147	Syndrome de Freeman-Sheldon variant
2673	Syndrome de Freire Maia-Pinheiro-Opitz
2723	Syndrome de Freire-Maia
→264200	Syndrome de Frias
85335	Syndrome de Fried
2487	Syndrome de Fried-Golberg-Mundel
1969	Syndrome de Friedman-Goodman
2141	Syndrome de Froster-Huch
2215	Syndrome de Froster-Iskenius-Watson
2057	Syndrome de Frydman-Cohen-Karmon
2059	Syndrome de Fryns
→2995	Syndrome de Fryns-Aftimos
2497	Syndrome de Fryns-Hofkens-Fabry
2058	Syndrome de Fryns-Smeets-Thiry
2854	Syndrome de Fuhrmann-Rieger-de Sousa
188	Syndrome de fuite capillaire
188	Syndrome de fuite capillaire idiopathique
188	Syndrome de fuite capillaire systémique
2060	Syndrome de Fukuda-Miyanomae-Nakata
551	Syndrome de Fukuhara
2854	Syndrome de Fuhmann
→60030	Syndrome de Furlong
2579	Syndrome de Furukawa-Takagi-Nakao

Numéro ORPHA	Maladie
2063	Syndrome de fusion splénogonadique-anomalie transversale des membres-micrognathie
2064	Syndrome de fusions des vertèbres lombo-sacrées-blépharoptosis
90041	Syndrome de Gaisböck
2065	Syndrome de Galloway
2065	Syndrome de Galloway-Mowat
2325	Syndrome de Gamborg-Nielsen
3035	Syndrome de Game-Friedman-Paradise
3469	Syndrome de Garcia-Lurie
79665	Syndrome de Gardner
324636	Syndrome de Gardner-Diamond
2075	Syndrome de Gardner-Silengo-Wachtel
2074	Syndrome de Gemignani
1454	Syndrome de Gentile
2808	Syndrome de Gerhardt
2077	Syndrome de German
1117	Syndrome de Gershoni-Baruch-Leibo
221117	Syndrome de Gerstmann
356	Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker
1802	Syndrome de Ghosal
2081	Syndrome de gigantisme cérébral-kystes maxillaires
744	Syndrome de gigantisme partiel-hémihypertrophie-macrocéphalie
1065	Syndrome de Gillespie
466732	Syndrome de Gillissen-Kaesbach-Nishimura
358	Syndrome de Gitelman
3268	Syndrome de Giuffré-Tsukahara
2083	Syndrome de glabelle proéminente-microcéphalie-petite taille
1535	Syndrome de Glass-Chapman-Hockley
2085	Syndrome de glaucome-apnée du sommeil
2084	Syndrome de glaucome-ectopie-sphérophakie-raideur articulaire-petite taille
→69735	Syndrome de glomérulopathie-hypotrichose-télangiectasies
2091	Syndrome de goitre multinodulaire-rein kystique-polydactylie
705	Syndrome de goitre-surdité
373	Syndrome de Golabi-Rosen
351	Syndrome de Goldberg
66629	Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon
166272	Syndrome de Goldblatt
3026	Syndrome de Goldblatt-Viljoen

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
2261	Syndrome de Goldblatt-Wallis	231466	Syndrome de Guillain-Barré ataxique sensoriel aigu	1071	Syndrome de Hay-Wells
374	Syndrome de Goldenhar	98917	Syndrome de Guillain-Barré axonal sensitivo-moteur aigu	3377	Syndrome de Hecht
53540	Syndrome de Goldmann-Favre	98918	Syndrome de Guillain-Barré moteur pur	3377	Syndrome de Hecht-Beals
3032	Syndrome de Goldston	231457	Syndrome de Guillain-Barré panautonomique aigu	2492	Syndrome de Hecht-Scott
1791	Syndrome de Gollop	231450	Syndrome de Guillain-Barré sensoriel pur aigu	2787	Syndrome de Heide
2092	Syndrome de Goltz	98916	Syndrome de Guillain-Barré, forme polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë	3220	Syndrome de Heimler
2092	Syndrome de Goltz-Gorlin	1661	Syndrome de Guízar Vázquez-Luengas-Muñoz	99932	Syndrome de Heiner
1532	Syndrome de Gómez-López-Hernández	2104	Syndrome de Guízar Vázquez-Sánchez-Manzano	168782	Syndrome de Heller
2090	Syndrome de goniodysgénésie-déficience intellectuelle-petite taille	1562	Syndrome de Gunal-Seber-Basaran	2136	Syndrome de Hennekam
3034	Syndrome de Gonzales-del Angel	1858	Syndrome de Gurrieri-Sammito-Bellussi	2135	Syndrome de Hennekam-Beemer
169105	Syndrome de Good	2957	Syndrome de Guttmacher	3411	Syndrome de Herlyn-Werner
65798	Syndrome de Goodman	2163	Syndrome de Gênes	79430	Syndrome de Hermansky-Pudlak
375	Syndrome de Goodpasture	2396	Syndrome de Haberland	231500	Syndrome de Hermansky-Pudlak avec fibrose pulmonaire
75389	Syndrome de Goossens-Devriendt	99803	Syndrome de Haddad	183678	Syndrome de Hermansky-Pudlak avec neutropénie
376	Syndrome de Gordon	217026	Syndrome de Hadziselimovic	231512	Syndrome de Hermansky-Pudlak sans fibrose pulmonaire
1173	Syndrome de Gordon-Holmes	2342	Syndrome de Haim-Munk	183678	Syndrome de Hermansky-Pudlak type 2
73	Syndrome de Gorham	955	Syndrome de Hajdu-Cheney	231531	Syndrome de Hermansky-Pudlak type 7
377	Syndrome de Gorlin	2985	Syndrome de Hal-Berg-Rudolph	231537	Syndrome de Hermansky-Pudlak type 8
2095	Syndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss	2521	Syndrome de Halal	280663	Syndrome de Hermansky-Pudlak type 9
377	Syndrome de Gorlin-Goltz	1809	Syndrome de Halal-Setton-Wang	2139	Syndrome de Hernández-Aguirre Negrete
2500	Syndrome de Gottron	185	Syndrome de Halasz	2143	Syndrome de hernie diaphragmatique-hypertélorisme-myopie-surdité
505	Syndrome de Graham Little	138	Syndrome de Hall-Hittner	2143	Syndrome de hernie diaphragmatique-omphalocèle-hypertélorisme
505	Syndrome de Graham Little-Piccardi-Lassueur	2107	Syndrome de Hall-Riggs	84085	Syndrome de Hinman
2111	Syndrome de Graham-Boyle-Troxell	2108	Syndrome de Hallermann-Streiff	84085	Syndrome de Hinman-Allen
52055	Syndrome de Graham-Cox	2109	Syndrome de Hallermann-Streiff-François, forme sévère	→138	Syndrome de Hittner-Hirsch-Kreh
3421	Syndrome de Grand-Kaine-Fulling	2109	Syndrome de Hallermann-Streiff-like	1979	Syndrome de Hoepffner-Dreyer-Reimers
404443	Syndrome de grande taille-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	157850	Syndrome de Hallervorden-Spatz	2349	Syndrome de Hoffman
329191	Syndrome de grande taille-scoliose-macrodactylie du gros orteil	314555	Syndrome de Hamamy	454718	Syndrome de Holmes-Adie
79094	Syndrome de Grange	2926	Syndrome de Hamanishi-Ueba-Tsuji	→994	Syndrome de Holmes-Benacerraf
2097	Syndrome de Grant	1217	Syndrome de Hamano-Tsakamoto	3328	Syndrome de Holmes-Collins
139474	Syndrome de Grisart-Destrée	79126	Syndrome de Hamman-Rich	93970	Syndrome de Holmes-Gang
381	Syndrome de Griscelli-Pruniéras	989	Syndrome de Hanhart	2143	Syndrome de Holmes-Schepens
79476	Syndrome de Griscelli-Pruniéras type 1	186	Syndrome de Hanot	392	Syndrome de Holt-Oram
79477	Syndrome de Griscelli-Pruniéras type 2	3294	Syndrome de Hapnes-Boman-Skeie	2167	Syndrome de Holzgreve-Wagner-Rehder
79478	Syndrome de Griscelli-Pruniéras type 3	1490	Syndrome de Harboyan	91413	Syndrome de Horner congénital
2099	Syndrome de Grix-Blankenship-Peterson	85182	Syndrome de Hardcastle	2172	Syndrome de Houlston-Irroggi-Murday
3217	Syndrome de Groll-Hirschowitz	1415	Syndrome de Hardikar	1352	Syndrome de Houlston-Ironton-Temple
758	Syndrome de Gronblad-Strandberg-Touraine	199282	Syndrome de Harlequin	2198	Syndrome de Howell-Evans
228247	Syndrome de Gronblad-Strandberg-Touraine acquis	2115	Syndrome de Harrod	3322	Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson
2101	Syndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef	2117	Syndrome de Hartsfield-Bixler-Demyer		
564	Syndrome de Gruber	99872	Syndrome de Hashimoto-Pritzker		
411777	Syndrome de Grzybowski	2994	Syndrome de Haspeslagh-Fryns-Muelenaere		
2785	Syndrome de Guibaud-Vaincel				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
398097	Syndrome de Hughes néonatal
228116	Syndrome de Hughes-Stovin
→35069	Syndrome de Hunter-Carpenter-McDonald
2715	Syndrome de Hunter-Jurenka-Thompson
97340	Syndrome de Hunter-McAlpine
3365	Syndrome de Hunter-Rudd-Hoffmann
1390	Syndrome de Hunter-Thompson-Reed
384	Syndrome de Huriez
93473	Syndrome de Hurler
93476	Syndrome de Hurler-Scheie
740	Syndrome de Hutchinson-Gilford
2898	Syndrome de Hyde Forster-McCarthy-Berry
3236	Syndrome de Jackson-Barr
1540	Syndrome de Jackson-Weiss
2848	Syndrome de Jacobs
2308	Syndrome de Jacobsen
2029	Syndrome de Jaffe-Campanacci
2269	Syndrome de Jagel-Holmgren-Hofer
1873	Syndrome de Jalili
1891	Syndrome de Jancar
2590	Syndrome de Jankovic-Rivera
2311	Syndrome de Jarcho-Levin
91412	Syndrome de jaw-winking
313795	Syndrome de Jawad
139431	Syndrome de Jeavons
→52368	Syndrome de Jensen
90647	Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen
474	Syndrome de Jeune
2314	Syndrome de Job
2315	Syndrome de Johanson-Blizzard
85320	Syndrome de Johnson
2316	Syndrome de Johnson-McMillin
1112	Syndrome de Johnson-Munson
1485	Syndrome de Johnston-Aarons-Schelley
2027	Syndrome de Jones
1256	Syndrome de Jorgenson-Lenz
475	Syndrome de Joubert
220493	Syndrome de Joubert avec anomalie oculaire
1454	Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique
2318	Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale
2754	Syndrome de Joubert avec atteinte oro-facio-digitale
220497	Syndrome de Joubert avec atteinte rénale
397715	Syndrome de Joubert avec dystrophie thoracique asphyxiante de Jeune

Numéro ORPHA	Maladie
397715	Syndrome de Joubert avec JATD
220493	Syndrome de Joubert avec rétinopathie
2318	Syndrome de Joubert avec syndrome de Senior-Loken
475	Syndrome de Joubert classique
475	Syndrome de Joubert pur
475	Syndrome de Joubert type A
475	Syndrome de Joubert-Boltshauser
2319	Syndrome de Juberg-Hayward
93972	Syndrome de Juberg-Marsidi
2321	Syndrome de Jung-Wolff-Back-Stahl
989	Syndrome de Jussieu
2332	Syndrome de K.B.G.
2322	Syndrome de Kabuki
85146	Syndrome de Kaeser
→32473 7	Syndrome de Kahrizi
2324	Syndrome de Kaler-Garrity-Stern
2325	Syndrome de Kallin
478	Syndrome de Kallmann
2326	Syndrome de Kallmann-cardiopathie
949	Syndrome de Kaplan-Plauchu-Fitch
→3157	Syndrome de Kaplowitz-Bodurtha
2328	Syndrome de Kapur-Toriello
1381	Syndrome de Karandikar-Maria-Kamble
2329	Syndrome de Karsck-Neugebauer
→244	Syndrome de Kartagener
2330	Syndrome de Kasabach-Merritt
1894	Syndrome de Kasznica-Carlson-Coppedge
3360	Syndrome de Katsantoni-Papadakou-Lagoyanni
2306	Syndrome de Kawashima
2533	Syndrome de Kawashima-Tsuji
480	Syndrome de Kearns-Sayre
2662	Syndrome de Keipert
79233	Syndrome de Kelley-Seegmiller
137653	Syndrome de Kelly-Kirson-Wyatt
54028	Syndrome de Kelly-Paterson
64542	Syndrome de Kennedy-Teebi
2333	Syndrome de Kenny
2333	Syndrome de Kenny-Caffey
93325	Syndrome de Kenny-Caffey autosomique dominant
93324	Syndrome de Kenny-Caffey autosomique récessif
435628	Syndrome de Keppen-Lubinsky
477	Syndrome de kératite-ichtyose-surdité/Ichtyose hystrix-like-surdité
86918	Syndrome de kératodermie palmoplantaire diffuse-acrocyanose

Numéro ORPHA	Maladie
85112	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-ambiguïté sexuelle XX-prédisposition au carcinome spinocellulaire
2198	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-carcinome de l'oesophage
34217	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-cardiomyopathie arythmogène
86919	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-clinodactylie
50944	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-kystes des paupières-hypodontie-hypotrichose
678	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-périodontopathie
2342	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-périodontopathie-onychogrypose
384	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-sclérodactylie
2201	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-spasticité
2202	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité
79395	Syndrome de kératodermie-dermatose ichtyosiforme-bêta-glucuronidase élevée
2339	Syndrome de kératose folliculaire-nanisme-atrophie cérébrale
281201	Syndrome de kératose linéaire-ichtyose congénitale-kératodermie sclérosante
86919	Syndrome de kératose palmoplantaire-clinodactylie
28378	Syndrome de kératose palmoplantaire-dystrophie cornéenne
3351	Syndrome de Kersey
85202	Syndrome de Keutel
2988	Syndrome de Khalifa-Graham
2908	Syndrome de Kindler
99741	Syndrome de King-Denborough
1183	Syndrome de Kinsbourne
100996	Syndrome de Kjellin
261494	Syndrome de Kleefstra
96147	Syndrome de Kleefstra dû à une del(9)(q34)
96147	Syndrome de Kleefstra dû à une délétion subtélomérique 9q
96147	Syndrome de Kleefstra dû à une microdélétion 9q34
96147	Syndrome de Kleefstra dû à une monosomie 9q34
261652	Syndrome de Kleefstra dû à une mutation ponctuelle

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
896	Syndrome de Klein-Waardenburg	198	Syndrome de la corne occipitale	2379	Syndrome de Laxova-Opitz
33543	Syndrome de Kleine-Levin	90354	Syndrome de la cornée fragile	2616	Syndrome de Le Merrer
2110	Syndrome de Kleiner-Holmes	99079	Syndrome de la crosse aortique	3246	Syndrome de Learman
2345	Syndrome de Klippel-Feil isolé	2053	Syndrome de la face du siffleur	137605	Syndrome de Legius
90308	Syndrome de Klippel-Trénaunay	391474	Syndrome de la fente faciale médiane, forme isolée	2789	Syndrome de Lehman
329324	Syndrome de Klippel-Trénaunay inverse	35737	Syndrome de la fleur de liseron	1647	Syndrome de Leichtman-Wood-Rohn
2346	Syndrome de Klippel-Trénaunay-Weber	3387	Syndrome de la gorge poilue	70474	Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie
157823	Syndrome de Klüver-Bucy	443804	Syndrome de la jambe raide	255241	Syndrome de Leigh avec leucodystrophie
1571	Syndrome de Knobloch	276280	Syndrome de la lipomatose multiple-hémihyperplasie	255249	Syndrome de Leigh avec syndrome néphrotique
1571	Syndrome de Knobloch-Layer	228410	Syndrome de la maladie cardiaque polyvalvulaire	255210	Syndrome de Leigh de transmission maternelle
2349	Syndrome de Kocher-Debré-Semelaigne	268861	Syndrome de la moelle attachée primaire	3008	Syndrome de Leigh par déficit en PC
679	Syndrome de Köhlmeier-Degos-Delort-Tricort	36236	Syndrome de la peau ébouillantée	3008	Syndrome de Leigh par déficit en pyruvate carboxylase
1946	Syndrome de Kohlschütter-Tonz	2833	Syndrome de la peau parcheminée	70472	Syndrome de Leigh type franco-canadien
→1215	Syndrome de Konigsmark-Knox-Hussels	2834	Syndrome de la peau ridée	523	Syndrome de léiomyomatose héréditaire-cancer du rein
96169	Syndrome de Koolen-De Vries	2812	Syndrome de la peau rigide type Parana	140936	Syndrome de Lelis
363965	Syndrome de Koolen-De Vries dû à une mutation ponctuelle	1509	Syndrome de la petite rotule	137839	Syndrome de Lemierre
2892	Syndrome de Kopysc-Barczyk-Krol	71273	Syndrome de la pince méésentérique	1915	Syndrome de Lemoine
2839	Syndrome de Kosenow	157820	Syndrome de la transpiration induite par le froid	2382	Syndrome de Lennox-Gastaut
99749	Syndrome de Kostmann	97330	Syndrome de la traversée cervico-thoraco-brachiale	240	Syndrome de Lévi-Weill
1129	Syndrome de Kosztolanyi	447881	Syndrome de la tête tombante idiopathique	510	Syndrome de Lesch-Nyhan
99741	Syndrome de Koussef-Nichols	37202	Syndrome de la vessie douloureuse	2282	Syndrome de Leshima-Koeda-Inagaki
2351	Syndrome de Kousseff	3473	Syndrome de Laband	85192	Syndrome de lésions en anneau de la voûte crânienne-fragilité osseuse
629	Syndrome de Kowarski	1484	Syndrome de Ladda-Zonana-Ramer	77295	Syndrome de leucodystrophie-oligodontie
2352	Syndrome de Kozlowski-Brown-Hardwick	1997	Syndrome de lagophtalmie-fente labiopalatine	137898	Syndrome de leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière-élévation des lactates
3082	Syndrome de Kozlowski-Krajewska	1296	Syndrome de Lambert	2478	Syndrome de leucoencéphalopathie mégalencéphalique-kystes subcorticaux
2204	Syndrome de Kozlowski-Tsuruta	98818	Syndrome de Landau-Kleffner	314051	Syndrome de leucoencéphalopathie-anomalies du thalamus et du tronc cérébral-hyperlactatémie
1345	Syndrome de Krasnow-Qazi	502	Syndrome de Langer-Giedion	137639	Syndrome de leucoencéphalopathie-ataxie-hypodontie-hypomyélinisation
709	Syndrome de Krause-Kivlin	35737	Syndrome de l'anthesis du matin	83629	Syndrome de leucoencéphalopathie-chondrodysplasie métaphysaire
709	Syndrome de Krause-van Schooneveld-Kivlin	66529	Syndrome de l'apex ventriculaire en ballon	163684	Syndrome de leucoencéphalopathie-dystonie-neuropathie motrice
284149	Syndrome de Kreiborg-Pakistani	→1159	Syndrome de Laplane-Fontaine-Lagardère	2386	Syndrome de leucoencéphalopathie-kératose palmoplantaire
306674	Syndrome de Kufor-Rakeb	1131	Syndrome de l'arc branchial lié à l' X	1816	Syndrome de leucomélanodermie-déficience intellectuelle-hypotrichosis
→1487	Syndrome de Kumar-Levick	633	Syndrome de Laron	2045	Syndrome de leuconychie totale-kystes trichilemmaux-dystrophie ciliaire
2505	Syndrome de Kunze-Riehm	220465	Syndrome de Laron avec déficit immunitaire		
→794	Syndrome de Kurczynski-Casperson	503	Syndrome de Larsen autosomique dominant		
2798	Syndrome de Kuzniecky	294049	Syndrome de Larsen de la Réunion		
1647	Syndrome de kyste orbitaire-malformations cérébrales-hypoplasie dermique en aires	284139	Syndrome de Larsen-like de type B3GAT3		
93111	Syndrome de kystes rénaux-diabète juvénile	99094	Syndrome de Laubry-Pezzi		
353253	Syndrome de la bouche en feu	2377	Syndrome de Laurence-Moon		
1300	Syndrome de la bride poplitée	2378	Syndrome de Laurin-Sandrow		
1234	Syndrome de la bride poplitée autosomique récessif	79086	Syndrome de Lawrence		
1756	Syndrome de la chorde dorsale fendue	79086	Syndrome de Lawrence-Seip		
97244	Syndrome de la colonne raide				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
210133	Syndrome de leuconychie totale-lésions de type acanthosis nigricans-cheveux anormaux
2743	Syndrome de Levic-Stefanovic-Nikolic
2388	Syndrome de Levine-Critchley
2363	Syndrome de Levy-Hollister
302	Syndrome de Lewandowsky-Lutz
→1896	Syndrome de Lewis-Pashayan
48162	Syndrome de Lewis-Sumner
35125	Syndrome de l'hamartome épidermique
443192	Syndrome de l'homme raide classique
3198	Syndrome de l'homme raide et maladies associées
227972	Syndrome de l'huile frelatée
227972	Syndrome de l'huile toxique
524	Syndrome de Li-Fraumeni
2390	Syndrome de Lichtenstein
526	Syndrome de Liddle
1275	Syndrome de Liebenberg
3077	Syndrome de Lindsay-Burn
2301	Syndrome de l'intestin court congénital
95427	Syndrome de l'intestin court secondaire
231742	Syndrome de lipodermoïde du globe oculaire-excroissance préauriculaire-polythésie
435628	Syndrome de lipodystrophie généralisée-traits progéroïdes-déficiência intellectuelle sévère
3163	Syndrome de lipodystrophie-anomalie de Rieger-diabète
50811	Syndrome de lipodystrophie-déficiência intellectuelle-surdité
2399	Syndrome de lipomes naso-palpébraux-colobome
2400	Syndrome de Lisker-Garcia-Ramos
101003	Syndrome de Lison
452	Syndrome de lissencéphalie liée à l'X-agénésie du corps calleux-anomalies génitales
86822	Syndrome de lissencéphalie type 3-dysplasie métacarpienne
86821	Syndrome de lissencéphalie type 3-séquence d'akinésie foetale familiale
1680	Syndrome de Little
820	Syndrome de livedo racemosa-accidents vasculaires cérébraux
820	Syndrome de livédo ramifié-accidents vasculaires cérébraux
820	Syndrome de livédo réticulaire-accidents vasculaires cérébraux

Numéro ORPHA	Maladie
820	Syndrome de livedo reticularis-accidents vasculaires cérébraux
2405	Syndrome de lobe de l'oreille épaissurité de conduction
724	Syndrome de Loeffler
195	Syndrome de l'oeil de chat
60030	Syndrome de Loeys-Dietz
724	Syndrome de Loffler
90647	Syndrome de long QT-surdité
52054	Syndrome de Longman-Tolmie
2832	Syndrome de Lopes-Gorlin
2266	Syndrome de Lopes-Marques de Faria
100	Syndrome de Louis-Bar
534	Syndrome de Lowe
2408	Syndrome de Lowe-Kohn-Cohen
844	Syndrome de Lown-Ganong-Levine
1533	Syndrome de Lowry
2409	Syndrome de Lowry-MacLean
1824	Syndrome de Lowry-Wood
2003	Syndrome de Lowry-Yong
53351	Syndrome de Lubag
2575	Syndrome de Lubani-Al Saleh-Teebi
2410	Syndrome de Lubinsky
→1762	Syndrome de Lubs-Arena
2312	Syndrome de Lucey-Driscoll
776	Syndrome de Lujan-Fryns
209964	Syndrome de l'ulcère solitaire du rectum
2928	Syndrome de Lundberg
→2697	Syndrome de Lutz-Richner-Landolt
438117	Syndrome de luxation bilatérale de la hanche et de la tête radiale-petite taille-scoliose-coalition carpienne-pieds creux-dysmorphie faciale
2412	Syndrome de luxation de la hanche-dysmorphie
908	Syndrome de l'X fragile
537	Syndrome de Lyell
464321	Syndrome de lymphoendothéliomatose multifocale-thrombocytopenie
86914	Syndrome de lymphoedème-anomalie cérébrale artério-veineuse
99141	Syndrome de lymphoedème-atrésie postérieure des choanes
86915	Syndrome de lymphoedème-communication interauriculaire-dysmorphie
33001	Syndrome de lymphoedème-distichiasis
1563	Syndrome de lymphoedème-hypoparathyroïdie
2136	Syndrome de lymphoedème-lymphangiectasie-déficiência intellectuelle

Numéro ORPHA	Maladie
→33001	Syndrome de lymphoedème-ptosis
144	Syndrome de Lynch
1123	Syndrome de Lynch-Lee-Murday
3196	Syndrome de Lyngstadaas
247262	Syndrome de Mabry
2220	Syndrome de MacDermot-Patton-Williams
2083	Syndrome de MacDermot-Winter
36412	Syndrome de MacDuffie
1574	Syndrome de Mackay-Shek-Carr
357158	Syndrome de macroblépharon-ectropion-hypertélorisme-macrostomie
217335	Syndrome de macrocéphalie-alopécie-cutis laxa-scoliose
60040	Syndrome de macrocéphalie-cutis marmorata telangiectatica congenita
210548	Syndrome de macrocéphalie-déficiência intellectuelle-autisme
457485	Syndrome de macrocéphalie-déficiência intellectuelle-trouble neurologique du développement-petit thorax
2563	Syndrome de macrocéphalie-obésité-déficiência intellectuelle-anomalies oculaires
2429	Syndrome de macrocéphalie-paraplégie spastique-dysmorphie
2427	Syndrome de macrocéphalie-petite taille-paraplégie
397612	Syndrome de macrocéphalie-retard de développement
468672	Syndrome de macrophthalmie colobomateuse-microcornée
2432	Syndrome de macrosomie-microphthalmie-fente palatine
2563	Syndrome de macrosomie-obésité-macrocéphalie-anomalies oculaires
83619	Syndrome de macrostomie-anomalies préauriculaires-ophtalmoplégie externe
2435	Syndrome de macules cutanées hypo- et hypermélaniques-retard de croissance-déficiência intellectuelle
199354	Syndrome de Maeda
163634	Syndrome de Maffucci
2378	Syndrome de main et pied en miroir-anomalie du nez
958	Syndrome de main et pied fendus-hypoplasie mandibulaire
2329	Syndrome de main et pied fendus-nystagmus
2437	Syndrome de main fendue-uropathie-spina bifida-diaphragme anormal
71271	Syndrome de mains et pieds fendus-surdité

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
352447	Syndrome de maintenance de l'ADN mitochondrial par déficit en MGME1	2460	Syndrome de Marden-Walker-like	2473	Syndrome de McKusick-Kaufman
352447	Syndrome de maintenance de l'ADNmt par déficit en MGME1	1120	Syndrome de Mardini-Nyhan	59306	Syndrome de McLeod
77297	Syndrome de Majeed	558	Syndrome de Marfan	59306	Syndrome de McLeod lié à l'X
35858	Syndrome de malabsorption sélective de la cobalamine-protéinurie	284979	Syndrome de Marfan néonatal	2001	Syndrome de McPherson-Clemens
3143	Syndrome de maladie auto-immune de la thyroïde et/ou diabète de type 1-maladie d'Addison	284963	Syndrome de Marfan type 1	2999	Syndrome de McPherson-Hall
1459	Syndrome de maladie coeliaque-calcifications cérébrales-épilepsie	284973	Syndrome de Marfan type 2	3097	Syndrome de Meacham
93114	Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-néphropathie	101104	Syndrome de Marin-Amat	3097	Syndrome de Meacham-Winn-Culler
64751	Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-signes pyramidaux	559	Syndrome de Marinesco-Sjögren	563	Syndrome de Meadows
90658	Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-surdité	2717	Syndrome de Marles	564	Syndrome de Meckel
90103	Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-surdité-déficience intellectuelle	2767	Syndrome de Maroteaux-Le Merrer-Bensahel	3032	Syndrome de Meckel type 7
2072	Syndrome de maladie de Gaucher-ophtalmoplégie-calcification cardio-vasculaire	950	Syndrome de Maroteaux-Malamut	564	Syndrome de Meckel-Gruber
2150	Syndrome de maladie de Hirschsprung-brachydactylie type D	1423	Syndrome de Maroteaux-Stanescu-Cousin	2476	Syndrome de Medeira-Dennis-Donnai
2152	Syndrome de maladie de Hirschsprung-déficience intellectuelle	1040	Syndrome de Maroteaux-Verloes-Stanescu	3050	Syndrome de Medrano-Roldan
2155	Syndrome de maladie de Hirschsprung-polydactylie-surdité	560	Syndrome de Marshall	66629	Syndrome de mégacôlon-microcéphalie
79124	Syndrome de maladie veino-occlusive hépatique-immunodéficience	561	Syndrome de Marshall-Smith	2604	Syndrome de mégaduodénum-mégavessie
137667	Syndrome de malformation capillaire-malformation artérioveineuse	908	Syndrome de Martin-Bell	60040	Syndrome de mégalencéphalie-cutis marmorata telangiectatica congenita
444069	Syndrome de malformation cérébrale-atrésie duodénale-hypoplasie rénale bilatérale foetal léthal	85321	Syndrome de Martin-Probst	2478	Syndrome de mégalencéphalie-leucodystrophie kystique
447974	Syndrome de malformation de Klippel-Feil-myopathie-dysmorphie faciale	→293864	Syndrome de Martínez-Frías	83473	Syndrome de mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie postaxiale-hydrocéphalie
1940	Syndrome de malformation de l'épaule et du thorax-cardiopathie congénitale	1387	Syndrome de Martsof	2479	Syndrome de mégalocornée-déficience intellectuelle
→42775	Syndrome de malformation du sternum-dysplasie vasculaire	405	Syndrome de Marx	238763	Syndrome de mégalocornée-sphérophakie-glaucome secondaire
75389	Syndrome de malformations cérébrales-cardiopathie congénitale-polydactylie postaxiale	93372	Syndrome de Marx type 1	50815	Syndrome de Mégarbané-Loiselet
2229	Syndrome de Malouf	101049	Syndrome de Marx type 2	3038	Syndrome de Mehes
→293843	Syndrome de Malpuech	101050	Syndrome de Marx type 3	85282	Syndrome de MEHMO
→2712	Syndrome de Marashi-Gorlin	101001	Syndrome de Mast	2196	Syndrome de Meier-Blumberg-Imahorn
91412	Syndrome de Marcus-Gunn	2135	Syndrome de mastocytose-petite taille-surdité	2554	Syndrome de Meier-Gorlin
2461	Syndrome de Marden-Walker	2015	Syndrome de Mathieu-De Broca-Bony	93964	Syndrome de Meige
		2470	Syndrome de Matthew-Wood	314451	Syndrome de Meigs
		561	Syndrome de maturation osseuse accélérée-anomalies faciales-retard staturo-pondéral	314466	Syndrome de Meigs atypique
		3010	Syndrome de maturation osseuse dysharmonieuse-fibres musculaires anormales	2482	Syndrome de Melhem-Fahl
		→182050	Syndrome de May-Hegglin	2483	Syndrome de Melkersson-Rosenthal
		3109	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	2484	Syndrome de Melnick-Needles
		247775	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 1	3216	Syndrome de Mengel-Konigsmark
		2578	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 2	2789	Syndrome de méningocèle latéral
		57782	Syndrome de Mazabraud	2351	Syndrome de meningocèle sacré-anomalie conotruncale
		→56304	Syndrome de McAlister-Crane	565	Syndrome de Menkes
		562	Syndrome de McCune-Albright	2496	Syndrome de mésomélie-synostoses
		2471	Syndrome de McDonough	2496	Syndrome de mésomélie-synostoses type Verloes-David-Pfeiffer
		→357225	Syndrome de McDowall	2710	Syndrome de Meyer-Schwickerath
		36412	Syndrome de McDuffie	→293843	Syndrome de Michels
		158668	Syndrome de McGrath	1236	Syndrome de microbrachycéphalie sévère-déficience intellectuelle-paralysie cérébrale athétosique

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
2511	Syndrome de microbrachycéphalie-ptosis-fente labiale	2519	Syndrome de microcéphalie-épilepsie-déficience intellectuelle-cardiopathie	391641	Syndrome de microcéphalie-syndrome oculo-digito-oesophago-duodéal type 1
391376	Syndrome de microcéphalie congénitale-encéphalopathie sévère-atrophie cérébrale progressive	217026	Syndrome de microcéphalie-facio-cardio-squelettique, type Hadziselimovic	2670	Syndrome de microcorie-néphrose congénitale
391408	Syndrome de microcéphalie primaire-déficience intellectuelle modérée-diabète juvénile	217026	Syndrome de microcéphalie-faciocardiosquelettique	2535	Syndrome de microcornée-corectopie-hypoplasie maculaire
306558	Syndrome de microcéphalie primaire-épilepsie-diabète néonatal permanent	2521	Syndrome de microcéphalie-fente palatine	263347	Syndrome de microcornée-dystrophie des cônes et des bâtonnets-cataracte-staphylome postérieur
2508	Syndrome de microcéphalie-agénésie du corps calleux-anomalies génitales	2522	Syndrome de microcéphalie-fusions des vertèbres cervicales	2536	Syndrome de microcornée-glaucome-absence de sinus frontaux
2513	Syndrome de microcéphalie-albinisme-anomalies digitales	3132	Syndrome de microcéphalie-hypogammaglobulinémie-immunité anormale	231736	Syndrome de microcornée-mégaloentéropostérieur-persistance du tissu vasculaire foetal-colobome
137653	Syndrome de microcéphalie-anomalies digitales-déficience intellectuelle	2558	Syndrome de microcéphalie-hypogonadisme hypergonadotrope-petite taille	369970	Syndrome de microcornée-myopie avec atrophie chorioretinienne-télécanthus
1305	Syndrome de microcéphalie-anomalies digitales-intelligence normale	329332	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie cérébelleuse-trouble de la conduction cardiaque	293948	Syndrome de microdélétion 1p21.3
391641	Syndrome de microcéphalie-anomalies digitales-intelligence normale type 1	2523	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie cérébrale-spasticité	401986	Syndrome de microdélétion 1p31p32
391646	Syndrome de microcéphalie-anomalies digitales-intelligence normale type 2	457284	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	456298	Syndrome de microdélétion 1p35.2
3433	Syndrome de microcéphalie-brachydactylie-déficience intellectuelle	647	Syndrome de microcéphalie-immunodéficience-lymphoréticulome	250989	Syndrome de microdélétion 1q21.1
1229	Syndrome de microcéphalie-calcifications intracrâniennes-déficience intellectuelle	2526	Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie	250999	Syndrome de microdélétion 1q41-q42
2515	Syndrome de microcéphalie-cardiomyopathie	294016	Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire	250999	Syndrome de microdélétion 1q41q42
2516	Syndrome de microcéphalie-cardiopathie-malsegmentation pulmonaire	294016	Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire cutanée	238769	Syndrome de microdélétion 1q44
397951	Syndrome de microcéphalie-corps calleux fin-déficience intellectuelle	3434	Syndrome de microcéphalie-microphthalmie-ectrodactylie des membres inférieurs-prognathisme	363680	Syndrome de microdélétion 2p13.2
137658	Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-anomalies neurologiques et des phalanges	423894	Syndrome de microcephalie-neuropathie sensitivo-motrice axonale complexe	261349	Syndrome de microdélétion 2p15-p16.1
1305	Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-fistule trachéo-oesophagienne	423306	Syndrome de microcephalie-petite taille-déficit intellectuel-dysmorphie faciale	261349	Syndrome de microdélétion 2p15p16.1
391641	Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-fistule trachéo-oesophagienne type 1	171703	Syndrome de microcéphalie-polymicrogyrie-agénésie du corps calleux	163693	Syndrome de microdélétion 2p21
391646	Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-fistule trachéo-oesophagienne type 2	2533	Syndrome de microcéphalie-surdité-déficience intellectuelle	369881	Syndrome de microdélétion 2p21 sans cystinurie
457351	Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-surdité neurosensorielle-épilepsie-tonus musculaire anormal	2065	Syndrome de microcéphalie-syndrome néphrotique-sclérose mésangiale	228402	Syndrome de microdélétion 2q23.1
		1305	Syndrome de microcéphalie-syndrome oculo-digito-oesophago-duodéal	1617	Syndrome de microdélétion 2q24
				251014	Syndrome de microdélétion 2q31.1
				251019	Syndrome de microdélétion 2q32-q33
				251019	Syndrome de microdélétion 2q32q33
				251028	Syndrome de microdélétion 2q33.1
				1001	Syndrome de microdélétion 2q37
				435638	Syndrome de microdélétion 3p25.3
				1621	Syndrome de microdélétion 3q13
				356947	Syndrome de microdélétion 3q26-q27
				356947	Syndrome de microdélétion 3q26q27
				397695	Syndrome de microdélétion 3q27.3
				65286	Syndrome de microdélétion 3q29
				238750	Syndrome de microdélétion 4q21
				228384	Syndrome de microdélétion 5q14.3
				436003	Syndrome de microdélétion 5q23
				314655	Syndrome de microdélétion 5q31.3
				251046	Syndrome de microdélétion 6p22
				96125	Syndrome de microdélétion 6p25
				251056	Syndrome de microdélétion 6q25

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
254351	Syndrome de microdélétion 7q11.23 distale
251061	Syndrome de microdélétion 7q31
251071	Syndrome de microdélétion 8p23.1
2496	Syndrome de microdélétion 8q13
284160	Syndrome de microdélétion 8q21.11
401923	Syndrome de microdélétion 9q31.1q31.3
324313	Syndrome de microdélétion 9p13
352665	Syndrome de microdélétion 9q21
284169	Syndrome de microdélétion 10p12p11
276413	Syndrome de microdélétion 10q22.3q23.3
444002	Syndrome de microdélétion 11q22.2q22.3
313884	Syndrome de microdélétion 12p12.1
280325	Syndrome de microdélétion 12p13.33
94063	Syndrome de microdélétion 12q14
289513	Syndrome de microdélétion 12q15q21.1
412035	Syndrome de microdélétion 13q12.3
261120	Syndrome de microdélétion 14q11.2
261144	Syndrome de microdélétion 14q12
264200	Syndrome de microdélétion 14q22-q23
264200	Syndrome de microdélétion 14q22q23
401935	Syndrome de microdélétion 14q24.1q24.3
261183	Syndrome de microdélétion 15q11.2
199318	Syndrome de microdélétion 15q13.3
261190	Syndrome de microdélétion 15q14
94065	Syndrome de microdélétion 15q24
363992	Syndrome de microdélétion 15q26.3
261222	Syndrome de microdélétion 16p11.2 distale
261197	Syndrome de microdélétion 16p11.2 proximale
261211	Syndrome de microdélétion 16p11.2-p12.2
261211	Syndrome de microdélétion 16p11.2p12.2
261236	Syndrome de microdélétion 16p13.11
352629	Syndrome de microdélétion 16q24.1
261250	Syndrome de microdélétion 16q24.3
819	Syndrome de microdélétion 17p11.2
319171	Syndrome de microdélétion 17p13.1 distale
261257	Syndrome de microdélétion 17p13.3 distale
97685	Syndrome de microdélétion 17q11
261265	Syndrome de microdélétion 17q12
363958	Syndrome de microdélétion 17q21.31

Numéro ORPHA	Maladie
261279	Syndrome de microdélétion 17q23.1-q23.2
261279	Syndrome de microdélétion 17q23.1q23.2
254346	Syndrome de microdélétion 19p13.12
357001	Syndrome de microdélétion 19p13.13
217346	Syndrome de microdélétion 19q13.11
261295	Syndrome de microdélétion 20p12.3
313781	Syndrome de microdélétion 20p13
444051	Syndrome de microdélétion 20q11.2
261304	Syndrome de microdélétion 20q13.2-q13.3 paternelle
261304	Syndrome de microdélétion 20q13.2q13.3 paternelle
261311	Syndrome de microdélétion 20q13.33
261323	Syndrome de microdélétion 21q22.11-q22.12
261323	Syndrome de microdélétion 21q22.11q22.12
268261	Syndrome de microdélétion 21q22.13-q22.2
268261	Syndrome de microdélétion 21q22.13q22.2
261330	Syndrome de microdélétion 22q11.2 distale
254528	Syndrome de microdélétion maternelle 14q32.2
254525	Syndrome de microdélétion paternelle 14q32.2
261476	Syndrome de microdélétion Xp21
1643	Syndrome de microdélétion Xp22.3
97685	Syndrome de microdélétion-neurofibromatose type 1
97685	Syndrome de microdélétion-NF1
90024	Syndrome de microdontie-microtie type 1-surdité
250994	Syndrome de microduplication 1q21.1
313947	Syndrome de microduplication 2q23.1
294026	Syndrome de microduplication 2q31.1
96095	Syndrome de microduplication 3q26
96072	Syndrome de microduplication 4p16.3
329802	Syndrome de microduplication 5p13
228415	Syndrome de microduplication 5q35
314034	Syndrome de microduplication 7p22.1
96121	Syndrome de microduplication 7q11.23
261102	Syndrome de microduplication 7q11.23 distale
459074	Syndrome de microduplication 7q36.3

Numéro ORPHA	Maladie
228399	Syndrome de microduplication 8q12
276422	Syndrome de microduplication 10q22.3q23.3
300305	Syndrome de microduplication 11p15.4
261229	Syndrome de microduplication 14q11.2
238446	Syndrome de microduplication 15q11-q13
238446	Syndrome de microduplication 15q11q13
370079	Syndrome de microduplication 16p11.2 proximale
261204	Syndrome de microduplication 16p11.2p12.2
261243	Syndrome de microduplication 16p13.11
96078	Syndrome de microduplication 16p13.3
1713	Syndrome de microduplication 17p11.2
217385	Syndrome de microduplication 17p13.3
139474	Syndrome de microduplication 17q11.2
261272	Syndrome de microduplication 17q12
217340	Syndrome de microduplication 17q21.31
447980	Syndrome de microduplication 19p13.3
363659	Syndrome de microduplication 20q11.2
1727	Syndrome de microduplication 22q11.2
261337	Syndrome de microduplication 22q11.2 distale
217377	Syndrome de microduplication Xp11.22-p11.23
261483	Syndrome de microduplication Xq27.3-q28
293939	Syndrome de microduplication Xq28 distale
2538	Syndrome de microgastrie-anomalie des membres
50810	Syndrome de microlissencéphalie-micromélie
424099	Syndrome de microphthalmie colobomateuse-dysplasie rhizomélique
363741	Syndrome de microphthalmie colobomateuse-obésité-intellectuelle
85275	Syndrome de microphthalmie-ankyloblépharon-déficience intellectuelle

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
98938	Syndrome de microphthalmie-anophtalmie-colobome	2549	Syndrome de Moeschler-Clarren	1876	Syndrome de myopathie viscérale familiale-ophtalmoplégie externe
2556	Syndrome de microphthalmie-aplasie dermique-sclérocornée	2751	Syndrome de Mohr		Syndrome de myopathie à corps d'inclusions héréditaire-contractures articulaires-ophtalmoplégie
2705	Syndrome de microphthalmie-aplasie optique	2753	Syndrome de Mohr-Majewski	79091	
77299	Syndrome de microphthalmie-atrophie cérébrale	52368	Syndrome de Mohr-Tranebjaerg		Syndrome de myopathie à début précoce-aréflexie-détresse respiratoire-dysphagie
424099	Syndrome de microphthalmie-colobome-dysplasie rhizomélique	2561	Syndrome de molaires pyramidales-glaucome-lèvre supérieure anormale	439212	
→2510	Syndrome de microphthalmie-déficience intellectuelle	1433	Syndrome de Moloney		Syndrome de myopathie à inclusions héréditaire-contractures articulaires-ophtalmoplégie
98938	Syndrome de microphthalmie-kyste colobomateux	2565	Syndrome de Mononen-Karnes-Senac	79091	
2547	Syndrome de microphthalmie-microtie-akinésie foetale	158003	Syndrome de Montgomery		Syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale
251279	Syndrome de microphthalmie-rétinite pigmentaire-fovéoschisis-drusen de la papille optique	→969	Syndrome de Moore-Federman	2596	Syndrome de myopathie-diabète sucré
431140	Syndrome de microphthalmie colobomateuse-microcéphalie-déficience intellectuelle-petite taille liée à l'X	52056	Syndrome de Morava-Mehes	2601	Syndrome de myopathie-retard de croissance-déficience intellectuelle-hypospadias
2549	Syndrome de microsomie hémifaciale-anomalies radiales	77296	Syndrome de Morgagni-Stewart-Morel	1358	Syndrome de myopathie-séquence de Moebius-séquence de Robin
2551	Syndrome de microsphérophakie-dysplasie métaphysaire	168593	Syndrome de mort subite du nourrisson-dysgénésie des testicules	363396	Syndrome de myopie forte-surdité neurosensorielle
140963	Syndrome de microtie bilatérale-surdité-fente palatine	130	Syndrome de mort subite nocturne inattendue	3101	Syndrome de myotonie-déficience intellectuelle-anomalies squelettiques
2306	Syndrome de microtie-anomalie de la crosse aortique	83467	Syndrome de Morvan	57782	Syndrome de myxome-dysplasie fibreuse
2554	Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille	3347	Syndrome de Mounier-Kühn	1359	Syndrome de myxome-hyperpigmentation-hyperactivité endocrinienne
139450	Syndrome de microtie-colobome oculaire-imperforation du canal lacrymonasal	2572	Syndrome de Mousa-Al Din-Al Nassar	2475	Syndrome de mèches blanches-anomalies multiples
2557	Syndrome de Mietens	2152	Syndrome de Mowat-Wilson	69087	Syndrome de Naegeli
2867	Syndrome de Mievis-Verellen-Dumoulin	261537	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une microdélétion 2q22	69087	Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn
2558	Syndrome de Mikati-Najjar-Sahli	261537	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une monosomie 2q22	→1359	Syndrome de naevi-myxome de l'oreille-neurofibrome myxoïde-éphélides
246	Syndrome de Miller	261552	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une mutation ponctuelle de ZEB2	2703	Syndrome de naevus en tache de vin-citerne cérébello-médullaire élargie-hydrocéphalie
531	Syndrome de Miller-Dieker	2574	Syndrome de Moynahan	313936	Syndrome de naevus épidermiques papulaires avec couche basale en palissade
98919	Syndrome de Miller-Fisher	575	Syndrome de Muckle-Wells	370052	Syndrome de naevus sébacé-malformations du SNC-aplasie cutanée congénitale-demoïde limbique-naevus pigmenté
94091	Syndrome de Mills	2575	Syndrome de mucoviscidose-gastrite-anémie mégaloblastique	370052	Syndrome de naevus sébacé-malformations du système nerveux central-aplasie cutanée congénitale-demoïde limbique-naevus pigmenté
→29384 3	Syndrome de Mingarelli	53271	Syndrome de Muenke	245	Syndrome de Nager
→193	Syndrome de Mirhosseini-Holmes-Walton	587	Syndrome de Muir-Torre	2211	Syndrome de Naguib-Richier-Costa
570	Syndrome de Möbius	2959	Syndrome de Mulvihill-Smith	2229	Syndrome de Najjar
570	Syndrome de Moebius	2028	Syndrome de Murray-Puretic-Drescher	2615	Syndrome de Nakajo-Nishimura
2560	Syndrome de Moebius-neuropathie axonale-hypogonadisme hypogonadotrope	3079	Syndrome de Mutchinick		
1420	Syndrome de Moerman-Vandenberghe-Fryns	2588	Syndrome de Myhre		
3198	Syndrome de Moersch-Woltman	109	Syndrome de Myhre-Rikey-Smith		
		2589	Syndrome de myoclonie-ataxie cérébelleuse-surdité		
		2590	Syndrome de myoclonie-atrophie musculaire distale		
		163696	Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale		
		111	Syndrome de myopathie cardiosquelettique-neutropénie		
		456328	Syndrome de myopathie centronucléaire liée à l'X-anomalies génitales		
		168572	Syndrome de myopathie congénitale-fente palatine-hyperthermie maligne		
		2597	Syndrome de myopathie mitochondriale-acidose lactique-surdité		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
2822	Syndrome de Nakamura-Osame			85196	Syndrome de nodulose-arthropathie-ostéolyse
627	Syndrome de Nance-Horan	352654	Syndrome de neurodégénérescence progressive de l'enfant-cécité-ataxie-spasticité	648	Syndrome de Noonan
2631	Syndrome de nanisme mésomélique-fente palatine-camptodactylie	457205	Syndrome de neuropathie axonale-atrophie optique-déficience cognitive	500	Syndrome de Noonan avec lentignes multiples
436182	Syndrome de nanisme microcéphalique primordial-résistance à l'insuline	2680	Syndrome de neuropathie hypomyélinisante-arthrogrypose	2703	Syndrome de Nova
2653	Syndrome de nanisme ostéochondrodysplasique-surdité-rétinopathie pigmentaire	2400	Syndrome de neuropathie périphérique-dysautonomie	2005	Syndrome de Novak
→2637	Syndrome de nanisme primordial-microdontie-dents opalescentes et sans racine	163746	Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung	→35722 5	Syndrome de pachydermie plicaturée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité de perception
93274	Syndrome de nanisme thanatophore-crâne en trèfle	397744	Syndrome de neuropathie périphérique-myopathie-raucité de la voix-surdité	→35722 5	Syndrome de pachydermie plicaturée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité neurosensorielle
2619	Syndrome de nanisme-brachydactylie type Mseleni	457205	Syndrome de neuropathie sensitivo-motrice axonale-atrophie optique-neurodégénérescence à début infantile	→35722 5	Syndrome de pachydermie vorticellée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité de perception
2649	Syndrome de nanisme-déficience intellectuelle-anomalies oculaires-fente labiopalatine	456318	Syndrome de neuropathie sensorielle-surdité neurosensorielle-démence	→35722 5	Syndrome de pachydermie vorticellée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité neurosensorielle
1937	Syndrome de nanisme-doigts bloqués	456318	Syndrome de neuropathie sensorielle-surdité-démence	2798	Syndrome de pachygyrie-déficience intellectuelle-épilepsie
2370	Syndrome de nanisme-laxité ligamentaire-retard de croissance	73246	Syndrome de neuropathie viscérale-anomalies cérébrales-dysmorphie-retard du développement	→2995	Syndrome de pachygyrie-épilepsie-déficience intellectuelle-dysmorphie
→969	Syndrome de nanisme-raideur articulaire-anomalies oculaires	644	Syndrome de neuropathie-ataxie-rétinite pigmentaire	1993	Syndrome de Pai
→2616	Syndrome de nanisme-vertèbres hautes	331176	Syndrome de neutropénie congénitale sévère-hypertension artérielle pulmonaire-ectasie veineuse superficielle	2804	Syndrome de Pallister W
2073	Syndrome de narcolepsie-cataplexie	369852	Syndrome de neutropénie congénitale-myélofibrose-néphromégalie	672	Syndrome de Pallister-Hall
2663	Syndrome de Nathalie	2690	Syndrome de neutropénie-monocytopénie-surdité	884	Syndrome de Pallister-Killian
420556	Syndrome de neige visuelle	→1900	Syndrome de Nevo	2184	Syndrome de Palmer-Pagon
199244	Syndrome de Nelson	83471	Syndrome de Nezelof	98815	Syndrome de Panayiotopoulos
2849	Syndrome de néphroblastomase-ascite foetale-macrosome-tumeur de Wilms	3051	Syndrome de Nicolaïdes-Baraitser	3322	Syndrome de pancytopénie progressive-déficit immunitaire-hypoplasie cérébelleuse
2666	Syndrome de néphronoptise familiale de l'adulte-quadriparésie spastique	2633	Syndrome de Nievergelt	401764	Syndrome de pancytopénie-retard de développement
84081	Syndrome de néphronoptise-fibrose hépatique	2322	Syndrome de Niikawa-Kuroki	435930	Syndrome de papille optique colobomateuse-atrophie maculaire-choriorétinopathie
2668	Syndrome de néphropathie-surdité-hyperparathyroïdie	647	Syndrome de Nijmegen	2750	Syndrome de Papillon-Léage-Psaume
443988	Syndrome de néphrose congénitale-ventriculomégalie cérébrale	240760	Syndrome de Nijmegen-like	678	Syndrome de Papillon-Lefèvre
2065	Syndrome de néphrose-migration neuronale anormale	647	Syndrome de Nimègue	324299	Syndrome de paragangliome-somatostatine-polycythémie
2669	Syndrome de néphrose-surdité-anomalies des voies urinaires et des doigts	240760	Syndrome de Nimègue-like	2375	Syndrome de paralysie du larynx-déficience intellectuelle
634	Syndrome de Netherton	1884	Syndrome de Noble-Bass-Sherman	306530	Syndrome de paralysie faciale congénitale héréditaire-surdité variable
2671	Syndrome de Neu-Laxova	2698	Syndrome de nodosités calleuses-leuconychie-surdité-hyperkératose palmoplantaire	2704	Syndrome de paralysie faciale partielle-anomalies urinaires
2479	Syndrome de Neuhäuser	2698	Syndrome de nodosités calleuses-leuconychie-surdité-kératodermie palmoplantaire	37553	Syndrome de paralysie périodique sensible au potassium-dysrythmie cardiaque
3350	Syndrome de Neuhauser-Daly-Magnelli			99750	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive atypique
2672	Syndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz			240071	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive classique

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
240094	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-akinésie pure avec freezing de la marche	90307	Syndrome de Parkes Weber	709	Syndrome de Peters plus
240112	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-aphasie progressive non-fluente	2379	Syndrome de parkinsonisme précoce-déficience intellectuelle	2776	Syndrome de Petit-Fryns
240112	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-apraxie verbale	1214	Syndrome de Parry-Romberg	2994	Syndrome de petite taille-anomalies craniofaciales-hypoplasie génitale
240085	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-parkinsonisme	94083	Syndrome de Partington	2332	Syndrome de petite taille-anomalies faciales et squelettiques-déficience intellectuelle-macrodontie
240103	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-syndrome cortico-basal	→193	Syndrome de Partington-Anderson	85442	Syndrome de petite taille-anomalies hypophysaires et cérébelleuses-selle turcique anormale
2812	Syndrome de Parana	94083	Syndrome de Partington-Mulley	397623	Syndrome de petite taille-atrésie du canal auditif-hypoplasie mandibulaire-anomalies squelettiques
101000	Syndrome de paraparésie spastique de l'enfance-amyotrophie distale	1394	Syndrome de Pascual-Castroviejo type 1	391677	Syndrome de petite taille-atrophie optique-anomalie de Pelger-Huët
100990	Syndrome de paraparésie spastique-amyopathie-cataracte-reflux gastro-oesophagien	42775	Syndrome de Pascual-Castroviejo type 2	→264200	Syndrome de petite taille-brachydactylie-dysmorphie
2815	Syndrome de paraparésie spastique-surdité	1252	Syndrome de Pashayan	464288	Syndrome de petite taille-brachydactylie-obésité-retard global de développement
101003	Syndrome de paraparésie spastique-vitiligo-cheveux gris prématurés-faciès particulier	1252	Syndrome de Pashayan-Prozansky	420794	Syndrome de petite taille-cyphose-hypoplasie des ailes iliaques-épiphyses coniques-dysmorphie faciale
100998	Syndrome de paraplégie spastique-amyotrophie des pieds et des mains	2278	Syndrome de Passwell-Goodman-Siprkowski	423454	Syndrome de petite taille-dysplasie des ongles-kératodermie palmoplantaire marginale-hyperpigmentation buccale
2822	Syndrome de paraplégie spastique-déficience intellectuelle-corps calleux fin	3378	Syndrome de Patau	314394	Syndrome de petite taille-onychodysplasie-dysmorphie faciale-hypotrichose
100996	Syndrome de paraplégie spastique-dégénération rétinienne	2439	Syndrome de Patterson-Stevenson	2863	Syndrome de petite taille-os wormiens-dextrocardie
2816	Syndrome de paraplégie spastique-épilepsie-déficience intellectuelle	699	Syndrome de Pearson	2865	Syndrome de petite taille-pterygium colli-cardiopathie congénitale
2818	Syndrome de paraplégie spastique-glaucome-déficience intellectuelle	263534	Syndrome de peau déciduale acrale	3102	Syndrome de petite taille-séquence de Pierre Robin-fente mandibulaire-anomalie des mains
2819	Syndrome de paraplégie spastique-lésions cutanées faciales	263534	Syndrome de peau déciduale localisée	2866	Syndrome de petite taille-surdité-neutrophiles anormaux
329475	Syndrome de paraplégie spastique-maladie de Paget	444138	Syndrome de peau déciduale-leuconychie-kératose acrale ponctuée-chéilite-nodosités calleuses	3102	Syndrome de petite taille-syndrome de Pierre Robin-fente mandibulaire-anomalie des mains
2820	Syndrome de paraplégie spastique-néphropathie-surdité	2835	Syndrome de pectus excavatum-macrocéphalie-dysplasie unguéale	2868	Syndrome de petite taille-valvulopathie cardiaque-dysmorphie
2821	Syndrome de paraplégie spastique-neuropathie-poïkilodermie	994	Syndrome de Pena-Shokeir type 1	435804	Syndrome de petite taille-âge osseux avancé-arthrose précoce
464282	Syndrome de paraplégie spastique-retard de développement sévère-épilepsie	1466	Syndrome de Pena-Shokeir type 2	2963	Syndrome de Petty
464282	Syndrome de paraplégie spastique-retard psychomoteur-épilepsie	705	Syndrome de Pendred	2963	Syndrome de Petty-Laxova-Wiedemann
2823	Syndrome de paraplégie-brachydactylie-épiphyses en cône	2576	Syndrome de Perheentupa	2869	Syndrome de Peutz-Jeghers
2824	Syndrome de paraplégie-déficience intellectuelle-hyperkératose	2848	Syndrome de péricardite-arthrite-camptodactylie	710	Syndrome de Pfeiffer
2826	Syndrome de parésie spastique-puberté précoce	2849	Syndrome de Perlman	93258	Syndrome de Pfeiffer classique
		2850	Syndrome de Perniola-Krajewska-Carnevale	93258	Syndrome de Pfeiffer type 1
		→955	Syndrome de péroné en serpent-rein polykystique	93259	Syndrome de Pfeiffer type 2
		2855	Syndrome de Perrault		
		178509	Syndrome de Perry		
		2856	Syndrome de persistance des canaux de Müller		
		228190	Syndrome de persistance du canal artériel-bicuspidie valvulaire aortique-anomalie des mains		
		46627	Syndrome de persistance du canal artériel-dysmorphie faciale-anomalies du cinquième doigt		
		228190	Syndrome de persistance du canal artériel-valve aortique bicuspidé-anomalie des mains		
		46532	Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-bêta-thalassémie		
		251380	Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-drépanocytose		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
93260	Syndrome de Pfeiffer type 3	1078	Syndrome de Piussan-Lenaerts-Mathieu	2934	Syndrome de polysyndactylie-malformation cardiaque
3224	Syndrome de Pfeiffer-Kapferer	2899	Syndrome de platispondylie-amélogenèse imparfaite	2941	Syndrome de porencéphalie-hypoplasie cérébelleuse-malformations internes
2921	Syndrome de Pfeiffer-Mayer	2375	Syndrome de Plott	306547	Syndrome de porencéphalie-microcéphalie-cataracte bilatérale congénitale
2871	Syndrome de Pfeiffer-Palm-Teller	54028	Syndrome de Plummer-Vinson	370022	Syndrome de Poretti-Boltshauser
2872	Syndrome de Pfeiffer-Singer-Zschesche	2825	Syndrome de poïkilodermie-alopécie-rétrognathie-fente palatine	1713	Syndrome de Potocki-Lupski
33577	Syndrome de Pfeiffer-Weber-Christian	2911	Syndrome de Poland	52022	Syndrome de Potocki-Shaffer
48652	Syndrome de Phelan-McDermid	→33364	Syndrome de Pollitt	2946	Syndrome de pouce long-brachydactylie
3103	Syndrome de phocomélie SC de Roberts	3004	Syndrome de polydactylie en miroir-segmentation vertébrale-anomalies des membres	2947	Syndrome de pouce triphalangé-brachyectrodactylie
2878	Syndrome de phocomélie-ectrodactylie-surdité-arythmie	420584	Syndrome de polydactylie postaxiale-anomalies antéhypophysaires-dysmorphie faciale	3133	Syndrome de pouce triphalangé-luxation de la rotule
3439	Syndrome de phocomélie-thrombocytopenie-encéphalocèle-malformations urogénitales	2916	Syndrome de polydactylie postaxiale-anomalies dentaires et vertébrales	2950	Syndrome de pouce triphalangé-polysyndactylie
2881	Syndrome de photosensibilité cutanée-colite létale	2920	Syndrome de polydactylie postaxiale-déficiência intellectuelle	2876	Syndrome de Powell-Chandra-Saal
397596	Syndrome de PI3K-delta activé	2919	Syndrome de polydactylie postaxiale-fente labiale médiane	2201	Syndrome de Powell-Venencie-Gordon
505	Syndrome de Piccardi-Lassueur-Little	2921	Syndrome de polydactylie préaxiale-cobobome-déficiência intellectuelle-petite taille	739	Syndrome de Prader-Labhart-Willi
2885	Syndrome de piébaldisme-anomalies neurologiques	2754	Syndrome de polydactylie-fente labiopalatine-retard psychomoteur	739	Syndrome de Prader-Willi
2439	Syndrome de pieds fendus-dysostose mandibulo-faciale	2917	Syndrome de polydactylie-myopie	98793	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle
1566	Syndrome de Pierquin	3453	Syndrome de polyendocrinopathie auto-immune-candidose-dystrophie ectodermique	177901	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle de type 1
718	Syndrome de Pierre Robin isolé	453533	Syndrome de polyendocrinopathie-polyneuropathie	177904	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle de type 2
2888	Syndrome de Pierre Robin-anomalie facio-digitale	2795	Syndrome de polykystose ovarienne-dysfonctionnement du sphincter urétral	98754	Syndrome de Prader-Willi dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 15
3450	Syndrome de Pierre Robin-chondrodysplasie	2925	Syndrome de polymicrogyrie-turricéphalie-hypogénitalisme	98793	Syndrome de Prader-Willi dû à une monosomie 15q11q13 d'origine paternelle
436003	Syndrome de Pierre Robin-contractions-retard de développement	2926	Syndrome de polyneuropathie-camptodactylie	177901	Syndrome de Prader-Willi dû à une monosomie 15q11q13 d'origine paternelle de type 1
364577	Syndrome de Pierre Robin-déficiência intellectuelle-brachydactylie	2905	Syndrome de polyneuropathie-endocrinopathie-dyscrasie plasmocytaire	177904	Syndrome de Prader-Willi dû à une monosomie 15q11q13 d'origine paternelle de type 2
1388	Syndrome de Pierre Robin-hyperphalangie-clinodactylie	2928	Syndrome de polyneuropathie-oligophrénie-ménopause précoce	177910	Syndrome de Prader-Willi dû à une mutation d'empreinte
2886	Syndrome de Pierre Robin-malformations cardiaques-pieds bots	171848	Syndrome de polyneuropathie-surdité-ataxie-rétinite pigmentaire-cataracte	398069	Syndrome de Prader-Willi dû à une mutation ponctuelle
2670	Syndrome de Pierson	2930	Syndrome de polypose gastro-intestinale-anomalies ectodermiques	177907	Syndrome de Prader-Willi dû à une translocation
978	Syndrome de pigment anormal-ectrodactylie-hypodontie	2930	Syndrome de polypose gastro-intestinale-hyperpigmentation-alopécie-onychodystrophie	398073	Syndrome de Prader-Willi-like
2890	Syndrome de pili torti-onychodysplasie	2869	Syndrome de polypose intestinale-pigmentation cutanée	171829	Syndrome de Prader-Willi-like dû à une délétion 6q16
2891	Syndrome de pili torti-retard de développement-anomalies neurologiques	2929	Syndrome de polypose juvénile	398079	Syndrome de Prader-Willi-like dû à une mutation ponctuelle
2741	Syndrome de Pillay				
2894	Syndrome de Pilotto				
3353	Syndrome de Pinheiro-Freire-Maia-Miranda				
→2510	Syndrome de Pinsky-Di George-Harley				
2896	Syndrome de Pitt-Hopkins				
→280	Syndrome de Pitt-Rogers-Danks				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
2956	Syndrome de Prata-Liberal-Goncalves
300576	Syndrome de prédisposition au cancer-oligodontie
293822	Syndrome de prédisposition au carcinome rénal et mélanome associé à MITF
231108	Syndrome de prédisposition familiale aux tumeurs rhabdoïdes
2958	Syndrome de Prieto-Badia-Mulas
1451	Syndrome de Prieur-Griscelli
3042	Syndrome de Primrose
99889	Syndrome de production ectopique d'ACTH
2959	Syndrome de progeria-petite taille-naevus pigmentés
→28496 3	Syndrome de prolapsus de la valve mitrale-anévrisme aortique-vergetures-signes squelettiques
978	Syndrome de Propping-Zerres
744	Syndrome de Protée
744	Syndrome de Proteus
2508	Syndrome de Proud-Levine-Carpenter
→95699	Syndrome de pseudo-Antley-Bixler-ambiguïté génitale-troubles de la stéroïdogénèse
1229	Syndrome de pseudo-infection intra-utérine congénitale
2980	Syndrome de pseudo-oedème de la papille-blépharophimosis-main anormale
2972	Syndrome de pseudoanodontie-hypoplasie maxillaire-genu valgum
2973	Syndrome de pseudohermaphrodisme féminin-anomalies anorectales
2975	Syndrome de pseudohermaphrodisme féminin-anomalies squelettiques
2983	Syndrome de pseudohermaphrodisme-déficiência intellectuelle
2349	Syndrome de pseudohypertrophie musculaire-hypothyroïdie
2518	Syndrome de pseudotoxoplasmose
2988	Syndrome de pterygium colli-déficiência intellectuelle-anomalies des doigts
2995	Syndrome de ptosis-colobome de l'iris-déficiência intellectuelle
228396	Syndrome de ptosis-mouvement oculaire supérieur limité-absence de point lacrymal
2997	Syndrome de ptosis-paralysie des cordes vocales
2999	Syndrome de ptosis-strabisme-correctopie

Numéro ORPHA	Maladie
→29384 3	Syndrome de ptosis-strabisme-diastris des grands droits
2999	Syndrome de ptosis-strabisme-pupilles ectopiques
238766	Syndrome de ptosis-syndactylie-difficultés d'apprentissage
2028	Syndrome de Poretic
2442	Syndrome de Purlilo
289478	Syndrome de pyoderma gangrenosum-acne-hidradénite suppurée
3010	Syndrome de Qazi-Markouizos
447997	Syndrome de quadriplégie spastique-corps calleux fin-microcéphalie postnatale progressive
3011	Syndrome de quadriplégie-déficiência intellectuelle-rétinite pigmentaire
769	Syndrome de Rabson-Mendenhall
→2712	Syndrome de radiculomégalie des canines-cataracte congénitale
420741	Syndrome de radiosensibilité-déficiência immunitaire-dysmorphie-difficultés d'apprentissage
1832	Syndrome de Raine
50811	Syndrome de Rajab-Spranger
99843	Syndrome de Rambam-Hasharon
3018	Syndrome de Rambaud-Gallian
3018	Syndrome de Rambaud-Gallian-Touchard
3019	Syndrome de Ramon
1051	Syndrome de Ramos-Arroyo
3020	Syndrome de Ramsay Hunt
→1071	Syndrome de Rapp-Hodgkin
1929	Syndrome de Rasmussen
2840	Syndrome de Ray-Peterson-Scott
1188	Syndrome de Reardon-Baraitser
2631	Syndrome de Reardon-Hall-Slaney
523	Syndrome de Reed
3221	Syndrome de Refetoff
1525	Syndrome de Reginato-Schiapachasse
3027	Syndrome de régression caudale
983	Syndrome de régression testiculaire
2634	Syndrome de Reinhardt-Pfeiffer
29207	Syndrome de Reiter
93975	Syndrome de Renier-Gabreels-Jasper
3242	Syndrome de Renpenning
785	Syndrome de résistance aux récepteurs des oestrogènes
99832	Syndrome de résistance à la thyroïdolibérine
99832	Syndrome de résistance à la TRH hypothalamique
2297	Syndrome de résistance à l'insuline type A

Numéro ORPHA	Maladie
66518	Syndrome de résistance à l'insuline-cinquièmes métacarpiens courts
391348	Syndrome de retard de croissance et de développement-hypotonie-troubles visuels-acidose lactique
85173	Syndrome de retard de croissance intra-utérin-dysplasie métaphysaire-hypoplasie congénitale des surrénales-anomalies génitales
436144	Syndrome de retard de croissance intra-utérin-petite taille-diabète de l'adulte jeune
2067	Syndrome de retard de croissance-alopécie-pseudoanodontie-atrophie optique
53693	Syndrome de retard de croissance-aminoacidurie-cholestase-surcharge en fer-acidose lactique-mort néonatale précoce
3035	Syndrome de retard de croissance-hydrocéphalie-hypoplasie pulmonaire
391366	Syndrome de retard de croissance-retard de développement modéré-hépatite chronique
73272	Syndrome de retard de croissance-surdité-déficiência intellectuelle
404451	Syndrome de retard de développement-anomalie du système nerveux central-syndactylie dû à des mutations de FBLN1
79113	Syndrome de retard de développement-déficiência intellectuelle-dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie-fente palatine
79134	Syndrome de retard de développement-épilepsie-diabète néonatal
99989	Syndrome de retard de développement-épilepsie-diabète néonatal, forme intermédiaire
2101	Syndrome de retard de développement-hypotonie-hypotrophie des extrémités
404476	Syndrome de retard de développement-kystes pulmonaires-croissance excessive-tumeur de Wilms
363444	Syndrome de retard de développement-microcéphalie-dysmorphie faciale type huttrite
73223	Syndrome de retard de développement-ostéopénie-anomalies ectodermiques
163988	Syndrome de retard de développement-surdité, type Hildebrand

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
3038	Syndrome de retard de langage- asymétrie faciale-strabisme-incisure du lobe de l'oreille	1764	Syndrome de Riley-Day	573	Syndrome de Sabouraud
436245	Syndrome de rétinite pigmentaire- cataracte juvénile petite taille- déficience intellectuelle	7	Syndrome de Ritscher-Schinzl	286	Syndrome de Sack-Barabas
→193	Syndrome de rétinite pigmentaire- déficience intellectuelle	1803	Syndrome de Rivera-Perez-Salas	794	Syndrome de Saethre-Chotzen
3085	Syndrome de rétinite pigmentaire- déficience intellectuelle-surdité- hypogonadisme	3103	Syndrome de Roberts	300493	Syndrome de Sagliker
140976	Syndrome de rétinite pigmentaire- hypopituitarisme-néphronophtise- dysplasie osseuse	97360	Syndrome de Robinow	2256	Syndrome de Saito-Kuba-Tsuruta
886	Syndrome de rétinite pigmentaire- surdité	3107	Syndrome de Robinow autosomique dominant	3128	Syndrome de Sakati
3018	Syndrome de rétinopathie ischémique-hyalinose digestive- calcifications cérébrales diffuses	1507	Syndrome de Robinow autosomique récessif	3128	Syndrome de Sakati-Nyhan
71291	Syndrome de rétinopathie vasculaire héréditaire-phénomène de Raynaud- migraine	97360	Syndrome de Robinow-Silverman- Smith	3128	Syndrome de Sakati-Nyhan-Tisdale
3088	Syndrome de rétinopathie-anémie- anomalies du SNC	→794	Syndrome de Robinow-Sorauf	1409	Syndrome de Salamon
3088	Syndrome de rétinopathie-anémie- anomalies du système nerveux central	2780	Syndrome de Robinow-Unger	2613	Syndrome de Salcedo
53540	Syndrome de rétinopathie-anémie- anomalies du système nerveux central	1258	Syndrome de Rodini-Richieri Costa	140969	Syndrome de Saldino-Mainzer
233	Syndrome de rétraction de Duane	49827	Syndrome de Rogers	2230	Syndrome de Salti-Salem
778	Syndrome de Rett	353298	Syndrome de Roifman	96167	Syndrome de San Luis Valley
3095	Syndrome de Rett atypique	221139	Syndrome de Roifman-Chitayat	71272	Syndrome de Sandifer
139466	Syndrome de réversion sexuelle- dysgénésies rénale, surrénalienne et pulmonaire	→1855	Syndrome de Roifman-Melamed	2378	Syndrome de Sandrow
3088	Syndrome de Revesz	3109	Syndrome de Rokitansky	2323	Syndrome de Sanjad-Sakati
3088	Syndrome de Revesz-DeBuse	101016	Syndrome de Romano-Ward	2155	Syndrome de Santos-Mateus-Leal
3096	Syndrome de Reye	1214	Syndrome de Romberg	3130	Syndrome de Satoyoshi
779	Syndrome de Reynolds	3110	Syndrome de Rombo	3047	Syndrome de Say-Barber-Biesecker- Young-Simpson
3097	Syndrome de rhabdomyome- cardiopathie-anomalies génitales	1088	Syndrome de Rommen-Mueller- Sybert	2013	Syndrome de Say-Barber-Hobbs
1399	Syndrome de Richards-Rundle	1837	Syndrome de Rosenberg-Löhr	3132	Syndrome de Say-Barber-Miller
240071	Syndrome de Richardson	329	Syndrome de Rosenthal	3133	Syndrome de Say-Field-Coldwell
2323	Syndrome de Richardson-Kirk	2909	Syndrome de Rothmund-Thomson	3369	Syndrome de Say-Meyer
1784	Syndrome de Richieri Costa-Colletto	221008	Syndrome de Rothmund-Thomson type 1	168624	Syndrome de scaphocéphalie- macrocéphalie-rétrusion maxillaire- déficience intellectuelle
1794	Syndrome de Richieri Costa-Gorlin	221016	Syndrome de Rothmund-Thomson type 2	171839	Syndrome de scaphocéphalie familiale-synostose radio-ulnaire
2511	Syndrome de Richieri Costa-Guion Almeida-Ramos	3111	Syndrome de Rotor	398069	Syndrome de Schaaf-Yang
→2353	Syndrome de Richieri Costa-Guion Almeida-Rodini	85201	Syndrome de rotule absente- hypoplasie scrotale-anomalies rénales-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	1383	Syndrome de Schaap-Taylor-Baraitser
3101	Syndrome de Richieri-Costa-da Silva	3115	Syndrome de Roussy-Lévy	370039	Syndrome de Schauder
3102	Syndrome de Richieri-Costa-Pereira	1323	Syndrome de Rozin-camptodactylie	93474	Syndrome de Scheie
28378	Syndrome de Richner-Hanhart	1323	Syndrome de Rozin-Hertz-Goodman	2353	Syndrome de Schilbach-Rott
606	Syndrome de Ricker	290	Syndrome de rubéole congénitale	1830	Syndrome de Schimke
420741	Syndrome de RIDDLE	783	Syndrome de Rubinstein-Taybi	2612	Syndrome de Schimmelpenning
782	Syndrome de Rieger	353277	Syndrome de Rubinstein-Taybi dû à des mutations de CREBBP	3138	Syndrome de Schinzel
		353281	Syndrome de Rubinstein-Taybi dû à une microdélétion 16p13.3	798	Syndrome de Schinzel-Giedion
		353284	Syndrome de Rubinstein-Taybi par haploinsuffisance de EP300	3143	Syndrome de Schmidt
		1768	Syndrome de Rudd-Klimek	2252	Syndrome de Schmitt-Gillenwater- Kelly
		→798	Syndrome de Rudiger	37748	Syndrome de Schnitzler
		435953	Syndrome de Ruijs-Aalfs	3145	Syndrome de Schofer-Beetz-Bohl
		1834	Syndrome de Russell-Weaver-Bull	3041	Syndrome de Scholte-Begeer-van Essen
		2709	Syndrome de Rutherford	50944	Syndrome de Schöpf-Schulz-Passarge
		3121	Syndrome de Ruvalcaba	800	Syndrome de Schwartz-Jampel
		3105	Syndrome de Saal-Greenstein	800	Syndrome de Schwartz-Jampel type 1
		→33364	Syndrome de Sabinas	800	Syndrome de Schwartz-Jampel- Aberfeld
				3151	Syndrome de sclérose en plaques- ichtyose-déficit en facteur VIII
				85186	Syndrome de sclérose endostéale- hypoplasie cérébelleuse

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
90020	Syndrome de sclérose latérale amyotrophique-parkinsonisme-démence de Guam	1506	Syndrome de Sharma-Kapoor-Ramji	816	Syndrome de Sjögren-Larsson
806	Syndrome de Scott	809	Syndrome de Sharp	93974	Syndrome de Smith-Fineman-Myers
1514	Syndrome de Scott-Bryant-Graham	91355	Syndrome de Sheehan	818	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz
1509	Syndrome de Scott-Taor	1147	Syndrome de Sheldon-Hall	819	Syndrome de Smith-Magenis
1778	Syndrome de Seaver-Cassidy	1008	Syndrome de Shokeir	820	Syndrome de Sneddon
→182050	Syndrome de Sebastian	567	Syndrome de Shprintzen	3063	Syndrome de Snyder-Robinson
808	Syndrome de Seckel	2462	Syndrome de Shprintzen-Goldberg	2234	Syndrome de Sohval-Soffer
82004	Syndrome de SED-hétérotopie nodulaire périventriculaire	3165	Syndrome de Shulman	2612	Syndrome de Solomon
567	Syndrome de Sedlackova	811	Syndrome de Shwachman	2564	Syndrome de Sommer-Hines
647	Syndrome de Seemanova type 2	811	Syndrome de Shwachman-Bodian-Diamond	1529	Syndrome de Sommer-Young Wee-Frye
2528	Syndrome de Seemanova-Lesny	811	Syndrome de Shwachman-Diamond	1355	Syndrome de Sonoda
98808	Syndrome de Segawa autosomique dominant	2267	Syndrome de Sidransky-Feinstein-Goodman	1471	Syndrome de Sorsby
101150	Syndrome de Segawa autosomique récessif	3167	Syndrome de Siegler-Brewer-Carey	821	Syndrome de Sotos
2759	Syndrome de Seghers	→244	Syndrome de Siewert	2704	Syndrome de sourire inversé-vessie neurologique
→1768	Syndrome de Selig-Benacerraf-Greene	3168	Syndrome de Sillence	3173	Syndrome de spasmes infantiles-pouces larges
3232	Syndrome de Sellars-Beighton	100998	Syndrome de Silver	263410	Syndrome de spasmes infantiles-retard psychomoteur-atrophie cérébrale progressive-anomalie des ganglions de la base
79480	Syndrome de Senear-Usher	813	Syndrome de Silver-Russell	3175	Syndrome de spasticité-déficience intellectuelle-épilepsie lié à l'X
1369	Syndrome de Sengers	231140	Syndrome de Silver-Russell dû à un défaut d'empreinte de la région 11p15	→2909	Syndrome de Spellacy-Gibbs-Watts
2183	Syndrome de Sengers-Hamel-Otten	96182	Syndrome de Silver-Russell dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 7	3449	Syndrome de sphérophakie-brachymorphie
1292	Syndrome de Senior	231147	Syndrome de Silver-Russell dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 11	3176	Syndrome de spina bifida-hypospadias
84081	Syndrome de Senior-Boichis	231137	Syndrome de Silver-Russell dû à une dup(7)(p11.2p13)	757	Syndrome de Spitzer-Weinstein
3156	Syndrome de Senior-Loken	231137	Syndrome de Silver-Russell dû à une microduplication 7p11.2-p13	234	Syndrome de Sprinz-Nelson
1515	Syndrome de Sensenbrenner	231137	Syndrome de Silver-Russell dû à une microduplication 7p11.2p13	2454	Syndrome de Stalker-Chitayat
324636	Syndrome de sensibilisation aux érythrocytes	231137	Syndrome de Silver-Russell dû à une microduplication 7p11.2p13	85146	Syndrome de Stark-Kaeser
178338	Syndrome de sensibilité aux UV	231144	Syndrome de Silver-Russell dû à une microduplication 11p15	3184	Syndrome de stéatocystome multiple-dents néonatales
477	Syndrome de Senter	397590	Syndrome de Silver-Russell dû à une mutation ponctuelle	438117	Syndrome de Steel
2888	Syndrome de séquence de Pierre Robin-anomalie facio-digitale	231137	Syndrome de Silver-Russell dû à une trisomie 7p11.2-p13	3186	Syndrome de Steinfeld
3450	Syndrome de séquence de Pierre Robin-chondrodysplasie	231137	Syndrome de Silver-Russell dû à une trisomie 7p11.2p13	162521	Syndrome de sténose congénitale des orifices piriformes-holoprosencéphalie
1388	Syndrome de séquence de Pierre Robin-hyperphalangie-clinodactylie	1968	Syndrome de Simosa	85182	Syndrome de sténose médullaire diaphysaire-histocytome fibreux
2886	Syndrome de séquence de Pierre Robin-malformations cardiaques-pieds bots	373	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel	85182	Syndrome de sténose médullaire diaphysaire-tumeur osseuse
3104	Syndrome de séquence de Pierre Robin-oligodactylie	79022	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel léthal	85202	Syndrome de sténose pulmonaire-brachytéléphalangie-calcification du cartilage
3316	Syndrome de séquence de Potter-fente-cardiopathie	373	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel type 1	→636	Syndrome de sténose pulmonaire-taches café au lait
3104	Syndrome de séquence de Robin-oligodactylie	79022	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel type 2	3191	Syndrome de sténose subaortique-petite taille
75508	Syndrome de Servelle-Martorell	50809	Syndrome de Singh-Williams-McAlister	3194	Syndrome de Stern-Lubinsky-Durrie
1807	Syndrome de Setleis	85191	Syndrome de Singleton-Merten	36426	Syndrome de Stevens-Johnson
3162	Syndrome de Sézary	247698	Syndrome de Sipple	828	Syndrome de Stickler
2407	Syndrome de Shabbir				
897	Syndrome de Shah-Waardenburg				
29822	Syndrome de Shapiro				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
250984	Syndrome de Stickler autosomique récessif	3217	Syndrome de surdit�-diverticulose-neuropathie	284343	Syndrome de susceptibilit� familiale au BPP
90653	Syndrome de Stickler type 1	3218	Syndrome de surdit�-dysplasie �piphysaire-petite taille	3243	Syndrome de Sweet
90654	Syndrome de Stickler type 2	3219	Syndrome de surdit�-dysplasie squelettique-granulome labial	242	Syndrome de Swyer
166100	Syndrome de Stickler type 3	3219	Syndrome de surdit�-dysplasie squelettique-visage aux traits grossiers avec l�vres �paisses	3246	Syndrome de symphalangie-anomalies multiples des mains et des pieds
166100	Syndrome de Stickler type non oculaire	52368	Syndrome de surdit�-dystonie-neuronopathie optique	3237	Syndrome de symphalangie-brachydactylie
233	Syndrome de Stilling-Turk-Duane	254898	Syndrome de surdit�-enc�phaloneuropathie-ob�sit�-valvulopathie	91412	Syndrome de syncin�sie mandibulo-palp�brale-ptosis
3199	Syndrome de Stimmler	90646	Syndrome de surdit�-hypogonadisme	3255	Syndrome de syndactylie type 1-microc�phalie-d�ficience intellectuelle
2972	Syndrome de Stoelting-de Koomen-Davis	3220	Syndrome de surdit�-hypoplasie de l'�mail-anomalie des ongles	357332	Syndrome de syndactylie-camptodactylie et clinodactylie de l'auriculaire-gros orteils bifides
3200	Syndrome de Stoll-Alembik-Finck	94064	Syndrome de surdit�-infertilit�	3253	Syndrome de syndactylie-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine
3074	Syndrome de Stoll-Geraudel-Chauvin	3225	Syndrome de surdit�-insensibilit� familiale des glandes salivaires � l'aldost�rone	85203	Syndrome de syndactylie-polydactylie pr�axiale-d�formation sternale
3201	Syndrome de Stoll-Kieny-Dott	3226	Syndrome de surdit�-lymphoed�me-leuc�mie	3259	Syndrome de syndactylie-polydactylie-lobe d'oreille anormal
2878	Syndrome de Stoll-L�vy-Francfort	2408	Syndrome de surdit�-n�phrite-malformation anorectale	140952	Syndrome de syndactylie-t�l�canthus-malformations r�nale et anog�nitale
3204	Syndrome de Stormorken	63	Syndrome de surdit�-n�phropathie	→1071	Syndrome de syn�chie alv�olaire-ankylobl�pharon-dysplasie ectodermique
3204	Syndrome de Stormorken-Sjaastad-Langset	3230	Syndrome de surdit�-oligodontie	3262	Syndrome de syngnathie-anomalies multiples
1277	Syndrome de Stratton-Garcia-Young	79500	Syndrome de surdit�-onycho-ost�odystrophie-d�ficience intellectuelle	3263	Syndrome de syngnathie-fente palatine
2863	Syndrome de Stratton-Parker	3231	Syndrome de surdit�-onychodystrophie	3270	Syndrome de synostose radio-cubitale-retard de d�veloppement-hypotonie
3205	Syndrome de Sturge-Weber	79499	Syndrome de surdit�-onychodystrophie autosomique dominant	→193	Syndrome de synostose radio-cubitale-r�tinite pigmentaire
3205	Syndrome de Sturge-Weber-Dimitri	79500	Syndrome de surdit�-onychodystrophie autosomique r�cessif	3268	Syndrome de synostose radio-ulnaire-microc�phalie-scoliose
3205	Syndrome de Sturge-Weber-Krabbe	79500	Syndrome de surdit�-onychodystrophie-ost�odystrophie-d�ficience intellectuelle	71289	Syndrome de synostose radio-ulnaire-thrombocytop�nie am�gacaryocytaire
3206	Syndrome de St�ve-Wiedemann	3232	Syndrome de surdit�-oreille anormale-paralysie faciale	793	Syndrome de synovite-acn�-pustulose-hyperostose-ost�ite
166277	Syndrome de Suarez-Stickler	123	Syndrome de surdit�-pili torti-hypogonadisme	1350	Syndrome de Tabatznik
2752	Syndrome de Sugarman	3236	Syndrome de surdit�-ptosis-anomalies squelettiques	457077	Syndrome de TAFRO
3412	Syndrome de Sujansky-Leonard	3237	Syndrome de surdit�-symphalangie type Hermann	567	Syndrome de Takao
65682	Syndrome de Summerskill-Walshe-Tygstrup	3241	Syndrome de surdit�-syndrome craniofacial	2905	Syndrome de Takatsuki
3210	Syndrome de Summitt	3239	Syndrome de surdit�-vitiligo-achalasia	66529	Syndrome de Tako-Tsubo
3216	Syndrome de surdit� de conduction-anomalie de l'oreille externe	838	Syndrome de Susac	66529	Syndrome de Takotsubo
228012	Syndrome de surdit� de perception progressive-cardiomyopathie hypertrophique	284343	Syndrome de susceptibilit� familiale au blastome pleuropulmonaire	2832	Syndrome de tarse palp�braux courts-absence de cils inf�rieurs
228012	Syndrome de surdit� neurosensorielle progressive-cardiomyopathie hypertrophique			99045	Syndrome de Taussig-Bing
66633	Syndrome de surdit� neurosensorielle-grissonnement pr�coce-tremblement essentiel			→33364	Syndrome de Tay
97229	Syndrome de surdit� neurosensorielle-paralysie pontobulbaire				
3224	Syndrome de surdit�-anomalies g�nitales-synostoses m�tacarpiennes et m�tatarsiennes				
→52368	Syndrome de surdit�-atrophie optique-d�mence				
2663	Syndrome de surdit�-cataracte-anomalies squelettiques				
85321	Syndrome de surdit�-d�ficience intellectuelle li� � l'X				
85321	Syndrome de surdit�-d�ficience intellectuelle type Martin-Probst				

→ Cette entr e est d pr ci e et a  t  d plac e (voir annexe). Le num ro ORPHA indiqu  est le num ro dor navant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
669	Syndrome de Taybi
90650	Syndrome de Taybi
2636	Syndrome de Taybi-Linder
1519	Syndrome de Teebi
2432	Syndrome de Teebi-Al Saleh-Hassoon
1094	Syndrome de Teebi-Kaurah
1974	Syndrome de Teebi-Naguib-al Awadi
3291	Syndrome de Teebi-Shaltout
284227	Syndrome de télangiectasie-érythrocytose-gammopathie monoclonale-épanchements périnéphrétiques-shunt pulmonaire
3293	Syndrome de télécanthus-hypertélorisme-strabisme-pied creux
2885	Syndrome de Telfer-Sugar-Jaeger
420561	Syndrome de Temple-Baraitser
1777	Syndrome de Temtamy
1777	Syndrome de Temtamy-Shalash
137834	Syndrome de Ter Haar
3301	Syndrome de tetra-amélie-malformations multiples
3304	Syndrome de tétralogie de Fallot-petite taille-déficience intellectuelle
3011	Syndrome de tétraplégie spastique-déficience intellectuelle-rétinite pigmentaire
140917	Syndrome de Teunissen-Cremers
1780	Syndrome de Thakker-Donnai
88633	Syndrome de Théodore
3235	Syndrome de Thies-Reis
3316	Syndrome de Thomas
2547	Syndrome de Thomas-Jewtt-Raines
2031	Syndrome de Thompson-Baraitser
2866	Syndrome de Thong-Douglas-Ferrante
3204	Syndrome de thrombocytopathie-asplénie-myosis
457077	Syndrome de thrombocytopenie-anasarque-fièvre-insuffisance rénale-organomegalie
3320	Syndrome de thrombocytopenie-aplasie radiale
3323	Syndrome de thrombocytopenie-syndrome de Pierre Robin
2919	Syndrome de Thurston
169105	Syndrome de thymome-immunodéficience
3328	Syndrome de tibia absent-polydactylie-kyste arachnoïdien
3329	Syndrome de tibia aplasique-ectrodactylie
3331	Syndrome de tibia et radius anormaux-ostéopénie-fractures
3332	Syndrome de tibia hypoplasique-polydactylie

Numéro ORPHA	Maladie
85170	Syndrome de tibia triangulaire-aplasie fibulaire
42665	Syndrome de Tietz
65283	Syndrome de Timothy
64686	Syndrome de Tolosa-Hunt
→31463 2	Syndrome de Tomé-Brunet-Fardeau
1547	Syndrome de Tonoki-Ohura-Niikawa
3460	Syndrome de Torg-Winchester
1827	Syndrome de Toriello
3338	Syndrome de Toriello-Carey
79347	Syndrome de Toriello-Higgins-Miller
3339	Syndrome de Toriello-Lacassie-Droste
3341	Syndrome de torticolis-chéloïdes-cryptorchidisme
3342	Syndrome de tortuosité artérielle
2796	Syndrome de Touraine-Solente-Gole
857	Syndrome de Townes-Brocks
412022	Syndrome de Traboulsi
268861	Syndrome de traction du cône terminal, forme primaire
3052	Syndrome de Tranebjaerg-Svejgaard
95431	Syndrome de transfusion foeto-foetale
861	Syndrome de Treacher-Collins
→1215	Syndrome de Treft-Sanborn-Carey
457212	Syndrome de tremblement essentiel progressif-trouble sévère du langage-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle-trouble du comportement
3350	Syndrome de tremblement essentiel-nystagmus-ulcère
447896	Syndrome de tremblement-ataxie-hypomyélinisation centrale
79129	Syndrome de trichodysplasie-amélogénèse imparfaite
3361	Syndrome de trichodysplasie-xérodermie
3363	Syndrome de trichomégalie-dégénérescence rétinienne pigmentaire-retard de croissance
→33364	Syndrome de trichothiodystrophie-ostéosclérose
→33364	Syndrome de trichothiodystrophie-syndrome neurocutané
3365	Syndrome de trigonocéphalie-anomalies des extrémités
3368	Syndrome de trigonocéphalie-nez bifide-anomalies des extrémités
3369	Syndrome de trigonocéphalie-petite taille-retard de croissance
3377	Syndrome de trismus-pseudocamptodactylie

Numéro ORPHA	Maladie
168796	Syndrome de trouble du rythme-cardiomyopathie dilatée-brachydactylie
352577	Syndrome de troubles sévères de l'alimentation-retard staturopondéral-microcéphalie par déficit en ASXL3
101000	Syndrome de Troyer
3357	Syndrome de Trueb-Burg-Bottani
3173	Syndrome de Tsao-Ellingson
3268	Syndrome de Tsukahara
3387	Syndrome de Tsukahara-Kajii
3390	Syndrome de tubulopathie proximale-diabète sucré-ataxie cérébelleuse
254902	Syndrome de tubulopathie rénale-encéphalopathie-insuffisance hépatique
2997	Syndrome de Tucker
→2036	Syndrome de Tuffli-Laxova
893	Syndrome de tumeur de Wilms-aniridie-anomalies génito-urinaires-déficience intellectuelle
220	Syndrome de tumeur de Wilms-pseudohermaphrodisme
211	Syndrome de tumeur en turban
3225	Syndrome de Tungland-Bellman
99818	Syndrome de Turcot avec polypose
99817	Syndrome de Turcot non polyposique
881	Syndrome de Turner
99413	Syndrome de Turner par anomalies de structure du chromosome X
2614	Syndrome de Turner-Kieser
2198	Syndrome de tylose-cancer de l'oesophage
1979	Syndrome de type Werner dû à un déficit en facteurs de croissance
3412	Syndrome de VACTERL-hydrocéphalie
1548	Syndrome de Van Benthem-Driessen-Hanveld
1122	Syndrome de Van den Berghe-Dequeker
2460	Syndrome de Van den Ende-Gupta
3417	Syndrome de Van der Bosch
216796	Syndrome de Van der Hoeve
2478	Syndrome de Van der Knaap
888	Syndrome de Van der Woude
314679	Syndrome de Van Maldergem
3419	Syndrome de Van Regemorter-Pierquin-Vamos
2754	Syndrome de Váradi
2754	Syndrome de Váradi-Papp
291	Syndrome de varicelle congénitale

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
209943	Syndrome de vascularite rétinienne idiopathique-anévrismes-neurorétinite	247709	Syndrome de Wagenmann-Froboese	2228	Syndrome de Witkop
284388	Syndrome de vasoconstriction cérébrale réversible	898	Syndrome de Wagner	→280	Syndrome de Wittwer
→261483	Syndrome de Vasquez-Hurst-Sotos	357332	Syndrome de Wahab	1667	Syndrome de Wolcott-Rallison
52047	Syndrome de Vater-like-hypertension pulmonaire-anomalies des oreilles-retard de croissance	2379	Syndrome de Waisman	280	Syndrome de Wolf-Hirschhorn
443988	Syndrome de ventriculomégalie-maladie des kystes rénaux	1068	Syndrome de Walker-Dyson	3080	Syndrome de Wolff-Zimmermann
2899	Syndrome de Verloes-Bourguignon	899	Syndrome de Walker-Warburg	3463	Syndrome de Wolfram
2496	Syndrome de Verloes-David	1453	Syndrome de Wallis-Zieff-Goldblatt	411590	Syndrome de Wolfram-like
50817	Syndrome de Verloes-Deprez	3214	Syndrome de Warburg-Thomsen	3464	Syndrome de Woodhouse-Sakati
2983	Syndrome de Verloes-Gillerot-Fryns	1052	Syndrome de Warburton-Anyane-Yebo	2571	Syndrome de Woods-Black-Norbury
2551	Syndrome de Verloes-Van Maldergem-de Marneffe	96061	Syndrome de Warkany	137658	Syndrome de Woods-Crouchman-Huson
3429	Syndrome de Verloove-Van Horick-Brubakk	1541	Syndrome de Warman-Mulliken-Hayward	3465	Syndrome de Worster-Drought
97282	Syndrome de Verner-Morrison	100067	Syndrome de Waterhouse-Friderichsen	2790	Syndrome de Worth
2406	Syndrome de verrouillage	1046	Syndrome de Waters-West	3411	Syndrome de Wunderlich
1493	Syndrome de Vici	→636	Syndrome de Watson	53719	Syndrome de Wyburn-Mason
1493	Syndrome de Vici-Sabetta-Gambarara	3447	Syndrome de Weaver	412069	Syndrome de Xia-Gibbs
363665	Syndrome de vieillissement prématuré type Penttinen	→3447	Syndrome de Weaver-like	2255	Syndrome de Yorifuji-Okuno
363665	Syndrome de vieillissement prématuré-acro-ostéolyse-lésions chéloïdiennes	3448	Syndrome de Weaver-Williams	3240	Syndrome de Yoshimura-Takeshita
3433	Syndrome de Viljoen-Kallis-Voges	1521	Syndrome de Webster-Deming	3471	Syndrome de Young
3434	Syndrome de Viljoen-Smart	3449	Syndrome de Weill-Marchesani	3055	Syndrome de Young-Hughes
494	Syndrome de Vohwinkel	3344	Syndrome de Weismann-Netter-Stuhl	3472	Syndrome de Yunis-Varon
79395	Syndrome de Vohwinkel-ichtyose	3450	Syndrome de Weissenbacher-Zweymuller	217017	Syndrome de Zechi-Ceide
2427	Syndrome de Volcke-Soekarman	1373	Syndrome de Wellesley-Carman-French	912	Syndrome de Zellweger
3439	Syndrome de von Voss-Cherstvoy	901	Syndrome de Wells	50812	Syndrome de Zellweger-like sans anomalies peroxysomales
99147	Syndrome de von Willebrand acquis	2815	Syndrome de Wells-Jankovic	3473	Syndrome de Zimmermann-Laband
2180	Syndrome de Waaler-Aarskog	652	Syndrome de Wermer	1775	Syndrome de Zinsser-Engman-Cole
3440	Syndrome de Waardenburg	902	Syndrome de Werner	3253	Syndrome de Zlotogora-Ogur
896	Syndrome de Waardenburg avec anomalies des membres	79474	Syndrome de Werner atypique	3253	Syndrome de Zlotogora-Zilberman-Tenenbaum
894	Syndrome de Waardenburg type 1	3451	Syndrome de West	913	Syndrome de Zollinger-Ellison
895	Syndrome de Waardenburg type 2	2435	Syndrome de Westerhof-Beemer-Cormane	2835	Syndrome de Zori-Stalker-Williams
352740	Syndrome de Waardenburg type 2 avec albinisme oculaire	→2750	Syndrome de Whelan	3474	Syndrome de Zurich-Kaye
896	Syndrome de Waardenburg type 3	2779	Syndrome de Whyte-Murphy	2970	Syndrome d'Eagle-Barret
897	Syndrome de Waardenburg type 4	3454	Syndrome de Wieacker-Wolff	1973	Syndrome d'Eastman-Bixler
894	Syndrome de Waardenburg type I	116	Syndrome de Wiedemann-Beckwith	1884	Syndrome d'ectopie du cristallin-dystrophie choriorétinienne-myopie
895	Syndrome de Waardenburg type II	2156	Syndrome de Wiedemann-Oldigs-Oppermann	→1896	Syndrome d'ectrodactylie-dysplasie ectodermique sans fente labiopalatine
896	Syndrome de Waardenburg type III	3455	Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch	1896	Syndrome d'ectrodactylie-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine
897	Syndrome de Waardenburg-Hirschsprung	319182	Syndrome de Wiedemann-Steiner	→1896	Syndrome d'ectrodactylie-fente palatine
897	Syndrome de Waardenburg-Shah	3456	Syndrome de Wildervanck	1891	Syndrome d'ectrodactylie-paraplégie spastique-déficience intellectuelle
163746	Syndrome de Waardenburg-Shah variante neurologique	739	Syndrome de Willi-Prader	1892	Syndrome d'ectrodactylie-polydactylie
		904	Syndrome de Williams	1894	Syndrome d'ectrodactylie-spina bifida-cardiopathie
		904	Syndrome de Williams-Beuren	1997	Syndrome d'ectropion inférieur-fente labiopalatine
		411501	Syndrome de Williams-Campbell	906	Syndrome d'eczéma-thrombocytopénie-immunodéficience
		3459	Syndrome de Wilson-Turner		
		3460	Syndrome de Winchester		
		2515	Syndrome de Winship-Viljoen-Leary		
		906	Syndrome de Wiskott-Aldrich		
		829	Syndrome de Wissler-Fanconi		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
199343	Syndrome d'épilepsie-surdité neurosensorielle-ataxie-déficience intellectuelle-déséquilibre électrolytique	137776	Syndrome des contractures congénitales létales type Israeli-Bedouin	397941	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type II par déficit en MAN1B1
1951	Syndrome d'épilepsie-télangiectasie	3454	Syndrome des contractures du pied-atrophie musculaire-apraxie oculomotrice	79329	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIa
→182050	Syndrome d'Epstein	1486	Syndrome des contractures multiples type finlandais	79330	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIb
1266	Syndrome dermato-cardio-squelettique type Borrone	93270	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 1	79332	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIc
99688	Syndrome dermatotriche	93269	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 2	79333	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIe
→79500	Syndrome d'Eronen-Somer-Gustafsson	93271	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 3	238459	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIc
369992	Syndrome d'érythrodermie congénitale-hypotrichose-infections récurrentes-allergies alimentaires multiples	93268	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 4	263508	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIg
1916	Syndrome DES	93268	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Beemer-Langer	95428	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIh
869	Syndrome des 2A	93269	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Majewski	263487	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIi
869	Syndrome des 3A	93270	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Saldino-Noonan	263501	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIj
869	Syndrome des 4A	93271	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Verma-Naumoff	314667	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIk
54251	Syndrome des abcès aseptiques	324636	Syndrome des ecchymoses douloureuses	356961	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIm
54251	Syndrome des abcès aseptiques corticosensibles	79324	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone Ig	468699	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIo
56425	Syndrome des agglutinines froides	79325	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone Ih	86309	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ij
567	Syndrome des anomalies conotruncales et de la face	79326	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone Ii	79327	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ik
2143	Syndrome des anomalies oculaires et faciales-télécanthus-surdité	468684	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone Ilo	79328	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Il
398097	Syndrome des anticorps antiphospholipides néonatal	466703	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone IIp	91131	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Im
398097	Syndrome des antiphospholipides néonatal	280071	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone Ip	244310	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type In
81	Syndrome des antisyntétases	79318	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ia	263494	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Io
647	Syndrome des cassures de Nijmegen	79319	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ib		
381	Syndrome des cheveux argentés de Griscelli-Pruniéras	79320	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ic		
634	Syndrome des cheveux bambous	79321	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Id		
565	Syndrome des cheveux en fils de fer de Menkes	79322	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ie		
307766	Syndrome des cheveux frisés-kératodermie acrale-caries	79323	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type If		
1410	Syndrome des cheveux incoiffables				
1264	Syndrome des cheveux incoiffables-dystrophie pigmentaire de la rétine-anomalies dentaires-brachydactylie				
170	Syndrome des cheveux laineux familial				
170	Syndrome des cheveux laineux héréditaire				
66529	Syndrome des coeurs brisés				
1486	Syndrome des contractures congénitales létales type 1				
137776	Syndrome des contractures congénitales létales type 2				
137783	Syndrome des contractures congénitales létales type 3				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
300536	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IR	→1234	Syndrome des ptérygium multiples type Aslan	2110	Syndrome d'hallux varus-polysyndactylie préaxiale
324422	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Is	65743	Syndrome des ptérygiums multiples autosomique dominant	672	Syndrome d'hamartoblastome hypothalamique-polydactylie
329178	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Iu	2990	Syndrome des ptérygiums multiples autosomique récessif	168632	Syndrome d'hamartome basaloïde folliculaire généralisé
370921	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Iw	2990	Syndrome des ptérygiums multiples autosomique récessif non léthal	2112	Syndrome d'hamartome folliculaire-alopécie-mucoviscidose
370924	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ix	1300	Syndrome des ptérygiums poplités autosomique dominant	83628	Syndrome d'hémangiome périnéal-malformations génitales-lipomyéломéningocèle-anomalies vésicorénales
370927	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Iy	1234	Syndrome des ptérygiums poplités autosomique récessif	2330	Syndrome d'hémangiome-thrombocytopénie
448010	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IZ	3237	Syndrome des synostoses multiples	2124	Syndrome d'hémangiomes faciaux-pseudocicatrice sus-ombilicale
201	Syndrome des hamartomes multiples	51084	Syndrome des torsades de pointes à couplage court	→83628	Syndrome d'hémangiomes sacrés-anomalies congénitales multiples
443804	Syndrome des jambes raides	51636	Syndrome des verrues-hypogammaglobulinémie-infections-myélokathexis	73229	Syndrome d'hématurie autosomique dominante-tortuosité rétinienne-crampes musculaires
500	Syndrome des lentigines multiples familial	51636	Syndrome des verrues-infections-leucopénie-myélokathexis	139	Syndrome d'hémidysplasie congénitale-naevus ichtyosiforme-anomalies des membres
231040	Syndrome des lentigines multiples familial sans manifestation systémique	→2697	Syndrome des voies biliaires anormales-insuffisance rénale	306741	Syndrome d'hémidystonie-hémiatrophie
34592	Syndrome des lymphocytes dénudés type I	1183	Syndrome des yeux dansants	3329	Syndrome d'hémimélie tibiale-ectrodactylie
572	Syndrome des lymphocytes dénudés type II	195	Syndrome des yeux de chat	306669	Syndrome d'hémiparkinsonisme-hémiatrophie
465824	Syndrome des membres enveloppés dans un cocon	1183	syndrome des yeux et des jambes dansantes	75326	Syndrome d'hémorragie de la rétine-tortuosité vasculaire
662	Syndrome des ongles jaunes	163703	Syndrome DESC	2786	Syndrome d'Hernández-Fragoso
137888	Syndrome des oreilles en forme de point d'interrogation	2990	Syndrome d'Escobar	2141	Syndrome d'hernie diaphragmatique-anomalies des membres
2763	Syndrome des os graciles	168782	Syndrome désintégratif de l'enfance	2059	Syndrome d'hernie diaphragmatique-faciès anormal
231031	Syndrome des paumes rouges	1959	Syndrome d'Evans	2156	Syndrome d'hirsutisme-dysplasie squelettique-déficience intellectuelle
721	Syndrome des plaquettes grises	444463	Syndrome d'Evans associé à une immunodéficience primaire	2026	Syndrome d'hirsutisme-hyperplasie gingivale
274	Syndrome des plaquettes sanguines géantes	140944	Syndrome d'excroissance lipomateuse congénitale-malformation vasculaire-naevus épidermique-anomalie rachidienne	3186	Syndrome d'holoprosencéphalie-anomalies radiales, cardiaques et rénales
725	Syndrome des pointes-ondes continues du sommeil	140944	Syndrome d'excroissance lipomateuse congénitale-malformation vasculaire-naevus épidermique-anomalie squelettique	2163	Syndrome d'holoprosencéphalie-craniosynostose
725	Syndrome des pointes-ondes continues pendant le sommeil lent	178345	Syndrome d'excès d'aromatase	2165	Syndrome d'holoprosencéphalie-dysgénésie caudale
2951	Syndrome des pouces absents-petite taille-déficit immunitaire	→955	Syndrome d'Exner	2117	Syndrome d'holoprosencéphalie-ectrodactylie-fente labiopalatine
2952	Syndrome des pouces en adduction-arthrogrypose, type Christian	71269	Syndrome d'exophtalmie bénigne	2570	Syndrome d'holoprosencéphalie-hypokinésie-contractures congénitales
2953	Syndrome des pouces en adduction-arthrogrypose, type Dundar	1962	Syndrome d'exostoses-anéodermie-brachydactylie type E	2166	Syndrome d'holoprosencéphalie-polydactylie postaxiale
2953	Syndrome des pouces en adduction-pieds bots	3201	Syndrome d'extrasystoles ventriculaires avec syncopes-pérodactylie-séquence de Robin		
783	Syndrome des pouces et des gros orteils trop larges	1964	Syndrome d'extrasystoles-petite taille-hyperpigmentation-microcéphalie		
		2462	Syndrome d'habitus marfanoïde-craniosynostose		
		3409	Syndrome d'habitus Prader-Willi-ostéopénie-camptodactylie		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
2570	Syndrome d'holoprosencéphalie-séquence d'akinésie foetale	50944	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire-kystes des paupières-hypodontie-hypotrichose	2220	Syndrome d'hypertrichose cubitale-petite taille
899	Syndrome d'hydrocéphalie-agryrie-dysplasie rétinienne	2342	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire-périodontopathie-onychogrypose	1231	Syndrome d'hypertrichose-atrophie cutanée-ectropion-macrostomie
2180	Syndrome d'hydrocéphalie-dysplasie costo-vertébrale-anomalie de Sprengel	384	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire-sclérodactylie	966	Syndrome d'hypertrichose-faciès acromégaloïde
916	Syndrome d'hydrocéphalie-fente palatine-raideur articulaire	2201	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire-spasticité	319182	Syndrome d'hypertrichose-petite taille-dysmorphie faciale-retard de développement
2119	Syndrome d'hydrocéphalie-fibroélastoses-cataracte	1336	Syndrome d'hyperkératose-hyperpigmentation	324416	Syndrome d'hypertrophie musculaire-hépatomégalie-polyhydramnios
2181	Syndrome d'hydrocéphalie-grande taille-hyperlaxité	254534	Syndrome d'hyperméthylation maternelle 14q32.2	217330	Syndrome d'hyperuricémie-anémie-insuffisance rénale
2184	Syndrome d'hydrocéphalie-implantation basse de l'ombilic	285	Syndrome d'hypermobilité articulaire bénigne	363694	Syndrome d'hyperuricémie-hypertension artérielle pulmonaire-insuffisance rénale-alcalose
1237	Syndrome d'hydrocéphalie-malformation cardiaque-hyperdensité osseuse	443101	Syndrome d'hypernatrémie adiposique hypothalamique	450322	Syndrome d'hyperviscosité polyclonale
2183	Syndrome d'hydrocéphalie-obésité-hypogonadisme	415	Syndrome d'hyperornithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie	2228	Syndrome d'hypodontie-dysplasie unguéale
2186	Syndrome d'hydrocéphalie-sclérotiques bleues-néphropathie	3152	Syndrome d'hyperostose corticale-syndactylie	989	Syndrome d'hypoglossie-hypodactylie
2473	Syndrome d'hydrométhrocolpos-polydactylie	99880	Syndrome d'hyperparathyroïdisme-tumeur mandibulaire	→1643	Syndrome d'hypogonadisme congénital-ichtyose
2704	Syndrome d'hydronéphrose-sourire inversé	188	Syndrome d'hyperperméabilité capillaire	2234	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope masculin-déficience intellectuelle-anomalies squelettiques
94086	Syndrome d'hypercalcémie familiale-néphrocalcinose-indicanurie	369979	Syndrome d'hyperphalangie des doigts de la main-anomalies des orteils-pectus excavatum sévère	2232	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope primaire-alopécie partielle
2196	Syndrome d'hypercalciurie-colobome bilatéral de la rétine	247262	Syndrome d'hyperphosphatasie-déficience intellectuelle	2230	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope-alopécie fronto-pariétale
83639	Syndrome d'hypercoagulabilité par déficit héréditaire en glycosyl phosphatidyl inositol	1241	Syndrome d'hyperplasie hémifaciale-strabisme	2410	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope-cataracte
163985	Syndrome d'hyperexplexie-épilepsie	93604	Syndrome d'hyperprostaglandine E	293967	Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-microcéphalie sévère-surdité neurosensorielle-dysmorphie
163	Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire	64739	Syndrome d'hyperstimulation ovarienne	2235	Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-rétinite pigmentaire
2314	Syndrome d'hyperimmunoglobuline E type 1	2745	Syndrome d'hypertélorisme-anomalies de l'oesophage-hypospadias	→26148 3	Syndrome d'hypogonadisme-gynécomastie-déficience intellectuelle lié à l'X
2314	Syndrome d'hyperimmunoglobuline-infections récurrentes	2745	Syndrome d'hypertélorisme-hypospadias	141333	Syndrome d'hypogonadisme-petite taille-colobome-polydactylie préaxiale
35878	Syndrome d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie	2211	Syndrome d'hypertélorisme-hypospadias-polysyndactylie	2233	Syndrome d'hypogonadisme-prolapsus de la valve mitrale-déficience intellectuelle
86918	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire diffuse-acrocyanose	2213	Syndrome d'hypertélorisme-microtiefente faciale	363523	Syndrome d'hypohidrose-hypoplasie de l'émail-kératodermie palmoplantaire-déficience intellectuelle
85112	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire-ambiguïté sexuelle XX-prédisposition au carcinome spinocellulaire	293958	Syndrome d'hypertélorisme-sinus pré-auriculaire-obstruction du canal lacrymal-surdité		
2198	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire-carcinome de l'oesophage	→33117 6	Syndrome d'hypertension artérielle pulmonaire-leucopénie-communication interauriculaire		
34217	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire-cardiomyopathie arythmogène	2215	Syndrome d'hyperthermie maligne-arthrogrypose-torticolis		
		2218	Syndrome d'hypertrichose cervicale-neuropathie périphérique		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
254531	Syndrome d'hypométhylation paternelle 14q32.2	52056	Syndrome d'hypoplasie du péroné et du cubitus-brachydactylie	1226	Syndrome d'hypothyroïdie-fente palatine
447893	Syndrome d'hypomyélinisation cérébrale diffuse-atrophie du cervelet-hypoplasie du corps calleux	2251	Syndrome d'hypoplasie du pouce-alopécie-anomalie de la pigmentation	163690	Syndrome d'hypotonie-cystinurie
85163	Syndrome d'hypomyélinisation-cataracte congénitale	2252	Syndrome d'hypoplasie du radius-pouces triphalangés-hypospadias-progénie	238523	Syndrome d'hypotonie-cystinurie atypique
88637	Syndrome d'hypomyélinisation-hypogonadisme hypogonadotrope-hypodontie	3026	Syndrome d'hypoplasie du rayon radial-atrésie des choanes	438213	Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale associé à PURA
3453	Syndrome d'hypoparathyroïdie auto-immune-candidose chronique-maladie d'Addison	1454	Syndrome d'hypoplasie du vermis cérébelleux-oligophrénie-ataxie congénitale-colobome-fibrose hépatique	438216	Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale associé à PURA dû à une mutation ponctuelle
2323	Syndrome d'hypoparathyroïdie-déficience intellectuelle-dysmorphie	2253	Syndrome d'hypoplasie fovéale-cataracte présénile	314655	Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale dû à une microdélétion 5q31.3
2323	Syndrome d'hypoparathyroïdie-petite taille-déficience intellectuelle-convulsions	397618	Syndrome d'hypoplasie fovéolaire-défaut de décussation du nerf optique-dysgénésie du segment antérieur	79507	Syndrome d'hypotonie-retard staturo-pondéral-microcéphalie
2237	Syndrome d'hypoparathyroïdie-surdité-dysplasie rénale	363649	Syndrome d'hypoplasie mandibulaire-surdité-aspect progéroïde	371364	Syndrome d'hypotonie-trouble sévère du langage-retard cognitif sévère
2241	Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-mégavessie-microcôlon-hydronéphrose	2250	Syndrome d'hypoplasie nasale et oculaire-hypogonadisme hypogonadotrope	79458	Syndrome d'hypotrichose congénitale-milia
2241	Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie	2854	Syndrome d'hypoplasie ou aplasie du péroné-incurvation du fémur-oligodactylie	307936	Syndrome d'hypotrichose-hyperkératose palmoplantaire-acro-ostéolyse-périodontite
324561	Syndrome d'hypopigmentation-kératodermie palmoplantaire ponctuelle	2255	Syndrome d'hypoplasie pancréatique-diabète-cardiopathie congénitale	91132	Syndrome d'hypotrichose-ichtyose congénitale
42665	Syndrome d'hypopigmentation-surdité	2256	Syndrome d'hypoplasie péroné-cubitus-anomalies rénales	307936	Syndrome d'hypotrichose-kératodermie palmoplantaire-acro-ostéolyse-périodontite
79477	Syndrome d'hypopigmentation-troubles immunologiques, avec ou sans troubles neurologiques	284339	Syndrome d'hypoplasie pontocérébelleuse-anomalie du développement sexuel 46,XY	69735	Syndrome d'hypotrichose-lymphoedème-télangiectasie-atteinte rénale
79476	Syndrome d'hypopigmentation-troubles neurologiques	991	Syndrome d'hypoplasie pulmonaire-agonadisme-dextrocardie-hernie diaphragmatique	69735	Syndrome d'hypotrichose-lymphoedème-télangiectasie-glomérulonéphrite membranoproliférative
→3157	Syndrome d'hypopituitarisme-micropénis-fente labiopalatine	→21686	Syndrome d'hypopréβétalipoprotéïnémie-acanthocytose-rétinite pigmentaire-dégénérescence du globus pallidus	307936	Syndrome d'hypotrichose-ostéolyse-périodontite-hyperkératose palmoplantaire
→3157	Syndrome d'hypopituitarisme-microphthalmie	2261	Syndrome d'hypospadias-déficience intellectuelle type Goldblatt	307936	Syndrome d'hypotrichose-ostéolyse-périodontite-kératodermie palmoplantaire
→3157	Syndrome d'hypopituitarisme-polydactylie postaxiale	2745	Syndrome d'hypospadias-dysphagie	330029	Syndrome d'hypotrichose-surdité
2246	Syndrome d'hypoplasie cérébelleuse-dégénérescence tapéto-rétinienne	157788	Syndrome d'hypospadias-hypertélorisme-colobome et surdité	661	Syndrome d'hypoventilation alvéolaire centrale congénitale
2310	Syndrome d'hypoplasie de la jambe-cataracte	2353	Syndrome d'hypotélorisme-fente palatine-hypospadias	99803	Syndrome d'hypoventilation alvéolaire centrale congénitale-maladie de Hirschsprung
3207	Syndrome d'hypoplasie de la substance blanche-agénésie du corps calleux-déficience intellectuelle	1226	Syndrome d'hypothyroïdie par athyréose-cheveux hérissés-fente palatine	661	Syndrome d'hypoventilation centrale congénitale
2249	Syndrome d'hypoplasie du cubitus-déficience intellectuelle	3047	Syndrome d'hypothyroïdie-dysmorphie-polydactylie post-axiale-déficience intellectuelle	284343	Syndrome DICER1
1988	Syndrome d'hypoplasie du fémur-faciès particulier			352333	Syndrome d'ichtyose congénitale-déficience intellectuelle-quadruplégié spastique
293864	Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
352333	Syndrome d'ichtyose congénitale-déficience intellectuelle-tétraplégie spastique	2759	Syndrome d'imperforation de l'oropharynx-anomalies costo-vertébrales	3439	Syndrome DK phocomélie
2271	Syndrome d'ichtyose congénitale-microcéphalie-quadruplégié	2566	Syndrome d'infection chronique au virus Epstein-Barr	293987	Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie
2271	Syndrome d'ichtyose congénitale-microcéphalie-tétraplégie	2566	Syndrome d'infection chronique à EBV	293987	Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie-tumeurs neurales
2273	Syndrome d'ichtyose folliculaire-alopécie-photophobie	251523	Syndrome d'infections récurrentes-syndrome inflammatoire par anomalie du métabolisme du zinc	88643	Syndrome d'obésité-colite-hypothyroïdie-hypertrophie cardiaque-retard de développement
2273	Syndrome d'ichtyose folliculaire-atrichie-photophobie	99429	Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes	2970	Syndrome d'Obrinsky
2269	Syndrome d'ichtyose-alopécie-ectropion-déficience intellectuelle	90797	Syndrome d'insensibilité partielle aux androgènes	890	Syndrome d'obstruction sinusoidale
91132	Syndrome d'ichtyose-atrophodermie folliculaire-hypotrichose	642	Syndrome d'insensibilité à la douleur-anhidrose	79094	Syndrome d'occlusion artérielle de Grange
91132	Syndrome d'ichtyose-atrophodermie folliculaire-hypotrichose-hypohidrose	2295	Syndrome d'instabilité articulaire	79094	Syndrome d'occlusion artérielle progressive-hypertension-malformations cardiaques-fragilité osseuse-brachysyndactylie
2278	Syndrome d'ichtyose-déficience intellectuelle-nanisme-anomalie rénale	2295	Syndrome d'instabilité articulaire familiale	2704	Syndrome d'Ochoa
2272	Syndrome d'ichtyose-doigts fusiformes-sillon labial médian	2268	Syndrome d'instabilité centromérique-immunodéficience-dysmorphie	999	Syndrome d'O'Doherty
2274	Syndrome d'ichtyose-hépatosplénomégalie-dégénérescence cérébelleuse	293978	Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable	2253	Syndrome d'O'Donnell-Pappas
91132	Syndrome d'ichtyose-hypotrichose	464724	Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile associée à la fièvre	2722	Syndrome d'odonto-onycho-dysplasie-alopécie
59303	Syndrome d'ichtyose-hypotrichose-cholangite sclérosante	466794	Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-ataxie cérébelleuse-neuropathie sensitivo-motrice périphérique	2724	Syndrome d'odontomatose-aorte-sténose oesophagienne
2267	Syndrome d'ichtyose-joues proéminentes-sourcils latéraux	370088	Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-manifestations multisystémiques	313800	Syndrome d'oedème du nerf optique-splénomégalie
363992	Syndrome d'ichtyose-petite taille-brachydactylie-microsphérophakie	→3157	Syndrome d'insuffisance hypophysaire multiple-microcéphalie secondaire-cécité-anomalies urinaires	352447	Syndrome d'OEP-myopathie-émaciation
88621	Syndrome d'ichtyose-prématurité	199337	Syndrome d'insuffisance pancréatique-anémie-hyperostose	352447	Syndrome d'OEP-myopathie-émaciation
3463	Syndrome DIDMOAD	73224	Syndrome d'insuffisance rénale tubulaire-cardiomyopathie	2676	Syndrome d'Oerter-Friedman-Anderson
1672	Syndrome diencéphalique	2297	Syndrome d'insulino-résistance type A	276432	Syndrome d'Ogden
1672	Syndrome diencéphalique d'émaciation	2298	Syndrome d'insulino-résistance type B	75382	Syndrome d'Oguchi
1916	Syndrome diéthylstilbestrol	95496	Syndrome d'interruption de la tige hypophysaire	2728	Syndrome d'Ohdo
→79500	Syndrome digito-réno-cérébral	95496	Syndrome d'interruption de la tige pituitaire	293707	Syndrome d'Ohdo lié à l'X
1150	Syndrome d'Illum	86915	Syndrome d'Irons-Bianchi	1934	Syndrome d'Ohtahara
→244	Syndrome d'immotilité ciliaire type Kartagener	454831	Syndrome d'irradiation aiguë	2729	Syndrome d'Okamoto
183707	Syndrome d'immunodéficience neutrophile	84142	Syndrome d'Isaac	93293	Syndrome d'Okhiro
90023	Syndrome d'immunodéficience primaire avec petite taille	84142	Syndrome d'Isaac-Mertens	261638	Syndrome d'Okhiro dû à une del(20)(q13)
90023	Syndrome d'immunodéficience primaire par déficit en p14	79144	Syndrome d'Iso-Kikuchi	261638	Syndrome d'Okhiro dû à une microdélétion 20q13
169095	Syndrome d'immunodéficience sévère en cellules T-alopécie congénitale-dystrophie des ongles	→33364	Syndrome d'Itin	261638	Syndrome d'Okhiro dû à une monosomie 20q13
1493	Syndrome d'immunodéficience-cataracte-absence du corps calleux	97548	Syndrome d'Ivemark	261647	Syndrome d'Okhiro dû à une mutation ponctuelle
647	Syndrome d'immunodéficience-microcéphalie-instabilité chromosomique			79458	Syndrome d'Oley
				2731	Syndrome d'oligodontie-taurodontie-cheveux rares
				2920	Syndrome d'Oliver
				3363	Syndrome d'Oliver-McFarlane

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
659	Syndrome d'Olmsted			96167	Syndrome du chromosome 8 recombinant
39041	Syndrome d'Omenn	77297	Syndrome d'ostéomyélite multifocale récurrente chronique-anémie dysérythropoïétique congénitale-dermatose neutrophile	185	Syndrome du cimenterre
93929	Syndrome d'omphalocèle-exstrophie cloacale-anus imperforé-anomalie spinale	2779	Syndrome d'ostéopathie striée-hyperpigmentation-mèche blanche	281	Syndrome du cri du chat
116	Syndrome d'omphalocèle-macroglossie-gigantisme	2780	Syndrome d'ostéopathie striée-sclérose crânienne	2036	Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons
3191	Syndrome d'Onat	2324	Syndrome d'ostéopénie-déficience intellectuelle-hypotrichose	97330	Syndrome du défilé cervico-thoraco-brachial
661	Syndrome d'Ondine	91133	Syndrome d'ostéopénie-myopie-surdité-déficience intellectuelle-dysmorphie	97330	Syndrome du défilé thoracique
99803	Syndrome d'Ondine-Hirschsprung	178389	Syndrome d'ostéopétrose-hypogammaglobulinémie	965	Syndrome du faciès acromégalode
→33364	Syndrome d'oncho-tricho-dysplasie-neutropénie	94063	Syndrome d'ostéopocilie-petite taille-déficience intellectuelle	2616	Syndrome du faciès boudeur
79500	Syndrome DOOR	94063	Syndrome d'ostéopoikilose-petite taille-déficience intellectuelle	97280	Syndrome du glucagonome
79500	Syndrome DOORS	2786	Syndrome d'ostéoporose-hypopigmentation oculocutanée	2301	Syndrome du grêle court congénital
352447	Syndrome d'ophtalmoplégie externe progressive-myopathie-émaciation	2787	Syndrome d'ostéoporose-macrocéphalie-cécité-hyperlaxité articulaire	95427	Syndrome du grêle court secondaire
352447	Syndrome d'ophtalmoplégie externe progressive-myopathie-émaciement	2788	Syndrome d'ostéoporose-pseudogliome	88924	Syndrome du gène contigu de la sclérose tubéreuse/polykystose rénale
2743	Syndrome d'ophtalmoplégie-déficience intellectuelle-langue scrotale	2760	Syndrome d'ostéosarcome-anomalies des membres-macrocytose érythroïde	261476	Syndrome du gène contigu du déficit en glycérol kinase
1186	Syndrome d'ophtalmoplégie-hypotonie-ataxie-hypoacousie-athétose	75325	Syndrome d'ostéosclérose-ichtyose-insuffisance ovarienne précoce	276435	Syndrome du motoneurone inférieur, forme tardive de l'adulte
2742	Syndrome d'ophtalmoplégie-myalgie-agrégats tubulaires	178377	Syndrome d'ostéosclérose-retard de développement-craniosynostose	393	Syndrome du mâle XX
2745	Syndrome d'Opitz	99965	Syndrome d'O'Sullivan-McLeod	404560	Syndrome du naevus atypique
2745	Syndrome d'Opitz G/BBB	391384	Syndrome douloureux épisodique familial	64754	Syndrome du naevus comédionien
306588	Syndrome d'Opitz G/BBB autosomique dominant	391392	Syndrome douloureux épisodique familial avec atteinte prédominante des membres inférieurs	64755	Syndrome du naevus de Becker
306597	Syndrome d'Opitz G/BBB lié à l'X	391389	Syndrome douloureux épisodique familial avec atteinte prédominante du haut du corps	35125	Syndrome du naevus épidermique
1786	Syndrome d'Opitz-Caltabiano	83452	Syndrome douloureux régional complexe	2612	Syndrome du naevus organoïde
2745	Syndrome d'Opitz-Frias	99994	Syndrome douloureux régional complexe de type 2	2612	Syndrome du naevus sébacé
97297	Syndrome d'Opitz-like-trigonocephalie	99995	Syndrome douloureux régional complexe de type I	2612	Syndrome du naevus sébacé linéaire
1308	Syndrome d'Opitz-trigonocephalie	1179	Syndrome d'Ouvrier-Billson	141136	Syndrome du premier arc branchial
1183	Syndrome d'opsoclonie-myoclonie	→79500	Syndrome DRC	2987	Syndrome du ptérygium antécubital
1183	Syndrome d'opsoclonie-myoclonie-ataxie	139402	Syndrome DRESS	51083	Syndrome du QT court familial
1338	Syndrome d'Orstavik-Lindemann-Solberg	195	Syndrome du cat-eye	768	Syndrome du QT long congénital
93382	Syndrome d'Osebold-Remondini	36234	Syndrome du choc toxique bactérien	768	Syndrome du QT long familial
2771	Syndrome d'ostéogénèse imparfaite-contractures articulaires	99919	Syndrome du choc toxique staphylococcique	37553	Syndrome du QT long type 7
2772	Syndrome d'ostéogénèse imparfaite-microcéphalie-cataracte	99918	Syndrome du choc toxique streptococcique	65283	Syndrome du QT long type 8
2773	Syndrome d'ostéogénèse imparfaite-rétinopathie-épilepsie-déficience intellectuelle			101016	Syndrome du QT long type Romano-Ward
2776	Syndrome d'ostéolyse distale autosomique récessif			65283	Syndrome du QT long-syndactylie
2776	Syndrome d'ostéolyse distale-petite taille-déficience intellectuelle			97244	Syndrome du rachis raide
85196	Syndrome d'ostéolyse multicentrique-nodules-arthropathie			73267	Syndrome du rythme différent de 24h
				757	Syndrome du shunt au chlore
				71276	Syndrome du sinus silencieux
				314613	Syndrome du tératome croissant
				983	Syndrome du testicule évanescant
				3375	Syndrome du triple X
				3404	Syndrome d'Ulbricht-Hodes
				3405	Syndrome d'ulcération du cordon ombilical-atrésie intestinale
				320	Syndrome d'Ullick
				357175	Syndrome d'ulna courte-dysmorphie-hypotonie-déficience intellectuelle
				93583	Syndrome d'Upshaw-Schulman

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
221145	Syndrome d'Urban-Rifkin-Davis
3409	Syndrome d'Urban-Rogers-Meyer
1839	Syndrome d'Urban-Schösser-Spohn
98606	Syndrome d'Urrets-Zavalía
886	Syndrome d'Usher
231169	Syndrome d'Usher type 1
231178	Syndrome d'Usher type 2
231183	Syndrome d'Usher type 3
3411	Syndrome d'utérus double-hémivagin-agénésie rénale
3437	Syndrome d'uvéoméningite
2108	Syndrome dyscéphalique de François
1766	Syndrome dysequilibrium
199343	Syndrome EAST
199332	Syndrome ECO
293936	Syndrome EDICT
230857	Syndrome EDS/OI
1896	Syndrome EEC
1897	Syndrome EEM
199332	Syndrome endocrino-cérébro-ostéodysplasique
163703	Syndrome épileptique par infection fébrile
1952	Syndrome épiphyses ponctuées-hyperplasie ostéoclastique
→3464	Syndrome extrapyramidal-alopécie-hypogonadisme
468620	Syndrome extrapyramidal-déficiência intellectuelle-épilepsie
957	Syndrome F
1973	Syndrome facio-cardio-rénal
3071	Syndrome facio-cutané-squelettique
915	Syndrome facio-digito-génital
1974	Syndrome facio-digito-génital autosomique récessif
1974	Syndrome facio-digito-génital type Koweït
1300	Syndrome facio-génito-poplité
2143	Syndrome facio-oculo-acoustico-rénal
47045	Syndrome familial auto-inflammatoire au froid
247868	Syndrome familial auto-inflammatoire au froid type 2
319462	Syndrome familial avec prédisposition aux cancers par mutations bialléliques de BRCA2
2454	Syndrome familial de malrotation intestinale-dysmorphie
404560	Syndrome familial des naevi dysplasiques
404560	Syndrome familial des naevus atypiques
404560	Syndrome FAMM-PC
404560	Syndrome FAMMM

Numéro ORPHA	Maladie
3071	Syndrome FCS
412022	Syndrome FDLAB
1988	Syndrome fémoro-facial
2019	Syndrome fémoro-péronéo-cubital
397922	Syndrome ferro-cérébro-cutané
397618	Syndrome FHONDA
352712	Syndrome FILS
2045	Syndrome FLOTCH
2143	Syndrome FOAR
1914	Syndrome foetal de la warfarine
85162	Syndrome FOSMN
71290	Syndrome FPD/AML
71290	Syndrome FPS/AML
→2052	Syndrome Fraser-like
908	Syndrome FraX
908	Syndrome FRAXA
100974	Syndrome FRAXF
93256	Syndrome FXTAS
2067	Syndrome GAPO
2069	Syndrome gastro-cutané
2084	Syndrome GEMSS
2075	Syndrome génito-palato-cardiaque
85201	Syndrome génito-patellaire
404476	Syndrome GLOW
2090	Syndrome GMS
53693	Syndrome GRACILE
168569	Syndrome H
3453	Syndrome HAM
73229	Syndrome HANAC
899	Syndrome HARD
306741	Syndrome HD-HA
2237	Syndrome HDR
2119	Syndrome HEC
244242	Syndrome HELLP
2128	Syndrome hémi 3
86908	Syndrome hémiconvulsion-hémiplégie-épilepsie idiopathique
2134	Syndrome hémolytique et urémique atypique
93581	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à des anticorps anti-facteur H
93575	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie C3
217023	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie de la thrombomoduline
93576	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie de MCP/CD 46
93578	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur B

Numéro ORPHA	Maladie
93579	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur H
93580	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur I
357008	Syndrome hémolytique et urémique atypique par déficit en DGKE
90038	Syndrome hémolytique et urémique avec diarrhée
2134	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée
93581	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée associé à des anticorps anti-facteur H
93575	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée associé à une anomalie C3
217023	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée associé à une anomalie de la thrombomoduline
93576	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée associé à une anomalie de MCP/CD 46
93578	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée associé à une anomalie du facteur B
93579	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée associé à une anomalie du facteur H
93580	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée associé à une anomalie du facteur I
357008	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée par déficit en DGKE
90038	Syndrome hémolytique et urémique typique
158048	Syndrome hémophagocytaire associé à une infection
158048	Syndrome hémophagocytaire viro-induit
289601	Syndrome héréditaire de calcification artérielle et articulaire
213524	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer de l'ovaire
145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire
86908	Syndrome HHE
415	Syndrome HHH
35878	Syndrome HI/HA
2213	Syndrome HMC
307936	Syndrome HOPP
306669	Syndrome HP-HA
2323	Syndrome HRD
363694	Syndrome HUPRA

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
343	Syndrome hyper-IgD	2571	Syndrome immuno-neurologique lié à l'X	2736	Syndrome létal d'omphalocèle-fente palatine
2314	Syndrome hyper-IgE autosomique dominant	209981	Syndrome IRIDA	439897	Syndrome létal foetal d'agénésie/hypoplasie cérébro-réno-génito-urinaire
331226	Syndrome hyper-IgE autosomique récessif par déficit en TYK2	64734	Syndrome irido-cornéo-endothélial	448251	Syndrome Lichtenstein-Knorr
183663	Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes	209943	Syndrome IRVAN	435938	Syndrome lié à l'X de microcéphalie-retard de croissance-prognathisme-cryptorchidie
101088	Syndrome hyper-IgM lié à l'X	85200	Syndrome ischio-vertébral	99812	Syndrome LIG4
101090	Syndrome hyper-IgM par déficit en CD40	2305	Syndrome isotrétinoïne	99812	Syndrome ligase 4
101088	Syndrome hyper-IgM par déficit en CD40L	2306	Syndrome isotrétinoïne-like	69085	Syndrome limb-mammary
101088	Syndrome hyper-IgM par déficit en ligand de CD40	294415	Syndrome Ivemark II	2407	Syndrome LOC
101092	Syndrome hyper-IgM par déficit en UNG	2307	Syndrome IVIC	2407	Syndrome LOGIC
101092	Syndrome hyper-IgM par déficit en uracile N-glycosylase	324999	Syndrome JMP	2331	Syndrome lympho-cutané-muqueux
183666	Syndrome hyper-IgM sans susceptibilité aux infections opportunistes	2332	Syndrome KBG	3261	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun
101088	Syndrome hyper-IgM type 1	477	Syndrome KID	275517	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun avec infections virales récurrentes
101089	Syndrome hyper-IgM type 2	477	Syndrome KID/HID	436159	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun dû à une haploinsuffisance de CTLA-4
101090	Syndrome hyper-IgM type 3	37559	Syndrome kinky hair acquis	268114	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun type 4
101091	Syndrome hyper-IgM type 4	281201	Syndrome KCLICK	436159	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun type 5
101092	Syndrome hyper-IgM type 5	2202	Syndrome KPP-surdité	268114	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun type IV
314950	Syndrome hyperéosinophilique clonal	93111	Syndrome kystes rénaux-diabète	436159	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun type V
3260	Syndrome hyperéosinophilique idiopathique	275543	Syndrome L1	3261	Syndrome lymphoprolifératif avec auto-immunité
314970	Syndrome hyperéosinophilique lymphoïde	275543	Syndrome L1CAM	275517	Syndrome lymphoprolifératif avec auto-immunité et infections virales récurrentes
314950	Syndrome hyperéosinophilique néoplasique	2363	Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital	468672	Syndrome MACOM
314950	Syndrome hyperéosinophilique primitif	2363	Syndrome lacrymo-auriculo-radio-dental	60040	Syndrome macrocéphalie-malformation capillaire
314962	Syndrome hyperéosinophilique réactif	90024	Syndrome LADD	217335	Syndrome MACS
314962	Syndrome hyperéosinophilique secondaire	2363	Syndrome LARD	324972	Syndrome MAGIC
2202	Syndrome hyperkératose palmoplantaire-surdité	220465	Syndrome Laron-like	2438	Syndrome main-pied-utérus
73267	Syndrome hypertycéméral	2407	Syndrome laryngo-onycho-cutané	1895	Syndrome malformatif d'Édimbourg
411593	Syndrome hypoglycémique auto-immun	2369	Syndrome LBWC	94093	Syndrome malin des neuroépileptiques
→33364	Syndrome IBIDS	352328	Syndrome Leigh-like-acidurie 3-méthylglutaconique-surdité-encéphalopathie	293843	Syndrome Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale
31709	Syndrome ICCA	500	Syndrome LEOPARD	776	Syndrome marfanoïde avec déficience intellectuelle liée à l'X
64734	Syndrome ICE	466732	Syndrome létal de brachymélie-polykystose rénale-malformation cardiaque congénitale	2464	Syndrome marfanoïde type de Silva
2268	Syndrome ICF	401869	Syndrome létal de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 1	2463	Syndrome marfanoïde-déficience intellectuelle autosomique récessif
91132	Syndrome IFAH	401874	Syndrome létal de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 2	314041	Syndrome marfanoïde-hernie inguinale-vieillesse osseuse prématuré
2273	Syndrome IFAP	363424	Syndrome létal de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 3		
306504	Syndrome ILNEB congénital	457406	Syndrome létal de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 4		
85173	Syndrome IMAGE	1234	Syndrome létal de la bride poplitée		
		2371	Syndrome létal de Larsen-like		
		1234	Syndrome létal de ptérygius poplités		
		293925	Syndrome létal d'encéphalocèle occipital-dysplasie squelettique		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
300501	Syndrome marfanoïde-neurofibromes systémiques et orbitaux douloureux
2466	Syndrome MASA
→284963	Syndrome MASS
238744	Syndrome MDN
363649	Syndrome MDP
588	Syndrome MEB
370997	Syndrome MEB avec leucodystrophie multikystique bilatérale
3032	Syndrome Meckel-like associé à NPHP3
3032	Syndrome Meckel-like type 1
3453	Syndrome MEDAC
171851	Syndrome MEDNIK
238637	Syndrome méga-uretères-mégavessie
60040	Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire
60040	Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie
238637	Syndrome mégavessie-méga-uretères
352328	Syndrome MEGDEL
252206	Syndrome mélanome-astrocytome
404560	Syndrome mélanome-cancer pancréatique
252206	Syndrome mélanome-tumeur du système nerveux
401973	Syndrome MEND
3332	Syndrome mésomélique de Werner
141194	Syndrome métamérique artérioveineux cérébro-facial type 1
141199	Syndrome métamérique artérioveineux cérébro-facial type 3
53721	Syndrome métamérique artérioveineux spinal
79113	Syndrome MFDM
294016	Syndrome MIC-CAP
294016	Syndrome MIC-CM
2510	Syndrome micro
2510	Syndrome micro-Warburg
352636	Syndrome microgéodique des phalanges
1104	Syndrome microphthalmie de Fryns
2556	Syndrome MIDAS
457485	syndrome MINDS
2556	Syndrome MLS
369970	Syndrome MMCAT
3434	Syndrome MMEP
77299	Syndrome MOBA
397973	Syndrome MOMES
2563	Syndrome MOMO
75858	Syndrome MORM
35737	Syndrome morning glory

Numéro ORPHA	Maladie
2570	Syndrome Morse-Rawnsley-Sargent
2717	Syndrome MOTA
231736	Syndrome MPPC
83473	Syndrome MPPH
263347	Syndrome MRCS
3109	Syndrome MRKH
2578	Syndrome MRKH atypique
247775	Syndrome MRKH type 1
2578	Syndrome MRKH type 2
1879	Syndrome MSBD
404463	Syndrome multisystémique de dysfonctionnement des muscles lisses
588	Syndrome muscle-eye-brain
588	Syndrome muscle-oeil-cerveau
370997	Syndrome muscle-oeil-cerveau avec leucodystrophie multikystique bilatérale
590	Syndrome myasthénique congénital
43393	Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton
2585	Syndrome myélocérébelleux
86841	Syndrome myélodysplasique associé à une anomalie chromosomique isolée del(5q)
98827	Syndrome myélodysplasique non-classifié
98825	Syndrome myélodysplasique/myéloprolifératif mixte non-classé
98823	Syndrome myélomonocytaire chronique
168953	Syndrome myéloprolifératif 8p11
420611	Syndrome myéloprolifératif transitoire
182050	Syndrome MYH9
812	Syndrome myoclonies-taches rouge cerise
2608	Syndrome N
2614	Syndrome nail-patella
→1359	Syndrome NAME
85196	Syndrome NAO
644	Syndrome NARP
2662	Syndrome naso-digito-acoustique
435845	Syndrome néonatal léthal de rigidité-convulsions multifocales
435845	Syndrome néonatal léthal de spasticité-encéphalopathie épileptique
1183	Syndrome néoplasique d'opsoclonie-myoclonie-ataxie
93606	Syndrome néphrogénique d'antidiurèse inappropriée
839	Syndrome néphrotique congénital type finlandais

Numéro ORPHA	Maladie
306504	Syndrome néphrotique congénital-épidermolyse bulleuse-atteinte pulmonaire
306504	Syndrome néphrotique congénital-pneumopathie interstitielle-épidermolyse bulleuse
→69061	Syndrome néphrotique cortico-sensible non biopsié
280406	Syndrome néphrotique familial cortico-résistant avec surdité neurosensorielle
69061	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible
93206	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible avec glomérulosclérose segmentaire focale
93206	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible avec hyalinose segmentaire focale
93209	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible avec prolifération mésangiale diffuse
93207	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible à lésions glomérulaires minimes
93207	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible à LGM
656	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant
93213	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant avec glomérulosclérose segmentaire focale
93213	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant avec hyalinose segmentaire focale
93214	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant avec prolifération mésangiale diffuse
93217	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant avec sclérose mésangiale diffuse
93216	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant à lésions glomérulaires minimes
93216	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant à LGM
84271	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant
97555	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant avec collapsus du flocculus
93218	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant avec glomérulosclérose segmentaire focale
93218	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant avec hyalinose segmentaire focale

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
93222	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant avec prolifération mésangiale diffuse
93220	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant avec sclérose mésangiale diffuse
93221	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant à lésions glomérulaires minimes
93221	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant à LGM
306507	Syndrome néphrotique infantile lié à LAMB2
300333	Syndrome néphrotique-surdité-épidermolyse bulleuse pré-tibiale
2673	Syndrome neuro-facio-digito-rénal
2674	Syndrome neuro-musculo-squelettique type chyriote
52430	Syndrome neuro-squelettique pagetoïde
35664	Syndrome neurocutané type Bicknell
217382	Syndrome neurodégénératif dû au déficit de transport cérébral des folates
85334	Syndrome neurodégénératif lié à l'X type Bertini
85336	Syndrome neurodégénératif lié à l'X type Hamel
438134	Syndrome neurodégénératif progressif avec photosensibilité associé à PCNA
363400	Syndrome neurodégénératif sévère avec lipodystrophie
363400	Syndrome neurodégénératif sévère par déficit en BSCL2
2316	Syndrome neuroectodermique de Johnson
2676	Syndrome neuroectodermique endocrine
3474	Syndrome neuroectodermique type Zurich
137605	Syndrome neurofibromatose 1-like
100073	Syndrome neurogène de la côte cervicale
100073	Syndrome neurogène de la traversée cervico-thoraco-brachiale
100073	Syndrome neurogène du défilé cervico-thoraco-brachial
100073	Syndrome neurogène du défilé costo-claviculaire
100073	Syndrome neurogène du défilé thoracique
370059	Syndrome NEVADA
137605	Syndrome NF1-like
69087	Syndrome NFJ
647	Syndrome Nijmegen breakage

Numéro ORPHA	Maladie
59303	Syndrome NISCH
2701	Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs
363972	Syndrome Noonan-like avec leucémie myéломonocytaire juvénile
97297	Syndrome Oberklaid-Danks
157962	Syndrome oculo-auriculaire type Schorderet
398156	Syndrome oculo-auriculo-fronto-nasal
374	Syndrome oculo-auriculo-vertébral
2719	Syndrome oculo-cérébral d'hypopigmentation, type Cross
2720	Syndrome oculo-cérébral d'hypopigmentation, type Preus
1647	Syndrome oculo-cérébro-cutané
2707	Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman
534	Syndrome oculo-cérébro-rénal
2709	Syndrome oculo-dentaire de Rutherford
1305	Syndrome oculo-digito-oesophago-duodénal
391641	Syndrome oculo-digito-oesophago-duodénal type 1
2712	Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire
2713	Syndrome oculo-ostéo-cutané
99806	Syndrome oculo-oto-dentaire
2307	Syndrome oculo-oto-radial
2714	Syndrome oculo-palato-cérébral
→29384 3	Syndrome oculo-palato-squelettique
2715	Syndrome oculo-réno-cérébelleux
→29384 3	Syndrome oculo-squeletto-abdominal
2716	Syndrome oculo-squeletto-rénal
2717	Syndrome oculo-tricho-anal
2108	Syndrome oculomandibulofacial
1305	Syndrome ODED
391641	Syndrome ODED type 1
69082	Syndrome odonto-tricho-unguéo-digito-palmar
69082	Syndrome odonto-tricho-unguéo-digito-palmar de Mendoza-Valiente
2723	Syndrome odonto-trichomélique
2792	Syndrome OFC
2712	Syndrome OFCD
1186	Syndrome Ohaha
3411	Syndrome OHVIRA
75378	Syndrome oligocône
137831	Syndrome oligonéphrine-1
1183	Syndrome OMA
2741	Syndrome OMM

Numéro ORPHA	Maladie
3164	Syndrome omphalocèle de Shprintzen
280403	Syndrome omphalocèle familial avec dysmorphie faciale
→33364	Syndrome ONMR
238744	Syndrome onycho-digito-mammaire
99806	Syndrome OOD
90650	Syndrome OPD 1
90652	Syndrome OPD 2
90650	Syndrome OPD I
90652	Syndrome OPD II
2048	Syndrome operculaire antérieur bilatéral
137831	Syndrome OPHN1
1106	Syndrome ophtalmo-acromélique
306588	Syndrome Opitz autosomique dominant
306588	Syndrome Opitz BBB/G autosomique dominant
306597	Syndrome Opitz BBB/G lié à l'X
306597	Syndrome Opitz lié à l'X
1183	Syndrome opsoclonus-myoclonus
2319	Syndrome oro-cranio-digital
141007	Syndrome oro-facio-digital avec anomalies rétiniennes
→2750	Syndrome oro-facio-digital de type 7
2750	Syndrome oro-facio-digital type 1
2751	Syndrome oro-facio-digital type 2
2752	Syndrome oro-facio-digital type 3
2753	Syndrome oro-facio-digital type 4
2919	Syndrome oro-facio-digital type 5
2754	Syndrome oro-facio-digital type 6
2755	Syndrome oro-facio-digital type 8
141007	Syndrome oro-facio-digital type 9
2756	Syndrome oro-facio-digital type 10
141000	Syndrome oro-facio-digital type 11
141327	Syndrome oro-facio-digital type 12
141330	Syndrome oro-facio-digital type 13
434179	Syndrome oro-facio-digital type 14
2755	Syndrome oro-facio-digital type Edwards
141000	Syndrome oro-facio-digital type Gabrielli
2756	Syndrome oro-facio-digital-aplasie fibulaire
434179	Syndrome oro-facio-digital-microcéphalie-malformation cérébrale
2919	Syndrome orofacial type Thurston
→2750	Syndrome orofaciadigital de type 7
→29384 3	Syndrome OSA
2760	Syndrome OSLAM
2763	Syndrome ostéocraniosplénique
2791	Syndrome oto-dentaire

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
2792	Syndrome oto-facio-cervical	2942	Syndrome post-polio	85146	Syndrome scapulo-péronier neurogénique type Kaeser
2793	Syndrome oto-onycho-péronéal	2942	Syndrome post-poliomyélite	437572	Syndrome scapulo-péronier tardif associé à MYH7
669	Syndrome oto-palato-digital	79474	Syndrome progéroïde atypique	3134	Syndrome SCARF
90650	Syndrome oto-palato-digital type 1	363618	Syndrome progéroïde cardio-cutané lié à LMNA	3206	Syndrome Schwartz-Jampel néonatal
90652	Syndrome oto-palato-digital type 2	3455	Syndrome progéroïde néonatal	3206	Syndrome Schwartz-Jampel type 2
141136	Syndrome otomandibulaire	2962	Syndrome progéroïde type De Barys	230857	Syndrome SED/OI
69082	Syndrome OTUDP	2963	Syndrome progéroïde type Petty	139466	Syndrome SERKAL
991	Syndrome PAGOD	2969	Syndrome Proteus-like	43116	Syndrome sérotoninergique
1388	Syndrome palato-digital type Catel-Manzke	2970	Syndrome prune belly	199343	Syndrome SeSAME
171695	Syndrome pallido-pyramidal	221120	Syndrome pseudo-aminoptérine	2063	Syndrome SGFLD
69126	Syndrome PAPA	228402	Syndrome pseudo-Angelman	3329	Syndrome SHFLD
1475	Syndrome papillo-rénal	314459	Syndrome pseudo-Demons-Meigs	3163	Syndrome SHORT
329235	Syndrome par déficit en IGSF1	314459	Syndrome pseudo-Meigs	→33364	Syndrome SIBIDS
439822	Syndrome par haploinsuffisance de PDE4D	263482	Syndrome pseudo-Morquio type 2	838	Syndrome SICRET
320406	Syndrome paraplégie spastique-atrophie optique-neuropathie	1229	Syndrome pseudo-TORCH	369861	Syndrome SIFD
2825	Syndrome PARC	2166	Syndrome pseudo-trisomie 13	818	Syndrome SLO
363654	Syndrome parkinsonien et spasticité liés à l'X	→300	Syndrome pseudo-Zellweger	314394	Syndrome SOFT
171695	Syndrome parkinsonien-pyramidal	3103	Syndrome pseudothalidomide	137608	Syndrome SOLAMEN
289478	Syndrome PASH	3103	Syndrome pseudothalidomide SC	391677	Syndrome SOPH
2439	Syndrome Patterson-Stevenson-Fontaine	91135	Syndrome pseudoxanthome élastique-like	401866	Syndrome spasticité-ataxie-anomalies de la marche
2836	Syndrome PEHO	436274	Syndrome pseudoxanthome élastique-like avec rétinite pigmentaire	3180	Syndrome spondylo-camptodactylie
99807	Syndrome PEHO-like	683	Syndrome PSP	140952	Syndrome STAR
83628	Syndrome PELVIS	99750	Syndrome PSP atypique	276174	Syndrome stuporeux récurrent idiopathique
313936	Syndrome PENS	240071	Syndrome PSP classique	3206	Syndrome Stüve-Wiedemann/Schwartz-Jampel type 2
2905	Syndrome PEP	247698	Syndrome PTC	57145	Syndrome SUNCT
32960	Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale	319247	Syndrome pulmonaire à Hantavirus	447896	Syndrome TACH
32960	Syndrome périodique associé au récepteur 1 du TNF	91135	Syndrome PXE-like	2886	Syndrome TARP
42642	Syndrome PFAPA	436274	Syndrome PXE-like avec rétinite pigmentaire	99170	Syndrome tarsal kink
42775	Syndrome PHACE	3015	Syndrome radio-rénal	284227	Syndrome TEMPI
171848	Syndrome PHARC	3021	Syndrome RAPADILINO	447997	Syndrome tétraplégie spastique-corps calleux fin-microcéphalie postnatale progressive
2876	Syndrome PHAVER	99852	Syndrome Ravine	1335	Syndrome thoraco-abdominal
228410	Syndrome PHD	93111	Syndrome RCAD	3327	Syndrome thyro-cérébro-renal
→33364	Syndrome PIBIDS	857	Syndrome REAR	91500	Syndrome TINU
221150	Syndrome Pitt-Hopkins-like	96167	Syndrome Rec8	2701	Syndrome Tosti
444138	Syndrome PLACK	1475	Syndrome rein-colobome	2950	Syndrome TPT-PS
220436	Syndrome plaquettaire du Québec	3087	Syndrome rétinopato-endocrinologique	95431	Syndrome transfuseur-transfusé
71290	Syndrome plaquettaire familial	3095	Syndrome Rett-like	32960	Syndrome TRAPS
725	Syndrome POCS	3098	Syndrome rhizomélique type Urbach	93256	Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile
2905	Syndrome POEMS	140976	Syndrome RHYNS	2970	Syndrome triad
3453	Syndrome polyglandulaire auto-immun type 1	217335	Syndrome RIN2	3351	Syndrome tricho-dentaire
3143	Syndrome polyglandulaire auto-immun type 2	3105	Syndrome Robinow-like	3352	Syndrome tricho-dento-osseux
227982	Syndrome polyglandulaire auto-immun type 3	818	Syndrome RSH	3353	Syndrome tricho-dermo-dentaire
210144	Syndrome polymalformatif léthal type Boissel	370938	Syndrome salt-and-pepper	84064	Syndrome tricho-hépto-entérique
		369992	Syndrome SAM	3354	Syndrome tricho-oculo-dermo-vertébral
		397623	Syndrome SAMS	1264	Syndrome tricho-rétino-dento-digital
		793	Syndrome SAPHO		
		370052	Syndrome SCALP		
		431272	Syndrome scapulo-peronier lié à l'X		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
502	Syndrome tricho-rhino-phalangien type 2	295213	Synostose huméro-cubitale, unilatérale	844	Tachyrythmie atriale avec intervalle PR court
3360	Syndrome trichoderma-déficiences intellectuelles	3265	Synostose huméro-radiale	436242	Tachyrythmie atriale et trouble de conduction cardiaque infra-Hisienne familiales
77258	Syndrome trichorhinophalangien types 1 et 3	295211	Synostose huméro-radiale, bilatérale		3282
→33364	Syndrome trichorrhexis nodosa	295209	Synostose huméro-radiale, unilatérale	3282	Tachycardie atriale multifocale
869	Syndrome triple A	3266	Synostose huméro-radio-cubitale	3282	Tachycardie auriculaire chaotique
415	Syndrome triple H	295207	Synostose huméro-radio-cubitale, bilatérale	3286	Tachycardie bidirectionnelle induite par les catécholamines
3375	Syndrome triplo-X	295205	Synostose huméro-radio-cubitale, unilatérale	3283	Tachycardie hisienne
2704	Syndrome uro-facial	3266	Synostose huméro-radio-ulnaire	3283	Tachycardie jonctionnelle ectopique
357131	Syndrome veineux de la côte cervicale	295207	Synostose huméro-radio-ulnaire, bilatérale	45453	Tachycardie ventriculaire incessante du nouveau-né
357131	Syndrome veineux de la traversée cervico-thoraco-brachiale	295205	Synostose huméro-radio-ulnaire, unilatérale	3286	Tachycardie ventriculaire paroxystique maligne
357131	Syndrome veineux d'hyperabduction	94056	Synostose huméro-ulnaire	3286	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique
357131	Syndrome veineux du défilé cervico-thoraco-brachial	295215	Synostose huméro-ulnaire, bilatérale	3282	Tachysystolie atriale chaotique
357131	Syndrome veineux du défilé costo-claviculaire	295213	Synostose huméro-ulnaire, unilatérale	3282	Tachysystolie auriculaire chaotique
357131	Syndrome veineux du défilé thoracique	3267	Synostose lambdoïde familiale	3282	Tachysystolie auriculaire multifocale chez l'enfant
357131	Syndrome veineux du scalène antérieur	3269	Synostose radio-cubitale	364198	Talus bipartite
185	Syndrome veinolobaire pulmonaire congénital	295219	Synostose radio-cubitale, bilatérale	364198	Talus bipartitus
567	Syndrome vélo-cardio-facial	295217	Synostose radio-cubitale, unilatérale	3320	TAR syndrome
3424	Syndrome vélo-facio-squelettique	3269	Synostose radio-ulnaire congénitale	3289	Taurodontisme
83453	Syndrome vulvo-vaginal-gingival	295219	Synostose radio-ulnaire, bilatérale	98960	TBCD
2804	Syndrome W	295217	Synostose radio-ulnaire, unilatérale	857	TBS
893	Syndrome WAGR	35093	Synostose sagittale non syndromique	363976	TCG osseuse
97282	Syndrome WDHA	3275	Synostose spondylo-carpo-tarsienne	103918	TCP
51636	Syndrome WHIM	295028	Synostose tibio-fibulaire	2655	TD
3237	Syndrome WL	295028	Synostose tibio-péronière	1860	TD1
3466	Syndrome WT membres-sang	35098	Synostose uniconale non syndromique	93274	TD2
452	Syndrome XLAG (Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales)	66627	Synovialome bénin à cellules géantes	313846	Télangiectasie cutanée familiale et syndrome de prédisposition au cancer oropharyngé
3375	Syndrome XXX	3273	Synoviosarcome		280774
353327	Syndromes myasthéniques congénitaux par défaut de glycosylation	66627	Synovite villositaire pigmentée	774	Télangiectasie hémorragique héréditaire
98913	Syndromes myasthéniques congénitaux post-synaptiques	66627	Synovite villositaire pigmentée	353344	Télangiectasie maculaire idiopathique type 1
98914	Syndromes myasthéniques congénitaux pré-synaptiques	93403	Synpolydactylie	353351	Télangiectasie maculaire idiopathique type 3
98915	Syndromes myasthéniques congénitaux synaptiques	306504	Synrome NEP congénital	190	Télangiectasie rétinienne congénitale
137686	Synéchie utérine	3275	Synspondylisme congénital	353351	Télangiectasie rétinienne juxtafovéolaire idiopathique occlusive
141214	Syngnathie congénitale isolée	93926	Syntélocéphalie	353344	Télangiectasie rétinienne juxtafovéolaire idiopathique visible et exsudative
35099	Synostose bicoronale non syndromique	840	Syringocystadénome papillifère	353344	Télangiectasie rétinienne périfovéolaire idiopathique visible et exsudative
94056	Synostose huméro-cubitale	99856	Syringomyélie congénitale	75565	TEMF
295215	Synostose huméro-cubitale, bilatérale	370034	Syringomyélie familiale	66627	Ténosynovite villositaire hémopigmentée
		99858	Syringomyélie idiopathique		
		99856	Syringomyélie primaire		
		99857	Syringomyélie secondaire		
		86872	T-GLG		
		86872	T-LGL		
		86871	T-PLL		
		91387	TAAD familial		
		3384	TAC		

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
66627	Ténosynovite villonodulaire pigmentée
363483	Tératome des testicules
141107	Tératome du nasopharynx
252018	Tératome du système nerveux central
141077	Tératome épignathe
883	Tératome extragonadique
398987	Tératome immature de l'ovaire
398987	Tératome malin de l'ovaire
141107	Tératome nasopharyngé
141077	Tératome oropharyngé mature
398987	Tératome ovarien immature
398987	Tératome ovarien malin
363483	Tératome testiculaire
3000	Testotoxicose
3299	Tétanos
9	Tétra X
294971	Tétra-amélie
3303	Tétralogie de Fallot
210141	Tétraplégie spastique congénitale héréditaire
3305	Tétraploïdie
3309	Tétrasonomie 5p
3310	Tétrasonomie 9p
289522	Tétrasonomie 11q24.1
884	Tétrasonomie 12p
314588	Tétrasonomie 15(q25-qter)
314588	Tétrasonomie 15q distale
314588	Tétrasonomie 15q26
3307	Tétrasonomie 18p
96055	Tétrasonomie 21
3306	Tétrasonomie non distale 15q
3306	Tétrasonomie non télomérique
9	Tétrasonomie X
746	TFPD
66627	TGCCP
99042	TGV avec coarctation
216729	TGV avec malformation cardiaque
846	Thalassémie alpha
231401	Thalassémie alpha - syndrome myélodysplasique
93616	Thalassémie alpha intermédiaire
163596	Thalassémie alpha majeure
847	Thalassémie alpha-déficience intellectuelle liée à l'X
848	Thalassémie bêta
231242	Thalassémie bêta - HbC
231249	Thalassémie bêta - HbE
330032	Thalassémie bêta - HbLepore
231242	Thalassémie bêta - hémoglobine C
231249	Thalassémie bêta - hémoglobine E
330032	Thalassémie bêta - hémoglobine Lepore

Numéro ORPHA	Maladie
231393	Thalassémie bêta - thrombocytopénie liée à l'X
231226	Thalassémie bêta dominante
231222	Thalassémie bêta intermédiaire
231214	Thalassémie bêta majeure
231226	Thalassémie bêta à corps d'inclusion
231237	Thalassémie delta-bêta
251359	Thalassodrépanocytose
324	Thésaurismose lipopéidique héréditaire
300857	THRLBCL
849	Thrombasthénie de Glanzmann
36258	Thromboangéite oblitérante
3318	Thrombocytémie essentielle
225968	Thrombocytémie essentielle familiale
71493	Thrombocytémie familiale
71493	Thrombocytémie héréditaire
3319	Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale
168629	Thrombocytopénie autosomique avec plaquettes normales
466806	Thrombocytopénie autosomique dominante avec défaut de sécrétion plaquettaire
67044	Thrombocytopénie avec anémie dysérythropoïétique congénitale
370131	Thrombocytopénie de White
3325	Thrombocytopénie héparino-induite
268322	Thrombocytopénie héréditaire avec plaquettes normales
3325	Thrombocytopénie induite par l'héparine
852	Thrombocytopénie liée à l'X avec plaquettes normales
182050	Thrombocytopénie syndromique liée à MYH9
851	Thrombocytopénie type Paris-Trousseau
3318	Thrombocytose essentielle
71493	Thrombocytose familiale
329319	Thrombocytose familiale avec anomalie réductionnelle transverse des membres
329319	Thrombocytose héréditaire avec anomalie réductionnelle transverse des membres
220436	Thrombopathie du Québec
→182050	Thrombopénie de May-Hegglin
3325	Thrombopénie héparino-induite
3325	Thrombopénie induite par l'héparine
853	Thrombopénie materno-foetale et néonatale allo-immune
182050	Thrombopénie syndromique liée à MYH9

Numéro ORPHA	Maladie
82	Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en antithrombine
82	Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en antithrombine 3
217467	Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en histidine-rich (poly-L) glycoprotéine
217467	Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en HRG
743	Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en protéine S
745	Thrombophilie héréditaire par déficit congénital en protéine C
745	Thrombophilie héréditaire par déficit en PC
137839	Thrombophlébite septique de la veine jugulaire interne
854	Thrombose de la veine porte
357131	Thrombose d'effort de la veine sous-clavière
854	Thrombose portale
329217	Thrombose sino-veineuse cérébrale
329217	Thromboses des veines et sinus cérébraux
99867	Thymome
99868	Thymome malin
263310	Thymome type A
263324	Thymome type AB
263317	Thymome type B
83314	Thyphus épidémique
64744	Thyroïdite de Riedel
2768	Tibia vara Blount
2768	Tibia vara infantile
221091	Tic douloureux
3325	TIH
424058	TIPMP
95462	Tissu accessoire tricuspide
99061	Tissu valvulaire mitral accessoire
609	Titinopathie distale
420611	TMD
609	TMD
314667	TMEM165-CDG
466703	TMEM199-CDG
853	TNAI
1915	TNDLA
238606	TOP
71518	Torticollis paroxystique bénin de l'enfant
75326	Tortuosité des artéριοles rétinienne
75326	Tortuosité des artères de la rétine
97330	TOS
357107	TOS artériel
100073	TOS neurogène
357131	TOS veineux
275555	Toxémie gravidique

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
230800	Toxi-infection botulinique	1552	Triade de Currarino	228399	Trisomie 8q12
230800	Toxi-infection botulique	863	Trichinellose	96100	Trisomie 8qter
178481	Toxi-infection botulique intestinale	863	Trichinose	99776	Trisomie 9 en mosaïque
209919	Toxicose hépatique au cuivre du nourrisson et de l'enfant de type non-Wilson	228379	Trichodysplasie spinulosa	236	Trisomie 9p
209919	Toxicose hépatique cuprique du nourrisson et de l'enfant de type non-Wilson	867	Trichoépithéliome multiple familial	96101	Trisomie 9qter
209919	Toxicose idiopathique au cuivre	864	Trichofolliculome	96063	Trisomie 10 en mosaïque
3344	Toxo-pachy-ostéose diaphysaire	411788	Trichomégalie isolée familiale	171929	Trisomie 10p
3343	Toxocarose	565	Trichopoliodystrophie	276422	Trisomie 10q22.3q23.3
858	Toxoplasmose congénitale	33364	Trichothiodystrophie	96102	Trisomie 10qter
424065	TPSP	→33364	Trichothiodystrophie avec photosensibilité	300305	Trisomie 11p15.4
3347	Trachéobronchomégalie	→33364	Trichothiodystrophie type B	96103	Trisomie 11qter
3347	Trachéobronchomégalie congénitale	→33364	Trichothiodystrophie type D	1698	Trisomie 12 en mosaïque
3347	Trachéobronchomégalie idiopathique	→33364	Trichothiodystrophie type E	1699	Trisomie 12p
3348	Trachéobronchopathie chondro-ostéoplastique	→33364	Trichothiodystrophie type F	3378	Trisomie 13
95430	Trachéomalacie congénitale	→33364	Trichothiodystrophie type G	96105	Trisomie 13qter
3348	Trachéopathie ostéoplastique	1308	Trigonocéphalie C d'Opitz	1703	Trisomie 14 en mosaïque
48372	Transformation nodulaire du foie	3366	Trigonocéphalie isolée	261229	Trisomie 14q11.2
90053	Transplantation de cellules souches hématopoïétiques	468726	Triméthylaminurie sévère primaire	1705	Trisomie 14qter
216694	Transposition congénitalement corrigée des gros vaisseaux	3374	Triopie	1706	Trisomie 15 en mosaïque
216694	Transposition congénitalement corrigée des grosses artères	3376	Triploïdie	238446	Trisomie 15q11-q13
860	Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux	210576	Trismus congénital	238446	Trisomie 15q11q13
99042	Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux avec coarctation	1692	Trisomie 1 en mosaïque	1707	Trisomie 15qter
216729	Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux avec malformation cardiaque	96069	Trisomie 1pter	1708	Trisomie 16 en mosaïque
860	Transposition congénitalement non corrigée des grosses artères	261344	Trisomie 1q	370079	Trisomie 16p11.2 proximale
99042	Transposition congénitalement non corrigée des grosses artères avec coarctation	250994	Trisomie 1q21.1	261204	Trisomie 16p11.2p12.2
216729	Transposition congénitalement non corrigée des grosses artères avec malformation cardiaque	1723	Trisomie 2 en mosaïque	261243	Trisomie 16p13.11
216718	Transposition isolée congénitalement non corrigée des gros vaisseaux	96070	Trisomie 2pter	96078	Trisomie 16pter
216718	Transposition isolée congénitalement non corrigée des grosses artères	313947	Trisomie 2q23.1	96106	Trisomie 16qter
2842	Transposition pénoscrotale	294026	Trisomie 2q31.1	1711	Trisomie 17 en mosaïque
53372	Tremblement familial du menton	96094	Trisomie 2qter	261290	Trisomie 17p
53372	Tremblement héréditaire du menton	96071	Trisomie 3pter	1713	Trisomie 17p11.2
86814	Tremblement myoclonique cortical familial et épilepsie	96095	Trisomie 3q26	217385	Trisomie 17p13.3
238606	Tremblement orthostatique primaire	251038	Trisomie 3q29	139474	Trisomie 17q11.2
139411	Triade de Carney	96059	Trisomie 4 en mosaïque	261272	Trisomie 17q12
		1738	Trisomie 4p	217340	Trisomie 17q21.31
		96072	Trisomie 4pter	3379	Trisomie 17qter
		96096	Trisomie 4qter	3380	Trisomie 18
		96060	Trisomie 5 en mosaïque	1715	Trisomie 18p
		1742	Trisomie 5p	1716	Trisomie 18qter
		329802	Trisomie 5p13	1717	Trisomie 19qter
		228415	Trisomie 5q35	1724	Trisomie 20 en mosaïque
		96097	Trisomie 5qter	261318	Trisomie 20p
		1745	Trisomie 6pter	96107	Trisomie 20qter
		96098	Trisomie 6qter	870	Trisomie 21
		1747	Trisomie 7 en mosaïque	96068	Trisomie 22 en mosaïque
		314034	Trisomie 7p22.1	1727	Trisomie 22q11.2
		96074	Trisomie 7pter	261337	Trisomie 22q11.2 distale
		96121	Trisomie 7q11.23	96109	Trisomie 22qter
		261102	Trisomie 7q11.23 distale	96069	Trisomie distale 1p36
		96061	Trisomie 8 en mosaïque	96070	Trisomie distale 2p
		264450	Trisomie 8p	96094	Trisomie distale 2q
		251076	Trisomie 8p23.1	96071	Trisomie distale 3p
		1752	Trisomie 8q	96072	Trisomie distale 4p

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
96096	Trisomie distale 4q	1915	Trouble neurologique du développement lié à l'alcool	874	Tumeur cardiaque de l'adulte
96097	Trisomie distale 5q	66624	Trouble neuropsychiatrique auto-immun par infection à streptocoques	875	Tumeur cardiaque de l'enfant
1745	Trisomie distale 6p	1915	Troubles du spectre de l'alcoolisation foetale	213837	Tumeur cervicale germinale maligne
96098	Trisomie distale 6q	98886	Troubles hémorragiques par déficit en intégrine alpha2-bêta1	458768	Tumeur de Dabska
96074	Trisomie distale 7p	220443	Troubles hémorragiques par déficit de synthèse de la thromboxane	199260	Tumeur de Keasby
96100	Trisomie distale 8q	420566	Troubles hémorragiques par déficit en calcium- and DAG-regulated guanine exchange factor-1	99978	Tumeur de Klatskin
96101	Trisomie distale 9q	420566	Troubles hémorragiques par déficit en Ca/DAG-GEFI	449432	Tumeur de Küttner
96102	Trisomie distale 10q	98885	Troubles hémorragiques par déficit en glycoprotéine VI	199267	Tumeur de Reye
96103	Trisomie distale 11q	73271	Troubles hémorragiques par déficit en récepteur du collagène	654	Tumeur de Wilms
96105	Trisomie distale 13q	86904	Troubles lymphoprolifératifs associés au méthotrèxate	873	Tumeur desmoïde
1705	Trisomie distale 14q	401973	Troubles neurologiques masculins liés à EBP	83469	Tumeur desmoplastique à petites cellules
1707	Trisomie distale 15q	60015	Trous pariétaux	83469	Tumeur desmoplastique à petites cellules rondes
96078	Trisomie distale 16p	983	TRS	391651	Tumeur du glomus
96106	Trisomie distale 16q	3385	Trypanosomiase africaine	251919	Tumeur du parenchyme pinéal à différenciation intermédiaire
3379	Trisomie distale 17q	3386	Trypanosomiase américaine	876	Tumeur du sac vitellin
1716	Trisomie distale 18q	3385	Trypanosomose africaine	252006	Tumeur du sac vitellin du SNC
1717	Trisomie distale 19q	3386	Trypanosomose américaine	252006	Tumeur du sac vitellin du système nerveux central
96107	Trisomie distale 20q	228379	TS	876	Tumeur du sinus endodermique
96109	Trisomie distale 22q	1915	TSAF	252006	Tumeur du sinus endodermique du système nerveux central
1738	Trisomie du bras court du chromosome 4	289326	TSP	99928	Tumeur du site d'implantation
1742	Trisomie du bras court du chromosome 5p	252212	TTM	231632	Tumeur ectopique sécrétrice d'aldostérone
236	Trisomie du bras court du chromosome 9	93585	TTP acquis	654	Tumeur embryonnaire rénale
1715	Trisomie du bras court du chromosome 18p	93583	TTP congénital	100079	Tumeur endocrine appendiculaire
96112	Trisomie non distale 9q	3389	Tuberculose	329977	Tumeur endocrine appendiculaire classique
1695	Trisomie non distale 10q	112	Tubulopathie avec fuite sodée type anse de Henle	213736	Tumeur endocrine bien différenciée de l'endomètre
1702	Trisomie non distale 13q	112	Tubulopathie avec perte de sel type anse de Henle	213736	Tumeur endocrine bien différenciée du corps de l'utérus
96112	Trisomie non télomérique 9q	3392	Tularémie	97287	Tumeur endocrine bronchique
1695	Trisomie non télomérique 10q	329984	Tumeur adénocarcinoïde à cellules caliciformes	329977	Tumeur endocrine classique de l'appendice
1702	Trisomie non télomérique 13q	180237	Tumeur bénigne des trompes	100086	Tumeur endocrine de la vésicule biliaire
261318	Trisomie partielle du bras court du chromosome 20	180284	Tumeur bénigne intracanaulaire du sein	100079	Tumeur endocrine de l'appendice
261318	Trisomie partielle du chromosome 20p	91414	Tumeur calcifiée de Malherbe	100075	Tumeur endocrine de l'estomac
3375	Trisomie X	97287	Tumeur carcinoïde bronchique	100078	Tumeur endocrine de l'iléon
217377	Trisomie Xp11.22-p11.23	456333	Tumeur carcinoïde familiale de l'intestin grêle	100084	Tumeur endocrine de l'oreille moyenne
261483	Trisomie Xq27.3-q28	100085	Tumeur carcinoïde hépatique primaire	100082	Tumeur endocrine du canal anal
261483	Trisomie Xq27.3q28	97289	Tumeur carcinoïde thymique	100080	Tumeur endocrine du côlon
1762	Trisomie Xq28	329984	Tumeur carcinoïde à cellules caliciformes	100077	Tumeur endocrine du jéjunum
293939	Trisomie Xq28 distale			100083	Tumeur endocrine du larynx
88629	Tritanopie			100081	Tumeur endocrine du rectum
88629	Tritanopie congénitale			100075	Tumeur endocrine gastrique
49827	TRMA			97289	Tumeur endocrine thymique
3384	Tronc artériel commun			276148	Tumeur épithéliale bénigne des glandes salivaires
99108	Trou de Botol perméable				
209908	Trouble du langage oral avec dyspraxie orofaciale				
209908	Trouble du langage oral de type 1				
88639	Trouble du métabolisme de la valine				
871	Trouble familial progressif de la conduction cardiaque				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
206473	Tumeur épithéliale de l'ovaire "borderline"	99915	Tumeur maligne de la granulosa de l'ovaire	97289	Tumeur neuroendocrine thymique/du thymus
206473	Tumeur épithéliale de l'ovaire, à la limite de la malignité	99916	Tumeur maligne de Sertoli-Leydig de l'ovaire	284400	Tumeur neuroendocrine à petites cellules de la vessie
276145	Tumeur épithéliale maligne des glandes salivaires	3148	Tumeur maligne des gaines des nerfs périphériques	251946	Tumeur neuroépithéliale dysembryoplasique
180247	Tumeur épithéliale maligne du vagin	252212	Tumeur maligne des gaines nerveuses avec différenciation rhabdomyosarcomateuse	251975	Tumeur neuroépithéliale dysembryoplasique du cervelet
99867	Tumeur épithéliale thymique primitive	3148	Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques	98593	Tumeur neurogène de la paupière
263310	Tumeur épithéliale thymique primitive type A	180242	Tumeur maligne des trompes	447777	Tumeur odontogène kératokystique
263324	Tumeur épithéliale thymique primitive type AB	213512	Tumeur maligne mixte épithéliale et mésenchymateuse de l'ovaire	363976	Tumeur osseuse à cellules géantes
263317	Tumeur épithéliale thymique primitive type B	99917	Tumeur maligne à cellules stéroïdiennes de l'ovaire sans autre précision	99916	Tumeur ovarienne maligne de Sertoli-Leydig
100093	Tumeur et syndrome carcinoïdes	464359	Tumeur métanéphrique bénigne	251915	Tumeur papillaire de la région pinéale
231632	Tumeur extra-surrénalienne sécrétrice d'aldostérone	252021	Tumeur mixte des cellules germinales du SNC	180261	Tumeur phyllode
199267	Tumeur fibreuse digitale récurrente de l'enfance	252021	Tumeur mixte des cellules germinales du système nerveux central	424065	Tumeur pseudo-papillaire et solide du pancréas
2126	Tumeur fibreuse solitaire	213787	Tumeur Müllérienne mixte maligne cervicale	424065	Tumeur pseudo-papillaire et solide pancréatique
99912	Tumeur germinale dysgerminomateuse maligne de l'ovaire	213787	Tumeur Müllérienne mixte maligne du col de l'utérus	69077	Tumeur rhabdoïde
213837	Tumeur germinale maligne du col de l'utérus	213610	Tumeur Müllérienne mixte maligne du corps de l'utérus	231108	Tumeur rhabdoïde familiale
213751	Tumeur germinale maligne du corps de l'utérus	168953	Tumeur myéloïde associée à un réarrangement de FGFR1	69077	Tumeur rhabdoïde maligne
206489	Tumeur germinale maligne du vagin	168947	Tumeur myéloïde associée à un réarrangement de PDGFRA	99966	Tumeur rhabdoïde térétoïde atypique
180234	Tumeur germinale maligne mixte	168950	Tumeur myéloïde associée à un réarrangement de PDGFRB	97282	Tumeur sécrétant du VIP
206538	Tumeur germinale maligne non dysgerminomateuse de l'ovaire	86850	Tumeur myéloïde extramédullaire	97261	Tumeur sécrétant le facteur de libération de l'hormone de croissance
363494	Tumeur germinale non dysgerminomateuse des testicules	178342	Tumeur myofibroblastique inflammatoire	97261	Tumeur sécrétant le GRF
363494	Tumeur germinale non séminomateuse des testicules	100035	Tumeur nécrosante solitaire du foie	44890	Tumeur stromale gastro-intestinale
842	Tumeur germinale séminomateuse des testicules	213812	Tumeur neuroectodermique périphérique maligne cervicale	363489	Tumeur testiculaire des cordons sexuels et du stroma
157826	Tumeur gingivale à cellules granuleuses congénitale	213812	Tumeur neuroectodermique périphérique maligne du col de l'utérus	363494	Tumeur testiculaire germinale non dysgerminomateuse
251975	Tumeur glioneuronale formant des rosettes du quatrième ventricule	213630	Tumeur neuroectodermique périphérique maligne du corps de l'utérus	363494	Tumeur testiculaire germinale non-séminomateuse
251962	Tumeur glioneuronale papillaire	370348	Tumeur neuroectodermique primitive périphérique	842	Tumeur testiculaire germinale séminomateuse
391651	Tumeur glomique	97287	Tumeur neuroendocrine bronchique	252212	Tumeur triton maligne
284362	Tumeur interstitielle du poumon foetal	464756	Tumeur neuroendocrine de l'estomac de type 1, forme familiale	254698	Tumeur trophoblastique épithélioïde
284362	Tumeur interstitielle mésenchymateuse immature	456333	Tumeur neuroendocrine de l'intestin grêle héréditaire	99928	Tumeur trophoblastique placentaire
424058	Tumeur intracanaulaire papillaire mucineuse du pancréas	464756	Tumeur neuroendocrine gastrique de type 1, forme familiale	353356	Tumeur vasoproliférative rétinienne
252006	Tumeur intracrânienne du sac vitellin	879	Tungose	99916	Tumeur virilisante de l'ovaire
252006	Tumeur intracrânienne du sinus endodermique			66627	Tumeur à cellules géantes des parties molles
137583	Tumeur intraépithéliale de la vulve			66627	Tumeur à cellules géantes ténosynoviales
99971	Tumeur lipomateuse atypique			86870	Tumeur à cellules plasmacytoïdes dendritiques blastiques
99915	Tumeur maligne de la granulosa			97261	Tumeur à GRF
				97278	Tumeur à polypeptide pancréatique
				50944	Tumeurs eccrines-dysplasie ectodermique
				83454	Tumeurs glomiques multiples
				879	Tungose

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
3400	Tunnel aorto-ventriculaire	231147	UPD(11) maternelle	180086	Utérus bicorne bicervical
99070	Tunnel aorto-ventriculaire droit	96193	UPD(11) paternelle	180111	Utérus bicorne bicervical avec col et vagin perméables
99071	Tunnel aorto-ventriculaire gauche	231147	UPD(11)mat	180106	Utérus bicorne bicervical avec hémivagin borgne
63440	Turrécéphalie	96193	UPD(11)pat	180106	Utérus bicorne bicervical avec rétention menstruelle unilatérale
3286	TVPC	97678	UPD(13) maternelle	180129	Utérus cloisonné subtotal
99745	Typhoïde	99324	UPD(13) paternelle	180126	Utérus cloisonné total
83317	Typhus des broussailles	97678	UPD(13)mat	180118	Utérus cordiforme
99991	Typhus épidémique récidivant	99324	UPD(13)pat	180086	Utérus didelphe
83315	Typhus murin	96184	UPD(14) maternelle	180079	Utérus pseudo-unicorne
99990	Typhus réurgent	96334	UPD(14) paternelle	180079	Utérus unicolore avec utérus rudimentaire controlatéral
101334	Typhus à tiques africain	96184	UPD(14)mat	180074	Uterus unicolore sans utérus rudimentaire
1895	Typus Edinburgensis	96334	UPD(14)pat	180074	Uterus unicolore vrai
882	Tyrosinémie hépato-rénale	98754	UPD(15) maternelle	180118	Utérus à fond échancré
28378	Tyrosinémie oculo-cutanée	98795	UPD(15) paternelle	280914	Uvéite antérieure idiopathique
69723	Tyrosinémie par déficit en 4-hydroxyphénylpyruvate dioxygénase	98754	UPD(15)mat	279922	Uvéite antérieure infectieuse
69723	Tyrosinémie par déficit en acide 4-hydroxyphénylpyruvique oxydase	98795	UPD(15)pat	209959	Uvéite phacoanaphylactique
69723	Tyrosinémie par déficit en HPD	96185	UPD(16) maternelle	209959	Uvéite phacoantigénique
28378	Tyrosinémie par déficit en TAT	96185	UPD(16)mat	280917	Uvéite postérieure idiopathique
28378	Tyrosinémie par déficit en tyrosine aminotransférase	96186	UPD(20) maternelle	279919	Uvéite postérieure infectieuse
3402	Tyrosinémie transitoire du nouveau-né	96186	UPD(20)mat	79098	Uvéite sympathique
882	Tyrosinémie type 1	96194	UPD(20)pat	370109	v-AT
28378	Tyrosinémie type 2	96187	UPD(21) maternelle	180154	Vagin cloisonné
69723	Tyrosinémie type 3	96195	UPD(21) paternelle	180157	Vagin cloisonné longitudinal
882	Tyrosinémie type I	96187	UPD(21)mat	180160	Vagin cloisonné transversal
28378	Tyrosinémie type II	96195	UPD(21)pat	158048	VAHS
69723	Tyrosinémie type III	96188	UPD(22) maternelle	402075	Valve aortique bicuspidé familiale
882	Tyrosinose hépato-rénale	96188	UPD(22)mat	435372	Valve de l'urètre antérieur
178315	UES	261519	UPD(X) maternelle	99120	Valve d'Eustache persistante
3406	Ulérythème ophryogène	261524	UPD(X) paternelle	93110	Valve postérieure de l'urètre
3138	UMS	261519	UPD(X)mat	99056	Valve tricuspide en parachute
251009	UPD(1) maternelle	261524	UPD(X)pat	98919	Variant crânien du SGB
251004	UPD(1) paternelle	96194	UPD20 paternelle	98919	Variant crânien du syndrome de Guillain-Barré
251009	UPD(1)mat	2023	UPS	370109	Variant de l'ataxie-télangiectasie
251004	UPD(1)pat	280379	Uroporphyrurie érythropoïétique associée à une tumeur maligne myéloïde	319340	Variant du complexe de Carney
96179	UPD(2) maternelle	37748	Urticaire chronique avec gammopathie	99844	Variant du DAL-I
96179	UPD(2)mat	37748	Urticaire chronique avec macroglobulinémie	99844	Variant du déficit d'adhésion leucocytaire type I
96180	UPD(4) maternelle	47045	Urticaire familiale au froid	3095	Variant du syndrome de Rett
96180	UPD(4)mat	300359	Urticaire familiale au froid atypique	90342	Variant du xeroderma pigmentosum
96190	UPD(5) paternelle	300359	Urticaire familiale au froid avec déficit immunitaire commun variable	93926	Variant interhémisphérique médian de l'holoprosencéphalie
96190	UPD(5)pat	575	Urticaire neutrophilique	231445	Variant paraparétique du SGB
96181	UPD(6) maternelle	79457	Urticaire pigmentaire	231445	Variant paraparétique du syndrome de Guillain-Barré
96181	UPD(6) paternelle	158769	Urticaire pigmentaire en plaques	231426	Variant PCB du SGB
96181	UPD(6)mat	158772	Urticaire pigmentaire nodulaire	231426	Variant PCB du syndrome de Guillain-Barré
96191	UPD(6)pat	158766	Urticaire pigmentaire typique		
96182	UPD(7) maternelle	97230	Urticaire solaire		
96192	UPD(7) paternelle	886	USH		
96182	UPD(7)mat	231169	USH1		
96192	UPD(7)pat	231178	USH2		
96183	UPD(9) maternelle	231183	USH3		
96183	UPD(9)mat				

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
231426	Variant pharyngo-cervico-brachial du SGB	99045	VDDI avec communication interventriculaire sous-pulmonaire	97282	VIPOme
231426	Variant pharyngo-cervico-brachial du syndrome de Guillain-Barré	99046	VDDI avec communication interventriculaire à distance des gros vaisseaux	402823	Virus de l'hépatite D
79253	Variant PKU	99043	VDDI type Fallot	3086	Vitréo-rétino-choroïdopathie autosomique dominante
213574	Variants rares de l'adénocarcinome du corps de l'utérus	99045	VDDI-TGV	898	Vitréo-rétinopathie liée à VCAN
91495	Vascularisation foetale persistante	93160	VDDR II	891	Vitréorétinopathie exsudative familiale
36412	Vascularite anti-C1q	289157	VDDR-I	329211	Vitréorétinopathie inflammatoire néovasculaire autosomique dominante
91138	Vascularite cryoglobulinémique	2460	VDEGS	26793	VLCADD
889	Vascularite des petits vaisseaux cutanés	93160	VDRR II	386	VMC
889	Vascularite hypersensitive cutanée	99113	Veine brachiocéphalique sous-aortique	443988	VMCKD
251325	Vascularite induite par les médicaments	99113	Veine innommée sous-aortique	353356	VPTR
889	Vascularite leucocytoclasique cutanée	64743	Veinopathie portale oblitérative	275864	vt-DFT
251328	Vascularite non classifiée	3426	Ventricule droit à double issue	357131	VTOS
404553	Vascularite par déficit en ADA2	423712	Ventricule droit à double issue avec communication atrioventriculaire, sténose pulmonaire, hétérotaxie	93110	VUP
48435	Vascularite post-infectieuse	→42369 3	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique	289365	VUR familial
140989	Vascularite primaire du système nerveux central	→42369 3	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique et sous-pulmonaire	280558	WABS
40923	Vascularite rétinienne idiopathique	423693	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-aortique et sous-pulmonaire	90033	wAHA
36412	Vascularite urticarienne hypocomplémentémique	99043	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique et sous-pulmonaire et sténose pulmonaire	90033	wAIHA
36412	Vascularite urticarienne hypocomplémentémique de Mac Duffie	99045	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-pulmonaire	2510	WARBM
36412	Vascularite urticarienne hypocomplémentémique de McDuffie	99046	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire à distance des gros vaisseaux	284395	WFA
761	Vascularite à IgA	99045	Ventricule droit à double issue avec transposition des gros vaisseaux	99971	WDLS
761	Vascularite à immunoglobulines A	3427	Ventricule gauche à double issue	603	WDM
3421	Vasculopathie cérébro-rétinienne	1461	Ventricules croisés	171723	White sponge naevus
280779	Vasculopathie cutanée collagène	1461	Ventricules supéro-inférieurs	51636	WILM
425120	Vasculopathie de l'enfant associée à STING	84085	Vessie neurogène non neurogène	1667	WRS
221126	Vasculopathie gloméruloïde proliférative cérébrale	84085	Vessie neurologique non neurologique et non neurogène	902	WS
221126	Vasculopathie proliférative et hydranencéphalie/hydrocéphalie	171684	Vestibulopathie bilatérale idiopathique	894	WS1
838	Vasculopathie rétinéo-cochléo-cérébrale	1053	VGAM	895	WS2
228379	VATS	3427	VGDI	896	WS3
280779	VCC	402823	VHD	897	WS4
289157	VDDI	892	VHL	163746	WS4 plus
423712	VDDI avec communication atrioventriculaire, sténose pulmonaire, hétérotaxie			2834	WSS
423693	VDDI avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-aortique et sous-pulmonaire			3459	WTS
99043	VDDI avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-pulmonaire et sténose pulmonaire			899	WWS
				43	X-ALD
				300373	X-LAG (Acrogigantisme lié à l'X)
				448372	X-LAG (acrogigantisme lié à l'X) dû à une dup(X)q(26)
				448372	X-LAG (Acrogigantisme lié à l'X) dû à une microduplication Xq26
				448348	X-LAG (Acrogigantisme lié à l'X) dû à une mutation ponctuelle
				3467	Xanthinurie classique
				3467	Xanthinurie héréditaire
				93601	Xanthinurie type I
				93602	Xanthinurie type II
				251607	Xanthoastrocytome pléomorphe
				158000	Xanthogranulome juvénile
				158011	Xanthogranulome nécrobiotique
				909	Xanthomatose cérébrotendineuse
				158003	Xanthome disséminé

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie
158008	Xanthome papuleux
67044	XDAT
53351	XDP
293621	XECD
3202	Xérocyclose familiale
910	Xeroderma pigmentosum
→910	Xeroderma pigmentosum avec manifestations neurologiques
181	XHED
101088	XHIGM
596	XLCNM
443197	XLDP
264580	XLG
89936	XLH
461	XLI
596	XLMTM
306597	XLOS
2442	XLP
85453	XLPR
792	XLRS
75563	XLSA
2802	XLSA-A
231393	XLTT
317476	XMEN
910	XP
363654	XPDS
90342	XPV
243	XX-GD
370930	XYLT1-CDG
707	Yersiniose
662	YNS
2828	YOPD
295187	Zygodactylie type 1
295189	Zygodactylie type 2
295191	Zygodactylie type 3
295193	Zygodactylie type 4
295193	Zygodactylie type Castilla
295189	Zygodactylie type Lueken
295191	Zygodactylie type Montagu
295187	Zygodactylie type Weidenreich
73263	Zygomycose
306542	Dysplasie fronto-nasale liée à ALX1

→ Cette entrée est dépréciée et a été déplacée (voir annexe). Le numéro ORPHA indiqué est le numéro dorénavant en usage.

Liste des maladies à utiliser à la place des entités dépréciées

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
138	Syndrome CHARGE	1474	Syndrome de colobome-microphtalmie-cardiopathie-surdité
138	Syndrome CHARGE	1474	Syndrome de Hittner-Hirsch-Kreh
175	Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive	1838	Dysplasie métaphysaire sans hypotrichose
175	Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive	1838	Hypoplasie type cartilage-cheveux sans hypotrichose
175	Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive	93275	Nanisme thanatophore type Glasgow
193	Syndrome de Cohen	3084	Syndrome de Mirhosseini-Holmes-Walton
193	Syndrome de Cohen	3084	Syndrome de rétinite pigmentaire-déficience intellectuelle
193	Syndrome de Cohen	2829	Syndrome de Partington-Anderson
193	Syndrome de Cohen	3271	Syndrome de synostose radio-cubitale-rétinite pigmentaire
193	Syndrome de Cohen	3271	Syndrome de Buntinx-Lormans-Martin
244	Dyskinésie ciliaire primitive	98861	Dyskinésie ciliaire primitive type Kartagener
244	Dyskinésie ciliaire primitive	98861	Dextrocardie-bronchiectasie-sinusite
244	Dyskinésie ciliaire primitive	98861	Syndrome d'immotilité ciliaire type Kartagener
244	Dyskinésie ciliaire primitive	98861	Syndrome de Kartagener
244	Dyskinésie ciliaire primitive	98861	Syndrome de Siewert
280	Syndrome de Wolf-Hirschhorn	85291	Déficience intellectuelle liée à l'X type Wittwer
280	Syndrome de Wolf-Hirschhorn	85291	Syndrome de Wittwer
280	Syndrome de Wolf-Hirschhorn	98788	Syndrome de Pitt-Rogers-Danks
280	Syndrome de Wolf-Hirschhorn	98788	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie-retard de croissance intra-utérin
288	Elliptocytose familiale	98867	Pyropoikilocytose héréditaire
288	Elliptocytose familiale	98864	Elliptocytose héréditaire commune
288	Elliptocytose familiale	98865	Elliptocytose héréditaire homozygote
300	Déficit en enzyme bifonctionnelle	2981	Syndrome pseudo-Zellweger

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
300	Déficit en enzyme bifonctionnelle	2981	Déficit en thiolase
528	Lipodystrophie congénitale de Berardinelli-Seip	1060	Syndrome d'angiomatose kystique-syndrome de Seip
528	Lipodystrophie congénitale de Berardinelli-Seip	1060	Syndrome de Brunzell
636	Neurofibromatose type 1	3444	Syndrome de Watson
636	Neurofibromatose type 1	3444	Syndrome de sténose pulmonaire-taches café au lait
646	Maladie de Niemann-Pick type C	79289	Maladie de Niemann-Pick type D
646	Maladie de Niemann-Pick type C	79289	Maladie de Niemann-Pick type Nova Scotian
672	Syndrome de Pallister-Hall	2113	Syndrome congénital d'hamartome hypothalamique
682	Paralysie périodique hyperkaliémique	680	Paralysie périodique normokaliémique
682	Paralysie périodique hyperkaliémique	680	NormoKPP
682	Paralysie périodique hyperkaliémique	680	NormoPP
682	Paralysie périodique hyperkaliémique	680	Paralysie périodique normokaliémique sensible au potassium
682	Paralysie périodique hyperkaliémique	680	Paralysie périodique type 3
702	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	85333	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-paraplégie spastique avec dépôts de fer
702	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	85333	Syndrome d'Arena
776	Syndrome marfanoïde avec déficience intellectuelle liée à l'X	163953	Déficience intellectuelle liée à l'X type Raymond
782	Syndrome d'Axenfeld-Rieger	1831	Syndrome de De Hauwere
782	Syndrome d'Axenfeld-Rieger	1831	Syndrome de De Hauwere-Chitty
782	Syndrome d'Axenfeld-Rieger	1831	Syndrome de dysplasie irienne-hypertélorisme-surdité
794	Syndrome de Saethre-Chotzen	1219	Auro-céphalo-syndactylie
794	Syndrome de Saethre-Chotzen	1219	Syndrome de Kurczynski-Casperson
794	Syndrome de Saethre-Chotzen	3106	Syndrome de Robinow-Sorauf
798	Syndrome de Schinzel-Giedion	3118	Syndrome de Rudiger
823	Spina bifida isolé	93968	Méningocèle
869	Syndrome triple A	99777	Syndrome d'achalasia-alacrymie
897	Syndrome de Waardenburg-Shah	918	Syndrome ABCD
910	Xeroderma pigmentosum	1569	Syndrome de De Sanctis-Cacchione

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
910	Xeroderma pigmentosum	1569	Xeroderma pigmentosum avec manifestations neurologiques
912	Syndrome de Zellweger	1271	Syndrome de Bowen
955	Acro-ostéolyse autosomique dominante	2853	Syndrome de péroné en serpent-rein polykystique
955	Acro-ostéolyse autosomique dominante	2853	Incurvation serpentine du péroné
955	Acro-ostéolyse autosomique dominante	2853	Syndrome d'Exner
969	Dysplasie acromicrique	2569	Syndrome de Moore-Federman
969	Dysplasie acromicrique	2569	Syndrome de nanisme-raideur articulaire-anomalies oculaires
994	Séquence d'akinésie foetale	995	Syndrome d'akinésie foetale lié à l'X
994	Séquence d'akinésie foetale	995	Syndrome de Holmes-Benacerraf
1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	1401	Syndrome CHAND
1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	1401	CHANDS
1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	1401	Syndrome de Baughman
1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	1401	Syndrome de cheveux frisés-ankyloblépharon-dysplasie des ongles
1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	3022	Syndrome de Rapp-Hodgkin
1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	3022	Dysplasie ectodermique type Rapp-Hodgkin
1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	3022	Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-fente labiale/palatine
1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	99694	Syndrome de synéchie alvéolaire-ankyloblépharon-dysplasie ectodermique
1159	Arthropathie pseudorhumatoïde progressive infantile	2654	Nanisme syndesmo-dysplasique

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
1159	Arthropathie pseudorhumatoïde progressive infantile	2654	Syndrome de Laplane-Fontaine-Lagardère
1200	Syndrome d'atrésie des choanes-surdité-cardiopathie-dysmorphie craniofaciale	77302	Dysplasie oculo-oto-faciale
1215	Atrophie optique autosomique dominante plus	3349	Syndrome de Treft-Sanborn-Carey
1215	Atrophie optique autosomique dominante plus	3349	Syndrome d'atrophie optique-ophthalmoplégie-ptosis-surdité-myopathie
1215	Atrophie optique autosomique dominante plus	3212	Atrophie optique autosomique dominante et surdité congénitale
1215	Atrophie optique autosomique dominante plus	3212	Syndrome de Konigsmark-Knox-Hussels
1234	Syndrome de Bartsocas-Papas	79446	Syndrome des ptérygium multiples type Aslan
1263	Dysplasie en boomerang	156723	Dysplasie de Piepkorn
1263	Dysplasie en boomerang	156723	Syndrome de côtes courtes-craniosynostose-polysyndactylie
1359	Complexe de Carney	623	Syndrome NAME
1359	Complexe de Carney	623	Syndrome de naevi-myxome de l'oreille-neurofibrome myxoïde-éphélides
1394	Dysplasie cérébro-facio-thoracique	228407	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-déficience intellectuelle
1394	Dysplasie cérébro-facio-thoracique	228407	Syndrome de déficit en TMCO1
1466	Syndrome COFS	1317	Syndrome CAMFAK
1466	Syndrome COFS	1317	Syndrome CAMAK
1466	Syndrome COFS	1317	Syndrome de cataracte-microcéphalie-arthrogrypose-cyphose
1466	Syndrome COFS	1317	Syndrome de cataracte-microcéphalie-retard stauropondéral-cyphoscoliose
1487	Syndrome de Cooks	2355	Syndrome de Kumar-Levick
1487	Syndrome de Cooks	2355	Syndrome de dysplasie des ongles-camptodactylie-brachydactylie type B
1509	Syndrome coxo-podopataillaire	3112	Syndrome d'aplasie de la rotule-coxa vara-synostose tarsienne
1643	Syndrome de microdéletion Xp22.3	431	Syndrome d'hypogonadisme congénital-ichtyose
1658	Syndrome d'absence de dermatoglyphes-miliaire congénital	1235	Syndrome de Basan
1658	Syndrome d'absence de dermatoglyphes-miliaire congénital	1235	Syndrome de dysplasie ectodermique-dermatoglyphes absents
1762	Trisomie Xq28	85281	Déficience intellectuelle liée à l'X type Lubs

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
1762	Trisomie Xq28	85281	Syndrome de Lubs-Arena
1762	Trisomie Xq28	85281	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-infections récurrentes
1768	Dysgénésie caudale familiale	1850	Syndrome de dysplasie rénale-mégavessie-sirénomelie
1768	Dysgénésie caudale familiale	1850	Syndrome de Selig-Benacerraf-Greene
1855	Dysplasie spondylo-enchondrale	50816	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-déficit immunitaire combiné
1855	Dysplasie spondylo-enchondrale	50816	SPENCDI
1855	Dysplasie spondylo-enchondrale	50816	Syndrome de Roifman-Melamed
1896	Syndrome EEC	1888	Syndrome d'ectrodactylie-dysplasie ectodermique sans fente labiopalatine
1896	Syndrome EEC	1888	EEC syndrome sans fente labiopalatine
1896	Syndrome EEC	1889	Syndrome d'ectrodactylie-fente palatine
1896	Syndrome EEC	1889	ECP syndrome
1896	Syndrome EEC	2389	Syndrome de Lewis-Pashayan
1896	Syndrome EEC	2389	Syndrome de fente labiopalatine-ectrodactylie
1900	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique	2691	Syndrome de Nevo
1900	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique	2691	Gigantisme cérébral type Nevo
2036	Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons	3391	Syndrome de dysplasie onycho-hypohidrotique-anomalies du cuir chevelu
2036	Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons	3391	Syndrome de Tuffli-Laxova
2036	Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons	3391	Syndrome de dysplasie ectodermique-kyste adréral
2052	Syndrome de Fraser	2051	Syndrome Fraser-like
2199	Kératodermie palmoplantaire épidermolytique	496	Kératodermie palmoplantaire de Thost-Unna
2199	Kératodermie palmoplantaire épidermolytique	496	Kératodermie palmoplantaire non épidermolytique
2199	Kératodermie palmoplantaire épidermolytique	89833	Kératodermie palmoplantaire à kératine tonotubulaire
2353	Syndrome de Schilbach-Rott	1251	Syndrome blépharo-facio-squelettique
2353	Syndrome de Schilbach-Rott	1251	Syndrome de Richieri Costa-Guion Almeida-Rodini
2470	Syndrome de Matthew-Wood	91129	Syndrome d'anophtalmie-anomalies cardiaques et pulmonaires-déficience intellectuelle

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
2510	Syndrome micro	2895	Syndrome de Pinsky-Di George-Harley
2510	Syndrome micro	2895	Syndrome de microphthalmie-déficience intellectuelle
2526	Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie	1432	Syndrome de choriorétinopathie-microcéphalie autosomique dominante
2609	Déficit isolé en complexe I	936	Acidémie succinique
2616	Syndrome 3M	2661	Syndrome de nanisme-vertèbres hautes
2637	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II	46658	Syndrome de nanisme primordial-microdontie-dents opalescentes et sans racine
2637	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II	46658	NMOSR
2686	Neutropénie cyclique	2689	Neutropénie intermittente
2697	Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	1981	Syndrome de Fanconi-ichtyose-dysmorphie
2697	Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	1981	Syndrome de Deal-Barratt-Dillon
2697	Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	3438	Syndrome des voies biliaires anormales-insuffisance rénale
2697	Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	3438	Syndrome de Lutz-Richner-Landolt
2697	Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	3438	Syndrome de cholestase-insuffisance rénale tubulaire
2712	Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire	3013	Syndrome de radiculomégalie des canines-cataracte congénitale
2712	Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire	3013	Syndrome de Marashi-Gorlin
2750	Syndrome oro-facio-digital type 1	90649	Syndrome oro-facio-digital de type 7
2750	Syndrome oro-facio-digital type 1	90649	OFD7
2750	Syndrome oro-facio-digital type 1	90649	Syndrome de Whelan
2750	Syndrome oro-facio-digital type 1	90649	Syndrome orofacioidigital de type 7
2796	Pachydermopériostose	964	Syndrome d'acromégalie-cutis verticis gyrata-leuome cornéen
2909	Syndrome de Rothmund-Thomson	3333	Dysplasie du tissu conjonctif type Spellacy

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
2909	Syndrome de Rothmund-Thomson	3333	Syndrome de Spellacy-Gibbs-Watts
2995	Syndrome de Baraitser-Winter	94084	Syndrome de pachygyrie-épilepsie-déficience intellectuelle-dysmorphie
2995	Syndrome de Baraitser-Winter	94084	Syndrome cérébro-oculo-facio-lymphatique
2995	Syndrome de Baraitser-Winter	94084	Syndrome de Fryns-Aftimos
3057	Déficit en monoamine oxydase A	3065	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-anomalie du métabolisme de la monoamine oxydase A
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	1102	Syndrome d'anophtalmie-insuffisance hypothalamo-hypophysaire
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	1102	Microdélétion 14q22
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	1102	Monosomie 14q22
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	1102	Syndrome d'Al Frayh-Facharzt-Haque
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	1678	Syndrome de Dincsoy-Salih-Patel
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	1678	Syndrome de dysmorphie-ambiguïté génitale-hypopituitarisme-membres courts
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	2245	Syndrome d'hypopituitarisme-polydactylie postaxiale
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	2245	Syndrome de Culler-Jones
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	2243	Syndrome d'hypopituitarisme-micropénis-fente labiopalatine
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	2244	Syndrome d'hypopituitarisme-microphthalmie
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	2244	Syndrome de Kaplowitz-Bodurtha
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	370006	Syndrome d'insuffisance hypophysaire multiple-microcéphalie secondaire-cécité-anomalies urinaires
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	93943	Syndrome de dysgénésie du corps calleux-hypopituitarisme
3202	Stomatocytose familiale avec hématies déshydratées	100039	Pseudohyperkaliémie familiale type 1
3253	Syndrome de Zlotogora-Ogur	90338	Dysplasie ectodermique type ile Margarita
3447	Syndrome de Weaver	3446	Syndrome de Weaver-like
3460	Syndrome de Torg-Winchester	2775	Ostéolyse carpotarsienne autosomique récessive
3460	Syndrome de Torg-Winchester	2775	Ostéolyse multicentrique
3464	Syndrome de Woodhouse-Sakati	1011	Syndrome extrapyramidal-alopécie-hypogonadisme
3464	Syndrome de Woodhouse-Sakati	1011	Syndrome de Devriendt-Legius-Fryns
3471	Syndrome de Young	1301	Syndrome de bronchiectasie-oligospermie

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
33001	Syndrome de lymphoedème-distichiasis	1683	Syndrome de distichiasis-anomalies cardio-vasculaires
33001	Syndrome de lymphoedème-distichiasis	2419	Syndrome de lymphoedème-ptosis
33364	Trichothiodystrophie	1245	Syndrome BIDS
33364	Trichothiodystrophie	1245	Syndrome amish-cheveux épars
33364	Trichothiodystrophie	1245	Trichothiodystrophie type D
33364	Trichothiodystrophie	670	Syndrome PIBIDS
33364	Trichothiodystrophie	670	Trichothiodystrophie avec photosensibilité
33364	Trichothiodystrophie	670	Trichothiodystrophie type F
33364	Trichothiodystrophie	453	Syndrome IBIDS
33364	Trichothiodystrophie	453	Icthyose avec trichothiodystrophie
33364	Trichothiodystrophie	453	Syndrome de Tay
33364	Trichothiodystrophie	453	Trichothiodystrophie type E
33364	Trichothiodystrophie	2739	Syndrome d'oncho-trichodysplasie-neutropénie
33364	Trichothiodystrophie	2739	Syndrome ONMR
33364	Trichothiodystrophie	2739	Syndrome d'Itin
33364	Trichothiodystrophie	2739	Trichothiodystrophie type G
33364	Trichothiodystrophie	3123	Syndrome de Sabinas
33364	Trichothiodystrophie	3123	Syndrome de cheveux cassants-déficience intellectuelle
33364	Trichothiodystrophie	3123	Trichothiodystrophie type B
33364	Trichothiodystrophie	231256	Bêta-thalassémie - trichothiodystrophie
33364	Trichothiodystrophie	75790	Syndrome de Pollitt
33364	Trichothiodystrophie	75790	Syndrome de trichothiodystrophie-syndrome neurocutané
33364	Trichothiodystrophie	75790	Syndrome trichorrhexis nodosa
33364	Trichothiodystrophie	75789	Syndrome SIBIDS
33364	Trichothiodystrophie	75789	Syndrome de trichothiodystrophie-ostéosclérose
35069	Dystrophie neuroaxonale infantile	2174	Syndrome de Hunter-Carpenter-McDonald
36899	Dystonie myoclonique héréditaire	210566	Dystonie myoclonique 15
36899	Dystonie myoclonique héréditaire	210566	DYT15
42738	Neutropénie congénitale sévère	37629	Neutropénie néonatale
42775	Syndrome PHACE	1564	Syndrome de Dandy-Walker-hémangiome facial
42775	Syndrome PHACE	3195	Syndrome de malformation du sternum-dysplasie vasculaire
52368	Syndrome de Mohr-Tranebjaerg	3213	Syndrome de surdit�-atrophie optique-démence
52368	Syndrome de Mohr-Tranebjaerg	3213	Syndrome de Jensen

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
52430	Syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale	54238	Dystrophie myotonique type 3
56304	Atélostéogenèse type II	2640	Nanisme micromélique légal type McAlister-Crane
56304	Atélostéogenèse type II	2640	Syndrome de McAlister-Crane
60030	Syndrome de Loeyes-Dietz	97295	Syndrome de Furlong
60030	Syndrome de Loeyes-Dietz	97295	Craniosynostose marfanoïde
69061	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible	97552	Syndrome néphrotique cortico-sensible non biopsié
69735	Syndrome d'hypotrichose-lymphoedème-télangiectasie-atteinte rénale	2087	Syndrome de glomérulopathie-hypotrichose-télangiectasies
79189	Spectre des anomalies de la biogénèse du péroxysome-syndrome de Zellweger	34	Acidémie pipécolique
79189	Spectre des anomalies de la biogénèse du péroxysome-syndrome de Zellweger	34	Hyperpipécolatémie
79259	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ib	79261	Glycogénose type 1D
79259	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ib	79260	Glycogénose type 1C
79452	Maladie de Milroy	79450	Lymphoedème congénital primaire non héréditaire
79452	Maladie de Milroy	79450	Maladie de Milroy-like
79500	Syndrome DOORS	1674	Syndrome digito-réno-cérébral
79500	Syndrome DOORS	1674	Syndrome DRC
79500	Syndrome DOORS	1674	Syndrome d'Eronen-Somer-Gustafsson
79502	Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 2	736	Porokératose palmoplantaire de Mantoux
83628	Syndrome PELVIS	2125	Syndrome d'hémangiomes sacrés-anomalies congénitales multiples
86872	Leucémie à grands lymphocytes granuleux T	2687	Neutropénie et hyperlymphocytose à grands lymphocytes granuleux
90186	Maladie de Meige	90185	Lymphoedème primaire tardif non héréditaire
90186	Maladie de Meige	90185	Maladie de Meige-like
90340	Syndrome de Blau	90341	Sarcoïdose à début précoce
91387	Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	88636	Syndrome de dilatation de l'aorte-hypermobilité articulaire-tortuosité des artères
91387	Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	88636	Syndrome de dilatation aortique-hypermobilité articulaire-tortuosité artérielle

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
93284	Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	163673	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Byers
93284	Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	163673	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-dystrophie cornéenne ponctuée
93950	Déficience intellectuelle liée à l'X type Sutherland-Haan	93944	Déficience intellectuelle liée à l'X type Fichera
95699	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase (POR)	63269	Syndrome d'Antley-Bixler avec anomalie génitale et trouble de la stéroïdogénèse
95699	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase (POR)	63269	Syndrome d'Antley-Bixler lié à POR
95699	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase (POR)	63269	Syndrome d'Antley-Bixler type 2
95699	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase (POR)	63269	Syndrome de pseudo-Antley-Bixler-ambiguïté génitale-troubles de la stéroïdogénèse
97229	Déficit en transporteur de riboflavine	56965	Paralysie bulbaire progressive de l'enfant
97229	Déficit en transporteur de riboflavine	56965	Maladie de Fazio-Londe
98769	Ataxie spinocérébelleuse type 15/16	98770	Ataxie spinocérébelleuse type 16
98769	Ataxie spinocérébelleuse type 15/16	98770	SCA16
98772	Ataxie spinocérébelleuse type 19/22	101107	Ataxie spinocérébelleuse type 22
98772	Ataxie spinocérébelleuse type 19/22	101107	SCA22
98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	98812	Dyskinésie paroxystique hypnogénique
98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	98812	Dyskinésie paroxystique hypnagogique
98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	98812	Dyskinésie paroxystique induite par le sommeil
98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	98812	Dyskinésie paroxystique nocturne
98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	98812	Dystonie paroxystique nocturne
98808	Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	101151	Dystonie 14
98808	Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	101151	DYT14
98967	Dystrophie cornéenne de Schnyder	98968	Dystrophie cornéenne discoïde centrale
168569	Syndrome H	254723	Hypertrichose pigmentée avec diabète insulino-dépendant

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
168569	Syndrome H	254723	PHID
168569	Syndrome H	254712	Histiocytose sinusale familiale avec lymphadénopathie massive
168569	Syndrome H	254712	HSLM familiale
168569	Syndrome H	254712	Maladie de Rosaï-Dorfman familiale
168569	Syndrome H	254712	SHML familiale
168569	Syndrome H	254707	Histiocytose de Faisalabad
168569	Syndrome H	254707	FHC
182050	Syndrome MYH9	850	Thrombopénie de May-Hegglin
182050	Syndrome MYH9	850	Anomalie de May-Hegglin
182050	Syndrome MYH9	850	MHA
182050	Syndrome MYH9	850	Syndrome de May-Hegglin
182050	Syndrome MYH9	1984	Syndrome de Fechtner
182050	Syndrome MYH9	1984	Syndrome d'Alport avec inclusions leucocytaires et macrothrombocytopenie
182050	Syndrome MYH9	1019	Syndrome d'Epstein
182050	Syndrome MYH9	1019	Syndrome d'Alport avec plaquettes géantes
182050	Syndrome MYH9	807	Syndrome de Sebastian
182050	Syndrome MYH9	807	Macrothrombocytopenie à inclusions leucocytaires
216866	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate kinase, forme classique	157855	HARP syndrome
216866	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothénate kinase, forme classique	157855	Syndrome d'hypopréβétalipoprotéinémie-acanthocytose-rétinite pigmentaire-dégénérescence du globus pallidus
221061	Malformation caverneuse cérébrale familiale	2486	Syndrome d'anomalies transverses des membres-hémangiome
231568	Epidermolyse bulleuse dystrophique dominante généralisée	216989	Epidermolyse bulleuse dystrophique autosomique dominante, type Pasini
231568	Epidermolyse bulleuse dystrophique dominante généralisée	216989	EBDD type Pasini
231568	Epidermolyse bulleuse dystrophique dominante généralisée	79407	Epidermolyse bulleuse dystrophique autosomique dominante type Cockayne-Touraine
261483	Syndrome de duplication Xq27.3q28	3423	Syndrome de Vasquez-Hurst-Sotos
261483	Syndrome de duplication Xq27.3q28	3423	Syndrome d'hypogonadisme-gynécomastie-déficience intellectuelle lié à l'X
263463	Dysplasie squelettique associée à CHST3	1792	Dysostose huméro-spinale
263463	Dysplasie squelettique associée à CHST3	93280	Dysplasie spondyloépiphyse type Omani
263463	Dysplasie squelettique associée à CHST3	93280	Dysostose huméro-spinale
264200	Syndrome de microdélétion 14q22q23	2055	Syndrome de petite taille-brachydactylie-dysmorphie

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
264200	Syndrome de microdélétion 14q22q23	2055	Syndrome de Frias
284963	Syndrome de Marfan type 1	99715	Syndrome MASS
284963	Syndrome de Marfan type 1	99715	Syndrome de prolapsus de la valve mitrale-anévrisme aortique-vergetures-signes squelettiques
289825	Lymphoedème primaire tardif	77242	Lymphoedème tardif
289825	Lymphoedème primaire tardif	77241	Lymphoedème précoce
293843	Syndrome 3MC	2453	Syndrome de Malpuech
293843	Syndrome 3MC	2453	Syndrome 3MC3
293843	Syndrome 3MC	2506	Syndrome de Michels
293843	Syndrome 3MC	2506	Syndrome 3MC1
293843	Syndrome 3MC	2506	Syndrome oculo-palato-squelettique
293843	Syndrome 3MC	2998	Syndrome de Carnevale
293843	Syndrome 3MC	2998	Syndrome 3MC2
293843	Syndrome 3MC	2998	Syndrome OSA
293843	Syndrome 3MC	2998	Syndrome de Carnevale-Krajewska-Fischetto
293843	Syndrome 3MC	2998	Syndrome de Mingarelli
293843	Syndrome 3MC	2998	Syndrome de ptosis-strabisme-diastris des grands droits
293843	Syndrome 3MC	2998	Syndrome oculo-squeletto-abdominal
293864	Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire	137862	Syndrome de Martínez-Frías
293864	Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire	137862	Syndrome d'atrésie biliaire duodénale et extrahépatique-hypoplasie du pancréas-malrotation intestinale
300751	Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	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	83618	Cardiomyopathie dilatée sévère avec ou sans myopathie
314632	Parkinsonisme par déficit en ATP13A2	3336	Syndrome de Tomé-Brunet-Fardeau
319646	PGM1-CDG	711	Glycogénose par déficit en phosphoglucomutase
319646	PGM1-CDG	711	Déficit en phosphoglucomutase 1
319646	PGM1-CDG	711	GSD par déficit en phosphoglucomutase
319646	PGM1-CDG	711	GSD type 14
319646	PGM1-CDG	711	GSD type XIV
319646	PGM1-CDG	711	Glycogénose type 14
319646	PGM1-CDG	711	Glycogénose type XIV
324737	SRD5A3-CDG	168972	Syndrome de Kahrizi

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
324737	SRD5A3-CDG	168972	Déficience intellectuelle type Kahrizi
324737	SRD5A3-CDG	168972	Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-colobome -cyphose
324737	SRD5A3-CDG	139477	Syndrome d'Al-Gazali-Dattani
329931	Glomérulonéphrite à dépôts de C3	93559	Glomérulonéphrite à dépôts de C3 isolés sans prolifération
331176	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en G6PC3	178503	Syndrome de Dursun
331176	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en G6PC3	178503	Syndrome d'hypertension artérielle pulmonaire-leucopénie-communication interauriculaire
357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	1557	Syndrome de cutis verticis gyrata-déficience intellectuelle
357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	1557	Syndrome de McDowall
357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	217315	Syndrome de pachydermie plicaturée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité neurosensorielle
357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	217315	Syndrome de pachydermie plicaturée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité de perception
357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	217315	Syndrome de pachydermie vorticellée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité de perception
357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	217315	Syndrome de pachydermie vorticellée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité neurosensorielle
357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	79482	Syndrome de cutis verticis gyrata-aplasie de la thyroïde-déficience intellectuelle
357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	79482	Syndrome d'Akesson
370114	Dystonie cervicale combinée	293838	Syndrome d'encéphalopathie fatale infantile-hypertension artérielle pulmonaire
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	52428	Dystrophie musculaire congénitale type 1C
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	52428	CMD1C
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	52428	DMC1C
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	52428	MDC1C

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	98894	Dystrophie musculaire congénitale type 1D
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	98894	CMD1D
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	98894	DMC1D
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	98894	MDC1D
399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	217034	Infertilité masculine avec virilisation normale due à une anomalie de la méiose
399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	217034	Azoospermie due à un arrêt de maturation
399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	217034	Azoospermie due à une anomalie de la méiose
399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	217034	Infertilité masculine avec virilisation normale due à un arrêt de la maturation
399808	Infertilité masculine monogénique avec tératozoospermie	352613	Infertilité masculine par mutation de NANOS1
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93609	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive sans surdité
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93609	AR dRTA sans surdité
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93609	ATRd AR sans surdité
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93609	ATRd type 1c
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93609	Acidose tubulaire rénale distale type 1c
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93609	dRTA type 1c
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93611	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive avec surdité
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93611	AR dRTA avec surdité
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93611	ATR distale autosomique récessive avec surdité
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93611	ATRd AR avec surdité

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciés	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93611	ATRD type 1b
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93611	Acidose tubulaire rénale distale type 1b
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93611	dRTA type 1b
423693	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-aortique et sous-pulmonaire	99044	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique
423693	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-aortique et sous-pulmonaire	99047	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique et sous-pulmonaire
444490	Syndrome de chylomicronémie familiale	411	Hyperlipoprotéinémie type 1
448242	Brachyolmie autosomique récessive	93301	Brachyolmie type 1 de Hobæk
448242	Brachyolmie autosomique récessive	93303	Brachyolmie type 1 de Toledo
457059	Pseudohypoparathyroïdie avec ostéodystrophie héréditaire d'Albright	665	Ostéodystrophie héréditaire d'Albright

Pour toute question ou suggestion, n'hésitez pas à nous contacter: contact.orphanet@inserm.fr

Rédacteur en chef : Ana Rath – Rédacteur: Annie Olry

Support technique : Samuel Demarest, Valérie Lanneau - Photographie: Alliance Maladies Rares / Karine Lhémon

Le format approprié pour citer ce document est le suivant :«Liste des maladies rares et de leurs synonymes classés par ordre alphabétique avec leur code dans la nomenclature Orphanet »,

Les Cahiers d'Orphanet, Série Maladies Rares, Décembre 2016,

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste_maladies_rares_par_ordre_alphabetique.pdf

Ce cahier d'Orphanet fait partie de l'action commune 677024 RD- ACTION qui a reçu un financement du programme de santé de l'Union européenne (2014-2020).

Le contenu de ce rapport Orphanet représente les opinions de l'auteur uniquement, et en est sa seule responsabilité. Il ne peut pas être considéré comme reflétant la position de la Commission européenne et/ou de l'Agence exécutive pour les consommateurs, la santé, l'agriculture et l'alimentation ou de tout autre organisme de l'Union européenne. La Commission européenne et l'Agence déclinent toute responsabilité pour l'usage qui pourrait être fait des informations qu'il contient.