



Janvier 2018

## Liste des maladies rares et de leurs synonymes:

Classés par ordre alphabétique avec leur code dans la nomenclature Orphanet

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

[www.orphadata.org](http://www.orphadata.org)

# 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](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
495879	Absence congénitale du scrotum
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	Abétalipoprotéinémie
300504	Acanthome de la matrice des ongles
300504	Acanthome de la matrice unguéale
926	Acatalasémie
439175	Accident vasculaire cérébrale ischémique de l'enfant
210122	ACDMPV
48818	Acéroléoplasminémie
2008	ACFS
930	Achalasie du cardia
930	Achalasie idiopathique de l'oesophage
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
394532	Acidémie glutarique type 2, type modéré
394529	Acidémie glutarique type 2, type sévère néonatal
35706	Acidémie glutarique 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
33	Acidémie isovalérique	→402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive avec surdité	356978	Acidurie combinée D-2-hydroxyglutarique et L-2-hydroxyglutarique
79314	Acidémie L-2-hydroxyglutarique	→402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive sans surdité	289504	Acidurie combinée malonique et méthylmalonique
26	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie	93610	Acidose tubulaire rénale distale avec anémie	356978	Acidurie D,L-2-hydroxyglutarique
79282	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC	→402041	Acidose tubulaire rénale distale type 1b	79315	Acidurie D-2-hydroxyglutarique
79283	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblD	→402041	Acidose tubulaire rénale distale type 1c	941	Acidurie D-glycérique
79284	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblF	2785	Acidose tubulaire rénale mixte	51208	Acidurie formiminoglutamique
369955	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblJ	47159	Acidose tubulaire rénale proximale	24	Acidurie fumarique
369962	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblX	314889	Acidose tubulaire rénale proximale autosomique dominante	22	Acidurie gamma-hydroxybutyrique
79312	Acidémie méthylmalonique isolée résistante à la vitamine B12 type mut-	93607	Acidose tubulaire rénale proximale autosomique récessive	25	Acidurie glutarique type 1
308425	Acidémie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase	93607	Acidose tubulaire rénale proximale avec anomalies oculaires et déficience intellectuelle	26791	Acidurie glutarique type 2
27	Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12	18	Acidose tubulaire rénale type 1	329942	Acidurie glutarique type 2 néonatale transitoire
289916	Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12 type mut0	47159	Acidose tubulaire rénale type 2	35706	Acidurie glutarique type 3
28	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12	2785	Acidose tubulaire rénale type 3	93598	Acidurie glycolique
79310	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblA	79154	Acidurie 2-aminoacipique 2-oxoadipique	20	Acidurie hydroxyméthylglutarique
79311	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblB	391417	Acidurie 2-méthyl-3-hydroxybutyrique	79159	Acidurie isobutyrique
308442	Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type cblDv2	391428	Acidurie 2-méthyl-3-hydroxybutyrique type classique	79314	Acidurie L-2-hydroxyglutarique
280183	Acidémie méthylmalonique type TcblR	391428	Acidurie 2-méthyl-3-hydroxybutyrique type infantile	93599	Acidurie L-glycérique
→79189	Acidémie pipécolique	391457	Acidurie 2-méthyl-3-hydroxybutyrique type néonatal	943	Acidurie malonique
35	Acidémie propionique	79157	Acidurie 2-méthylbutyrique	88639	Acidurie méthacrylique
→2609	Acidémie succinique	20	Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique	26	Acidurie méthylmalonique avec homocystinurie
18	Acidose distale primitive familiale	939	Acidurie 3-hydroxyisobutyrique	79282	Acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC
70472	Acidose lactique congénitale type Saguenay-Lac-Saint-Jean	67046	Acidurie 3-méthylglutaconique type 1	79283	Acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cblD
17	Acidose lactique infantile fatale avec acidurie méthylmalonique	111	Acidurie 3-méthylglutaconique type 2	79284	Acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cblF
397593	Acidose lactique néonatale sévère par déficit en complexe NFS1-ISD11	67047	Acidurie 3-méthylglutaconique type 3	369955	Acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cblJ
18	Acidose tubulaire rénale distale	67048	Acidurie 3-méthylglutaconique type 4	369962	Acidurie méthylmalonique avec homocystinurie type cblX
93608	Acidose tubulaire rénale distale autosomique dominante	66634	Acidurie 3-méthylglutaconique type 5	308425	Acidurie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase
402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	445038	Acidurie 3-méthylglutaconique type 7	308425	Acidurie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA racémase
		22	Acidurie 4-hydroxybutyrique	280183	Acidurie méthylmalonique par déficit en récepteur de la transcobalamine
		79154	Acidurie alpha-aminoacipique	27	Acidurie méthylmalonique résistante à la vitamine B12
		23	Acidurie argininosuccinique	79312	Acidurie méthylmalonique résistante à la vitamine B12 type mut-
				289916	Acidurie méthylmalonique résistante à la vitamine B12 type mut0
				28	Acidurie méthylmalonique sensible à la vitamine B12

→ 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
79310	Acidurie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type <i>cblA</i>	448348	Acrogigantisme lié à l'X dû à une mutation ponctuelle	55881	Adamantinome des os longs
79311	Acidurie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type <i>cblB</i>	498359	Acrokératodermie syringéale aquagénique	88619	ADANE
308442	Acidurie méthylmalonique sensible à la vitamine B12 type <i>cblDv2</i>	498359	Acrokératodermie transitoire réactive papulotranslucide	90348	ADCL
29	Acidurie mévalonique	166113	Acrokératose de Bazex	86814	ADCME
30	Acidurie orotique héréditaire	166113	Acrokératose paranéoplasique	101046	ADEAF
31	Acidurie oxoglutarique	166113	Acrokératose paranéoplasique de Bazex	213772	Adénocarcinome cervical
35	Acidurie propionique	79151	Acrokératose verruciforme de Hopf	398053	Adénocarcinome de la verge
32	Acidurie pyroglutamique	963	Acromégalie	424991	Adénocarcinome de la vésicule biliaire et des VBEH
210128	Acidurie urocanique	99725	Acromégalie infantile et juvénile	424991	Adénocarcinome de la vésicule biliaire et des voies biliaires extrahépatiques
79155	Acidurie xanthurénique	39	Acromélanose	494454	Adénocarcinome de la vulve
1915	ACLA	2500	Acrometageria	104075	Adénocarcinome de l'intestin grêle
51890	ACNES	2500	Acrométagérie	99976	Adénocarcinome de l'oesophage
370091	ACO5	444316	Acrostéolyse phalangienne idiopathique	213504	Adénocarcinome de l'ovaire
370097	ACO6	217059	Acropachie isolée congénitale	363478	Adénocarcinome des structures paratesticulaires
352745	ACO7	41	Acropigmentation de Dohi	424016	Adénocarcinome du canal anal
65759	ACPS2	178307	Acropigmentation réticulée de Kitamura	213772	Adénocarcinome du col de l'utérus
65798	ACPS4	1240	Acroscyphodysplasie métaphysaire	424943	Adénocarcinome du foie et des VBIH
221054	Acro-céphalo-polydactylie	955	Acrostéolyse autosomique dominante	424943	Adénocarcinome du foie et des voies biliaires intrahépatiques
87	Acro-céphalo-syndactylie type 1	36	ACS	398053	Adénocarcinome du pénis
65759	Acro-céphalo-syndactylie type 2	87	ACS1	454723	Adénocarcinome endométrioïde de l'ovaire
794	Acro-céphalo-syndactylie type 3	794	ACS3	26106	Adénocarcinome gastrique diffus héréditaire
65798	Acro-céphalo-syndactylie type 4	710	ACS5	314022	Adénocarcinome gastrique et polypose proximale de l'estomac
710	Acro-céphalo-syndactylie type 5	457095	Actinobactériose	391723	Adénocarcinome mucineux appendiculaire
955	Acro-dento-ostéodysplasie	457095	Actinomycose	391723	Adénocarcinome mucineux de l'appendice
38	Acro-kérato-élastoïdose de Costa	330064	Actinoréticulose	398961	Adénocarcinome mucineux de l'ovaire
955	Acro-ostéolyse autosomique dominante	3222	Activité accrue de la phosphoribosylpyrophosphatase synthétase	363478	Adénocarcinome paratesticulaire
970	Acro-ostéolyse neurogénique	3222	Activité accrue de la PRPP synthétase	284395	Adénocarcinome pulmonaire bien différencié de type foetal
444316	Acro-ostéolyse phalangienne idiopathique	972	Activité continue familiale de la fibre musculaire	213528	Adénocarcinome rare du sein
63440	Acrocéphalie	137754	ACY1D	319303	Adénocarcinome rénal chromophobe
163931	Acrodermatite continue de Hallopeau	93608	AD dRTA	422526	Adénocarcinome rénal héréditaire à cellules claires
37	Acrodermatite entéropathique	314889	AD pRTA	319298	Adénocarcinome rénal papillaire
247165	Acrodynergie infantile	169189	AD-CNM	319276	Adénocarcinome rénal à cellules claires
950	Acrodysostose	1810	AD-HED	494454	Adénocarcinome vulvaire
280651	Acrodysostose avec résistance aux multiples hormones	2314	AD-HIES	398971	Adénocarcinome à cellules claires de l'ovaire
246	Acrodysostose postaxiale	447753	AD-SPG9A	180267	Adénofibrome géant du sein
245	Acrodysostose préaxiale	447757	AD-SPG9B	95512	Adénohypophysite
950	Acrodysplasie	295114	Adactylie bilatérale de la main		
2500	Acrogeria	295118	Adactylie bilatérale du pied		
2500	Acrogeria type Gottron	435623	Adactylie du pied		
2500	Acrogéries	973	Adactylie unilatérale de la main		
2500	Acrogéries type Gottron	295116	Adactylie unilatérale du pied		
448372	Acrogigantisme lié à l'X dû à une dup(X)q(26)	55881	Adamantinome		
448372	Acrogigantisme lié à l'X dû à une microduplication Xq26				

→ 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
2398	Adénolipomatose symétrique à prédominance cervicale	89937	ADHR	178345	AEXS
54272	Adénomatose du foie	36397	Adipose douloureuse	37	AEZ
96253	Adénome corticotrope hypophysaire	99027	ADLD	95	AF
369929	Adénome de Conn avec épilepsie et anomalies neurologiques	101046	ADLTE	2032	AFC
93292	Adénome du pancréas	178464	ADMERF	137754	Affection neurologique associée à un déficit en aminoacylase 1
91348	Adénome gonadotrope fonctionnel	98784	ADNFLE	98880	Afibrinogénémie familiale
91348	Adénome gonadotrope hypophysaire fonctionnel	329211	ADNIV	243367	AFLP
91349	Adénome hypophysaire non fonctionnel	306588	ADOS	398147	AFP
314790	Adénome hypophysaire non immunoréactif	2924	ADPCLD	33110	Agammaglobulinémie autosomique
314769	Adénome hypophysaire secrétant GH et PRL	254892	adPEO	229717	Agammaglobulinémie isolée
314769	Adénome hypophysaire secrétant l'hormone de croissance et la prolactine	730	ADPKD	47	Agammaglobulinémie liée à l'X
314786	Adénome hypophysaire silencieux	43	Adrénoleucodystrophie liée à l'X	47	Agammaglobulinémie type Bruton
314769	Adénome hypophysaire somatoprolactinique	139396	Adrénoleucodystrophie liée à l'X, forme cérébrale	33110	Agammaglobulinémie type non-Bruton
2965	Adénome hypophysaire à PRL	44	Adrénoleucodystrophie néonatale	388	Aganglionose intestinale congénitale
2965	Adénome hypophysaire à prolactine	139399	Adrénomélyoneuropathie	1497	Agénésie complexe du corps calleux liée à l'X
91347	Adénome hypophysaire à thyréostimuline	977	Adrénomydystrophie	269206	Agénésie complète isolée du vermis cérébelleux
91347	Adénome hypophysaire à TSH	101	ADRPL	48	Agénésie congénitale bilatérale des canaux déférents
2965	Adénome lactotrope	753	ADS 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase	2805	Agénésie congénitale du pancréas
2965	Adénome lactotrope hypophysaire	325448	ADS 46,XY par déficit en hormone lutéinisante bêta	495879	Agénésie congénitale du scrotum
93292	Adénome pancréatique	325448	ADS 46,XY par déficit en LHB	981	Agénésie de la carotide interne
99877	Adénome parathyroïdien familial	96265	ADS 46,XY par inactivation complète du récepteur LH	3346	Agénésie de la trachée
314777	Adénome pituitaire isolé familial	96266	ADS 46,XY par inactivation partielle du récepteur LH	99114	Agénésie de la veine cave supérieure
454821	Adénome pléomorphe de la glande salivaire	96266	ADS 46,XY par inactivation partielle du récepteur à l'hormone lutéinisante	99798	Agénésie dentaire sélective
369929	Adénome producteur d'aldostéron avec épilepsie et anomalies neurologiques	96265	ADS 46,XY par résistance complète à la LH	99062	Agénésie des valves mitrales
369929	Adénome sécréteur d'aldostéron avec épilepsie et anomalies neurologiques	96266	ADS 46,XY par résistance complète à l'hormone lutéinisante	95457	Agénésie des valves tricuspides
404	Adénome surrénalien familial	755	ADS 46,XY par résistance partielle à la LH	65288	Agénésie du cervelet et du pancréas
91347	Adénome thyréotrope	96266	ADS 46,XY par résistance partielle à l'hormone lutéinisante	49	Agénésie du pénis
91347	Adénome thyréotrope hypophysaire	755	ADS 46,XY par résistance à la LH ou déficit en LHB	93321	Agénésie du rayon radial
213792	Adénosarcome cervical	2138	ADS ovotesticulaire 46,XX	180145	Agénésie et aplasie du col de l'utérus
213792	Adénosarcome du col de l'utérus	325345	ADS ovotesticulaire 46,XY	180142	Agénésie et aplasie du corps de l'utérus
213600	Adénosarcome du corps de l'utérus	228169	ADSD	440987	Agénésie isolée de la vésicule biliaire
289465	Adermatoglyphie congénitale isolée	217330	ADTKD-REN	1134	Agénésie isolée du nez
137686	Adhérences intra-utérines	3086	ADVIRC	269203	Agénésie isolée du vermis cérébelleux
		682	Adynamie épisodique de Gamstorp	269209	Agénésie isolée partielle du vermis cérébelleux
		682	Adynamie épisodique héréditaire	2805	Agénésie partielle du pancréas
		281139	AEI	49	Agénésie pénienne
		163703	AERRPS	984	Agénésie pulmonaire
		363549	AESD	411709	Agénésie rénale
				1848	Agénésie rénale bilatérale
				93100	Agénésie rénale unilatérale

→ 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
495879	Agénésie scrotale congénitale	398109	AIHA néonatale	79431	Albinisme oculo-cutané tyrosinase-négatif
325124	Agénésie testiculaire	86886	AILT	112	Alcalose tubulaire rénale normotensive hypokaliémique avec hypercalciorie
983	Agénésie testiculaire XY	103919	AIP	56	Alcaptonurie
269206	Agénésie totale isolée du vermis cérébelleux	280302	AIP type 1	98841	ALCL
96269	Agénésie vaginale isolée partielle	280315	AIP type 2	300895	ALCL ALK+
295063	Agénésie/hypoplasie bilatérale de l'humérus	75564	AISA	300903	ALCL ALK-
295067	Agénésie/hypoplasie bilatérale du fémur	85436	AJI associée au psoriasis	43	ALD
295067	Agénésie/hypoplasie bilatérale fémorale	85438	AJI associée aux enthésopathies	43	ALD liée à l'X
295063	Agénésie/hypoplasie bilatérale humérale	91140	AJI indéterminée	369929	Aldostéronome avec épilepsie et anomalies neurologiques
294973	Agénésie/hypoplasie de l'humérus	85410	AJI oligoarticulaire	33355	Aleucocytose congénitale
1987	Agénésie/hypoplasie du fémur	247839	AJI oligoarticulaire avec anticorps anti-noyaux	79327	ALG1-CDG
1987	Agénésie/hypoplasie fémorale	247846	AJI oligoarticulaire sans anticorps anti-noyaux	79321	ALG3-CDG
294973	Agénésie/hypoplasie humérale	85435	AJI polyarticulaire avec facteur rhumatoïde	79320	ALG6-CDG
295061	Agénésie/hypoplasie unilatérale de l'humérus	85408	AJI polyarticulaire sans facteur rhumatoïde	79325	ALG8-CDG
295065	Agénésie/hypoplasie unilatérale du fémorale	247854	AJI sans facteur rhumatoïde avec anticorps anti-nucléaire	79328	ALG9-CDG
295065	Agénésie/hypoplasie unilatérale du fémur	247861	AJI sans facteur rhumatoïde sans anticorps anti-nucléaire	280071	ALG11-CDG
295061	Agénésie/hypoplasie unilatérale humérale	85414	AJI systémique	79324	ALG12-CDG
293173	AGEP	38	AKE	324422	ALG13-CDG
67048	AGM4	91416	Alacrymie congénitale isolée	60039	Algie pudendale
99749	Agranulocytose constitutionnelle	352740	Albinisme oculaire avec surdité neurosensorielle congénitale	99995	Algodystrophie
99749	Agranulocytose infantile	1000	Albinisme oculaire avec surdité sensorielle tardive	364043	ALK+ LBCL
178320	Agression pulmonaire aiguë	178333	Albinisme oculaire lié à l'X type Forsius-Eriksson	275944	Allo-immunisation foeto-maternelle anti-Kell
398109	AHA néonatale	54	Albinisme oculaire récessif lié à l'X	254492	Alopécie frontale fibrosante
398109	AHAI néonatale	54	Albinisme oculaire type 1	100025	Alpha-HCD
2134	aHUS	54	Albinisme oculaire type Nettleship-Falls	61	Alpha-mannosidose
93581	aHUS associé à des anticorps anti-facteur H	79433	Albinisme oculo-cutané brun	309288	Alpha-mannosidose de l'adulte
93575	aHUS associé à une anomalie C3	79434	Albinisme oculo-cutané jaune	309282	Alpha-mannosidose infantile
217023	aHUS associé à une anomalie de la thrombomoduline	79433	Albinisme oculo-cutané rouge	62	Alpha-sarcoglycanopathie
93576	aHUS associé à une anomalie de MCP/CD 46	79433	Albinisme oculo-cutané roux	846	Alpha-thalassémie
93578	aHUS associé à une anomalie du facteur B	352731	Albinisme oculo-cutané type 1	93616	Alpha-thalassémie intermédiaire
93579	aHUS associé à une anomalie du facteur H	352734	Albinisme oculo-cutané type 1 avec pigmentation minime	163596	Alpha-thalassémie majeure
93580	aHUS associé à une anomalie du facteur I	352737	Albinisme oculo-cutané type 1 thermosensible	847	Alpha-thalassémie-déficience intellectuelle liée à l'X
357008	aHUS par déficit en DGKE	79431	Albinisme oculo-cutané type 1A	3261	ALPS
250977	AICA-ribosidurie	79434	Albinisme oculo-cutané type 1B	275517	ALPS avec infections virales récurrentes
178333	AIED	79432	Albinisme oculo-cutané type 2	436159	ALPS dû à une haploinsuffisance de CTLA-4
363549	AIEF	79433	Albinisme oculo-cutané type 3	357043	ALS4
90033	AIHA chaude	79435	Albinisme oculo-cutané type 4	86815	ALSG
90037	AIHA induite par les médicaments	370091	Albinisme oculo-cutané type 5	313808	ALSP
90036	AIHA mixte	370097	Albinisme oculo-cutané type 6	99971	ALT
		352745	Albinisme oculo-cutané type 7	99907	Alvéolite allergique domestique
		79434	Albinisme oculo-cutané type Amish	2032	Alvéolite fibrosante cryptogénique
				98918	AMAN
				180188	Amastie congénitale isolée
				65	Amaurose congénitale de Leber

→ 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
319332	AMC myogénique autosomique récessive	93937	Amputation congénitale des membres supérieurs	353220	Amylose cutanée familiale isolée
1027	Amélie autosomique récessive	163696	AMRF	85453	Amylose cutanée liée à l'X
295059	Amélie bilatérale des membres inférieurs	102	AMS	137810	Amylose cutanée nodulaire
295055	Amélie bilatérale des membres supérieurs	227510	AMS type cérébelleux	137810	Amylose cutanée nodulaire primitive localisée
294971	Amélie complète	98933	AMS type parkinsonien	49804	Amylose cutanée papuleuse
294969	Amélie des membres inférieurs	227510	AMS-c	85450	Amylose d'Ostertag
294967	Amélie des membres supérieurs	98933	AMS-p	85448	Amylose familiale type finlandais
295057	Amélie unilatérale des membres inférieurs	268868	Amyélie isolée	85448	Amylose finlandaise
295053	Amélie unilatérale des membres supérieurs	367	Amylopectinose	85450	Amylose héréditaire avec atteinte rénale primaire
314419	Améloblastome	85445	Amylose AA	85445	Amylose inflammatoire
88661	Amélogénèse imparfaite	93560	Amylose AApoAI	439254	Amylose ITM2B
100032	Amélogénèse imparfaite hypocalcifiée	238269	Amylose AApoAII	85446	Amylose liée à la dialyse
100033	Amélogénèse imparfaite hypomature	439232	Amylose AApoAIV	137814	Amylose maculeuse
100034	Amélogénèse imparfaite hypomature-hypoplasique avec taurodontisme	314652	Amylose ABeta2M variante	85443	Amylose primitive
100031	Amélogénèse imparfaite hypoplasique	85446	Amylose ABeta2M wild type	98957	Amylose primitive familiale de la cornée
100031	Amélogénèse imparfaite type 1	85446	Amylose ABeta2Mwt	314709	Amylose primitive localisée
100033	Amélogénèse imparfaite type 2	324708	Amylose ABeta type Iowa	314701	Amylose primitive systémique
100032	Amélogénèse imparfaite type 3	324723	Amylose ABeta, type arctique	85445	Amylose réactive
100034	Amélogénèse imparfaite type 4	324718	Amylose ABeta, type flamande	85450	Amylose rénale familiale
67047	AMG3	324713	Amylose ABeta, type italien	93560	Amylose rénale familiale due à un variant de l'apolipoprotéine A-I
445038	AMG7	100006	Amylose ABeta, type néerlandais	238269	Amylose rénale familiale due à un variant de l'apolipoprotéine A-II
67046	AMG type I	324703	Amylose ABeta, type Piedmont	93562	Amylose rénale familiale due à un variant du fibrinogène A chaîne alpha
68	Amibiase à amibes libres	324718	Amylose ABetaA21G	93561	Amylose rénale familiale due à un variant du lysozyme
67	Amibiase à Entamoeba histolytica	324708	Amylose ABetaD23N	85450	Amylose rénale héréditaire
1032	Aminoacidurie hyperdibasique type 1	324723	Amylose ABetaE22G	93560	Amylose rénale héréditaire due à un variant de l'apolipoprotéine A-I
470	Aminoacidurie hyperdibasique type 2	324713	Amylose ABetaE22K	238269	Amylose rénale héréditaire due à un variant de l'apolipoprotéine A-II
2116	Aminoacidurie type Hartnup	100006	Amylose ABetaE22Q	93562	Amylose rénale héréditaire due à un variant du fibrinogène A chaîne alpha
518	AMKL	324703	Amylose ABetaL34V	93561	Amylose rénale héréditaire due à un variant du lysozyme
319480	AML avec mutations somatiques de CEBPA	97345	Amylose ABri	85450	Amylose rénale héréditaire
319465	AML familiale	100008	Amylose ACys	93560	Amylose rénale héréditaire due à un variant de l'apolipoprotéine A-I
319465	AML héréditaire	97346	Amylose ADan	238269	Amylose rénale héréditaire due à un variant de l'apolipoprotéine A-II
98832	AML M0	93562	Amylose AFib	93562	Amylose rénale héréditaire due à un variant du fibrinogène A chaîne alpha
98833	AML M1	85448	Amylose AGel	93561	Amylose rénale héréditaire due à un variant du lysozyme
520	AML M3	442582	Amylose AH	85445	Amylose secondaire
517	AML M4	85443	Amylose AL	98957	Amylose sous-épithéliale de la cornée
514	AML M5	314709	Amylose AL localisée	397606	Amylose systémique PrP
518	AML M7	314701	Amylose AL systémique	330001	Amylose systémique sénile
488239	AMNR	439224	Amylose ALECT2	397606	Amylose systémique à protéine prion
251663	aMOA	93561	Amylose associée au lysozyme	93560	Amylose à apolipoprotéine A-I
454706	AMP	93561	Amylose associée à ABetaA21G	238269	Amylose à apolipoprotéine A-II
300557	Ampullome	324703	Amylose associée à ABetaL34V	439232	Amylose à apolipoprotéine A-IV
300557	Ampullome vatérien	100008	Amylose associée à CST3	330001	Amylose à ATTRwt
		439254	Amylose associée à ITM2B	85446	Amylose à Beta2-microglobuline wild type
		85451	Amylose associée à TTRV122I		
		85447	Amylose associée à TTRV30M		
		330001	Amylose associée à TTRwt		
		330001	Amylose ATTR wild type		
		85451	Amylose ATTRV122I		
		85447	Amylose ATTRV30M		
		319635	Amylose cutanée dyschromique		
		85453	Amylose cutanée 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
314652	Amylose à bêta2-microglobuline autosomique dominante	206580	Amyotrophie spinale distale type 4	83420	Amyotrophie spinale proximale type 4
93562	Amylose à chaîne alpha du fibrinogène A	139536	Amyotrophie spinale distale type 5	431255	Amyotrophie spinale scapulopéronière
442582	Amylose à chaîne lourde	83330	Amyotrophie spinale infantile	1040	Anadysplasie métaphysaire
100008	Amylose à cystatine	83418	Amyotrophie spinale infantile chronique	86816	Analbuminémie congénitale
85448	Amylose à Gelsoline	1145	Amyotrophie spinale infantile liée à l'X	453510	Analgésie congénitale avec déficience intellectuelle sévère
439224	Amylose à Leucocyte chemotactic factor-2	83418	Amyotrophie spinale intermédiaire	217399	Analgésie congénitale avec hyperhidrose
488586	Amyoplasie congénitale	404521	Amyotrophie spinale liée à l'X avec détresse respiratoire	31150	Analphalipoprotéinémie
1154	Amyoplasie oculomélique	1145	Amyotrophie spinale liée à l'X type 2	1041	Anasarque foetale
481	Amyotrophie bulbospinale liée à l'X	486811	Amyotrophie spinale prénatale avec fractures congénitales des os	364013	Anasarque foetale immunologique
65684	Amyotrophie focale bénigne	70	Amyotrophie spinale proximale	363999	Anasarque foetale non immunologique
65684	Amyotrophie monomélique	209335	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'adulte	1041	Anasarque foeto-placentaire
2901	Amyotrophie névralgique	363447	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance	364013	Anasarque foeto-placentaire immunologique
2901	Amyotrophie névralgique de l'épaule	363454	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance avec contractures	363999	Anasarque foeto-placentaire non immunologique
431255	Amyotrophie scapulopéronière d'origine neurogène type New England	363447	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance avec prédominance des membres inférieurs	353334	Anastomose artério-veineuse congénitale de la rétine
98920	Amyotrophie spinale autosomique récessive avec détresse respiratoire	363454	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance avec prédominance des membres inférieurs et contractures	353334	Anastomose artério-veineuse rétinienne congénitale
1145	Amyotrophie spinale avec arthrogrypose	209341	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance avec prédominance des membres inférieurs sans contractures	79262	ANCL
98920	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1	209341	Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance sans contractures	78	Ancylostomiase
404521	Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 2	83418	Amyotrophie spinale proximale chronique	99916	Androblastome
1216	Amyotrophie spinale bénigne congénitale autosomique dominante	83420	Amyotrophie spinale proximale de l'adulte	263524	ANE isolée
1216	Amyotrophie spinale bénigne congénitale avec contractures	83419	Amyotrophie spinale proximale juvénile	263524	ANEC
1216	Amyotrophie spinale congénitale non progressive	83330	Amyotrophie spinale proximale type 1	314399	Anémie aplasique et myélodysplasie autosomiques dominantes
98920	Amyotrophie spinale diaphragmatique type 1	83418	Amyotrophie spinale proximale type 2	124	Anémie aplasique pure congénitale
404521	Amyotrophie spinale diaphragmatique type 2	83420	Amyotrophie spinale proximale type 3	101096	Anémie arégénérative
98920	Amyotrophie spinale distale autosomique récessive type 1	83419	Amyotrophie spinale proximale juvénile	178330	Anémie avec corps de Heinz
139552	Amyotrophie spinale distale autosomique récessive type 2	83330	Amyotrophie spinale proximale type 1	124	Anémie de Blackfan-Diamond
139547	Amyotrophie spinale distale autosomique récessive type 3	83418	Amyotrophie spinale proximale type 2	231214	Anémie de Cooley
206580	Amyotrophie spinale distale autosomique récessive type 4	83419	Amyotrophie spinale proximale type 3	84	Anémie de Fanconi
314485	Amyotrophie spinale distale autosomique récessive type 5			67044	Anémie dysérythropoïétique congénitale avec thrombocytopénie
1216	Amyotrophie spinale distale bénigne autosomique dominante			293825	Anémie dysérythropoïétique congénitale due à des mutations KLF1
139547	Amyotrophie spinale distale type 3			98869	Anémie dysérythropoïétique congénitale 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
98869	Anémie dysérythropoïétique congénitale type I	300298	Anémie hypochrome congénitale sévère avec sidéroblastes en couronne	228277	Anétodermie familiale
98873	Anémie dysérythropoïétique congénitale type II	124	Anémie hypoplasique congénitale de Blackfan-Diamond	228277	Anétodermie héréditaire
98870	Anémie dysérythropoïétique congénitale type III	231214	Anémie méditerranéenne	228272	Anétodermie primitive
293825	Anémie dysérythropoïétique congénitale type IV	35858	Anémie mégaloblastique congénitale	231160	Anévrisme cérébral sacculaire familial
363727	Anémie dysérythropoïétique liée à l'X avec plaquettes anormales et neutropénie	319651	Anémie mégaloblastique constitutionnelle avec neuropathie sévère	1053	Anévrisme de la veine de Galien
90037	Anémie hémolytique auto-immune induite par les médicaments	49827	Anémie mégaloblastique sensible à la thiamine	494424	Anévrisme de l'artère carotide extra-crânienne
90036	Anémie hémolytique auto-immune mixte	49827	Anémie mégaloblastique thiamine-dépendante	99072	Anévrisme du canal artériel
398109	Anémie hémolytique auto-immune néonatale	83642	Anémie microcytaire avec surcharge hépatique en fer	99092	Anévrisme du septum interauriculaire
90033	Anémie hémolytique auto-immune à auto-anticorps chauds	209981	Anémie par déficit en fer réfractaire au traitement par le fer	99107	Anévrisme du septum interventriculaire
90035	Anémie hémolytique de Donath-Landsteiner	332	Anémie pernicieuse congénitale	1054	Anévrisme du sinus de Valsalva
86817	Anémie hémolytique due à un déficit en adénylate kinase	98826	Anémie réfractaire	231160	Anévrisme en baies familial
90030	Anémie hémolytique due à un déficit en glutathion réductase	86839	Anémie réfractaire avec excès de blastes	86	Anévrisme familial de l'aorte abdominale
248305	Anémie hémolytique due à un déficit en glycéraldéhyde-3-phosphate déshydrogénase	168960	Anémie réfractaire avec excès de blastes en transformation	91387	Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique
712	Anémie hémolytique due à un déficit en phosphoglucose isomérase	100019	Anémie réfractaire avec excès de blastes type 1	1055	Anévrisme foetal ventriculaire gauche
714	Anémie hémolytique due à un déficit en phosphoglycéromutase	100020	Anémie réfractaire avec excès de blastes type 2	190	Anévrisme miliaire de Leber
35120	Anémie hémolytique due à un déficit en pyrimidine 5' nucléotidase	75564	Anémie réfractaire avec sidéroblastes en couronne	95491	Anévrisme congénital des artères coronaires
766	Anémie hémolytique due à un déficit en pyruvate kinase du globule rouge	255132	Anémie sidéroblastique associée à GLRX5	231160	Anévrisme intracrânien sacculaire familial
99138	Anémie hémolytique due à une surproduction d'adénosine désaminase	260305	Anémie sidéroblastique autosomique récessive	889	Angéite allergique
1959	Anémie hémolytique et thrombocytopénie autoimmunes	255132	Anémie sidéroblastique autosomique récessive de l'adulte	183	Angéite allergique granulomateuse
90031	Anémie hémolytique non sphérocytique par déficit en hexokinase	260305	Anémie sidéroblastique congénitale	889	Angéite cutanée leucocytoclasique
466026	Anémie hémolytique sévère due à un déficit en G6PD	300298	Anémie sidéroblastique hypochrome congénitale sévère	140989	Angéite isolée du système nerveux central
332	Anémie héréditaire juvénile mégaloblastique due à une carence en facteur intrinsèque	75564	Anémie sidéroblastique idiopathique acquise	140989	Angéite primaire du système nerveux central
300298	Anémie hypochrome congénitale sévère avec sidéroblastes en anneau	75563	Anémie sidéroblastique liée à l'X	91385	Angio-oedème acquis
		2802	Anémie sidéroblastique liée à l'X avec ataxie	100056	Angio-oedème acquis type I
		2802	Anémie sidéroblastique liée à l'X et ataxie spinocérébelleuse	100055	Angio-oedème acquis type II
		75564	Anémie sidéroblastique primaire acquise	91385	Angio-oedème bradykinique acquis
		232	Anémie à hématies falciformes	100056	Angio-oedème bradykinique acquis type I
		1048	Anencéphalie/exencéphalie isolée	100055	Angio-oedème bradykinique acquis type II
		83620	Anendocrinose entérique	91378	Angio-oedème bradykinique héréditaire
		231013	Anesthésie congénitale du nerf trijumeau	100050	Angio-oedème bradykinique héréditaire de type I
				100051	Angio-oedème bradykinique héréditaire de type II
				100054	Angio-oedème bradykinique héréditaire de type III
				100057	Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système RAAS

→ 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
100057	Angio-oedème bradykinique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostérone	263413	Angiosarcome	79323	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1f
91378	Angio-oedème héréditaire	74	Angiostrongylose	79324	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1g
100054	Angio-oedème héréditaire oestrogène-dépendant	76	Anguillulose	79325	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1h
100054	Angio-oedème héréditaire sensible aux oestrogènes	468666	Anhidrose isolée généralisée avec glandes sudorales normales	79326	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1i
100050	Angio-oedème héréditaire type I	468666	Anhidrose isolée généralisée avec glandes sudoripares normales	86309	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1j
100051	Angio-oedème héréditaire type II	199282	Anhidrose segmentaire progressive isolée	79327	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1k
100054	Angio-oedème héréditaire type III	250923	Aniridie isolée	79328	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1L
91385	Angio-oedème non histaminique acquis	1070	Anisakiase	91131	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1m
91378	Angio-oedème non histaminique héréditaire	86873	ANKCL	244310	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1n
493348	Angio-oedème vibratoire	91397	Ankyloblépharon filiforme adnatum isolé	263494	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1o
1063	Angioblastome de Nakagawa	210576	Ankylose congénitale temporo-mandibulaire	280071	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1p
98839	Angioendothéliomatose maligne	140917	Ankylose de l'étrier avec pouces et orteils larges	324737	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1q
458768	Angioendothéliome intralymphatique primaire	1077	Ankylose dentaire	300536	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1r
289596	Angiofibrome nasopharyngé juvénile	1077	Ankylose des dents	324422	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1s
324	Angiokératome diffus de Fabry	141163	Ankylose glossopalatine	329178	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1u
324	Angiokératose diffuse de Fabry	3235	Ankylose stapédovestibulaire	370921	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1w
324	Angiokératose diffuse universelle	78	Ankylostomiasis	370924	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1x
199279	Angiolipomatose familiale	78	Ankylostomose	370927	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1y
95429	Angioma serpiginosum	99059	Anneau supravalvulaire mitral	448010	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1z
892	Angiomatose cérébello-rétinienne de von Hippel-Lindau	457205	ANOAC	397941	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2 par déficit en MAN1B1
892	Angiomatose cérébello-rétinienne familiale	399096	Anoctaminopathie distale	79329	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2a
1059	Angiomatose cutanée et digestive	99797	Anodontie	79330	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2b
53721	Angiomatose cutanéoméningospinale	99129	Anomalie congénitale complète du péricarde	79332	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2d
3205	Angiomatose de Sturge-Weber-Krabbe	99095	Anomalie congénitale de Gerbode	79333	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2e
3205	Angiomatose encéphalofaciale	435934	Anomalie congénitale de la glycosylation associée à COG2	238459	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2f
3205	Angiomatose encéphalotrigéminée	443811	Anomalie congénitale de la glycosylation associée à PGM3	263508	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2g
892	Angiomatose rétinocérébelleuse de von Hippel-Lindau	369837	Anomalie congénitale de la glycosylation par déficit en PIGG	95428	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2h
221061	Angiome caverneux cérébral familial	488635	Anomalie congénitale de la glycosylation par déficit en PIGG		
221061	Angiome caverneux cérébral héréditaire	3474	Anomalie congénitale de la glycosylation par déficit en PIGL		
1063	Angiome en touffes	83639	Anomalie congénitale de la glycosylation par déficit en PIGM		
137935	Angiome laryngotrachéal	280633	Anomalie congénitale de la glycosylation par déficit en PIGN		
439254	Angiopathie amyloïde cérébrale familiale	79318	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1a		
100008	Angiopathie amyloïde héréditaire à la cystatine C	79319	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1b		
482077	Angiopathie cérébrale autosomique dominante associée à HTRA1	79320	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1c		
		79321	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1d		
		79322	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1e		

→ 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
263487	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2i	314667	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIk	141022	Anomalie de la seconde fente branchiale
263501	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2j	464443	Anomalie congénitale de la glycosylation type III	141030	Anomalie de la troisième fente branchiale
314667	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2k	356961	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIIm	101932	Anomalie de l'appareil mitral subvalvulaire
464443	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2l	468699	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIIn	99060	Anomalie de l'appareil sous-valvulaire mitral
356961	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2m	468684	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIlo	→182050	Anomalie de May-Hegglin
468699	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2n	466703	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIlp	99078	Anomalie de Neuhauser
468684	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2o	86309	Anomalie congénitale de la glycosylation type Ij	99089	Anomalie de nombre des ostia coronaires
466703	Anomalie congénitale de la glycosylation type 2p	79327	Anomalie congénitale de la glycosylation type Ik	708	Anomalie de Peters
79318	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1a	79328	Anomalie congénitale de la glycosylation type IL	2911	Anomalie de Poland
79319	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1b	91131	Anomalie congénitale de la glycosylation type Im	99090	Anomalie de position des ostia coronaires
79320	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1c	244310	Anomalie congénitale de la glycosylation type In	91483	Anomalie de Rieger
79321	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1d	263494	Anomalie congénitale de la glycosylation type Io	91483	Anomalie de Rieger-Axenfeld
79322	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1e	280071	Anomalie congénitale de la glycosylation type Ip	3181	Anomalie de Sprengel
79323	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1f	324737	Anomalie congénitale de la glycosylation type Iq	1880	Anomalie d'Ebstein de la valve tricuspidé
79324	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1g	300536	Anomalie congénitale de la glycosylation type Ir	36383	Anomalie des petits vaisseaux du cerveau avec hémorragie associée à COL4A1
79325	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1h	324422	Anomalie congénitale de la glycosylation type Is	3294	Anomalie des tendons extenseurs des doigts
79326	Anomalie congénitale de la glycosylation type 1i	329178	Anomalie congénitale de la glycosylation type Iu	443087	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 17,20-desmolase testiculaire
397941	Anomalie congénitale de la glycosylation type II par déficit en MAN1B1	370921	Anomalie congénitale de la glycosylation type Iw	752	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase 3
79329	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIA	370924	Anomalie congénitale de la glycosylation type Ix	753	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase
79330	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIB	370927	Anomalie congénitale de la glycosylation type ly	325448	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit en hormone lutéinisante bêta
79332	Anomalie congénitale de la glycosylation type IID	448010	Anomalie congénitale de la glycosylation type IZ	90796	Anomalie du développement sexuel 46,XY par déficit isolé en 17,20-lýase
79333	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIE	99130	Anomalie congénitale partielle du péricarde	96265	Anomalie du développement sexuel 46,XY par inactivation complète du récepteur LH
238459	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIIf	99124	Anomalie congénitale partielle du retour veineux pulmonaire	96266	Anomalie du développement sexuel 46,XY par inactivation partielle du récepteur LH
263508	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIg	99125	Anomalie congénitale totale du retour veineux pulmonaire	96266	Anomalie du développement sexuel 46,XY par inactivation partielle du récepteur à l'hormone lutéinisante
95428	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIh	98978	Anomalie d'Axenfeld	96265	Anomalie du développement sexuel 46,XY par résistance complète à la LH
263487	Anomalie congénitale de la glycosylation type III	141022	Anomalie de la deuxième fente branchiale		
263501	Anomalie congénitale de la glycosylation type IIj	141013	Anomalie de la première fente branchiale		
		141037	Anomalie de la quatrième fente branchiale		

→ 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
96265	Anomalie du développement sexuel 46,XY par résistance complète à l'hormone lutéinisante	2489	Anomalies du membre supérieur, de l'oeil et de l'oreille	100069	Aphasie primaire progressive sémantique
96266	Anomalie du développement sexuel 46,XY par résistance partielle à la LH	2847	Anomalies du péricarde et du diaphragme	324972	Aphtose bipolaire avec chondrites récidivantes
96266	Anomalie du développement sexuel 46,XY par résistance partielle à l'hormone lutéinisante	325345	Anomalies ovotesticulaires du développement sexuel 46,XY	324530	APLAID
755	Anomalie du développement sexuel 46,XY par résistance à la LH ou déficit en LHB	1092	Anomalies rénales, génitales et de l'oreille moyenne	1114	Aplasia cutis congenita
755	Anomalie du développement sexuel 46,XY par résistance à l'hormone lutéinisante ou déficit en hormone lutéinisante bêta	2091	Anomalies thyroïde-rein-doigts	48	Aplasie congénitale bilatérale des canaux déférents
168558	Anomalie du développement sexuel 46,XY-insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1	79143	Anonychie congénitale isolée	79133	Aplasie cutanée bitemporale congénitale
220436	Anomalie du facteur V plaquettaire	94150	Anonychie congénitale totale	1116	Aplasie cutanée congénitale autosomique récessive
220436	Anomalie du FV plaquettaire	79143	Anonychie isolée	1115	Aplasie cutanée congénitale des membres autosomique récessive
36355	Anomalie du récepteur P2Y12	325124	Anorchidie bilatérale	3383	Aplasie de la trochlée de l'humérus
36355	Anomalie du récepteur plaquettaire P2Y12 de l'ADP	983	Anorchidie congénitale isolée	247768	Aplasie des canaux de Müller et hyperandrogénie
99103	Anomalie du septum atrial type ostium secundum	88620	Anosmie congénitale isolée	86815	Aplasie des glandes salivaires et lacrymales
1478	Anomalie du septum auriculaire	93976	Anotie	2926	Aplasie des muscles extenseurs des doigts et pouce-polyneuropathie
171690	Anomalie du transporteur de lactate de l'érythrocyte	54	AO1	83471	Aplasie du thymus
3403	Anomalie d'Uhl	1190	AO1	3329	Aplasie du tibia avec anomalie des mains et pieds fendus
137929	Anomalie fonctionnelle néonatale du tronc cérébral	56304	AO2	93322	Aplasie et dysplasie du tibia avec péroné intact
2138	Anomalie ovotesticulaire du développement sexuel 46,XX	56305	AO3	314399	Aplasie et myélodysplasie autosomiques dominantes
477787	Anomalie plaquettaire associée à PLA2G4A	1168	AOA1	88	Aplasie médullaire idiopathique
393	Anomalie testiculaire du développement sexuel 46,XX	64753	AOA2	397692	Aplasie médullaire isolée héréditaire
1915	Anomalies congénitales multiples liées à l'alcool	459033	AOA4	573	Aplasie moniliforme
254519	Anomalies congénitales multiples par défaut d'expression des gènes maternels en 14q32.2	352731	AOC1	247768	Aplasie müllerienne et hyperandrogénie
404448	Anomalies congénitales multiples-déficience intellectuelle-troubles autistiques syndromiques dus à une mutation ADNP	79431	AOC1A	180074	Aplasie müllerienne unilatérale complète
1834	Anomalies de la blastogenèse	79434	AOC1B	180079	Aplasie müllerienne unilatérale incomplète
3324	Anomalies de la thrombomoduline	79432	AOC2	98872	Aplasie pure des globules rouges de l'adulte
974	Anomalies des membres, du crâne et du cuir chevelu	79433	AOC3	83471	Aplasie thymique
95507	Anomalies des veines sus-hépatiques	79435	AOC4	98871	Aplasie transitoire acquise de la lignée rouge
		1215	AOD+	180074	Aplasie unilatérale complète des canaux de Müller
		99000	AOFMD	180079	Aplasie unilatérale incomplète des canaux de Müller
		1190	AOI	247775	Aplasie utéro-vaginale
		56304	AOII	295041	Aplasie/hypoplasie bilatérale de la rotule
		56305	AOIII	86789	Aplasie/hypoplasie de la rotule
		227510	AOPC sporadique type 1	2879	Aplasie/hypoplasie des membres et du pelvis
		99079	Aorte cervicale		
		99075	Aorte encerclante		
		449400	Aortite associée à IgG4		
		829	AOSD		
		369929	APA avec épilepsie et anomalies neurologiques		
		747	aPAP		
		206583	APBD		
		397596	APDS		
		83461	Aphakie primaire congénitale		
		49	Aphallia		
		98818	Aphasie acquise de l'enfant avec épilepsie		
		100070	Aphasie primaire progressive agrammatique		
		250831	Aphasie primaire progressive logopénique		
		100070	Aphasie primaire progressive non fluente		

→ 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
141074	Aplasie/hypoplasie du conduit auditif externe	139485	ARCA2	85410	Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire
86789	Aplasie/hypoplasie patellaire	90349	ARCL1	247839	Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire avec anticorps anti-noyaux
295038	Aplasie/hypoplasie unilatérale de la rotule	221145	ARCL1C	247846	Arthrite juvénile idiopathique oligoarticulaire sans anticorps anti-noyaux
99981	Apnée du prématuré	357074	ARCL2 type classique	85435	Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire avec facteur rhumatoïde
70590	Apnée infantile	357064	ARCL2 type progéroïde	85408	Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire sans facteur rhumatoïde
294986	Apodie	357058	ARCL2A	247854	Arthrite juvénile idiopathique sans facteur rhumatoïde avec anticorps anti-nucléaire
295107	Apodie bilatérale	357064	ARCL2B	247861	Arthrite juvénile idiopathique sans facteur rhumatoïde sans anticorps anti-nucléaire
295105	Apodie unilatérale	357074	ARCL2B type Debré	85414	Arthrite juvénile idiopathique systémique
95613	Apoplexie hypophysaire	324442	ARCMT2-NM	85435	Arthrite juvénile polyarticulaire avec facteur rhumatoïde
100070	APP agrammatique	101097	ARCMT2K	85436	Arthrite psoriasique juvénile
250831	APP logopénique	466775	ARCMT2X	29207	Arthrite réactionnelle
100070	APP non fluente	100019	AREB-1	69126	Arthrite récurrente familiale
100069	APP sémantique	100020	AREB-2	955	Arthro-dento-ostéodysplasie
1125	Apraxie oculomotrice type Cogan	90	Argininémie	828	Arthro-ophtalmoplégie héréditaire progressive
314566	Apraxie primaire progressive de la parole	60014	Argyrie	1154	Arthrogrypose avec limitation du champ oculomoteur
314566	Apraxie verbale primaire progressive	268936	Arhinencéphalie isolée	1143	Arthrogrypose congénitale multiple neurogénique
3469	Aprosencéphalie-XK	1134	Arhinie isolée	1145	Arthrogrypose distale liée à l'X
3453	APS1	289176	ARHR	1146	Arthrogrypose distale type 1
3143	APS2	254886	arPEO	2053	Arthrogrypose distale type 2A
227982	APS3	99916	Arrhénoblastome	1147	Arthrogrypose distale type 2B
227990	APS4	260305	ARSA	376	Arthrogrypose distale type 3
398097	APS néonatal	98	ARSACS	65720	Arthrogrypose distale type 4
3453	APS type 1	314603	ARSAL	1154	Arthrogrypose distale type 5
3143	APS type 2	51608	Artériopathie oblitérante idiopathique	329457	Arthrogrypose distale type 5 sans ophtalmoparésie
227982	APS type 3	51608	Artériopathie occlusive infantile	329457	Arthrogrypose distale type 5 sans ophtalmoplégie
227990	APS type 4	51608	Artériosclérose infantile	329457	Arthrogrypose distale type 5D
402041	AR dRTA	3287	Artérite de Takayasu	1144	Arthrogrypose distale type 6
→402041	AR dRTA avec surdité	397	Artérite temporale	3377	Arthrogrypose distale type 7
→402041	AR dRTA sans surdité	26137	Artérite temporelle granulomateuse éosinophilique sans cellules géantes	65743	Arthrogrypose distale type 8
93607	AR pRTA	26137	Artérite temporelle juvénile	115	Arthrogrypose distale type 9
90119	AR-CMT2 avec acrodystrophie	397	Artérite à cellules géantes	251515	Arthrogrypose distale type 10
90118	AR-CMT2 type Ouvrier	85410	Arthrite chronique pauci-articulaire	1146	Arthrogrypose distale type I
98856	AR-CMT2B1	247839	Arthrite chronique pauci-articulaire avec anticorps anti-nucléaires	1147	Arthrogrypose distale type II
101101	AR-CMT2B2	247839	Arthrite chronique pauci-articulaire avec facteurs anti-nucléaires	376	Arthrogrypose distale type IIA
228374	AR-CMT2B5	247846	Arthrite chronique pauci-articulaire sans anticorps anti-nucléaires	1154	Arthrogrypose distale type IIB
101102	AR-CMT2C	247846	Arthrite chronique pauci-articulaire sans facteurs anti-nucléaires		
495274	AR-CMT2T	85436	Arthrite juvénile idiopathique associée au psoriasis		
169186	AR-CNM	85438	Arthrite juvénile idiopathique associée aux enthésopathies		
248	AR-HED	91140	Arthrite juvénile idiopathique indéterminée		
88616	AR-NSID				
731	AR-PKD				
447760	AR-SPG9B				
115	Arachnodactylie congénitale avec contractures				
137817	Arachnoïdite				
137817	Arachnoïdite adhésive				
137817	Arachnoïdite chronique				
324442	ARAN-NM				
99081	Arc aortique droit				
88644	ARCA1				

→ 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
65720	Arthrogrypose distale type IID	887	Association VACTERL/VATER	88644	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce
319332	Arthrogrypose multiple congénitale associée à SYNE1	887	Association VATER	276183	Ataxie cérébelleuse avec azoospermie et déficience intellectuelle
319332	Arthrogrypose multiple congénitale myogénique autosomique récessive	364198	Astragale bipartite	453521	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en CWF19L1
1485	Arthrogrypose-hyperkératose létale	251679	Astroblastome	363432	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en GRID2
99706	Arthropathie associée à la progéria	251589	Astrocytome anaplasique	324262	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en MGLUR1
1416	Arthropathie familiale à cristaux de pyrophosphate de calcium	251595	Astrocytome diffus	324262	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en récepteur métabotrophique 1 du glutamate
85446	Arthropathie liée à la dialyse	251601	Astrocytome fibrillaire	412057	Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en STUB1
1159	Arthropathie pseudorhumatoïde progressive infantile	251604	Astrocytome gémostocytique	314978	Ataxie cérébelleuse liée à l'X non progressive
1416	Arthropathie à cristaux de pyrophosphate de calcium dihydraté	251612	Astrocytome pilocytique	314647	Ataxie cérébelleuse non progressive avec déficience intellectuelle
93279	Arthrose précoce avec dysplasie spondyloépiphysose intermédiaire due à une mutation du gène COL2A1	251615	Astrocytome pilomyxoïde	1177	Ataxie cérébelleuse précoce avec conservation des réflexes tendineux
99050	Artère pulmonaire gauche ou droite d'origine aortique	251598	Astrocytome protoplasmique	1175	Ataxie cérébelleuse progressive liée à l'X
99050	Artère pulmonaire naissant de l'aorte	251618	Astrocytome sous-épendymaire à cellules géantes	94122	Ataxie cérébelleuse type Caïman
99049	Artère pulmonaire naissant du canal artériel	251940	Astrocytome/gangliogliome desmoplasique infantile	71279	Ataxie chronique neuropathique avec anticorps IgM anti-disialosyl
217656	ARVC familiale isolée	481	ASX1	95	Ataxie de Friedreich
217656	ARVD familiale isolée	1145	ASX2	1177	Ataxie de Harding
23	ASA	1166	Asymétrie faciale des pleurs isolée	404499	Ataxie de Salih
231466	ASAN	647	AT V1	37612	Ataxie épisodique avec myokymie
2302	Asbestose	139485	Ataxie autosomique récessive par déficit en coenzyme Q10	401953	Ataxie épisodique avec troubles de l'élocution
1160	Ascite chyleuse	247815	Ataxie autosomique récessive par déficit en PEX10	37612	Ataxie épisodique type 1
26790	Ascite gélatinuseuse	3008	Ataxie avec acidose lactique type 2	97	Ataxie épisodique type 2
1478	ASD	3008	Ataxie avec acidose lactique type II	79135	Ataxie épisodique type 3
99106	ASD type ostium primum	94147	Ataxie avec rétinopathie pigmentaire	79136	Ataxie épisodique type 4
99103	ASD type ostium secundum	352403	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive associée à la spectrine	211067	Ataxie épisodique type 5
99104	ASD type sinus coronaire	352641	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive avec spasticité tardive	209967	Ataxie épisodique type 6
99105	ASD type sinus venosus	284289	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive de l'adulte	209970	Ataxie épisodique type 7
83330	ASI	284332	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive non progressive infantile	401953	Ataxie épisodique type 8
83418	ASI chronique	352641	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en GBA2	135	Ataxie infantile avec hypomyélinisation diffuse du système nerveux central
75564	ASIA	363432	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en sous-unité delta-2 du récepteur ionotrophique du glutamate	96	Ataxie par déficit en vitamine E
276198	Asidan	139485	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone	96	Ataxie par déficit isolé en vitamine E
93	Aspartylglucosaminurie	88644	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 1	97	Ataxie paroxystique familiale
1163	Aspergillose	352403	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 1 associée à la spectrine		
1164	Aspergillose allergique	139485	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 2		
1164	Aspergillose broncho-pulmonaire allergique	1170	Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type 3		
137577	Asphyxie périnatale				
101351	Asplénie congénitale familiale isolée				
138	Association CHARGE				
2578	Association MURCS				
887	Association VACTERL				

→ 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
251282	Ataxie spastique autosomique dominante type 1	404493	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 23	276183	Ataxie spinocérébelleuse type 32
1182	Ataxie spastique autosomique dominante type 7	254881	Ataxie spinocérébelleuse avec épilepsie	1955	Ataxie spinocérébelleuse type 34
314603	Ataxie spastique autosomique récessive avec leucoencéphalopathie	1955	Ataxie spinocérébelleuse avec érythrokératodermie	276193	Ataxie spinocérébelleuse type 35
98	Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay	363710	Ataxie spinocérébelleuse avec mouvements oculaires verticaux anormaux	276198	Ataxie spinocérébelleuse type 36
397946	Ataxie spastique autosomique récessive type 2	1186	Ataxie spinocérébelleuse infantile	363710	Ataxie spinocérébelleuse type 37
314603	Ataxie spastique autosomique récessive type 3	85297	Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 3	423296	Ataxie spinocérébelleuse type 38
254343	Ataxie spastique autosomique récessive type 4	85292	Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 4	423275	Ataxie spinocérébelleuse type 40
313772	Ataxie spastique autosomique récessive type 5	314978	Ataxie spinocérébelleuse liée à l'X type 5	458798	Ataxie spinocérébelleuse type 41
98	Ataxie spastique autosomique récessive type 6	254881	Ataxie spinocérébelleuse mitochondriale avec épilepsie	458803	Ataxie spinocérébelleuse type 42
98	Ataxie spastique type 6	208513	Ataxie spinocérébelleuse non progressive congénitale	497764	Ataxie spinocérébelleuse type 43
284324	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive lentement progressive de l'enfant	98755	Ataxie spinocérébelleuse type 1	276241	Ataxie spinocérébelleuse type Thomas
1170	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 2	98756	Ataxie spinocérébelleuse type 2	247234	Ataxie sporadique de l'adulte d'étiologie indéterminée
95433	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 3	98757	Ataxie spinocérébelleuse type 3	247234	Ataxie sporadique tardive d'étiologie indéterminée
284332	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 6	276238	Ataxie spinocérébelleuse type 3, type Joseph	94122	Ataxie type Caïman
284324	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 7	276244	Ataxie spinocérébelleuse type 3, type Machado	96	Ataxie type Friedreich-like
139485	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 9	98765	Ataxie spinocérébelleuse type 4	79136	Ataxie vestibulo-cérébelleuse périodique
284289	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 10	98766	Ataxie spinocérébelleuse type 5	100	Ataxie-télangiectasie
284271	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 11	98758	Ataxie spinocérébelleuse type 6	647	Ataxie-télangiectasie variante 1
284282	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 12	94147	Ataxie spinocérébelleuse type 7	251347	Ataxie-télangiectasie-like
324262	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 13	98760	Ataxie spinocérébelleuse type 8	2953	ATCS
352403	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 14	98761	Ataxie spinocérébelleuse type 10	1190	Atélostéogenèse type 1
404499	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 15	98767	Ataxie spinocérébelleuse type 11	56304	Atélostéogenèse type 2
412057	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 16	98762	Ataxie spinocérébelleuse type 12	56305	Atélostéogenèse type 3
453521	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 17	98768	Ataxie spinocérébelleuse type 13	1190	Atélostéogenèse type I
448251	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 19	98763	Ataxie spinocérébelleuse type 14	56304	Atélostéogenèse type II
397709	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 20	98769	Ataxie spinocérébelleuse type 15/16	56305	Atélostéogenèse type III
466794	Ataxie spinocérébelleuse autosomique récessive type 21	→98769	Ataxie spinocérébelleuse type 16	95713	Athyréose
		98759	Ataxie spinocérébelleuse type 17	251347	ATLD
		98771	Ataxie spinocérébelleuse type 18	86875	ATLL
		98772	Ataxie spinocérébelleuse type 19/22	231401	ATMDS
		101110	Ataxie spinocérébelleuse type 20	357107	ATOS
		98773	Ataxie spinocérébelleuse type 21	18	ATR classique
		→98772	Ataxie spinocérébelleuse type 22	402041	ATR distale autosomique récessive
		101108	Ataxie spinocérébelleuse type 23	→402041	ATR distale autosomique récessive avec surdité
		101111	Ataxie spinocérébelleuse type 25	1195	Atransferrinémie congénitale
		101112	Ataxie spinocérébelleuse type 26	18	ATRd
		98764	Ataxie spinocérébelleuse type 27	93608	ATRd AD
		101109	Ataxie spinocérébelleuse type 28	402041	ATRd AR
		208513	Ataxie spinocérébelleuse type 29	→402041	ATRd AR avec surdité
		211017	Ataxie spinocérébelleuse type 30	93610	ATRd avec anémie
		217012	Ataxie spinocérébelleuse type 31	→402041	ATRd type 1b
				137920	Atrésie bilatérale des choanées
				244283	Atrésie biliaire avec malformation splénique
				137914	Atrésie choanale
				137920	Atrésie choanale bilatérale

→ 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
137917	Atrésie choanale unilatérale	228277	Atrophie maculaire héréditaire	1215	Atrophie optique autosomique dominante plus
1198	Atrésie colique	228272	Atrophie maculaire primitive	227976	Atrophie optique autosomique récessive type OPA7
1201	Atrésie de l'intestin grêle	221142	Atrophie maculaire type confetti-like	67047	Atrophie optique de Costeff
1199	Atrésie de l'oesophage	2290	Atrophie microvillosoitaire congénitale	104	Atrophie optique de Leber
105	Atrésie de l'urètre	102	Atrophie multisystématisée	98673	Atrophie optique dominante de type 1
137914	Atrésie des choanes	227510	Atrophie multisystématisée type cérébelleux	98676	Atrophie optique isolée autosomique récessive
30391	Atrésie des voies biliaires isolée	98933	Atrophie multisystématisée type parkinsonien	98676	Atrophie optique non syndromique autosomique récessive
1198	Atrésie du côlon	102	Atrophie multisystémique	98890	Atrophie optique précoce de type non-Leber
1203	Atrésie du duodénum	227510	Atrophie multisystémique type cérébelleux	98890	Atrophie optique précoce liée à l'X
1201	Atrésie du jéjunum	98933	Atrophie multisystémique type parkinsonien	98890	Atrophie optique type 2
1202	Atrésie du larynx	65684	Atrophie musculaire distale juvénile des extrémités supérieures	67036	Atrophie optique type 3 autosomique dominante
99118	Atrésie du sinus coronaire	65684	Atrophie musculaire distale juvénile du membre supérieur	67047	Atrophie optique type 3 autosomique récessive
65681	Atrésie du vagin	454706	Atrophie musculaire progressive	251295	Atrophie rétino-choroïdienne paraveineuse pigmentée
1203	Atrésie duodénale	98920	Atrophie musculaire spinale distale autosomique récessive type 1	113	Atrophodermie folliculaire et carcinomes basocellulaires
1201	Atrésie intestinale type IIIb	139552	Atrophie musculaire spinale distale autosomique récessive type 2	140933	Atrophodermie linéaire de Moulin
1201	Atrésie jéjunale	139547	Atrophie musculaire spinale distale autosomique récessive type 3	79100	Atrophodermie vermiculée
1201	Atrésie jéjuno-iléale	314485	Atrophie musculaire spinale distale autosomique récessive type 5	250932	Atrophie optique autosomique dominante avec neuropathie périphérique
1205	Atrésie mitrale	139589	Atrophie musculaire spinale distale avec paralysie des cordes vocales	314889	ATRp AD
3188	Atrésie ou sténose congénitale des veines pulmonaires	139518	Atrophie musculaire spinale distale juvénile autosomique dominante type 1	99966	ATRT
1209	Atrésie tricuspidale	139557	Atrophie musculaire spinale distale liée à ATP7A	3342	ATS
137917	Atrésie unilatérale des choanes	139557	Atrophie musculaire spinale distale liée à l'X type 3	86818	ATS-MR
105	Atrésie urétrale	139525	Atrophie musculaire spinale distale type 2	114	Auriculo-ostéodysplasie
65681	Atrésie vaginale	481	Atrophie musculaire spinale et bulbaire liée à l'X	→794	Auro-céphalo-syndactylie
95448	Atrésie valvulaire aortique	227510	Atrophie olivopontocérébelleuse sporadique type 1	199627	Autisme atypique
2300	Atrésies multiples de l'intestin	98673	Atrophie optique autosomique dominante classique	439175	AVC chez l'enfant
86819	Atrichie avec lésions papulaires	98673	Atrophie optique autosomique dominante de Kjer	96	AVED
86819	Atrichie avec lésions papuleuses	→1215	Atrophie optique autosomique dominante et surdité congénitale	99000	AVMD
86819	Atrichie avec papules			399307	AVN idiopathique
86813	Atrophie areata			399180	AVN secondaire non traumatique
75377	Atrophie aréolaire maculaire			399175	AVN traumatique
75373	Atrophie bifocale choriorétinienne progressive			101206	AVP/ACA type Fallot
247198	Atrophie cérébello-cérébrale progressive			58	AxD
363969	Atrophie cérébrale autosomique récessive			363717	AxD type I
402364	Atrophie cérébrale et cérébelleuse infantile avec microcéphalie postnatale progressive			363722	AxD type II
86813	Atrophie choriorétinienne de Steinsson			284454	AZOOR
54247	Atrophie corticale postérieure			→399805	Azoospermie due à un arrêt de maturation
101	Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne			→399805	Azoospermie due à une anomalie de la méniose
97249	Atrophie du cervelet avec microcéphalie progressive				
98981	Atrophie essentielle de l'iris				
414	Atrophie gyrrée choriorétinienne				
414	Atrophie gyrrée de la rétine				
1214	Atrophie hémifaciale				
1214	Atrophie hémifaciale progressive				
228277	Atrophie maculaire 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
→399805	Azoospermie due à une anomalie méiotique	64742	Blastome pleuropulmonaire	178475	Botulisme par toxi-infection cutanée
79332	B4GALT1-CDG	64741	Blastome pulmonaire	178481	Botulisme par toxi-infection intestinale
75496	B4GALT7-CDG	50945	BLC	178487	Botulisme par toxi-infection intestinale de l'adulte
99860	B-ALL	1229	BLC-PMG	178478	Botulisme par toxi-infection intestinale de l'enfant
67038	B-CLL	2728	Blépharophimosis type Ohdo	230800	Botulisme toxi-infectieux
86852	B-PLL	126	Blépharophimosis types 1 et 2	329284	BPAN
108	Babésiose	261579	Blépharophimosis types 1 et 2 dus à la variabilité du nombre de copies	35099	Brachycéphalie isolée
69736	BADI		Blépharophimosis types 1 et 2 dus à une mutation ponctuelle	93396	Brachydactylie de Mohr-Wriedt
86814	BAFME	60041	Bloc auriculoventriculaire congénital	93395	Brachydactylie de Pitt-Williams
1223	Balantidiase	60041	Bloc cardiaque congénital	93397	Brachydactylie de Smorgasbord
1223	Balantidiose	871	Bloc cardiaque progressif familial	498602	Brachydactylie de Sugarman
64692	Bartonellose à Bartonella bacilliformis	1260	Bloc sino-auriculaire familial	294996	Brachydactylie des doigts
50839	Bartonellose à Bartonella henselae	319205	BMAH	295130	Brachydactylie des doigts, bilatérale
64694	Bartonellose à Bartonella quintana	1243	BMD	295128	Brachydactylie des doigts, unilatérale
100976	Bathing suit ichthyosis	98895	BMD	294998	Brachydactylie des orteils
65284	BBGD	293707	BMRS type Maat-Kievit-Brunner	295134	Brachydactylie des orteils, bilatérale
363444	BBIS	293707	BMRS type MKB	295132	Brachydactylie des orteils, unilatérale
797	BBS	2728	BMRS type Ohdo	93388	Brachydactylie type A1
110	BBS	293725	BMRS type V	93396	Brachydactylie type A2
401777	BBSOAS	293725	BMRS type Verloes	93394	Brachydactylie type A4
312	BCIE	353253	BMS	93389	Brachydactylie type A5
247203	BDC	50945	BOCD	93382	Brachydactylie type A6
113	BDCS	1297	BOFS	93397	Brachydactylie type A7
281122	Bébé collodion à guérison spontanée	1303	BOOP	93383	Brachydactylie type B
281127	Bébé collodion à guérison spontanée, forme acrale	91546	Borréliose de Lyme	140908	Brachydactylie type B2
322	BEEC	128	Bothriocéphalose	93384	Brachydactylie type C
133	Bérylliose	1267	Botulisme	93387	Brachydactylie type E
133	Bérylliose chronique	178487	Botulisme "infant-like" de l'adulte	1276	Brachydactylie type E avec petite taille et hypertension
133	Bérylliose pulmonaire chronique	228371	Botulisme alimentaire	93388	Brachydactylie type Farabee
139455	Bestrophinopathie autosomique récessive	178487	Botulisme colonisant	93394	Brachydactylie type Temtamy
2114	BFHD	178475	Botulisme des plaies	93395	Brachydactylie types B et E combinées
306	BFIE	178478	Botulisme du nourrisson	93409	Brachydactylie-syndactylie type Zhao
306	BFIS	254509	Botulisme iatrogène	93394	Brachymésophalangie II et V
127	BFLS	178478	Botulisme infantile	93304	Brachyolmie autosomique dominante
1949	BFNS	178481	Botulisme intestinal	448242	Brachyolmie autosomique récessive
402075	Bicuspidie aortique familiale	178487	Botulisme intestinal de l'adulte	→448242	Brachyolmie type 1 de Hobaek
402075	Bicuspidie valvulaire aortique familiale	178478	Botulisme intestinal de l'enfant	→448242	Brachyolmie type 1 de Toledo
99771	Bifidité de la luette	178481	Botulisme par colonisation intestinale	93302	Brachyolmie type 2
1247	Bilharziose	178487	Botulisme par colonisation intestinale de l'adulte	93304	Brachyolmie type 3
166308	BIMSE	178478	Botulisme par colonisation intestinale de l'enfant	448242	Brachyolmie type Hobaek/Toledo
99933	Blastome pleuro-pulmonaire type 1	254504	Botulisme par inhalation	93302	Brachyolmie type Maroteaux
99934	Blastome pleuro-pulmonaire type 2	178475	Botulisme par inoculation	75374	Bradyopsie
99935	Blastome pleuro-pulmonaire type 3	228371	Botulisme par intoxication		
		230800	Botulisme par toxi-infection		

→ 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
99960	BRIC1	369942	CADDSS	99066	Canal atrioventriculaire complet - anomalies obstructives du cœur gauche
99961	BRIC2	436174	CAGSSS	99067	Canal atrioventriculaire complet - hypoplasie ventriculaire
99960	BRIC type 1	99429	CAIS	99066	Canal atrioventriculaire complet type A
99961	BRIC type 2	51608	Calcification artérielle généralisée infantile	99067	Canal atrioventriculaire complet type B
60033	Bronchiectasie idiopathique	51608	Calcification artérielle idiopathique infantile	99068	Canal atrioventriculaire complet type C
1303	Bronchiolite constrictive	178506	Calcification cérébrale type Rajab	1330	Canal atrioventriculaire partiel
1302	Bronchiolite oblitrante avec organisation pneumonique	1980	Calcification idiopathique des ganglions de la base	88642	Canalopathie associée à une insensibilité congénitale à la douleur
1303	Bronchiolite oblitrante avec trouble ventilatoire obstructif	1980	Calcification idiopathique des noyaux gris centraux	142	Cancer anaplasique de la thyroïde
1303	Bronchiolite obstructive	1980	Calcification primaire familiale du cerveau	443291	Cancer associé à l'infection par le VIH
79127	Bronchiolite respiratoire avec pneumopathie interstitielle	1313	Calcifications du plexus choroïde, forme infantile	146	Cancer bien différencié de la thyroïde
439881	Bronchite plastique	1314	Calcifications thalamiques symétriques	440437	Cancer colorectal familial type X
109	BRRS	1980	Calcinose striopallidotendinée bilatérale	99915	Cancer de la granulosa
1304	Brucellose	53715	Calcinose tumorale familiale	143	Cancer de la parathyroïde
90076	Brûlure profonde du deuxième degré et brûlure du troisième degré	306661	Calcinose tumorale hypercalcémique	26106	Cancer de l'estomac diffus familial
100976	BSI	306658	Calcinose tumorale normophosphatémique familiale	26106	Cancer de l'estomac diffus héréditaire
481	BSMA liée à l'X	280062	Calciphylaxie	36273	Cancer de l'estomac type Borrmann 4
125	BSyn	280065	Calciphylaxie cutanée	99916	Cancer de Sertoli-Leydig de l'ovaire
65284	BTBGD	280068	Calciphylaxie viscérale	180242	Cancer des trompes
111	BTHS	289601	CALJA	70567	Cancer des voies biliaires
98976	Buphtalmie	79141	Callosités douloureuses héréditaires	289385	Cancer diagnostiqué pendant la grossesse
66627	Bursite villonodulaire hémopigmentée	267	Calpaïnopathie primaire	146	Cancer différencié de la thyroïde
66627	Bursite villonodulaire pigmentée	1318	Campomélie type Cumming	70573	Cancer du poumon à petites cellules
1243	BVMD	1319	Camptobrachydactylie	227535	Cancer du sein familial
66627	BVNP	1320	Camptocormie idiopathique	227535	Cancer du sein héréditaire
116	BWS	1321	Camptodactylie de Goodman	213557	Cancer du sein type glande salivaire
118	Bêta-mannosidose	1327	Camptodactylie de Guadalajara type 1	1331	Cancer familial de la prostate
1035	Bêta-mercaptolactate cystéine disulfidurie	1326	Camptodactylie de Guadalajara type 2	97290	Cancer familial papillaire de la thyroïde avec néoplasie rénale papillaire
119	Bêta-sarcoglycanopathie	488434	Camptodactylie de Guadalajara type 3	26106	Cancer gastrique diffus familial
848	Bêta-thalassémie	3292	Camptodactylie de Tel Hashomer	26106	Cancer gastrique diffus héréditaire
231393	Bêta-thalassémie - thrombocytopénie liée à l'X	295016	Camptodactylie des doigts	213837	Cancer germinal cervical
→33364	Bêta-thalassémie - trichothiodystrophie	1325	Camptodactylie familiale avec une aminoacidurie	213837	Cancer germinal du col de l'utérus
231226	Bêta-thalassémie dominante	141194	CAMS1	213751	Cancer germinal du corps de l'utérus
231222	Bêta-thalassémie intermédiaire	53719	CAMS2	206489	Cancer germinal du vagin
231214	Bêta-thalassémie majeure	141199	CAMS3		
231226	Bêta-thalassémie à corps d'inclusion	3319	CAMT		
300865	C-ALCL primaire	1329	Canal atrioventriculaire commun		
231242	C-bêta-thalassémie	1329	Canal atrioventriculaire complet		
1672	Cachexie diencéphalique				
1672	Cachexie diencéphalique de Russell				
2848	CACP				
56425	CAD				
448010	CAD-CDG				
136	CADASIL				

→ 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
99912	Cancer germinal dysgerminomateux de l'ovaire	231625	Carcinome corticosurrénalien à hypersécrétion pure d'aldostérone	500464	Carcinome épidermoïde des fosses nasales et des sinus paranasaux
206538	Cancer germinal non dysgerminomateux de l'ovaire	247203	Carcinome de Bellini	500481	Carcinome épidermoïde des glandes salivaires
443291	Cancer lié au sida	443167	Carcinome de la ligne médiane	424019	Carcinome épidermoïde du canal anal
443291	Cancer lié au VIH	300557	Carcinome de l'ampoule de Vater	213767	Carcinome épidermoïde du col de l'utérus
443291	Cancer lié à l'infection VIH	423781	Carcinome de l'estomac type glande salivaire	213716	Carcinome épidermoïde du corps de l'utérus
1332	Cancer médiullaire de la thyroïde	418945	Carcinome de l'oesophage type glande salivaire	423994	Carcinome épidermoïde du côlon
99361	Cancer médiullaire de la thyroïde familial	251899	Carcinome des plexus choroïdes	424975	Carcinome épidermoïde du foie et des VBIH
213812	Cancer neuroectodermique périphérique cervical	247203	Carcinome des tubes collecteurs	424975	Carcinome épidermoïde du foie et des voies biliaires intrahépatiques
213812	Cancer neuroectodermique périphérique du col de l'utérus	227535	Carcinome du sein familial	494550	Carcinome épidermoïde du larynx
213630	Cancer neuroectodermique périphérique du corps de l'utérus	227535	Carcinome du sein héréditaire	424039	Carcinome épidermoïde du pancréas
1333	Cancer pancréatique familial	213557	Carcinome du sein type glande salivaire	398058	Carcinome épidermoïde du pénis
146	Cancer papillaire ou folliculaire de la thyroïde	180247	Carcinome du vagin	424002	Carcinome épidermoïde du rectum
47044	Cancer papillaire rénal héréditaire	180226	Carcinome embryonnaire	418959	Carcinome épidermoïde gastrique
99917	Cancer à cellules stéroïdiennes sans autre précision	48736	Carcinome embryonnaire du SNC	424039	Carcinome épidermoïde pancréatique
284400	Cancer à petites cellules de la vessie	48736	Carcinome embryonnaire du système nerveux central	424002	Carcinome épidermoïde rectal
1334	Candidose cutanéo-muqueuse chronique	289362	Carcinome embryonnaire non localisé au SNC	494448	Carcinome épidermoïde vulvaire
160148	Cap polypose	289362	Carcinome embryonnaire non localisé au système nerveux central	401920	Carcinome fibrolamellaire du foie
264691	Capillarite pulmonaire isolée	213767	Carcinome épidermoïde cervical	313920	Carcinome gastrique associé au virus Epstein-Barr
464343	CAPS	457252	Carcinome épidermoïde de la langue mobile	313920	Carcinome gastrique associé à l'EBV
199354	CARASIL	67037	Carcinome épidermoïde de la tête et du cou	423786	Carcinome gastrique indifférencié
213605	Carcinofibrome du corps de l'utérus	398058	Carcinome épidermoïde de la verge	423781	Carcinome gastrique type glande salivaire
319319	Carcinoma rénal médullaire	424996	Carcinome épidermoïde de la vésicule biliaire et des VBEH	88673	Carcinome hépatocellulaire
424046	Carcinome acinaire du pancréas	424996	Carcinome épidermoïde de la vésicule biliaire et des voies biliaires extrahépatiques	210159	Carcinome hépatocellulaire de l'adulte
424046	Carcinome acinaire pancréatique	494448	Carcinome épidermoïde de la vulve	401920	Carcinome hépatocellulaire fibrolamellaire
213828	Carcinome adénoïde basal cervical	213716	Carcinome épidermoïde de l'endomètre	300385	Carcinome hypophysaire
213828	Carcinome adénoïde basal du col de l'utérus	418959	Carcinome épidermoïde de l'estomac	213721	Carcinome indifférencié de l'endomètre
213823	Carcinome adénoïde kystique cervical	494547	Carcinome épidermoïde de l'hypopharynx	423786	Carcinome indifférencié de l'estomac
213741	Carcinome adénoïde kystique de l'endomètre	423968	Carcinome épidermoïde de l'intestin grêle	418951	Carcinome indifférencié de l'oesophage
213823	Carcinome adénoïde kystique du col de l'utérus	99977	Carcinome épidermoïde de l'oesophage	213721	Carcinome indifférencié du corps de l'utérus
213741	Carcinome adénoïde kystique du corps de l'utérus	500478	Carcinome épidermoïde de l'oropharynx	424970	Carcinome indifférencié du foie et des VBIH
314422	Carcinome améloblastique	500464	Carcinome épidermoïde des fosses nasales et des sinus	424970	Carcinome indifférencié du foie et des voies biliaires intrahépatiques
494451	Carcinome basocellulaire de la vulve			424080	Carcinome indifférencié à cellules géantes de type ostéoclastique du pancréas
494451	Carcinome basocellulaire vulvaire				
213833	Carcinome cervical à cellules vitreuses				
1501	Carcinome corticosurrénalien				

→ 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
424058	Carcinome intracanalaire papillaire mucineux du pancréas	168829	Carcinome papillaire séreux du péritoine	213746	Carcinome à cellules transitionnelles de l'endomètre
424058	Carcinome intracanalaire papillaire mucineux pancréatique	143	Carcinome parathyroïdien	213746	Carcinome à cellules transitionnelles du corps de l'utérus
289682	Carcinome lympho-épithéial-like	168829	Carcinome péritonéal primaire	213833	Carcinome à cellules vitreuses du col de l'utérus
213531	Carcinome métaplasique du sein	168829	Carcinome péritonéal primitif extra-ovarien	284400	Carcinome à petites cellules de la vessie
150	Carcinome nasopharyngé	499182	Carcinome pilomatriciel	370396	Carcinome à petites cellules de l'ovaire
213777	Carcinome neuroendocrine cervical peu différencié	300385	Carcinome pituitaire	213787	Carcinosarcome cervicale
79140	Carcinome neuroendocrine cutané	424065	Carcinome pseudo-papillaire et solide du pancréas	213512	Carcinosarcome de l'ovaire
213777	Carcinome neuroendocrine de haut grade du col de l'utérus	424065	Carcinome pseudo-papillaire et solide pancréatique	213787	Carcinosarcome du col de l'utérus
213731	Carcinome neuroendocrine de haut grade du corps de l'utérus	319314	Carcinome rénal après un neuroblastome	213787	Carcinosarcome du col utérin
100085	Carcinome neuroendocrine hépatique primaire	319314	Carcinome rénal associé au neuroblastome	213610	Carcinosarcome du corps de l'utérus
213731	Carcinome neuroendocrine peu différencié de l'endomètre	404514	Carcinome rénal associé à une maladie kystique acquise	213610	Carcinosarcome utérin
213777	Carcinome neuroendocrine peu différencié du col de l'utérus	319308	Carcinome rénal associé à une translocation de la famille MiT	1561	Cardio-encéphalo-myopathie fatale infantile par déficit en cytochrome oxydase C
213731	Carcinome neuroendocrine peu différencié du corps de l'utérus	319308	Carcinome rénal associé à une translocation MITF/TFE	70474	Cardiomyopathie avec hypotonie par déficit en cytochrome C oxydase
284400	Carcinome neuroendocrine primitif de la vessie	319303	Carcinome rénal chromophobe	70474	Cardiomyopathie avec myopathie par déficit en COX
99869	Carcinome neuroendocrine thymique	422526	Carcinome rénal héréditaire à cellules claires	57777	Cardiomyopathie cirrhotique
263331	Carcinome neuroendocrine thymique bien différencié	319287	Carcinome rénal kystique multiloculaire	66529	Cardiomyopathie de stress
263335	Carcinome neuroendocrine thymique moyennement différencié	319298	Carcinome rénal papillaire	300751	Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA
263339	Carcinome neuroendocrine thymique peu différencié	404511	Carcinome rénal papillaire à cellules claires	154	Cardiomyopathie dilatée familiale isolée
319487	Carcinome non médullaire pur familial de la thyroïde	319322	Carcinome rénal tubulo-mucineux à cellules fusiformes	154	Cardiomyopathie dilatée idiopathique ou familiale
209989	Carcinome non papillaire de la vessie à cellules transitionnelles	319325	Carcinome rénal tubulokystique	→300751	Cardiomyopathie dilatée sévère avec ou sans myopathie
370396	Carcinome ovarien à petites cellules	319276	Carcinome rénal à cellules claires	→300751	Cardiomyopathie dilatée sévère due à une mutation du gène de la lamine A/C
1333	Carcinome pancréatique familial	168829	Carcinome séreux péritonéal primitif	563	Cardiomyopathie du péri-partum
424080	Carcinome pancréatique indifférencié à cellules géantes de type ostéoclastique	168829	Carcinome séreux primitif du péritoine	563	Cardiomyopathie gravidique
424046	Carcinome pancréatique à cellules acineuses	398980	Carcinome séreux/papillaire péritonéal primitif	137675	Cardiomyopathie histiocyttaire
213817	Carcinome papillaire cervical	398980	Carcinome séreux/papillaire primitif du péritoine	439854	Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par glycogénose
213726	Carcinome papillaire de l'endomètre	67037	Carcinome spinocellulaire de la tête et du cou	439854	Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par GSD
213817	Carcinome papillaire du col de l'utérus	99868	Carcinome thymique	439854	Cardiomyopathie hypertrophique congénitale létale par maladie de stockage du glycogène
213726	Carcinome papillaire du corps de l'utérus	499182	Carcinome trichomatriciel	217601	Cardiomyopathie hypertrophique due à un entraînement athlétique intensif
319487	Carcinome papillaire ou folliculaire familial de la thyroïde	209989	Carcinome urothelial non papillaire	324525	Cardiomyopathie hypertrophique et tubulopathie dues à une mutation de l'ADN mitochondrial
		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		

→ 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
324525	Cardiomyopathie hypertrophique et tubulopathie dues à une mutation de l'ADNmt	98985	Cataracte de la suture en Y précoce	98869	CDA type 1
289527	Cardiomyopathie hypertrophique infantile létale par déficit en complexe I de la chaîne respiratoire mitochondriale	98989	Cataracte de Vogt	98873	CDA type 2
289527	Cardiomyopathie hypertrophique infantile létale par déficit en NADH-coenzyme Q réductase	441452	Cataracte lamellaire précoce	98870	CDA type 3
289527	Cardiomyopathie hypertrophique infantile létale par déficit en NADH-CoQ réductase	91492	Cataracte non syndromique précoce	293825	CDA type 4
352563	Cardiomyopathie hypertrophique infantile par déficit en MRPL44	98991	Cataracte nucléaire précoce	98869	CDA type I
314637	Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale avec acidose lactique par déficit en MTO1	98992	Cataracte partielle précoce	98873	CDA type II
137675	Cardiomyopathie oncocytique	98988	Cataracte polaire antérieure précoce	98870	CDA type III
75249	Cardiomyopathie restrictive familiale isolée	98993	Cataracte polaire postérieure précoce	293825	CDA type IV
75249	Cardiomyopathie restrictive familiale ou idiopathique	98984	Cataracte poussiéreuse	293825	CDAN4
66529	Cardiomyopathie Tako-Tsubo	98984	Cataracte pulvérulente	247203	CDC
217656	Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène familiale isolée	98988	Cataracte sous capsulaire antérieure précoce	79318	CDG1A
293910	Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance à droite	441447	Cataracte sous capsulaire postérieure précoce	79319	CDG1B
293888	Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance à gauche	98985	Cataracte suturale précoce	79320	CDG1C
293899	Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène familiale isolée, forme biventriculaire	98994	Cataracte totale précoce	79321	CDG1D
293910	Cardiomyopathie ventriculaire arythmogène familiale isolée, forme classique	98995	Cataracte zonulaire précoce	79322	CDG1E
217656	Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène familiale isolée	567	CATCH 22	79323	CDG1F
137675	Cardiomyopathie xanthomateuse infantile	99994	Causalgie	79324	CDG1G
1349	Cardiomyopathie-surdité de transmission maternelle	1329	CAVC	79325	CDG1H
85451	Cardiopathie amyloïde de la transthyréotide	99066	CAVC type A	79326	CDG1I
85451	Cardiopathie amyloïde liée à TTR	99067	CAVC type B	86309	CDG1J
134	Carence en bêta-cétothiolase	99068	CAVC type C	79327	CDG1K
1361	Carnosinémie	221061	Cavernomatose cérébrale familiale	79328	CDG1L
401996	Caryomégalie systémique	221061	Cavernome cérébral héréditaire	91131	CDG1M
56425	CAS	186	CBP	244310	CDG1N
98989	Cataracte céruleenne	1416	CC familiale	263494	CDG1O
98984	Cataracte Coppock-like	1416	CC héréditaire	280071	CDG1P
98990	Cataracte coralliforme	70567	CCA	324737	CDG1Q
		99978	CCA hilaire	300536	CDG1R
		2444	CCAM	324422	CDG1S
		280832	CCAM type 1	319646	CDG1T
		280840	CCAM type 2	329178	CDG1U
		280847	CCAM type 3	370921	CDG1W
		468684	CCDC115-CDG	370924	CDG1X
		98972	CCDF	370927	CDG1Y
		48431	CCFDN	448010	CDG1Z
		99827	CCHF	79329	CDG2A
		661	CCHS	79330	CDG2B
		289499	CCMCO	99843	CDG2C
		319276	CCRCC	79332	CDG2D
		2505	CCSF	79333	CDG2E
		457246	CCSK	238459	CDG2F
		280779	CCV	263508	CDG2G
		293825	CDA due à des mutations de KLF1	95428	CDG2H
		98869	CDA I	263487	CDG2I
		98873	CDA II	263501	CDG2J
		98870	CDA III	314667	CDG2K
		293825	CDA IV	464443	CDG2L
				356961	CDG2M
				468699	CDG2N
				468684	CDG2O
				466703	CDG2P
				79319	CDG-Ib
				79320	CDG-Ic

→ 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
79321	CDG-Id	75382	Cécité nocturne stationnaire congénitale type Oguchi	98975	CHED autosomique dominante
79322	CDG-Ie	1515	CED	293603	CHED autosomique récessive
79323	CDG-If	275517	CEDS	98975	CHEDI
79324	CDG-Ig	345	Cellulite disséquante du cuir chevelu	293603	CHEDII
79325	CDG-Ih	901	Cellulite à éosinophiles	1221	Chéilite glandulaire
79326	CDG-Ii	93942	Célosomie	99647	Cheiro-spondylo-enchondromatose
79329	CDG-IIa	79277	CEP	101106	Chémodectome non sécrétant
79330	CDG-IIb	276429	Céphalée hypnique	184	Chérubinisme
99843	CDG-IIc	57145	Céphalée névralgique unilatérale brève avec injection conjonctivale	184	Chérubisme
79332	CDG-IId	168486	Céroïde-lipofuscinose neuronale congénitale	170	Cheveux laineux
79333	CDG-IIe	79262	Céroïde-lipofuscinose neuronale de l'adulte	79414	Cheveux laineux sur naevus
238459	CDG-IIf	79263	Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile	324625	Chikungunya
263508	CDG-IIg	168491	Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive	199310	Chimère 46,XX/46,XY
95428	CDG-IIh	79264	Céroïde-lipofuscinose neuronale juvénile	199310	Chimère tétragamétique
263487	CDG-III	1947	Céroïde-lipofuscinose neuronale, variante épilepsie nordique	86850	Chlorome
263501	CDG-IIj	438075	Cétoacidose par déficit en transporteur 1 de monocarboxylate	180	CHM
314667	CDG-IIk	511	Cétoacidurie à chaînes ramifiées	97292	Choc cardiovégétatif
464443	CDG-IIIL	268145	Cétoacidurie à chaînes ramifiées classique	70567	Cholangiocarcinome
356961	CDG-IIIm	268173	Cétoacidurie à chaînes ramifiées intermittente	99978	Cholangiocarcinome hilaire
468699	CDG-IIIn	268184	Cétoacidurie à chaînes ramifiées sensible à la thiamine	186	Cholangite biliaire primitive
468684	CDG-IIo	586	CF	480556	Cholangite sclérosante néonatale isolée
466703	CDG-IIp	2032	CFA	171	Cholangite sclérosante primitive
86309	CDG-Ij	1520	CFND	447774	Cholangite sclérosante secondaire
79327	CDG-Ik	1520	CFNS	447764	Cholangite sclérosante à IgG4
79328	CDG-IL	379	CGD	69663	Cholélithiasis par mutation du gène ABCB4
91131	CDG-Im	2388	ChAc	173	Choléra
244310	CDG-In	307766	CHACS	97282	Choléra endocrine
263494	CDG-Io	436159	CHAI	97282	Choléra endocrinien
280071	CDG-Ip	33111	Chalazodermie granulomateuse	97282	Choléra pancréatique
324737	CDG-Iq	→1071	CHANDS	79303	Cholestase associée au déficit en delta(4)-3-oxostéroïde 5-béta-reductase
300536	CDG-Ir	280288	Chaperonopathie mitochondriale HSP60	69665	Cholestase de la grossesse
324422	CDG-Is	247257	Charbon pulmonaire	69665	Cholestase gravidique intrahépatique
319646	CDG-It	88673	CHC	480491	Cholestase intrahépatique familiale progressive associée à MYO5B
329178	CDG-Iu	210159	CHC adulte	79306	Cholestase intrahépatique familiale progressive type 1
370921	CDG-Iw	33402	CHC pédiatrique	79304	Cholestase intrahépatique familiale progressive type 2
370924	CDG-Ix	168577	CHC type 2	79305	Cholestase intrahépatique familiale progressive type 3
370927	CDG-Iy	401920	CHCF	480483	Cholestase intrahépatique familiale progressive type 4
448010	CDG-Iz	98975	CHED1	480476	Cholestase intrahépatique familiale progressive type 5
2140	CDH	293603	CHED2	69665	Cholestase intrahépatique gestationnelle
1529	CDHS			69665	Cholestase intrahépatique gestationnelle récidivante
178029	CDI				
1490	CDPD				
35173	CDPX2				
35173	CDPXD				
158	CDSP				
468641	CEAS				
1459	CEC				
91495	Cécité congénitale par défaut d'attachement de la rétine				
447788	Cécité corticale				
49382	Cécité de Pingelap				
649	Cécité d'Episkopi				
215	Cécité nocturne stationnaire 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
247598	Cholestase intrahépatique néonatale par déficit en citrine	309796	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 2	180	Choroidérémie
172	Cholestase intrahépatique progressive familiale	309803	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 3	35686	Choroïdite serpigneuse
65682	Cholestase intrahépatique récurrente bénigne	468717	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 5	35686	Choroïdopathie géographique hélicoïdale péri papillaire
99960	Cholestase intrahépatique récurrente bénigne type 1	79346	Chondrodysplasie ponctuée tibio-métacarpienne	94087	CHP
99961	Cholestase intrahépatique récurrente bénigne type 2	79344	Chondrodysplasie ponctuée type Sheffield	182	Chromoblastomycose
1416	Chondrocalcinose articulaire héréditaire	79347	Chondrodysplasie ponctuée type Toriello	182	Chromomycose
3144	Chondrodysplasie avec bassin en escargot	50945	Chondrodysplasie type Blomstrand	1437	Chromosome 1 en anneau
280586	Chondrodysplasie avec luxation articulaire type gPAPP	2098	Chondrodysplasie type Grebe	96171	Chromosome 2 en anneau
263463	Chondrodysplasie avec luxations congénitales type CHST3	1190	Chondrodysplasie à cellules géantes	96172	Chromosome 3 en anneau
50945	Chondrodysplasie de Blomstrand	35173	Chondrodstrophie congénitale calcifiante	1447	Chromosome 4 en anneau
166272	Chondrodysplasie de Goldblatt	1428	Chondromalacie patellaire familiale	251043	Chromosome 5 en anneau
163966	Chondrodysplasie dominante liée à l'X type Chassaing-Lacombe	99646	Chondromatose métaphysaire avec acidurie D-2-hydroxyglutarique	1448	Chromosome 6 en anneau
1423	Chondrodysplasie létale autosomique récessive	55880	Chondrosarcome	1449	Chromosome 7 en anneau
50945	Chondrodysplasie létale de Blomstrand	209916	Chondrosarcome myxoïde extrasquelettique	1450	Chromosome 8 en anneau
56304	Chondrodysplasie létale type de la Chapelle	178	Chordome	96173	Chromosome 9 en anneau
1420	Chondrodysplasie létale type Moerman	1429	Chorée bénigne familiale	1438	Chromosome 10 en anneau
1421	Chondrodysplasie létale type Seller	1429	Chorée bénigne héréditaire	96175	Chromosome 11 en anneau
175	Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive	399	Chorée de Huntington	1439	Chromosome 12 en anneau
33067	Chondrodysplasie métaphysaire type Jansen	248111	Chorée de Huntington juvénile	96176	Chromosome 13 en anneau
166038	Chondrodysplasie métaphysaire type Kaitila	306731	Chorée de Sydenham	1440	Chromosome 14 en anneau
175	Chondrodysplasie métaphysaire type McKusick	83467	Chorée fibrillaire de Morvan	96177	Chromosome 15 en anneau
174	Chondrodysplasie métaphysaire type Schmid	2388	Chorée-acanthocytose	3306	Chromosome 15 isodacentrique
2501	Chondrodysplasie métaphysaire type Spahr	53583	Choréoathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité	96178	Chromosome 16 en anneau
79344	Chondrodysplasie ponctuée autosomique dominante	98809	Choréoathétose paroxystique kinésigénique	1441	Chromosome 17 en anneau
79345	Chondrodysplasie ponctuée avec brachytéléphalangie	98810	Choréoathétose paroxystique non kinésigénique	1442	Chromosome 18 en anneau
35173	Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X	53583	Choréoathétose/spasticité épisodiques	1443	Chromosome 19 en anneau
35173	Chondrodysplasie ponctuée liée à l'X type 2	252015	Choriocarcinome du système nerveux central	1444	Chromosome 20 en anneau
177	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique	99926	Choriocarcinome gestationnel	96170	Chromosome supernuméraire der(22)
309789	Chondrodysplasie ponctuée rhizomélique type 1	289356	Choriocarcinome ovarien primitif non gestationnel	261529	Chromosome Y en anneau
		289356	Choriocarcinome primitif non gestationnel de l'ovaire	264688	Chylothorax congénital
		179	Choriorétinite type birdshot	1478	CIA
		443079	Choriorétinopathie séreuse centrale	99106	CIA type ostium primum
		179	Choriorétinopathie type birdshot	99103	CIA type ostium secundum
				99104	CIA type sinus coronaire
				99105	CIA type sinus venosus
				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
				79394	CIE
				294422	CIF
				2978	CIPO
				186	Cirrhose biliaire primitive

→ 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
779	Cirrhose biliaire primitive et sclérodermie systémique	370968	CMD-MR	99948	CMT4A
168583	Cirrhose héréditaire des enfants indiens d'Amérique du Nord	370980	CMD-no MR	99955	CMT4B1
209919	Cirrhose idiopathique associée au cuivre	371007	CMDH	99956	CMT4B2
157820	CISS	99763	CMO I	99949	CMT4C
247525	Citrullinémie classique	99763	CMO II	98856	CMT4C1 axonale autosomique récessive
247525	Citrullinémie type 1	71	CMRD	101102	CMT4C2 axonale autosomique récessive
247546	Citrullinémie type 1 classique	590	CMS	101101	CMT4C3 axonale autosomique récessive
247573	Citrullinémie type 1 de l'adulte	476394	CMT1 associée à PMP2	101097	CMT4C4 axonale autosomique récessive
247546	Citrullinémie type 1 néonatale aiguë	101081	CMT1A	99950	CMT4D
247573	Citrullinémie type 1 à début tardif	101082	CMT1B	99951	CMT4E
247585	Citrullinémie type 2	101083	CMT1C	99952	CMT4F
247585	Citrullinémie type 2 de l'adulte	101084	CMT1D	99953	CMT4G
247525	Citrullinémie type I	90658	CMT1E	99954	CMT4H
247546	Citrullinémie type I classique	101085	CMT1F	139515	CMT4J
247573	Citrullinémie type I de l'adulte	101075	CMT1X	391351	CMT4K
247546	Citrullinémie type I néonatal aiguë	443950	CMT2 associée à DNAJB2	101078	CMT4X
247573	Citrullinémie type I à début tardif	497757	CMT2 autosomique dominante associée à MME	99014	CMT5X
247585	Citrullinémie type II	401964	CMT2 avec axones géants	90120	CMT6
247585	Citrullinémie type II de l'adulte	324611	CMT2 due à une mutation de KIF5A	352675	CMT6X
99094	CIV avec insuffisance aortique	435819	CMT2 due à une mutation de TFG	1556	CMTC
90790	CLAH	435387	CMT2 due à une mutation de VCP	100043	CMTDIA
325524	CLAH classique	487814	CMT2 due à une mutation du DGAT2	100044	CMTDIB
325529	CLAH non classique	99946	CMT2A1	100045	CMTDIC
97249	CLAM	99947	CMT2A2	100046	CMTDID
295014	Clinodactylie des doigts familiale isolée	99936	CMT2B	93114	CMTDIE
284448	CLIPPERS	99937	CMT2C	352670	CMTDIF
168486	CLN congénitale	99938	CMT2D	101075	CMTX1
79262	CLN de l'adulte	99939	CMT2E	101076	CMTX2
79263	CLN infantile	99940	CMT2F	101077	CMTX3
168491	CLN infantile tardive	99941	CMT2G	101078	CMTX4
79264	CLN juvénile	101102	CMT2H	99014	CMTX5
1947	CLN, variante épilepsie nordique	99942	CMT2I	352675	CMTX6
192	CLS	99943	CMT2J	468635	CMUSE
85136	CLWM	99944	CMT2K	64545	CNBF
137667	CM-AVM	99945	CMT2L	99869	CNET
289504	CMAMMA	228179	CMT2M	263331	CNET bien différencié
1334	CMC	228174	CMT2N	263335	CNET moyennement différencié
258	CMD1A	284232	CMT2O	263339	CNET peu différencié
98893	CMD1B	300319	CMT2P	319160	CNM4
→370953	CMD1C	329258	CMT2Q	324964	CNO/CRMO
→370953	CMD1D	397968	CMT2R	391320	Coagulopathie de l'est du Texas
370959	CMD avec atteinte cérébelleuse	443073	CMT2S	436169	Coagulopathie liée à la thrombomoduline
370959	CMD avec atteinte du cervelet	495274	CMT2T	436169	Coagulopathie liée à THBD
370968	CMD avec déficience intellectuelle	397735	CMT2U	1456	Coarctation aortique atypique
329178	CMD avec déficience intellectuelle et épilepsie sévère	447964	CMT2V	1456	Coarctation atypique de l'aorte
370980	CMD sans déficience intellectuelle	488333	CMT2W	1457	Coarctation de l'aorte
370959	CMD-CRB	466775	CMT2X	1456	Coarctation de l'aorte abdominale
		435387	CMT2Y		
		466768	CMT2Z		
		101077	CMT3X		
		391351	CMT4 associée à SURF1		

→ 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
1455	Coarctation de l'aorte autosomique dominante	99106	Communication interauriculaire type ostium primum	79096	Convulsions sensibles au phosphate de pyridoxal
228123	Coccidioïdomycose	99104	Communication interauriculaire type sinus coronaire	79097	Convulsions sensibles à l'acide folinique
1461	Coeur croisé	99105	Communication interauriculaire type sinus venosus	1302	COP
99098	Coeur triatrial droit	99094	Communication interventriculaire avec insuffisance aortique	397725	CoPAN
99099	Coeur triatrial gauche	86818	Complexe AMME	79273	Coproporphyrine héréditaire
1464	Coeur univentriculaire	1359	Complexe de Carney	1489	Coqueluche
99069	Coeur univentriculaire à valve auriculoventriculaire unique	1986	Complexe de Gollop-Wolfgang	99098	Cor triatriatum dexter
1461	Coeur à ventricules entrecroisés	99063	Complexe de Shone	99098	Cor triatriatum dextrum
263508	COG1-CDG	2019	Complexe fémoro-péronéo-cubital	99099	Cor triatriatum sinister
435934	COG2-CDG	2019	Complexe FFU	53691	Cornea plana congénitale
263501	COG4-CDG	2369	Complexe limb body wall	99086	Coronaire interaortopulmonaire
263487	COG5-CDG	93929	Complexe OEIS	99088	Coronaire intramurale
464443	COG6-CDG	90020	Complexe Parkinson-SLA-démence	99085	Coronaire intramyocardique
79333	COG7-CDG	90020	Complexe sclérose latérale amyotrophique-Parkinson-démence	2318	CORS
95428	COG8-CDG	220295	Complexe Xeroderma pigmentosum-syndrome de Cockayne	1501	Corticosurrénalome
402035	Colite éosinophilique	220295	Complexe XP/CS	231625	Corticosurrénalome malin avec excès d'aldostéron
103920	Colite indéterminée	306644	Complication après transplantation d'organe	781	Coxiellose
402035	Colite à éosinophiles	268316	Complication de l'hémodialyse	254920	COXPD2
53296	Collagénome cutané familial	1482	Conjonctivite gonococcique	254925	COXPD4
228264	Collagénome éruptif	97231	Conjonctivite ligneuse	137908	COXPD5
79147	Collagénose perforante réactionnelle familiale	485418	Connectivite associée à EMILIN-1	254930	COXPD7
71276	Collapsus progressif du sinus maxillaire	90002	Connectivite indifférenciée	319504	COXPD8
98942	Colobome choriorétinien	809	Connectivite mixte	319509	COXPD9
98946	Colobome de la paupière	85168	Conodysplasie crâniofaciale	314637	COXPD10
155889	Colobome de la paupière inférieure	99121	Continuation azygos de la veine cave inférieure	324535	COXPD11
155884	Colobome de la paupière supérieure	251515	Contracture congénitale du tendon calcanéen	314051	COXPD12
98944	Colobome de l'iris	251515	Contracture congénitale du tendon d'Achille	319514	COXPD13
98943	Colobome du cristallin	166305	Convulsions infantiles bénignes associées à une gastroentérite modérée	319519	COXPD14
35737	Colobome ectasique	306	Convulsions infantiles familiales bénignes	319524	COXPD15
98944	Colobome irien	1949	Convulsions néonatales bénignes familiales	352563	COXPD16
98945	Colobome maculaire	64545	Convulsions néonatales bénignes idiopathiques	369913	COXPD17
155889	Colobome palpbral inférieur	64545	Convulsions néonatales bénignes non familiales	420728	COXPD20
155884	Colobome palpbral supérieur	140927	Convulsions néonatales-infantiles bénignes familiales	420733	COXPD21
98947	Colobome papillaire			444013	COXPD23
353334	Communication artério-veineuse congénitale de la rétine			444458	COXPD24
353334	Communication artério-veineuse rétinienne congénitale			447954	COXPD25
99095	Communication entre le ventricule gauche et l'atrium droit			477684	COXPD26
99095	Communication entre le ventricule gauche et l'oreillette droite			477774	COXPD27
1478	Communication interatriale			466784	COXPD28
99104	Communication interauriculaire avec fenestration du toit du sinus coronaire			478029	COXPD29
1478	Communication interauriculaire ou anomalie auriculaire			478042	COXPD30

→ 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
2807	CPP	399058	Cristallinopathie distale tardive	90349	Cutis laxa autosomique récessive type 1
759	CPP	313838	CRMCC	221145	Cutis laxa autosomique récessive type 1C
251902	CPP atypique	99079	Crosse aortique cervicale	357074	Cutis laxa autosomique récessive type 2 classique
1416	CPPD familiale	290	CRS	357074	Cutis laxa autosomique récessive type 2 Debré
1416	CPPD héréditaire	443079	CRSC	357074	Cutis laxa autosomique récessive type 2 progéroïde
147	CPS1D	→247691	CRV	357064	Cutis laxa autosomique récessive type 2 progéroïde
157	CPT2	411527	CRVO	357058	Cutis laxa autosomique récessive type 2A
228302	CPT2 forme adulte	91138	Cryoglobulinémie essentielle	357064	Cutis laxa autosomique récessive type 2B
228305	CPT2 forme hépatocardiomusculaire	91138	Cryoglobulinémie essentielle mixte	90349	Cutis laxa autosomique récessive type emphysème pulmonaire
228305	CPT2 forme infantile sévère	91138	Cryoglobulinémie mixte	221145	Cutis laxa avec anomalies pulmonaires, gastrointestinales et urinaires sévères
228302	CPT2 forme myopathique	93554	Cryoglobulinémie mixte type II	198	Cutis laxa liée à l'X
228308	CPT2 forme néonatale	93555	Cryoglobulinémie mixte type III	1556	Cutis marmorata telangiectatica congenita
228308	CPT2 forme systémique létale	91138	Cryoglobulinémie primaire	217656	CVDA familiale isolée
157	CPTII	91139	Cryoglobulinémie simple	1572	CVID
228302	CPTII forme adulte	91139	Cryoglobulinémie type I	280615	Cyanose et anémie néonatale transitoire due à l'hémoglobine Toms River
228305	CPTII forme hépatocardiomusculaire	168577	Cryohydrocytose avec déficit en stomatine	210	Cyclosporose
228305	CPTII forme infantile sévère	168577	Cryohydrocytose héréditaire avec réduction de stomatine	211	Cylindromatose familiale
228302	CPTII forme myopathique	398088	Cryohydrocytose héréditaire avec stomatine normale	3135	Cyphose juvénile de Scheuermann familiale
228308	CPTII forme néonatale	168577	Cryohydrocytose héréditaire type 2	1320	Cyphose lombaire progressive idiopathique
228308	CPTII forme systémique létale	1546	Cryptococcose	424982	Cystadénocarcinome bilaire
35173	CPXD	98949	Cryptophtalmie complète	424982	Cystadénocarcinome hépatobiliaire
1525	Cranio-ostéo-arthropathie	91396	Cryptophtalmie isolée	424053	Cystadénocarcinome mucineux du pancréas
54595	Craniopharyngiome	98950	Cryptophtalmie partielle	424053	Cystadénocarcinome mucineux pancréatique
63260	Craniorachischisis	1549	Cryptosporidiose	424073	Cystadénocarcinome séreux du pancréas
157832	Craniorhinie	60015	Crâne bifide héréditaire	424073	Cystadénocarcinome séreux pancréatique
2145	Craniosynostose de Herrmann-Opitz	2343	Crâne en trèfle isolé	212	Cystathioninurie
→60030	Craniosynostose marfanoidé	101068	CSCD	400	Cystic echinococcosis
3366	Craniosynostose non syndromique de la suture métotique	35122	CSID	1560	Cysticercose
1541	Craniosynostose type Boston	306436	CSID avec intolérance à l'amidon	213	Cystinose
1527	Craniosynostose type Philadelphie	306474	CSID avec intolérance à l'amidon et au lactose	411641	Cystinose de l'adulte
1541	Craniosynostose type Warman	306446	CSID avec tolérance minime à l'amidon	411634	Cystinose intermédiaire
284149	Craniosynostose-anomalies dentaires	306486	CSID sans intolérance au saccharose	411634	Cystinose juvénile
184	CRBM	306462	CSID sans intolérance à l'amidon	411629	Cystinose néphropathique infantile
71	CRD	1465	CSS		
281190	CRIE	329217	CSVT		
499085	CRION	725	CSWS		
95409	Crise addisonienne	247525	CTLN1		
95409	Crise cortico-surrénalienne	247585	CTLN2		
95409	Crise surrénalienne	909	CTX		
166415	Crises audiogènes	158	CUD		
166430	Crises induites par la miction	228285	Cutis laxa acquise		
166421	Crises induites par l'orgasme	228285	Cutis laxa acquisita		
166424	Crises induites par praxis	90348	Cutis laxa autosomique dominante		
1544	Crises partielles bénignes de l'adolescent	90349	Cutis laxa autosomique récessive avec atteinte systémique sévère		
166433	Crises réflexes à la lecture				
166418	Crises réflexes à la nourriture				

→ 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
411634	Cystinose néphropathique juvénile	79284	Défaut de libération lysosomale de la vitamine B12	163961	Déficience intellectuelle liée à l'X type Kroes
411641	Cystinose non néphropathique	79284	Défaut de transport de la cobalamine à la membrane lysosomale	→1762	Déficience intellectuelle liée à l'X type Lubs
411641	Cystinose oculaire	2195	Défaut de transport du glutamate-aspartate	85283	Déficience intellectuelle liée à l'X type Miles-Carpenter
214	Cystinurie	444092	Défaut du COPA	163937	Déficience intellectuelle liée à l'X type Najm
93612	Cystinurie type A	412206	Défaut primaire d'éruption	163956	Déficience intellectuelle liée à l'X type Nascimento
93613	Cystinurie type B	100973	Déficience intellectuelle associée au site fragile FRAXE	85322	Déficience intellectuelle liée à l'X type Pai
37202	Cystite interstitielle	352530	Déficience intellectuelle autosomique récessive par déficit en TRAPPC9	93945	Déficience intellectuelle liée à l'X type Porteous
206470	Cystoadénome séreux ou mucineux de l'enfant	100973	Déficience intellectuelle FRAXE	→776	Déficience intellectuelle liée à l'X type Raymond
498228	Cystosarcome phylloïde de la prostate	777	Déficience intellectuelle liée à l'X non spécifique	3242	Déficience intellectuelle liée à l'X type Renpenning
180261	Cystosarcome phylloïde du sein	364028	Déficience intellectuelle liée à l'X par anomalies de GRIA3	85285	Déficience intellectuelle liée à l'X type Schimke
498228	Cystosarcome phylloïde de la prostate	3242	Déficience intellectuelle liée à l'X par mutation de PQBP1	85323	Déficience intellectuelle liée à l'X type Seemanova
180261	Cystosarcome phylloïde du sein	85279	Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique par mutation de JARID1C	85286	Déficience intellectuelle liée à l'X type Shashi
90038	D+HUS	85274	Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique type 7	85324	Déficience intellectuelle liée à l'X type Shrimpton
79315	D-2-HGA	85295	Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique type 10	85287	Déficience intellectuelle liée à l'X type Siderius
329457	DA5D	85286	Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique type 11	3063	Déficience intellectuelle liée à l'X type Snyder
251515	DA10	85273	Déficience intellectuelle liée à l'X type Abidi	85325	Déficience intellectuelle liée à l'X type Stevenson
79078	Dacryoadénite et sialadénite à IgG4	85278	Déficience intellectuelle liée à l'X type Afrique du Sud	85288	Déficience intellectuelle liée à l'X type Stocco Dos Santos
79078	Dacryoadénite et sialadénite chroniques	85274	Déficience intellectuelle liée à l'X type Ahmad	85326	Déficience intellectuelle liée à l'X type Stoll
141083	Dacryocystocèle	85276	Déficience intellectuelle liée à l'X type Armfield	93950	Déficience intellectuelle liée à l'X type Sutherland-Haan
141083	Dacryocèle	1193	Déficience intellectuelle liée à l'X type Atkin	85328	Déficience intellectuelle liée à l'X type Turner
2968	DAL	3056	Déficience intellectuelle liée à l'X type Brooks	163976	Déficience intellectuelle liée à l'X type Van Esch
99842	DAL-I	85293	Déficience intellectuelle liée à l'X type Cabezas	→85293	Déficience intellectuelle liée à l'X type Vitale
99843	DAL-II	85277	Déficience intellectuelle liée à l'X type Cantagrel	85290	Déficience intellectuelle liée à l'X type Wilson
99844	DAL-III	163971	Déficience intellectuelle liée à l'X type Cilliers	→280	Déficience intellectuelle liée à l'X type Wittwer
275523	DALD	→93950	Déficience intellectuelle liée à l'X type Fichera	→59	Déficience intellectuelle liée à l'X type Zorick
1425	DBQD	93947	Déficience intellectuelle liée à l'X type Golabi-Ito-Hall	178469	Déficience intellectuelle non syndromique autosomique dominante
1775	DC	→457240	Déficience intellectuelle liée à l'X type Gu	88616	Déficience intellectuelle non syndromique autosomique récessive
1520	DCFN	93952	Déficience intellectuelle liée à l'X type Hedera		
79456	DCM				
280785	DCM bulleuse				
244	DCP				
1653	DD				
99789	DD-I				
99791	DD-II				
99970	DDLS				
300536	DDOST-CDG				
91495	Décollement congenital de la rétine				
209867	Décollement de la rétine rhegmatogène autosomique dominant				
2406	Déconnexion cérébro-médullaire spinale pseudo coma				
293381	DEER				
1329	Défaut complet du septum atrioventriculaire				
158	Défaut de captation de la carnitine cellulaire				

→ 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
777	Déficience intellectuelle non syndromique liée à l'X	352563	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 16	35909	Déficit combiné en facteurs V et VIII
101685	Déficience intellectuelle non syndromique rare	369913	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 17	35909	Déficit combiné en FV et FVIII
280763	Déficience intellectuelle sévère et paraplégie spastique progressive	420728	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 20	1979	Déficit combiné en insuline, facteur de croissance IGF1, facteur de croissance épidermique EGF
3078	Déficience intellectuelle sévère liée à l'X type Gustavson	420733	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 21	309111	Déficit combiné en lipase-colipase pancréatique
397933	Déficience intellectuelle syndromique associée à IQSEC2	444013	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 23	99732	Déficit combiné en sulfite oxydase, xanthine déshydrogénase et aldéhyde oxydase
166108	Déficience intellectuelle type Birk-Barel	444458	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 24	308386	Déficit combiné en sulfite oxydase, xanthine déshydrogénase et aldéhyde oxydase type A
3079	Déficience intellectuelle type Buenos-Aires	447954	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 25	308393	Déficit combiné en sulfite oxydase, xanthine déshydrogénase et aldéhyde oxydase type B
→324737	Déficience intellectuelle type Kahrizi	477684	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 26	308400	Déficit combiné en sulfite oxydase, xanthine déshydrogénase et aldéhyde oxydase type C
2557	Déficience intellectuelle type Mietens-Weber	477774	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 27	93602	Déficit combiné en xanthine déshydrogenase et xanthine aldéhyde oxydase
3080	Déficience intellectuelle type Wolff	466784	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 28	93602	Déficit combiné en XDH et AOX
26348	Déficit acquis en facteur II	478029	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 29	510	Déficit complet en HPRT
91385	Déficit acquis en inhibiteur de C1	478042	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 30	510	Déficit complet en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase
26349	Déficit acquis en protéine S	26	Déficit combiné de synthèse de l'adénosylcobalamine et de la méthylcobalamine	79293	Déficit complet en LCAT
254930	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative associé à C12ORF65, forme sévère	79282	Déficit combiné de synthèse de l'adénosylcobalamine et de la méthylcobalamine type cbIC	289916	Déficit complet en méthymalonyl-CoA mutase
254920	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 2	79283	Déficit combiné de synthèse de l'adénosylcobalamine et de la méthylcobalamine type cbID	29	Déficit complet en mévalonate kinase
254925	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 4	79284	Déficit combiné de synthèse de l'adénosylcobalamine et de la méthylcobalamine type cbIF	79301	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 1
137908	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 5	369955	Déficit combiné de synthèse de l'adénosylcobalamine et de la méthylcobalamine type cbIJ	79303	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 2
254930	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 7	369962	Déficit combiné de synthèse de l'adénosylcobalamine et de la méthylcobalamine type cbIX	79302	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 3
319504	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 8	90793	Déficit combiné en 17-hydroxylase/17,20-lyase	79095	Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4
319509	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 9			93583	Déficit congénital en ADAMTS-13
314637	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 10			79	Déficit congénital en alpha2-antiplasmine
324535	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 11			168612	Déficit congénital en alpha-foetoprotéine
314051	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 12			168601	Déficit congénital en entérokinase
319514	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 13			330	Déficit congénital en facteur Hageman
319519	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 14			325	Déficit congénital en facteur II
319524	Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 15				

→ 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
332	Déficit congénital en facteur intrinsèque	631	Déficit congénital isolé en STH	75496	Déficit de synthèse en PDS
328	Déficit congénital en facteur Stuart	231662	Déficit congénital isolé en STH type IA	75496	Déficit de synthèse en protéodermatane sulfate
326	Déficit congénital en facteur V	231671	Déficit congénital isolé en STH type IB	572	Déficit d'expression des molécules HLA de classe 2
327	Déficit congénital en facteur VII	231679	Déficit congénital isolé en STH type II	816	Déficit d'oxydoréduction des alcools d'acides gras
328	Déficit congénital en facteur X	231692	Déficit congénital isolé en STH type III	633	Déficit du récepteur à l'hormone de croissance
329	Déficit congénital en facteur XI	93323	Déficit congénital longitudinal de la fibula	352649	Déficit du transport vésiculaire cérébral de la dopamine et de la sérotonine
330	Déficit congénital en facteur XII	93320	Déficit congénital longitudinal de l'ulna	31150	Déficit du transporteur à ATP-binding cassette A1
331	Déficit congénital en facteur XIII	93320	Déficit congénital longitudinal du cubitus	289157	Déficit en 1-alpha-hydrolase
335	Déficit congénital en fibrinogène	93323	Déficit congénital longitudinal du péroné	79101	Déficit en 1-pyrroline-5-carboxylate déshydrogénase
103910	Déficit congénital en héparane sulfate de l'entérocyte	93321	Déficit congénital longitudinal du radius	431361	Déficit en 2,4-dienoyl-CoA réductase
465	Déficit congénital en inhibiteur 1 de l'activateur du plasminogène	93322	Déficit congénital longitudinal du tibia	511	Déficit en 2-cétoacide déshydrogénase des chaînes ramifiées
483	Déficit congénital en kininogène de haut poids moléculaire	327	Déficit constitutionnel en proconvertine	268145	Déficit en 2-cétoacide déshydrogénase des chaînes ramifiées, forme classique
53690	Déficit congénital en lactase	2968	Déficit d'adhérence des leucocytes	268162	Déficit en 2-cétoacide déshydrogénase des chaînes ramifiées, forme intermédiaire
91	Déficit congénital en oestrogènes	99842	Déficit d'adhérence des leucocytes type I	268173	Déficit en 2-cétoacide déshydrogénase des chaînes ramifiées, forme intermittente
465	Déficit congénital en PAI-1	99843	Déficit d'adhérence des leucocytes type II	268184	Déficit en 2-cétoacide déshydrogénase des chaînes ramifiées, forme sensible à la thiamine
722	Déficit congénital en plasminogène	99844	Déficit d'adhérence des leucocytes type III	391417	Déficit en 2-méthyl-3-hydroxybutyryl-CoA déshydrogénase
749	Déficit congénital en prékallicréine	2968	Déficit d'adhérence leucocytaire	391428	Déficit en 2-méthyl-3-hydroxybutyryl-CoA déshydrogénase type classique
35122	Déficit congénital en saccharase-isomaltase	99842	Déficit d'adhérence leucocytaire type I	391428	Déficit en 2-méthyl-3-hydroxybutyryl-CoA déshydrogénase type infantile
306436	Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec intolérance à l'amidon	99843	Déficit d'adhérence leucocytaire type II	391457	Déficit en 2-méthyl-3-hydroxybutyryl-CoA déshydrogénase type néonatal
306474	Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec intolérance à l'amidon et au lactose	99844	Déficit d'adhérence leucocytaire type III	79095	Déficit en 2-méthylacyl-CoA racémasé
306446	Déficit congénital en saccharase-isomaltase avec tolérance minime à l'amidon	2968	Déficit d'adhésion des leucocytes	79157	Déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase
306486	Déficit congénital en saccharase-isomaltase sans intolérance au saccharose	99842	Déficit d'adhésion des leucocytes type I	79301	Déficit en 3-bêta-hydroxy-delta-5-C27-stéroïde oxydoréductase
306462	Déficit congénital en saccharase-isomaltase sans intolérance à l'amidon	99843	Déficit d'adhésion des leucocytes type II	134	Déficit en 3-cétotiolase
199296	Déficit congénital isolé en ACTH	99844	Déficit d'adhésion des leucocytes type III	20	Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA lyase
432	Déficit congénital isolé en gonadotropine	2968	Déficit d'adhésion leucocytaire		
631	Déficit congénital isolé en hormone de croissance	99842	Déficit d'adhésion leucocytaire type I		
231692	Déficit congénital isolé en hormone de croissance lié à l'X	99843	Déficit d'adhésion leucocytaire type II		
231662	Déficit congénital isolé en hormone de croissance type IA	99844	Déficit d'adhésion leucocytaire type III		
231671	Déficit congénital isolé en hormone de croissance type IB	210115	Déficit de l'antagoniste du récepteur à l'interleukine-1		
231679	Déficit congénital isolé en hormone de croissance type II	103908	Déficit de l'échangeur Na-H		
231692	Déficit congénital isolé en hormone de croissance type III	459353	Déficit de l'inhibiteur C1		

→ 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
35701	Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase	99901	Déficit en ACAD9	99764	Déficit en aldostérone synthase non lié à CYP11B2
5	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	26792	Déficit en ACADS	365	Déficit en alpha-1,4-glucosidase acide
5	Déficit en 3-hydroxyacyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	79244	Déficit en acétyltransférase des résidus dihydrolipoyllysine du complexe pyruvate déshydrogénase	308552	Déficit en alpha-1,4-glucosidase acide à début infantile
1035	Déficit en 3-mercaptopyruvate sulfurtransferase	23	Déficit en acide arginosuccinique synthétase	420429	Déficit en alpha-1,4-glucosidase acide à début tardif
6	Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase	401859	Déficit en acide lipoïque synthétase	60	Déficit en alpha-1-antitrypsine
67046	Déficit en 3-méthylglutaconyl-CoA hydratase	43115	Déficit en aconitase	31	Déficit en alpha-cétoglutarate déshydrogénase
79351	Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase, forme infantile/juvénile	309246	Déficit en activateur de l'hexosaminidase	61	Déficit en alpha-D-mannosidase lysosomale
2671	Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase, forme néonatale	101089	Déficit en activation-induced cytidine deaminase	309288	Déficit en alpha-D-mannosidase lysosomale, forme adulte
79350	Déficit en 3-phosphosérine phosphatase	141	Déficit en ACY2	309282	Déficit en alpha-D-mannosidase lysosomale, forme infantile
67046	Déficit en 3MG-CoA hydratase	99901	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9	324	Déficit en alpha-galactosidase A
2118	Déficit en 4-alpha-hydroxyphénylpyruvate hydroxylase	26792	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	349	Déficit en alpha-L-fucosidase
2118	Déficit en 4-hydroxyphénylpyruvate dioxygénase	79157	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte ou ramifiée	579	Déficit en alpha-L-iduronidase
1578	Déficit en 4a-hydroxytétrahydrobioptérine déshydratase	99900	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue	134	Déficit en alpha-méthyl-acétoacétyl-CoA thiolase
753	Déficit en 5-alpha-réductase stéroïdienne	42	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	79095	Déficit en alpha-méthylacyl-CoA racémase
33572	Déficit en 5-oxoprolinase	26793	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue	79280	Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase de l'adulte
99135	Déficit en 6-phosphogluconate déshydrogénase	2971	Déficit en acyl-CoA oxydase	79279	Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase type 1
13	Déficit en 6-pyruvoyltétrahydroptérine synthase	42	Déficit en acyl-coenzymeA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	79280	Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase type 2
818	Déficit en 7-déhydrocholestérol réductase	277	Déficit en ADA	79281	Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase type 3
320	Déficit en 11-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase type 2	45	Déficit en adénosine monophosphate désaminase	3137	Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase
168588	Déficit en 11-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase type 1	976	Déficit en adénosine phosphoribosyltransférase	79095	Déficit en AMACR
752	Déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase type 3	28	Déficit en adénosylcobalamine	141	Déficit en aminoacylase 2
752	Déficit en 17-cétoréductase	46	Déficit en adénylosuccinase	45	Déficit en AMP désaminase
752	Déficit en 17-cétostéroïde réductase	46	Déficit en adénylosuccinate lyase	366	Déficit en amylo-1,6-glucosidase
99763	Déficit en 18-hydroxylase	46	Déficit en ADSL	2785	Déficit en anhydrase carbonique II
99763	Déficit en 18-oxydase	35704	Déficit en AGAT	404546	Déficit en antagoniste de l'IL-36R
35708	Déficit en AACD	101089	Déficit en AID	3006	Déficit en antiquitine
		33355	Déficit en AK2	425	Déficit en ApoA-I
		93598	Déficit en alanine-glyoxylate aminotransférase peroxysomale	425	Déficit en apolipoprotéine A-I
		99763	Déficit en aldostérone synthase	976	Déficit en APRT
		99764	Déficit en aldostérone synthase non lié au gène de l'aldostérone synthase	583	Déficit en ARBS
				90	Déficit en arginase
				23	Déficit en argininosuccinase
				23	Déficit en argino-succinate lyase
				91	Déficit en aromatase
				512	Déficit en arylsulfatase A
				309271	Déficit en arylsulfatase A, forme adulte
				309256	Déficit en arylsulfatase A, forme infantile tardive

→ 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
309263	Déficit en arylsulfatase A, forme juvénile	159	Déficit en CACT	42	Déficit en carnitine par déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne
583	Déficit en arylsulfatase B	147	Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase	159	Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase
276223	Déficit en arylsulfatase B, forme lentement progressive	147	Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase 1	1361	Déficit en carnosinase
276212	Déficit en arylsulfatase B, forme rapidement progressive	147	Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase I	926	Déficit en catalase
583	Déficit en ASB	156	Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1 hépatique	228337	Déficit en cathepsine D
447997	Déficit en ASCT1	156	Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A	79282	Déficit en cblC
23	Déficit en ASL	156	Déficit en carnitine palmitoyltransférase I hépatique	79283	Déficit en cblD
391376	Déficit en asparagine synthétase	156	Déficit en carnitine palmitoyltransférase IA	369955	Déficit en cblJ
141	Déficit en aspartoacylase	157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II	437552	Déficit en CD16
93	Déficit en aspartylglucosaminidase	228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme adulte	238505	Déficit en CD27
247525	Déficit en ASS	228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme hépatocardiomusculaire	228423	Déficit en cellules dendritiques, monocytes, lymphocytes B et NK
250977	Déficit en ATIC	228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme infantile sévère	171673	Déficit en cellules souches limbiques
511	Déficit en BCKD	228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme myopathique	397959	Déficit en cellules T TCR-alpha-béta positives
268145	Déficit en BCKD classique	228308	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme néonatale	397959	Déficit en cellules T TCR-alpha-béta+
268162	Déficit en BCKD intermédiaire	228308	Déficit en carnitine palmitoyltransférase II, forme systémique létale	79506	Déficit en CEPT
268173	Déficit en BCKD intermittent	157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2	333	Déficit en céramidase acide
268184	Déficit en BCKD sensible à la thiamine	228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme adulte	169079	Déficit en cernunnos
511	Déficit en BCKDH	228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme infantile sévère	169079	Déficit en cernunnos-XLF
205	Déficit en bilirubine uridine-diphosphate glucuronosyltransférase	228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme myopathique	2056	Déficit en cétohexokinase
79234	Déficit en bilirubine uridine-diphosphate glucuronosyltransférase type 1	228308	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme néonatale	169100	Déficit en chaîne alpha du récepteur de l'interleukine-2
79235	Déficit en bilirubine uridine-diphosphate glucuronosyltransférase type 2	228308	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme systémique létale	183675	Déficit en chaîne kappa
205	Déficit en bilirubine-UGT	157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2	169110	Déficit en chaîne lourde des immunoglobulines
79234	Déficit en bilirubine-UGT type 1	228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme adulte	247585	Déficit en citrine de l'adulte
79235	Déficit en bilirubine-UGT type 2	228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme hépatocardiomusculaire	79282	Déficit en cobalamine C
79241	Déficit en biotinidase	228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme infantile sévère	79283	Déficit en cobalamine D
401874	Déficit en BOLA3	228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme myopathique	79284	Déficit en cobalamine F
79304	Déficit en BSEP	228308	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme néonatale	369955	Déficit en cobalamine J
47	Déficit en BTK	157	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2	309108	Déficit en colipase pancréatique
132	Déficit en butyrylcholinestérase	228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme infantile sévère	255182	Déficit en complexe 2-oxoglutarate
79332	Déficit en bêta-1,4-galactosyltransférase	228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme myopathique	255182	Déficit en complexe déshydrogénase des alpha-cetoacides à chaînes ramifiées
65287	Déficit en bêta-alanine synthase	228305	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme infantile sévère	765	Déficit en complexe pyruvate déshydrogénase
134	Déficit en bêta-cétothiolase	228302	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme myopathique	3129	Déficit en complexe sarcosine déshydrogénase
309310	Déficit en bêta-D-galactosidase	228308	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme néonatale	79244	Déficit en composé dihydrolipoamide acétyltransférase du complexe pyruvate déshydrogénase
354	Déficit en bêta-galactosidase-1	228308	Déficit en carnitine palmitoyltransférase type 2, forme systémique létale	79244	Déficit en composé E2 du complexe pyruvate déshydrogenase
355	Déficit en bêta-glucosidase acide				
584	Déficit en bêta-glucuronidase				
118	Déficit en bêta-mannosidase lysosomale				
65287	Déficit en bêta-uréidopropionase				
280133	Déficit en C3				
488168	Déficit en C4-méthyl stérol oxydase				
401948	Déficit en CA-VA				

→ 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
255182	Déficit en composé E3 du complexe pyruvate déshydrogénase	86309	Déficit en dolichyl-phosphate N-acetylgalactosamine phosphotransférase	33573	Déficit en gamma-glutamyl transpeptidase
99763	Déficit en corticostérone méthyoxydase type I	230	Déficit en dopamine bêta-hydroxylase	33574	Déficit en gamma-glutamylcystéine synthétase
1561	Déficit en COX fatal infantile	99849	Déficit en énolase musculaire	382	Déficit en GAMT
70472	Déficit en COX type franco-canadien	300	Déficit en enzyme bifonctionnelle	354	Déficit en GLB1
147	Déficit en CPS1	280133	Déficit en facteur C3 du complément	355	Déficit en glucocérébrosidase
156	Déficit en CPT-1A	332	Déficit en facteur intrinsèque	79272	Déficit en glucosamine N-acétyl-6-sulfatase
565	Déficit en cuivre lié à l'X	332	Déficit en facteur intrinsèque gastrique	466026	Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase classe I
90795	Déficit en CYP11B1	98879	Déficit en facteur IX	79330	Déficit en glucosidase 1
212	Déficit en cystathionase	329	Déficit en facteur Rosenthal	79320	Déficit en glucosyltransférase 1
394	Déficit en cystathionine bêta-synthase	331	Déficit en facteur stabilisant de la fibrine	79325	Déficit en glucosyltransférase 2
212	Déficit en cystathionine gamma-lyase	328	Déficit en facteur Stuart-Prower	51208	Déficit en glutamate formiminotransférase
1561	Déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile	98878	Déficit en facteur VIII	33574	Déficit en glutamate-cystéine ligase
70472	Déficit en cytochrome oxydase C type franco-canadien	882	Déficit en FAH	25	Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase
93599	Déficit en D-glycérate déshydrogénase	3261	Déficit en FAS	35706	Déficit en glutaryl-CoA oxydase
941	Déficit en D-glycérate kinase	79306	Déficit en FIC1	25	Déficit en glutaryl-coenzyme A déshydrogénase
35708	Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques	51208	Déficit en formiminotransférase cyclodésaminase	32	Déficit en glutathion synthétase
30	Déficit en décarboxylase orotidylique	169095	Déficit en FOXN1	289846	Déficit en glutathion synthétase avec 5-oxoprolinurie
431361	Déficit en DECR avec hyperlysinémie	2056	Déficit en fructokinase	289849	Déficit en glutathion synthétase sans 5-oxoprolinurie
35664	Déficit en delta-1-pyrroline 5-carboxylate synthétase	348	Déficit en fructose-1,6 diphosphatase	284414	Déficit en glycérol kinase, forme adulte
319651	Déficit en DHFR	51208	Déficit en FTCD	284408	Déficit en glycérol kinase, forme infantile
255182	Déficit en diaphorase	24	Déficit en fumarase	284411	Déficit en glycérol kinase, forme juvénile
319651	Déficit en dihydrofolate réductase	882	Déficit en fumarylacétoacétase	101006	Déficit en GM2 synthase
2394	Déficit en dihydrolipoamide déshydrogénase	882	Déficit en fumarylacétoacétate hydrolase	79272	Déficit en GNS
255182	Déficit en dihydrolipoyl déshydrogénase	364	Déficit en G6P	280586	Déficit en gPAPP
226	Déficit en dihydrophtéridine réductase	79259	Déficit en G6P translocase	734	Déficit en granules alpha et delta
38874	Déficit en dihydropyrimidinase	79258	Déficit en G6P type Ia	169142	Déficit en granules spécifiques des neutrophiles
1675	Déficit en dihydropyrimidine déshydrogénase	79259	Déficit en G6P type Ib	2102	Déficit en GTP cyclohydrolase I
243343	Déficit en diméthylglycine déshydrogénase	466026	Déficit en G6PD classe I	2102	Déficit en GTPCH
2394	Déficit en DLD	79259	Déficit en G6PT type Ib	382	Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase
243343	Déficit en DMG déshydrogénase	2066	Déficit en GABA transaminase	2157	Déficit en HAL
243343	Déficit en DMGDH	487	Déficit en galactocéridesidase	2967	Déficit en haptocorrine
99812	Déficit en DNA ligase IV	79237	Déficit en galactokinase	169095	Déficit en hélice "winged"
447737	Déficit en DOCK2	309297	Déficit en galactosamine-6-sulfatase	79269	Déficit en héparane sulfamidase
79322	Déficit en Dol-P-mannosyltransférase	79238	Déficit en galactose épimérase	79271	Déficit en héparane-alpha-glucosaminide N-acétyltransférase
91131	Déficit en dolichol kinase	79239	Déficit en galactose-1-phosphate uridylyltransférase	845	Déficit en hexosaminidase A
		487	Déficit en galactosylcéramidase	309192	Déficit en hexosaminidase A, forme adulte
		75496	Déficit en galactosyltransférase I	309178	Déficit en hexosaminidase A, forme infantile
		487	Déficit en GALC		
		79238	Déficit en GALE		
		79237	Déficit en GALK		
		309297	Déficit en GALNS		
		79239	Déficit en GALT		
		212	Déficit en gamma-cystathionase		

→ 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
309185	Déficit en hexosaminidase A, forme juvénile	156	Déficit en L-CPTI	2170	Déficit en méthylcobalamine type cbIG
309239	Déficit en hexosaminidase A, variant B1	440731	Déficit en L-ferritine	27	Déficit en méthylmalonyl-CoA mutase
796	Déficit en hexosaminidases A et B	284426	Déficit en lactate déshydrogénase A	27	Déficit en méthylmalonyl-Coenzyme A mutase
309169	Déficit en hexosaminidases A et B, forme adulte	284435	Déficit en lactate déshydrogénase B	395	Déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase
309155	Déficit en hexosaminidases A et B, forme infantile	275761	Déficit en LAL	391417	Déficit en MHBD
309162	Déficit en hexosaminidases A et B, forme juvénile	650	Déficit en LCAT	391428	Déficit en MHBD type classique
79271	Déficit en HGSNAT	5	Déficit en LCHAD	391428	Déficit en MHBD type infantile
88639	Déficit en HIBCH	2364	Déficit en LDH	391457	Déficit en MHBD type néonatal
2157	Déficit en HIS	284435	Déficit en LDH-H	3057	Déficit en monoamine oxydase A
2157	Déficit en histidase	284426	Déficit en LDH-M	2587	Déficit en MPO
2157	Déficit en histidine-ammoniac-lyase	650	Déficit en lécithine-cholestérol-acyltransférase	395	Déficit en MTHFR
35701	Déficit en HMG-CoA synthétase	79507	Déficit en leucotriène-C4 synthétase	183713	Déficit en MyD88
20	Déficit en HMG-CoA-lyase	1173	Déficit en LHRH	2587	Déficit en myéloperoxydase
79242	Déficit en holocarboxylase synthétase	275761	Déficit en lipase acide lysosomale	480491	Déficit en MYO5B
2168	Déficit en homocarnosinase	255182	Déficit en lipoamide déshydrogénase	45	Déficit en myoadénylate désaminase
56	Déficit en homogentisicase	401862	Déficit en lipoyl transférase 1	368	Déficit en myophosphorylase
79233	Déficit en HPRT grade I	447795	Déficit en lipoyl transférase 2	79270	Déficit en N-acétyl-alpha-glucosaminidase
510	Déficit en HPRT grade IV	309015	Déficit en LPL	309297	Déficit en N-acetylgalactosamine-6-sulfate sulfatase
391417	Déficit en HSD10	2203	Déficit en lysine alpha-cétoglutarate réductase	576	Déficit en N-acétylglucosamine-1-phosphotransférase
85295	Déficit en HSD10 atypique	26791	Déficit en MAD	79329	Déficit en N-acétylglucosaminyltransférase 2
391428	Déficit en HSD10 type classique	394532	Déficit en MAD, type modéré	137754	Déficit en N-acyl-L-amino acide amidohydrolase
391428	Déficit en HSD10 type infantile	394529	Déficit en MAD, type sévère néonatal	3137	Déficit en NAGA
391457	Déficit en HSD10 type néonatal	943	Déficit en malonyl-CoA décarboxylase	79279	Déficit en NAGA type 1
67041	Déficit en hyaluronidase	103907	Déficit en maltase-glucoamylase	79280	Déficit en NAGA type 2
510	Déficit en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase grade IV	244310	Déficit en Man5GlcNAc2-PP-Dol flippase	79281	Déficit en NAGA type 3
79233	Déficit en hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase grade I	79327	Déficit en mannosyltransférase 1	927	Déficit en NAGS
363424	Déficit en IBA57	79326	Déficit en mannosyltransférase 2	401869	Déficit en NFU1
580	Déficit en iduronate 2-sulfatase	79321	Déficit en mannosyltransférase 6	404454	Déficit en NGLY1
217085	Déficit en iduronate 2-sulfatase type A	79328	Déficit en mannosyltransférase 7-9	169079	Déficit en NHEJ1
217093	Déficit en iduronate 2-sulfatase type B	79324	Déficit en mannosyltransférase 8	447731	Déficit en NIK
73272	Déficit en IGF-1	168598	Déficit en MAT	230	Déficit en noradrénaline
404546	Déficit en IL-36Ra	168598	Déficit en MAT I/III	230	Déficit en norépinéphrine
60	Déficit en inhibiteur d'Alpha-1 protéinase	71529	Déficit en MC4R	480476	Déficit en NR1H4
70592	Déficit en IRAK4	42	Déficit en MCAD	664	Déficit en OCT
79159	Déficit en isobutyryl-CoA déshydrogénase	6	Déficit en MCC	414	Déficit en ornithine aminotransférase
33	Déficit en Isovaléryl-CoA déshydrogénase	308425	Déficit en MCEE	664	Déficit en ornithine carbamoyltransférase
79155	Déficit en kynuréninase	59	Déficit en MCT8	664	Déficit en ornithine transcarbamylase
35704	Déficit en l-arginine:glycine amidinotransférase	168598	Déficit en méthionine adénosyltransférase	415	Déficit en ornithine translocase
156	Déficit en L-CPT1	622	Déficit en méthylcobalamine	415	Déficit en ORNT1
		308380	Déficit en méthylcobalamine type cbIDv1	664	Déficit en OTC
		2169	Déficit en méthylcobalamine type cbIE	500062	Déficit en OTULIN
				832	Déficit en OXCT1

→ 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
56	Déficit en oxydase de l'acide homogentisique	746	Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale	69076	Déficit en SGLT2
79302	Déficit en oxystérol 7-alpha-hydroxylase	255182	Déficit en protéine X du complexe pyruvate déshydrogénase	52503	Déficit en SLC6A8
35664	Déficit en P5CS	325	Déficit en prothrombine	70472	Déficit en SLSJ-COX
35120	Déficit en P5N	79473	Déficit en protoporphyrinogène oxydase	488168	Déficit en SMO
716	Déficit en PAH	284417	Déficit en PSAT	183675	Déficit en sous-classe d'IgG avec déficit en sous-classe d'IgA
79246	Déficit en PDH phosphatase	329	Déficit en PTA	79243	Déficit en sous-unité E1 alpha du complexe pyruvate déshydrogénase
2880	Déficit en PEPCK	760	Déficit en purine nucléoside phosphorylase	255138	Déficit en sous-unité E1 bêta du complexe pyruvate déshydrogénase
716	Déficit en phénylalanine hydroxylase	293633	Déficit en PYCR1	70594	Déficit en SPR
35121	Déficit en phosphatase acide lysosomale	79096	Déficit en pyridoxamine 5'-oxidase	22	Déficit en SSADH
79246	Déficit en phosphatase du complexe pyruvate déshydrogénase	79096	Déficit en pyridoxamine 5'-phosphate oxydase	391311	Déficit en STAT1
534	Déficit en phosphatidylinositol 4,5-biphosphate 5-phosphatase	293633	Déficit en pyrroline-5-carboxylate réductase 1	2314	Déficit en STAT3
2880	Déficit en phosphoénolpyruvate carboxykinase	3008	Déficit en pyruvate carboxylase	461	Déficit en stéroïde sulfatase
→319646	Déficit en phosphoglucomutase 1	353308	Déficit en pyruvate carboxylase type A	909	Déficit en stérol 27-hydroxylase
97234	Déficit en phosphoglycérate mutase musculaire	353314	Déficit en pyruvate carboxylase type B	46059	Déficit en stérol C5-désaturase
79318	Déficit en phosphomannomutase 2	353320	Déficit en pyruvate carboxylase type C	22	Déficit en succinate-semi-aldéhyde déshydrogénase
79319	Déficit en phosphomannose isomérase	353308	Déficit en pyruvate carboxylase, forme infantile	832	Déficit en succinyl-CoA acétoacétate transférase
284417	Déficit en phosphosérine aminotransférase	353320	Déficit en pyruvate carboxylase, type bénin	832	Déficit en succinyl-CoA:3-cétoacide CoA transférase
773	Déficit en phytanoyl-CoA dioxygénase	353314	Déficit en pyruvate carboxylase, type néonatal sévère	832	Déficit en succinyl-CoA:3-oxoacide CoA transférase
722	Déficit en plasminogène type 1	79243	Déficit en pyruvate décarboxylase	99732	Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène
760	Déficit en PNP	765	Déficit en pyruvate déshydrogénase	308386	Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type A
760	Déficit en PNPass	79243	Déficit en pyruvate déshydrogénase E1-alpha	308393	Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type B
79096	Déficit en PNPO	255138	Déficit en pyruvate déshydrogénase E1-bêta	308400	Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type C
71526	Déficit en POMC	79244	Déficit en pyruvate déshydrogénase E2	247525	Déficit en synthase de l'acide argininosuccinique
95699	Déficit en POR	2394	Déficit en pyruvate déshydrogénase E3	247525	Déficit en synthase de l'argininosuccinate
329	Déficit en précurseur de la thromboplastine plasmatique	766	Déficit en pyruvate kinase érythrocytaire	247525	Déficit en synthétase de l'acide argininosuccinique
326	Déficit en proaccélerine	240760	Déficit en RAD50	247525	Déficit en synthétase de l'argininosuccinate
742	Déficit en prolidase	440706	Déficit en ribose-5-phosphate isomérase	134	Déficit en T2
419	Déficit en proline oxydase	217335	Déficit en RIN2	101028	Déficit en TALDO
2966	Déficit en properdine	420741	Déficit en RNF168	2967	Déficit en TCI
35	Déficit en propionyl-CoA carboxylase	3124	Déficit en saccharopine déshydrogénase	746	Déficit en TFP
255182	Déficit en protéine de liaison E3 du complexe pyruvate déshydrogénase	26792	Déficit en SCAD	→300	Déficit en thiolase
79506	Déficit en protéine de transfert des esters de cholestérol	71212	Déficit en SCHAD	480483	Déficit en TJP2
911	Déficit en protéine kinase associée à la chaîne zéta	832	Déficit en SCOT	488618	Déficit en TKT
255182	Déficit en protéine L du système de clivage de la glycine	35710	Déficit en SGLT1	444463	Déficit en TPPII

→ 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
101028	Déficit en transaldolase	369852	Déficit en VPS45	98434	Déficit héréditaire combiné en facteurs de la coagulation dépendants de la vitamine K
2066	Déficit en transaminase de l'acide gamma-aminobutyrique	247768	Déficit en WNT4	48818	Déficit héréditaire en céruleoplasmine
859	Déficit en transcobalamine	93601	Déficit en xanthine déshydrogénase	469	Déficit héréditaire en fructose-1-phosphate aldolase
2967	Déficit en transcobalamine I	93601	Déficit en xanthine oxydoréductase	71278	Déficit héréditaire en glutamine synthétase
859	Déficit en transcobalamine II	93601	Déficit en XDH	71278	Déficit héréditaire en GS
2967	Déficit en transcobalamine-1	93601	Déficit en XO	859	Déficit héréditaire en transcobalamine
199247	Déficit en transcortine	93601	Déficit en XOR	37	Déficit héréditaire en zinc
488618	Déficit en transketolase	2843	Déficit en xylitol déshydrogénase	91354	Déficit hypophysaire associé au syndrome de la selle turcique vide
59	Déficit en transporteur 8 de monocarboxylate	75496	Déficit en xylosylprotéine 4-bêta-galactosyltransférase	91350	Déficit hypophysaire associé à un kyste de la poche de Rathke
158	Déficit en transporteur de la carnitine	308473	Déficit érythrocytaire en galactose épimérase	1572	Déficit idiopathique en immunoglobulines
52503	Déficit en transporteur de la créatine	308473	Déficit érythrocytaire en GALE	306431	Déficit immunitaire acquis de l'adulte
52503	Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X	308473	Déficit érythrocytaire en UDP-galactose-4-épimérase	431149	Déficit immunitaire combiné associé à l'herpès virus humain 8
213	Déficit en transporteur de la cystine	308473	Déficit érythrocytaire en uridine diphosphate-galactose-4-épimérase	431149	Déficit immunitaire combiné associé à l'HHV-8
97229	Déficit en transporteur de riboflavine	1551	Déficit familial bénin en cuivre	431149	Déficit immunitaire combiné associé à une sarcome de Kaposi de l'enfant
238459	Déficit en transporteur du CMP-acide sialique	79293	Déficit familial complet en LCAT	231154	Déficit immunitaire combiné avec expansion des cellules T gamma-delta
353217	Déficit en transporteur mitochondrial AGC1	425	Déficit familial en ApoA-I	157949	Déficit immunitaire combiné avec granulomes cutanés
353217	Déficit en transporteur mitochondrial aspartate-glutamate 1	309020	Déficit familial en apoC-II	39041	Déficit immunitaire combiné avec hyperéosinophilie
447784	Déficit en transporteur mitochondrial du pyruvate	309020	Déficit familial en apolipoprotéine C-II	476113	Déficit immunitaire combiné lié à TFRC
103909	Déficit en tréhalase	169085	Déficit familial en CD8	169082	Déficit immunitaire combiné par déficit en CD3gamma
309031	Déficit en triacylglycérol lipase pancréatique	309015	Déficit familial en lipoprotéine lipase	217390	Déficit immunitaire combiné par déficit en dedicator of cytokinesis 8
309031	Déficit en triglycéride lipase pancréatique	397685	Déficit familial isolé en récepteur de la prolactine	217390	Déficit immunitaire combiné par déficit en DOCK8
868	Déficit en triose-phosphate isomérase	96	Déficit familial isolé en vitamine E	317473	Déficit immunitaire combiné par déficit en IKAROS
444463	Déficit en tripeptidyl-peptidase II	35909	Déficit familial multiple en facteurs de coagulation	445018	Déficit immunitaire combiné par déficit en LRBA
101150	Déficit en tyrosine hydroxylase	622	Déficit fonctionnel en méthionine synthase	317476	Déficit immunitaire combiné par déficit en MAGT1
79238	Déficit en UDP-galactose-4-épimérase	308380	Déficit fonctionnel en méthionine synthase type cblDv1	397964	Déficit immunitaire combiné par déficit en MALT1
205	Déficit en UGT	2169	Déficit fonctionnel en méthionine synthase type cblE	317428	Déficit immunitaire combiné par déficit en ORAI1
79234	Déficit en UGT type 1	2170	Déficit fonctionnel en méthionine synthase type cblG	431149	Déficit immunitaire combiné par déficit en OX40
79235	Déficit en UGT type 2	308487	Déficit généralisé en galactose épimérase		
35120	Déficit en UMPH1	308487	Déficit généralisé en GALE		
35120	Déficit en uridine 5'-monophosphate hydrolase	308487	Déficit généralisé en UDP-galactose-4-épimérase		
79238	Déficit en uridine diphosphate-galactose-4-épimérase	308487	Déficit généralisé en uridine diphosphate-galactose-4-épimérase		
30	Déficit en uridine monophosphate synthase	139406	Déficit global en prosaposine		
481665	Déficit en USP18	432	Déficit gonadotropique		
199285	Déficit en vitamine A et hypercarotinémie héréditaire	98434	Déficit héréditaire combiné en facteur II, VII, IX et X		
26793	Déficit en VLCAD				

→ 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
443811	Déficit immunitaire combiné par déficit en PGM3	35078	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en JAK3	1460	Déficit isolé en coenzyme Q-cytochrome C oxydoréductase
157949	Déficit immunitaire combiné par déficit en RAG1/2	275	Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytosique	1460	Déficit isolé en complexe III
317430	Déficit immunitaire combiné par déficit en STIM1	275	Déficit immunitaire combiné sévère type Athabascan	2609	Déficit isolé en complexe I
314689	Déficit immunitaire combiné par déficit en STK4	436252	Déficit immunitaire combiné-entéropathie	2609	Déficit isolé en complexe I de la chaîne respiratoire mitochondriale
911	Déficit immunitaire combiné par déficit en ZAP70	1572	Déficit immunitaire commun variable	3208	Déficit isolé en complexe II de la chaîne respiratoire mitochondriale
231154	Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1	306431	Déficit immunitaire de l'adulte avec autoanticorps anti-interféron-gamma	1460	Déficit isolé en complexe III de la chaîne respiratoire mitochondriale
169090	Déficit immunitaire combiné par dysfonctionnement du canal CRAC	306550	Déficit immunitaire lié à FADD	254905	Déficit isolé en complexe IV de la chaîne respiratoire mitochondriale
33355	Déficit immunitaire combiné sévère avec leucopénie	317476	Déficit immunitaire lié à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées au virus Epstein-Barr	254913	Déficit isolé en complexe V de la chaîne respiratoire mitochondriale
572	Déficit immunitaire combiné sévère par défaut d'expression des molécules HLA de classe 2	317476	Déficit immunitaire lié à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées à EBV	1460	Déficit isolé en CoQ-cytochrome C oxydoréductase
331206	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit complet en RAG1/2	169100	Déficit immunitaire par déficit en CD25	254905	Déficit isolé en COX
277	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désoxyribonucléotidyl kinase	437552	Déficit immunitaire primaire autosomique récessif avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules Natural Killer	254905	Déficit isolé en cytochrome C oxydase
357237	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CARD11	437552	Déficit immunitaire primaire autosomique récessif avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules NK	238670	Déficit isolé en facteur de libération de la TSH
228003	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CORO1A	477857	Déficit immunitaire primaire autosomique récessif due à une mutation de RORC	52901	Déficit isolé en FSH
228003	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en coronine-1A	75391	Déficit immunitaire primaire avec déficit en cellules NK et insuffisance surrénales	408	Déficit isolé en glycérol kinase
420573	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en CTPS1	431166	Déficit immunitaire primaire avec infection virale disséminée post-vaccination de la rougeole, des oreillons et de la rubéole	238670	Déficit isolé en hormone de libération de la thyrotropine
317425	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en DNA-PKcs	431166	Déficit immunitaire primaire avec infection virale disséminée post-vaccination ROR	52901	Déficit isolé en hormone folliculo-stimulante
397787	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en IKK2	75391	Déficit immunitaire primaire par déficit en MCM4	2609	Déficit isolé en NADH-coenzyme Q réductase
280142	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en LCK	324294	Déficit immunitaire à cellules T avec épidermodyplasie verruciforme	2609	Déficit isolé en NADH-CoQ réductase
280142	Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en tyrosine kinase spécifique des lymphocytes	324294	Déficit immunitaire à cellules T par déficit en RHOH	2609	Déficit isolé en NADH-ubiquinone réductase
276	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ lié à l'X	248340	Déficit isolé de stockage des granules plaquettaires delta	238670	Déficit isolé en prothyrolibérine
169160	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD3delta/epsilon/zéta	248340	Déficit isolé de stockage des granules plaquettaires denses	238670	Déficit isolé en protiréline
169157	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en CD45	254913	Déficit isolé en ATP synthase	440713	Déficit isolé en sédoheptulose kinase
276	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma			440713	Déficit isolé en SHPK
169154	Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en IL-7Ralpha			183675	Déficit isolé en sous-classe d'IgG
				3208	Déficit isolé en succinate-coenzyme Q réductase
				3208	Déficit isolé en succinate-CoQ réductase
				3208	Déficit isolé en succinate-ubiquinone réductase
				99731	Déficit isolé en sulfite oxydase
				90674	Déficit isolé en thyréostimuline
				238670	Déficit isolé en thyrolibérine
				90674	Déficit isolé en thyrotropine
				238670	Déficit isolé en TRF
				238670	Déficit isolé en TRH
				90674	Déficit isolé en TSH
				1460	Déficit isolé en ubiquinone-cytochrome C oxydoréductase

→ 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
361	Déficit isolé familial en glucocorticoïdes	351	Déficits en neuraminidase et bêta-galactosidase	91496	Dégénérescence vitréo-rétinienne en flocons de neige
199299	Déficit isolé tardif en ACTH	95494	Déficits hypophysaires combinés de cause génétique identifiée	238468	DEH
411712	Déficit maternel en riboflavine	95494	Déficits hypophysaires multiples de cause génétique identifiée	1627	Del(5)(q35)
169799	Déficit mineur en facteur IX	35688	Déformation de Madelung	1627	Del(5)(qter)
169808	Déficit mineur en facteur VIII	295223	Déformation de Madelung bilatérale	401986	Del(1)(p31p32)
169796	Déficit modéré en facteur IX	295221	Déformation de Madelung unilatérale	456298	Del(1)(p35.2)
394532	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénase, type modéré	313850	Dégénérescence cérébello-rétinienne infantile	1606	Del(1)(p36)
394529	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénase, type sévère néonatal	86813	Dégénérescence choriorétinienne péri papillaire hélicoïdale	250989	Del(1)(q21)
26791	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases	99000	Dégénérescence fovéo-maculaire vitelliforme de l'adulte	250999	Del(1)(q41q42)
79241	Déficit multiple en carboxylases par déficit en biotinidase	905	Dégénérescence hépatolenticulaire	238769	Del(1)(q44)
79242	Déficit multiple en carboxylases par déficit en holocarboxylase synthétase	99000	Dégénérescence maculaire pseudo-vitelliforme	293948	Del(1)p(21.3)
79241	Déficit multiple en carboxylases à début tardif	99000	Dégénérescence maculaire type pseudo-Best	363680	Del(2)(p13.2)
585	Déficit multiple en sulfatasées	1243	Dégénérescence maculaire vitelliforme de Best	261349	Del(2)(p15p16.1)
329942	Déficit néonatal transitoire en MAD	99000	Dégénérescence maculaire vitelliforme de l'adulte	163693	Del(2)(p21)
329942	Déficit néonatal transitoire multiple en acyl-CoA déshydrogénases	1243	Dégénérescence maculaire vitelliforme infantile	369881	Del(2)(p21) sans cystinurie
79233	Déficit partiel en HPRT	1243	Dégénérescence maculaire vitelliforme juvénile	228402	Del(2)(q23.1)
79233	Déficit partiel en HPRT1	1243	Dégénérescence maculaire vitelliforme type 2	1617	Del(2)(q24)
79233	Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase	137672	Dégénérescence marginale pellucide	251014	Del(2)(q31.1)
79233	Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase 1	726	Dégénérescence neuronale progressive de l'enfant avec maladie du foie	251019	Del(2)(q32)
79292	Déficit partiel en LCAT	67042	Dégénérescence rétinienne d'apparition tardive	251019	Del(2)(q32q33)
79312	Déficit partiel en méthylmalonyl-CoA mutase	67042	Dégénérescence rétinienne d'apparition tardive autosomique dominante	251028	Del(2)(q33.1)
343	Déficit partiel en mévalonate kinase	141	Dégénérescence spongieuse du cerveau	1001	Del(2)(q37)
169464	Déficit primaire en CD59	225154	Dégénérescence striato-nigrique de l'enfant, forme familiale	1621	Del(3)(q13)
73272	Déficit primaire en facteur de croissance analogue à l'insuline	225147	Dégénérescence striato-nigrique de l'enfant, forme sporadique	356947	Del(3)(q26q27)
1572	Déficit primitif en anticorps	225154	Dégénérescence strio-nigrique de l'enfant, forme familiale	397695	Del(3)(q27.3)
183675	Déficit sélectif en IgG	225147	Dégénérescence strio-nigrique de l'enfant, forme sporadique	65286	Del(3)(q29)
331235	Déficit sélectif en IgM	225147	Dégénérescence strio-nigrique de l'enfant, forme familiale	435638	Del(3)p(25.3)
331235	Déficit sélectif en immunoglobuline M	898	Dégénérescence strio-nigrique de l'enfant, forme sporadique	238750	Del(4)(q21)
2879	Déficit sévère des membres	898	Dégénérescence vitréo-rétinienne de Wagner	228384	Del(5)(q14.3)
169793	Déficit sévère en facteur IX			314655	Del(5)(q31.3)
169802	Déficit sévère en facteur VIII			251046	Del(6)(p22)
158	Déficit systémique primaire en carnitine			171829	Del(6)(q16)
157949	Déficits combinés de l'immunité humorale et cellulaire avec granulomes multiples			251056	Del(6)(q25)
				254351	Del(7)(q11.23) distale
				251061	Del(7)(q31)
				251066	Del(8)(p11.2)
				251071	Del(8)(p23.1)
				284160	Del(8)(q21.11)
				2496	Del(8)q(13)
				324313	Del(9)(p13)
				352665	Del(9)(q21)
				401923	Del(9)(q31.1q31.3)
				495818	Del(9)(q33.3q34.11)
				284169	Del(10)(p11.21p12.31)
				276413	Del(10)(q22.3q23.3)
				893	Del(11)(p13)
				444002	Del(11)(q22.2q22.3)
				2308	Del(11)(q23.3)
				2308	Del(11)(qter)
				313884	Del(12)(p12.1)
				280325	Del(12)(p13.33)
				94063	Del(12)(q14)
				289513	Del(12)(q15)(q21.1)

→ 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
412035	Del(13)(q12.3)	495818	Délétion 9q33.3q34.11	1590	Délétion télomérique 13q
1587	Del(13)(q14)	284169	Délétion 10p11.21p12.31	96150	Délétion télomérique 14q
96168	Del(13)(q34)	276413	Délétion 10q22.3q23.3	531	Délétion télomérique 17p
261120	Del(14)(q11.2)	52022	Délétion 11p11.2	1597	Délétion télomérique 17q
261144	Del(14)(q12)	893	Délétion 11p13	96129	Délétion télomérique 19p
264200	Del(14)(q22q23)	444002	Délétion 11q22.2q22.3	96152	Délétion télomérique 20q
401935	Del(14)(q24.1q24.3)	94063	Délétion 12q14	231237	Delta-bêta-thalassémie
254528	Del(14)(q32.2) maternelle	289513	Délétion 12q15q21.1	219	Delta-sarcoglycanopathie
254525	Del(14)(q32.2) paternelle	1590	Délétion 13q32	99015	Démarche spastique type 2
261183	Del(15)(q11.2)	1600	Délétion 18q	97345	Démence familiale type britannique
199318	Del(15)(q13.3)	444051	Délétion 20q11.2	97346	Démence familiale type danoise
261190	Del(15)(q14)	96123	Délétion 22	313808	Démence familiale type Neumann
94065	Del(15)(q24)	48652	Délétion 22q13	275872	Démence fronto-temporale avec maladie du motoneurone
261222	Del(16)(p11.2) distale	36367	Délétion distale 1q	275872	Démence fronto-temporale avec sclérose latérale amyotrophique
261197	Del(16)(p11.2) proximale	1620	Délétion distale 3p	275864	Démence fronto-temporale, variante comportementale
261211	Del(16)(p11.2p12.2)	280	Délétion distale 4p	293848	Démence fronto-temporale, variante d'atrophie temporelle à droite
261236	Del(16)(p13.11)	96145	Délétion distale 4q	168782	Démence infantile
500055	Del(16)(p13.2)	1627	Délétion distale 5q	412066	Démence neurodégénérative avec filaments intermédiaires associée à PRKAR1B
352629	Del(16)(q24.1)	96125	Délétion distale 6p	97353	Démence pugilistique
261250	Del(16)(q24.3)	96126	Délétion distale 7p	100069	Démence sémantique
319171	Del(17)(p13.1) distale	1636	Délétion distale 7q36	283	Démodécidose
261257	Del(17)(p13.3) distale	1642	Délétion distale 9p	283	Démodécidose
97685	Del(17)(q11)	1580	Délétion distale 10p	228165	Démyélinisation concentrique
261265	Del(17)(q12)	96148	Délétion distale 10q	168598	Démyélinisation du cerveau due à un déficit en méthionine adénosyltransférase
363958	Del(17)(q21.31)	2308	Délétion distale 11q	99828	Dengue
261279	Del(17)(q23.1q23.2)	280325	Délétion distale 12p	49042	Dentinogenèse imparfaite
254346	Del(19)(p13.12)	96149	Délétion distale 12q	49042	Dentinogenèse imparfaite non syndromique
357001	Del(19)(p13.13)	1590	Délétion distale 13q	49042	Dentinogenèse imparfaite sans ostéogenèse imparfaite
217346	Del(19)(q13.11)	96168	Délétion distale 13q34	166260	Dentinogenèse imparfaite type 2
261295	Del(20)(p12.3)	96150	Délétion distale 14q	166265	Dentinogenèse imparfaite type 3
313781	Del(20)(p13)	1597	Délétion distale 17q	166260	Dentinogenèse imparfaite type Shields 2
444051	Del(20)(q11.2)	96129	Délétion distale 19p	166265	Dentinogenèse imparfaite type Shields 3
261304	Del(20)(q13.2q13.3) paternelle	96152	Délétion distale 20p	77295	Dento-leuco-encéphalopathie
261311	Del(20)(q13.33)	96136	Délétion non distale 7p	83450	Dents évanescantes
261323	Del(21)(q22.11q22.12)	1581	Délétion non distale 10q	83450	Dents fantômes
268261	Del(21)(q22.13q22.2)	96160	Délétion non distale 12q	49042	Dents opalescentes sans OI
96123	Del(22)	96164	Délétion non distale 20q	289157	Dépendance en vitamine D de type I
261330	Del(22)(q11.2) distale	1646	Délétion partielle du chromosome Y	69736	Dépigmentation aiguë bilatérale des iris
261476	Del(X)(p21)	52022	Délétion proximale 11p		
1643	Del(X)(p23)	1606	Délétion subtélomérique 1p36		
456298	Délétion 1p35.2	96168	Délétion subtélomérique 13q34		
1606	Délétion 1p36	36367	Délétion télomérique 1q		
1606	Délétion 1pter	1620	Délétion télomérique 3p		
1001	Délétion 2q37	280	Délétion télomérique 4p		
1001	Délétion 2q37-qter	96145	Délétion télomérique 4q		
65286	Délétion 3q29	1627	Délétion télomérique 5q		
65286	Délétion 3qter	96126	Délétion télomérique 7p		
281	Délétion 5p	1636	Délétion télomérique 7q36		
1627	Délétion 5q35	1642	Délétion télomérique 9p		
904	Délétion 7q11.23	1580	Délétion télomérique 10p		
284160	Délétion 8q21.11	96148	Délétion télomérique 10q		
502	Délétion 8q24.1	2308	Délétion télomérique 11q		
495818	Délétion 9q33.3-q34.11	96149	Délétion télomérique 12q		

→ 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
255235	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomypathique avec tubulopathie rénale	231573	Dermatose érosive et vésiculaire congénitale	139536	dHMN5
363534	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébro-rénale	231573	Dermatose érosive et vésiculeuse congénitale avec cicatrices réticulées	98920	dHMN6
279934	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale par déficit en DGUOK	3243	Dermatose neutrophile aiguë fébrile	139589	dHMN7
254875	Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme myopathique	222	Dermatose pustuleuse érosive du cuir chevelu	357043	dHMN avec atteinte des motoneurones supérieurs
255235	Déplétion de l'ADNmt, forme encéphalomypathique avec tubulopathie rénale	48377	Dermatose pustuleuse sous-cornée	357043	dHMN avec atteinte des neurones moteurs supérieurs
363534	Déplétion de l'ADNmt, forme hépato-cérébro-rénale	79145	Dermatose réticulée des plis	314485	dHMN de l'adulte jeune
254875	Déplétion de l'ADNmt, forme myopathique	46488	Dermatose à IgA linéaire	139552	dHMNJ
369950	Der(8)t(8;12)	36426	Dermatostomatite type Stevens-Johnson	75376	DHRD
2856	Dérivés müllériens persistants	91481	Dermoïde annulaire limbique	49042	DI
330064	Dermatite actinique chronique	1661	Dermoïde cornéen lié à l'X	166260	DI-2
79099	Dermatite d'Ackerman	79411	Dermolyse bulleuse transitoire du nouveau-né	251940	DIA/DIG
1656	Dermatite herpétiforme	137617	Dermopathie fibrosante néphrogénique	178029	Diabète insipide central
289347	Dermatite infectieuse associée au HTLV-1	1662	Dermopathie restrictive	95626	Diabète insipide central acquis
289347	Dermatite infectieuse associée au virus T-lymphotrope humain de type 1	1662	Dermopathie restrictive létale	30925	Diabète insipide central héréditaire
289347	Dermatite infectieuse associée au virus T-lymphotrope humain de type I	300359	Dérèglement et déficit immunitaire lié à PLCG2	178029	Diabète insipide d'origine centrale
168606	Dermatite séborrhéique-like avec des éléments psoriasiques	98909	Desminopathie	223	Diabète insipide néphrogénique
1657	Dermato-ostéolyse type Kirghize	35107	Desmostérose	178029	Diabète insipide neurogène
139436	Dermatoarthrite lipiodique	217563	Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en protéine B du surfactant	95626	Diabète insipide neurogène acquis
33111	Dermatochaliasie granulomateuse	217563	Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en SP-B	30925	Diabète insipide neurogène héréditaire
31112	Dermatofibrosarcome de Darier-Ferrand	217566	Détresse respiratoire chronique avec déficit du métabolisme du surfactant	552	Diabète juvénile
1306	Dermatofibrose lenticulaire disséminée avec ostéopoecilie	70587	Détresse respiratoire du nouveau-né	93111	Diabète juvénile type 5
1306	Dermatofibrose lenticulaire disséminée avec ostéopoikilose	1179	Déivation tonique paroxystique bénigne du regard avec ataxie	528	Diabète lipoatrophique
1659	Dermatoleucodystrophie	366	Dextrinose limite	79086	Diabète lipoatrophique acquis
221	Dermatomyosite	1666	Dextrocardie	225	Diabète mitochondrial
221	Dermatomyosite de l'adulte	→244	Dextrocardie-bronchiectasie-sinusite	99885	Diabète monogénique de l'enfant
93672	Dermatomyosite juvénile	383	DFNX2	99885	Diabète néonatal permanent
398117	Dermatomyosite néonatale	31112	DFSP	99886	Diabète néonatal transitoire
86920	Dermatopathie réticulaire pigmentaire	275872	DFT-SLA	99654	Diabète pancréatique fibrocalculeux
397587	Dermatophytie granulomateuse à foyers disséminés	49042	DGI	1667	Diabète précoce et dysplasie épiphysaire multiple
397587	Dermatophytose profonde	49042	DGI non syndromique	99654	Diabète tropical
		49042	DGI sans OI	225	Diabète-surdité de transmission maternelle
		166260	DGI-2	180160	Diaphragme vaginal
		373	DGX	53689	Diarrhée chlorée congénitale
		139518	dHMN1	103907	Diarrhée chronique associée à un déficit en glucoamylase
		139525	dHMN2	397606	Diarrhée chronique avec HSAN
		139547	dHMN3 et dHMN4	397606	Diarrhée chronique avec neuropathie héréditaire sensible et autonome
		139557	dHMN3 liée à l'X	397606	Diarrhée chronique avec NHSA
				2290	Diarrhée chronique congénitale avec anomalies familiales des microvillosités entérocytaires
				329242	Diarrhée chronique congénitale avec entéropathie exsudative

→ 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
329242	Diarrhée chronique congénitale avec perte de protéines	370046	Didymosis aplasticosebacea	96186	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 20
314373	Diarrhée chronique par hyperactivité de la guanylate cyclase 2C	38874	Dihydropyrimidinurie	96187	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 21
103908	Diarrhée congénitale avec malabsorption du sodium	99101	Dilatation de l'auricule droite	96188	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 22
83620	Diarrhée malabsorptive congénitale par diminution des cellules endocriniennes entérale	293807	Dilatation des voies biliaires induite par la kétamine	261519	Disomie uniparentale maternelle du chromosome X
84064	Diarrhée phénotypique	1676	Dilatation idiopathique de l'artère pulmonaire	96193	Disomie uniparentale mosaïque d'origine paternelle chromosome 11
103908	Diarrhée sodée congénitale	1677	Dilatation idiopathique familiale de l'oreillette droite	96190	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 5
84064	Diarrhée syndromique	480501	Dilatation kystique congénitale de la voie biliaire	96191	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 6
1671	Diastématomyélie	95484	Dilatation ou anévrisme congénital de l'aorte ascendante	96192	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 7
2004	Diastème laryngo-trachéo-oesophagien	231111	DILE	99324	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 13
178029	DIC	497188	DIPG	96334	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 14
95626	DIC acquis	227	Diphallie	96195	Disomie uniparentale paternelle du chromosome 21
231154	DIC avec expansion des cellules T gamma-delta	1679	Diphthérie	261524	Disomie uniparentale paternelle du chromosome X
30925	DIC héréditaire	128	Diphyllobothriose	8	Disomie Y
317473	DIC par déficit en IKAROS	570	Diplégie congénitale faciale	229	Dissection aortique familiale
445018	DIC par déficit en LRBA	480701	Diplégie faciale avec paresthésies	36382	Dissection familiale des artères cervicales et cérébrales
317476	DIC par déficit en MAGT1	2048	Diplégie facio-linguo-masticatrice	36382	Dissection héréditaire des artères cervicales et cérébrales
317428	DIC par déficit en ORAI1	1681	Diprosopie	458718	Dissection spontanée idiopathique de l'artère coronaire
157949	DIC par déficit en RAG 1/2	1756	Dipygus	99177	Distichiasis isolé
317430	DIC par déficit en STIM1	210115	DIRA	1685	Distomatose
314689	DIC par déficit en STK4	166291	Dirofilariose	1685	Distomiase
33355	DICS avec leucopénie	860	Discordance ventriculo-artérielle avec concordance atrio-ventriculaire	404546	DITRA
331206	DICS par déficit complet en RAG1/2	860	Discordance ventriculo-artérielle isolée	91358	Diverticule congénital de l'œsophage
277	DICS par déficit en adénosine désaminase	216694	Discordances ventriculo-artérielle et atrio-ventriculaire	99077	Diverticule de Kommerel
275	DICS par déficit en ARTEMIS	251009	Disomie uniparentale d'origine maternelle du chromosome 1	431347	Diverticule de l'ouraque
357237	DICS par déficit en CARD1	251004	Disomie uniparentale d'origine paternelle du chromosome 1	1686	Diverticule du cœur
357237	DICS par déficit en CARD11	96194	Disomie uniparentale d'origine paternelle du chromosome 20	431347	Diverticule ouraquier
169160	DICS par déficit en CD3delta/epsilon/zéta	329813	Disomie uniparentale d'origine paternelle en mosaïque	431347	Diverticule vésico-ouraquier
228003	DICS par déficit en CORO1A	96179	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 2	99098	Division de l'atrium droit
228003	DICS par déficit en coronine-1A	96180	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 4	99099	Division de l'atrium gauche
420573	DICS par déficit en CTPS1	96181	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 6	99098	Division de l'oreillette droite
317425	DICS par déficit en DNA-PKcs	96183	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 9	99099	Division de l'oreillette gauche
397787	DICS par déficit en IKK2	97678	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 13	91131	DK1-CDG
280142	DICS par déficit en LCK	96184	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 14	1775	DKC
280142	DICS par déficit en tyrosine kinase spécifique des lymphocytes	96185	Disomie uniparentale maternelle du chromosome 16	300888	DLBCL avec inflammation chronique
169157	DICS T-B+ par déficit en CD45			300849	DLBCL du CNS
276	DICS T-B+ par déficit en chaîne gamma			300849	DLBCL du SNC
169154	DICS T-B+ par déficit en IL-7Ralpha				
35078	DICS T-B+ par déficit en JAK3				
275	DICS type alymphocytose				
275	DICS type Athabascan				
1572	DICV				

→ 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
289661	DLBCL positif à l'EBV chez les personnes âgées	3286	Double tachycardie induite par les catécholamines	96266	DSD 46,XY par inactivation partielle du récepteur à l'hormone luténisante
252031	DLM	8	Double Y	96265	DSD 46,XY par résistance complète à la LH
273	DM1	95426	Douleur chronique nécessitant une analgésie intraspinale	96265	DSD 46,XY par résistance complète à l'hormone luténisante
93672	DM juvénile	398147	Douleur faciale atypique	96266	DSD 46,XY par résistance partielle à la LH
398117	DM néonatale	398147	Douleur faciale idiopathique persistante	96266	DSD 46,XY par résistance partielle à l'hormone luténisante
98895	DMB	46348	Douleur rectale familiale	755	DSD 46,XY par résistance à la LH ou déficit en LHB
258	DMC1A	86309	DPAGT1-CDG	755	DSD 46,XY par résistance à l'hormone luténisante ou déficit en hormone luténisante bêta
98893	DMC1B	412206	DPE	94068	DSEC
→370953	DMC1C	79322	DPM1-CDG	35122	DSIC
→370953	DMC1D	329178	DPM2-CDG	306436	DSIC avec intolérance à l'amidon
370959	DMC avec atteinte cérébelleuse	263494	DPM3-CDG	306474	DSIC avec intolérance à l'amidon et au lactose
370959	DMC avec atteinte du cervelet	231	Dracunculose	306446	DSIC avec tolérance minime à l'amidon
370968	DMC avec déficience intellectuelle	99119	Drainage anormal de la veine cave inférieure dans l'oreillette gauche	306486	DSIC sans intolérance au saccharose
329178	DMC avec déficience intellectuelle et épilepsie sévère	70594	DRD autosomique récessive par déficit en sépiaptérine réductase	306462	DSIC sans intolérance à l'amidon
370980	DMC sans déficience intellectuelle	70594	DRD par déficit en SPR	98920	dSMA1
371007	DMCH	232	Drépanocytose	139525	dSMA2
98896	DMD	251359	Drépanocytose - bêta-thalassémie	139547	dSMA3
261	DMED	251365	Drépanocytose - hémoglobinose C	139557	dSMA3 liée à l'X
98853	DMED2	251370	Drépanocytose - hémoglobinose D	206580	dSMA4
98855	DMED3	251375	Drépanocytose - hémoglobinose E	314485	dSMA5
270	DMOP	101	DRPLA	139557	DSMAX
585	DMS	233	DRS	3157	DSO
609	DMT	18	dRTA	83469	DSRCT
35069	DNAI	93610	dRTA avec anémie	99789	DTDP1
251946	DNET	→402041	dRTA type 1b	99791	DTDP2
99885	DNP	→402041	dRTA type 1c	480512	Ductopénie idiopathique
99886	DNT	75376	Drusen dominants	480512	Ductopénie idiopathique de l'adulte
251975	DNT du cervelet	75376	Drusen familiaux	261102	Dup7q11.23D
1215	DOA+	75376	Drusen radiaires dominants	250994	Dup(1)(q21.1)
294996	Doigts courts	99887	DS-AMKL	313947	Dup(2)(q23.1)
295130	Doigts courts, bilatéral	79301	DSAB1	294026	Dup(2)(q31.1)
295128	Doigts courts, unilatéral	79303	DSAB2	96095	Dup(3)(q26)
35093	Dolichocéphalie isolée	79302	DSAB3	329802	Dup(5)(p13)
2721	DOOD	79095	DSAB4	228415	Dup(5)(q35)
3426	DORV	458718	DSAC idiopathique	314034	Dup(7)(p22.1)
423712	DORV avec communication atrioventriculaire, sténose pulmonaire, hétérotaxie	2138	DSD 46,XX ovotesticulaire	96121	Dup(7)(q11.23)
423693	DORV avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-aortique et sous-pulmonaire	325345	DSD 46,XY ovotesticulaire	261102	Dup(7)(q11.23) distale
99045	DORV avec communication interventriculaire sous-pulmonaire	753	DSD 46,XY par déficit en 5-alpha-réductase	459074	Dup(7)(q36.3)
99046	DORV avec communication interventriculaire à distance des gros vaisseaux	325448	DSD 46,XY par déficit en hormone luténisante bêta	251076	Dup(8)(p23.1p23.1)
99043	DORV type Fallot	96265	DSD 46,XY par inactivation complète du récepteur LH	228399	Dup(8)(q12)
99045	DORV-TGA	96266	DSD 46,XY par inactivation partielle du récepteur LH	276422	Dup(10)(q22.3q23.3)
216694	Double discordance			300305	Dup(11)p(15.4)
95474	Double orifice de la valve mitrale				

→ 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
261229	Dup(14)(q11.2)	96101	Duplication distale 9q	1717	Duplication télomérique 19q
488280	Dup(14)q(32)	96102	Duplication distale 10q	96107	Duplication télomérique 20q
238446	Dup(15)(q11q13)	96103	Duplication distale 11q	96109	Duplication télomérique 22q
370079	Dup(16)(p11.2) proximale	96105	Duplication distale 13q	1762	Duplication télomérique Xq
261204	Dup(16)(p11.2p12.2)	1705	Duplication distale 14q	100048	Duplication tubulaire de l'oesophage
261243	Dup(16)(p13.11)	1707	Duplication distale 15q	284180	Duplication Xp22
96078	Dup(16)(p13.3)	96078	Duplication distale 16p	3306	Duplication/inversion 15q11
477817	Dup(17)(p11.2p12)	96106	Duplication distale 16q	233	DURS
217385	Dup(17)(p13.3)	3379	Duplication distale 17q	217656	DVDA familiale isolée
139474	Dup(17)(q11.2)	1716	Duplication distale 18q	97286	Dyade de Carney
261272	Dup(17)(q12)	1717	Duplication distale 19q	97286	Dyade de Carney-Stratakis
217340	Dup(17)(q21.31)	96107	Duplication distale 20q	97286	Dyade GIST-paragangliome
261290	Dup(17p)	96109	Duplication distale 22q	1764	Dysautonomie familiale
447980	Dup(19)(p13.13)	1762	Duplication distale Xq	314381	Dysautonomie familiale avec contractures
363659	Dup(20)(q11.2)	3380	Duplication du chromosome 18	441	Dysautonomie pure
261318	Dup(20p)	100071	Duplication en mosaïque du chromosome 3	441	Dysautonomie pure idiopathique
1727	Dup(22)(q11)	141071	Duplication entérique de la langue	441	Dysautonomie pure primitive
261337	Dup(22)(q11.2) distale	1759	Duplication entérique thoraco-abdominale	412	Dysbétalipoprotéinémie familiale
284180	Dup(X)(p22)	141071	Duplication gastrique linguale	296	Dyschondroplasie
284180	Dup(X)(p22.13p22.2)	141071	Duplication intestinale linguale	240	Dyschondrostéose de Léri-Weill
314389	Dup(X)(q12-q13.3)	96112	Duplication non distale 9q	88629	Dyschromatopsie du bleu
261483	Dup(X)(q27.3q28)	1695	Duplication non distale 10q	241	Dyschromatose héréditaire universelle
293939	Dup(X)q(28) distale	1702	Duplication non distale 13q	41	Dyschromatose symétrique des extrémités
261344	Duplication 1q	100047	Duplication oesophagienne kystique	1223	Dysenterie ciliaire
1738	Duplication 4p	261318	Duplication partielle du bras court du chromosome 20	98881	Dysfibrinogénémie familiale
1742	Duplication 5p	261318	Duplication partielle du chromosome 20p	324321	Dysfonction sinusale et surdité
264450	Duplication 8p	171220	Duplication rectale	1767	Dysfonctionnement vestibulo-cochléaire progressif familial
1752	Duplication 8q	96069	Duplication télomérique 1p36	957	Dysgénésie acro-pectoro-vértébrale
96167	Duplication 8q/délétion 8p	96070	Duplication télomérique 2p	1768	Dysgénésie caudale familiale
236	Duplication 9p	96094	Duplication télomérique 2q	71278	Dysgénésie cérébrale congénitale par déficit en glutamine synthétase
1699	Duplication 12p	96071	Duplication télomérique 3p	300570	Dysgénésie corticale avec hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation TUBB3
1715	Duplication 18p	96072	Duplication télomérique 4p	69739	Dysgénésie du tronc cérébral type Athabascan
261318	Duplication 20p	96096	Duplication télomérique 4q	243	Dysgénésie gonadique 46,XX
1727	Duplication 22q11.2	96097	Duplication télomérique 5q	243	Dysgénésie gonadique complète 46,XX
1756	Duplication caudale	1745	Duplication télomérique 6p	242	Dysgénésie gonadique complète 46,XY
314621	Duplication de la glande pituitaire	96098	Duplication télomérique 6q	243	Dysgénésie gonadique de phénotype féminin
1757	Duplication de la jambe et du pied en miroir	96074	Duplication télomérique 7p	1772	Dysgénésie gonadique mixte 45,X/46,XY
314621	Duplication de l'hypophyse	96100	Duplication télomérique 8q	1772	Dysgénésie gonadique mixte 45,X0/46,XY
93337	Duplication de l'index	96101	Duplication télomérique 9q		
237	Duplication de l'urètre	96102	Duplication télomérique 10q		
238	Duplication digestive	96103	Duplication télomérique 11q		
141071	Duplication digestive linguale	96105	Duplication télomérique 13q		
96069	Duplication distale 1p36	1705	Duplication télomérique 14q		
96070	Duplication distale 2p	1707	Duplication télomérique 15q		
96094	Duplication distale 2q	96078	Duplication télomérique 16p		
96071	Duplication distale 3p	96106	Duplication télomérique 16q		
96072	Duplication distale 4p	3379	Duplication télomérique 17q		
96096	Duplication distale 4q	1716	Duplication télomérique 18q		
96097	Duplication distale 5q				
1745	Duplication distale 6p				
96098	Duplication distale 6q				
96074	Duplication distale 7p				
96100	Duplication distale 8q				

→ 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
251510	Dysgénésie gonadique partielle 46,XY	→98784	Dyskinésie paroxystique induite par le sommeil	245	Dysostose mandibulo-faciale avec anomalies préaxiales des extrémités
243	Dysgénésie gonadique pure 46,XX	98811	Dyskinésie paroxystique induite par l'effort	1131	Dysostose mandibulo-faciale liée à l'X
242	Dysgénésie gonadique pure 46,XY	98809	Dyskinésie paroxystique kinésigénique	861	Dysostose mandibulo-faciale sans anomalies des extrémités
169095	Dysgénésie kystique alymphoïde du thymus	98809	Dyskinésie paroxystique kinésigénique familiale	1131	Dysostose mandibulo-faciale, type Toriello
243	Dysgénésie ovarienne 46,XX	→98784	Dyskinésie paroxystique nocturne	1248	Dysostose maxillonasale
243	Dysgénésie ovarienne hypergonadotrope	412	Dyslipidémie type 3	1794	Dysostose oculo-maxillo-faciale
33355	Dysgénésie réticulaire	412	Dyslipoprotéinémie à broad-beta	141136	Dysostose oto-mandibulaire
1773	Dysgénésie sacro-coccygienne	373	Dysmorphie de Simpson	1795	Dysostose périphérique
251510	Dysgénésie testiculaire partielle 46, XY	1146	Dysmorphie digito-astragalienne	2839	Dysostose scapulo-iliaque
3033	Dysgénésie tubulaire rénale	1782	Dysostéosclérose	1797	Dysostose spondylo-costale autosomique dominante
97367	Dysgénésie tubulaire rénale associée au syndrome de transfusion foeto-foetale	97360	Dysostose acrale avec anomalies faciales et génitales	2311	Dysostose spondylo-costale autosomique récessive
97367	Dysgénésie tubulaire rénale associée au syndrome du transfuseur transfusé	949	Dysostose acro-cranio-faciale	1798	Dysostose type Stanescu
97369	Dysgénésie tubulaire rénale d'origine génétique	952	Dysostose acrodentale de Weyers	99082	Dysphagia lusoria
97368	Dysgénésie tubulaire rénale d'origine médicamenteuse	64542	Dysostose acrofaciale de Kennedy-Teebi	54028	Dysphagie sidéropénique
99912	Dysgerminome malin de l'ovaire	245	Dysostose acrofaciale de Nager	1799	Dysphasie associée à FOXP2
467166	Dysgyrie associée à une tubulinopathie	952	Dysostose acrofaciale de Weyers	63446	Dysplasie acro-capito-fémorale
95716	Dyshormonosynthèse thyroïdienne	246	Dysostose acrofaciale postaxiale	955	Dysplasie acro-dento-osseuse
2808	Dysjonction familiale des cordes vocales	1786	Dysostose acrofaciale type Catane	2098	Dysplasie acromésomélique type Grebe
69745	Dyskératome folliculaire	246	Dysostose acrofaciale type Genee-Wiedmann	968	Dysplasie acromésomélique type Hunter-Thompson
69745	Dyskératome verrueux	1787	Dysostose acrofaciale type Palagonia	40	Dysplasie acromésomélique type Maroteaux
1775	Dyskératose congénitale	1788	Dysostose acrofaciale type Rodriguez	969	Dysplasie acromicrique
3088	Dyskératose congénitale avec rétinopathie exsudative bilatérale	952	Dysostose acrofaciale type Weyers	956	Dysplasie acropectororénale
218	Dyskératose folliculaire	1784	Dysostose acrofrontofacionasale	957	Dysplasie acropectorovertébrale
352657	Dyskératose intraépithéliale cornéenne héréditaire bénigne	2211	Dysostose acrofrontofacionasale type 2	210122	Dysplasie alvéolo-capillaire avec défaut d'alignement des vaisseaux pulmonaires
352657	Dyskératose intraépithéliale hérititaire bénigne	1452	Dysostose cléido-crânienne	210122	Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale
244	Dyskinésie ciliaire primitive	207	Dysostose cranofaciale de Crouzon	93347	Dysplasie anauxétique
→244	Dyskinésie ciliaire primitive type Kartagener	66637	Dysostose diaphano-spondylaire	52	Dysplasie artério-hépatique
494526	Dyskinésie des membres-tronc-orofacial à début infantile	1790	Dysostose facio-crânienne hypomandibulaire	261600	Dysplasie artério-hépatique due à une monosomie 20p12
324588	Dyskinésie familiale avec myokymie faciale	2019	Dysostose fémoro-péronéo-cubitale	261619	Dysplasie artério-hépatique due à une mutation ponctuelle de JAG1
494526	Dyskinésie généralisée à début infantile avec atteinte orofaciale	1827	Dysostose fronto-nasale acromélique	261629	Dysplasie artério-hépatique due à une mutation ponctuelle de NOTCH2
98810	Dyskinésie non kinésigénique paroxystique	→263463	Dysostose huméro-spinale	392	Dysplasie atrio-digitale type 1
→98784	Dyskinésie paroxystique hypnagogique	→263463	Dysostose huméro-spinale	1350	Dysplasie atrio-digitale type 2
→98784	Dyskinésie paroxystique hypnogénique	85200	Dysostose ischio-spinale	1342	Dysplasie atrio-digitale type 3
		443995	Dysostose mandibulo-faciale avec alopecie	168796	Dysplasie atrio-digitale type slovène
		1131	Dysostose mandibulo-faciale avec anomalies des extrémités liée à l'X	1519	Dysplasie brachy-céphalo-fronto-nasale
		246	Dysostose mandibulo-faciale avec anomalies post-axiales des extrémités		

→ 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
70589	Dysplasie broncho-pulmonaire	314721	Dysplasie de la dentine type 1 avec microdontie et anomalies de forme	238468	Dysplasie ectodermique anhidrotique
140	Dysplasie campomélique	99791	Dysplasie de la dentine type II	1810	Dysplasie ectodermique anhidrotique autosomique dominante
3027	Dysplasie caudale	2114	Dysplasie de la hanche type Beukes	248	Dysplasie ectodermique anhidrotique autosomique récessive
83451	Dysplasie cémento-osseuse floride	319192	Dysplasie de la jonction diencéphale-mésencéphale	98813	Dysplasie ectodermique anhidrotique avec immunodéficience
83451	Dysplasie cémento-osseuse focale	168621	Dysplasie de la tête du fémur type Meyer	181	Dysplasie ectodermique anhidrotique liée à l'X
1394	Dysplasie cérébrofaciothoracique	2839	Dysplasie de l'épaule et du pelvis	2892	Dysplasie ectodermique euhidrotique
289	Dysplasie chondroectodermique	1952	Dysplasie de Pacman	189	Dysplasie ectodermique hidrotique
319195	Dysplasie chondroectodermique avec cécité nocturne	→1263	Dysplasie de Piepkorn	1808	Dysplasie ectodermique hidrotique type Christianson-Fourie
1452	Dysplasie cléido-crânienne	85191	Dysplasie de Singleton-Merten	1809	Dysplasie ectodermique hidrotique type Halal
420794	Dysplasie cono-spondylique	178355	Dysplasie de Smith-McCort	238468	Dysplasie ectodermique hypohidrotique
268994	Dysplasie corticale de Taylor	3206	Dysplasie de Stüve-Wiedemann	1810	Dysplasie ectodermique hypohidrotique autosomique dominante
65683	Dysplasie corticale focale isolée	1653	Dysplasie dentinaire	248	Dysplasie ectodermique hypohidrotique autosomique récessive
268994	Dysplasie corticale focale isolée type 2	99789	Dysplasie dentinaire radiculaire	98813	Dysplasie ectodermique hypohidrotique avec immunodéficience
268961	Dysplasie corticale focale isolée type I	99791	Dysplasie dentinaire type II	181	Dysplasie ectodermique hypohidrotique liée à l'X
268973	Dysplasie corticale focale isolée type Ia	398166	Dysplasie dermique faciale focale	1811	Dysplasie ectodermique odonto-micronychiale
268980	Dysplasie corticale focale isolée type Ib	79133	Dysplasie dermique faciale focale 1, type Brauer	69084	Dysplasie ectodermique pure des ongles et des cheveux
268987	Dysplasie corticale focale isolée type Ic	398173	Dysplasie dermique faciale focale 2, type Braun-Setleis	1818	Dysplasie ectodermique tricho-odonto-onychiale
268994	Dysplasie corticale focale isolée type II	1807	Dysplasie dermique faciale focale 3, type Setleis	1816	Dysplasie ectodermique type Berlin
269001	Dysplasie corticale focale isolée type IIa	398189	Dysplasie dermique faciale focale 4	→1071	Dysplasie ectodermique type Rapp-Hodgkin
269008	Dysplasie corticale focale isolée type IIb	79133	Dysplasie dermique faciale focale type I	→3253	Dysplasie ectodermique type île Margarita
7	Dysplasie crano-cérébello-cardiaque	398173	Dysplasie dermique faciale focale type II	1263	Dysplasie en boomerang
1513	Dysplasie crano-diaphysaire	1807	Dysplasie dermique faciale focale type III	1819	Dysplasie épimétaphysaire autosomique dominante
1515	Dysplasie crano-ectodermique	398189	Dysplasie dermique faciale focale type IV	1822	Dysplasie épiphysaire hémimélique
1520	Dysplasie crano-fronto-nasale	1660	Dysplasie dermo-dentaire	93307	Dysplasie épiphysaire multiple autosomique récessive
1519	Dysplasie crano-fronto-nasale type Teebi	79153	Dysplasie des ongles autosomique dominante	166029	Dysplasie épiphysaire multiple avec dysplasie fémorale sévère
50814	Dysplasie crano-lenticulo-suturale	280654	Dysplasie des ongles autosomique récessive		
85184	Dysplasie crano-métadiaphysaire type os wormien	1328	Dysplasie diaphysaire progressive		
1522	Dysplasie crano-métaphysaire	99645	Dysplasie diaphysaire tachetée		
1528	Dysplasie crano-télencéphalique	628	Dysplasie diastrophique		
166260	Dysplasie de Capdepont	2616	Dysplasie dolichospondylique		
1425	Dysplasie de Desbuquois	269229	Dysplasie du tegmentum pontique		
231080	Dysplasie de haut grade chez les patients présentant un oesophage de Barrett	1803	Dysplasie du thorax et des membres type Rivera		
485	Dysplasie de Kniest	→2909	Dysplasie du tissu conjonctif type Spellacy		
1653	Dysplasie de la dentine	156731	Dysplasie dyssegmentaire type Rolland-Desbuquois		
314721	Dysplasie de la dentine atypique par déficit en SMOC2	1865	Dysplasie dyssegmentaire type Silverman-Handmaker		
99789	Dysplasie de la dentine 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
166032	Dysplasie épiphysaire multiple avec miniépiphyse	85200	Dysplasie ischio-vertébrale	2710	Dysplasie oculo-dento-osseuse
166016	Dysplasie épiphysaire multiple avec phénotype de Robin	1801	Dysplasie kypomélique	→1200	Dysplasie oculo-oto-faciale
166002	Dysplasie épiphysaire multiple due à une anomalie du collagène 9	2347	Dysplasie létale Kniest-like	67039	Dysplasie odonto-maxillaire segmentaire
93308	Dysplasie épiphysaire multiple type 1	302	Dysplasie Lewandowsky-Lutz	2721	Dysplasie odonto-onychodermique
93307	Dysplasie épiphysaire multiple type 4	2457	Dysplasie mandibulo-acrale	478	Dysplasie olfacto-génitale de Kallmann-De Morsier
93311	Dysplasie épiphysaire multiple type 5	90153	Dysplasie mandibulo-acrale avec lipodystrophie de type A	2741	Dysplasie ophtalmo-mandibulomélique
166024	Dysplasie épiphysaire multiple type Al-Gazali	90154	Dysplasie mandibulo-acrale avec lipodystrophie de type B	313855	Dysplasie osseuse avec incurvation des membres liée à FGFR2
166011	Dysplasie épiphysaire multiple type Beighton	1248	Dysplasie maxillonasale	313855	Dysplasie osseuse avec incurvation des membres périnatale létale
166016	Dysplasie épiphysaire multiple type Lowry	1834	Dysplasie mésodermique axiale	83451	Dysplasie osseuse floride
92050	Dysplasie épithéliale intestinale	289	Dysplasie mésoectodermique	1842	Dysplasie osseuse létale type Holmgren-Forsell
398189	Dysplasie faciale focale préauriculaire	85170	Dysplasie mésomélique avec absence de fibula et tibias triangulaires	56304	Dysplasie osseuse néonatale type 1
374	Dysplasie facio-auriculo-vertébrale	2496	Dysplasie mésomélique avec synostoses acrales type Verloes-David-Pfeiffer	1832	Dysplasie osseuse ostéosclérotique létale
1972	Dysplasie facio-cardio-mélique létale	1836	Dysplasie mésomélique de Kantaputra	1844	Dysplasie osseuse type Azouz
915	Dysplasie faciogénitale	2634	Dysplasie mésomélique de Reinhardt-Pfeiffer	85172	Dysplasie ostéodysplasique microcéphalique type Saul-Wilson
2114	Dysplasie familiale de la hanche type Beukes	2497	Dysplasie mésomélique isolée de l'avant bras	488265	Dysplasie ostéofibreuse
249	Dysplasie fibreuse des os	1836	Dysplasie mésomélique type Kantaputra	2645	Dysplasie ostéoglophonique
93277	Dysplasie fibreuse monostotique	2632	Dysplasie mésomélique type Langer	2791	Dysplasie oto-dentaire
93276	Dysplasie fibreuse polyostotique	2633	Dysplasie mésomélique type Nievergelt	1427	Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire
1791	Dysplasie fronto-facio-nasale	85170	Dysplasie mésomélique type Savarirayan	93333	Dysplasie pelviscapulaire
1826	Dysplasie fronto-métaphysaire	1836	Dysplasie mésomélique type Thaï	93333	Dysplasie pelviscapulaire familiale
1827	Dysplasie fronto-nasale acromélique	1837	Dysplasie métaphysaire cubitale	63442	Dysplasie phalango-épiphysaire en ailes d'anges
488437	Dysplasie fronto-nasale associée à SIX2	3005	Dysplasie métaphysaire de Pyle	2892	Dysplasie pilo-dentaire
228390	Dysplasie fronto-nasale avec alopecie et anomalie génitale	1040	Dysplasie métaphysaire régressive	85166	Dysplasie platyspondylique type Torrance
306542	Dysplasie fronto-nasale liée à ALX1	→175	Dysplasie métaphysaire sans hypotrichose	85166	Dysplasie platyspondylique type Torrance-Luton
391474	Dysplasie fronto-nasale liée à ALX3	85188	Dysplasie métaphysaire type Braun-Tischert	93307	Dysplasie polyépiphysaire autosomique récessive
391474	Dysplasie fronto-nasale type 1	500548	Dysplasie métaphysaire ostéosclérotique	93308	Dysplasie polyépiphysaire type 1
228390	Dysplasie fronto-nasale type 2	2635	Dysplasie métatropique	93307	Dysplasie polyépiphysaire type 4
306542	Dysplasie fronto-nasale type 3	189439	Dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales	93311	Dysplasie polyépiphysaire type 5
2623	Dysplasie géléophysique	1839	Dysplasie mucoépithéliale héréditaire	85195	Dysplasie polyostotique ostéolytique expansive héréditaire
53697	Dysplasie gnatho-diaphysaire	3474	Dysplasie neuroectodermique type CHIME	750	Dysplasie pseudoachondroplasique
1802	Dysplasie hémato-diaphysaire de Ghosal	374	Dysplasie OAV	85174	Dysplasie pseudodiastrophique
3450	Dysplasie hétérozygote osto-spondylo-méga-épiphysaire	374	Dysplasie oculo-auriculo-vertébrale	99789	Dysplasie radiculaire de la dentine
1830	Dysplasie immuno-osseuse de Schimke	2705	Dysplasie oculo-cérébrale	93108	Dysplasie rénale
1509	Dysplasie ischio-patellaire	2710	Dysplasie oculo-dento-digitale		

→ 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
93173	Dysplasie rénale bilatérale	168448	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Bieganski	168549	Dysplasie spondylo-métaphysaire axiale
1851	Dysplasie rénale multikystique	168454	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Geneviève	168544	Dysplasie spondylo-métaphysaire liée à l'X
97364	Dysplasie rénale multikystique bilatérale	99642	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Handigodu	448267	Dysplasie spondylo-métaphysaire régressive
97363	Dysplasie rénale multikystique unilatérale	93351	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Irapa	168555	Dysplasie spondylo-métaphysaire type A4
93172	Dysplasie rénale unilatérale	370015	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Isidor	370019	Dysplasie spondylo-métaphysaire type Czarny-Ratajczak
294415	Dysplasie réno-hépatico-pancréatique	156728	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type matrilin-3	93315	Dysplasie spondylo-métaphysaire type fracture en coins
294415	Dysplasie réno-hépato-pancréatique	93356	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Missouri	168544	Dysplasie spondylo-métaphysaire type Golden
1852	Dysplasie rétinienne liée à l'X	93282	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Pakistani	93314	Dysplasie spondylo-métaphysaire type Kozlowski
2831	Dysplasie rhizomélique de Patterson-Lowry	93282	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type PAPPS2	93316	Dysplasie spondylo-métaphysaire type Schmidt
3144	Dysplasie Schneckenbecken	93352	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Shohat	93317	Dysplasie spondylo-métaphysaire type Sedaghatian
3157	Dysplasie septo-optique	93346	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Strudwick	93315	Dysplasie spondylo-métaphysaire type Sutcliffe
93357	Dysplasie SPONASTRIME	263463	Dysplasie spondylo-épiphysaire avec luxations congénitales type CHST3	→263463	Dysplasie spondyloépiphysaire type Omani
1797	Dysplasie spondylo-costale autosomique dominante	94068	Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale	459051	Dysplasie spondyloépiphysaire, type Stanescu
1855	Dysplasie spondylo-enchondrale	93284	Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	263463	Dysplasie squelettique associée à CHST3
93360	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec dislocations multiples, type Hall	163665	Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive type Kohn	166277	Dysplasie squelettique avec os wormien-fractures multiples-dentinogénèse imparfaite
93360	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec dislocations multiples, type leptodactylique	→93284	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Byers	800	Dysplasie squelettique de Burton
93359	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec hyperlaxité ligamentaire	163654	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Cantu	464366	Dysplasie squelettique létale associée à NEK9
93359	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec hyperlaxité ligamentaire type 1	93283	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Kimberley	464366	Dysplasie squelettique létale avec akinésie foetale, contractures, dysplasie thoracique et hypoplasie pulmonaire
93360	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec hyperlaxité ligamentaire type 2	163668	Dysplasie spondylo-épiphysaire type MacDermot	1426	Dysplasie squelettique létale type Greenberg
93360	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec hyperlaxité ligamentaire type Hall	263482	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Maroteaux	466695	Dysplasie sus-apicale médiane du nez
93360	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec hyperlaxité ligamentaire, type leptodactylique	163649	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Nishimura	137678	Dysplasie tchèque type métatarsique
93360	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec luxations multiples	163662	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Reardon	2655	Dysplasie thanatophore
93347	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire de Menger	1190	Dysplasie spondylo-huméro-fémorale	1860	Dysplasie thanatophore type 1
93349	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire liée à l'X	228387	Dysplasie spondylo-mégaépiphysaire-métaphysaire	93274	Dysplasie thanatophore type 2
93356	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type 2	93357	Dysplasie spondylo-méta-épiphysaire type Sponastrime	3317	Dysplasie thoraco-laryngo-pelvienne
171866	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type agrégancéane	401979	Dysplasie spondylo-métaphysaire autosomique récessive type Mégarbané	1803	Dysplasie thoracomélique
93347	Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type anauxétique	93316	Dysplasie spondylo-métaphysaire avec genu valgum sévère	3326	Dysplasie thymus-rein-anus-poumon
				3355	Dysplasie tricho-odontonychia
				85175	Dysplasie type Astley-Kendall
				101043	Dysplasie valvulaire aortique

→ 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
1864	Dysplasie valvulaire congénitale	256	Dystonie généralisée primaire à début précoce	98971	Dystrophie cornéenne amorphe postérieure
99054	Dysplasie valvulaire pulmonaire	256	Dystonie généralisée à début précoce par les membres	1490	Dystrophie cornéenne avec surdité progressive
293910	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance à droite	256	Dystonie idiopathique de torsion	98963	Dystrophie cornéenne combinée granulaire-réseau
293888	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée avec prédominance à gauche	256	Dystonie idiopathique DYT1	98967	Dystrophie cornéenne cristalline de Schnyder
293899	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée, forme biventriculaire	254851	Dystonie mitochondriale de transmission maternelle	98963	Dystrophie cornéenne d'Avellino
293910	Dysplasie ventriculaire arythmogène familiale isolée, forme classique	256	Dystonie musculaire déformante	98961	Dystrophie cornéenne de Bowman type 1
217656	Dysplasie ventriculaire droite arythmogène familiale isolée	→36899	Dystonie myoclonique 15	98961	Dystrophie cornéenne de Bowman type I
209908	Dyspraxie verbale de développement	36899	Dystonie myoclonique héréditaire	98969	Dystrophie cornéenne de Fehr
325	Dysprothrombinémie	93958	Dystonie oromandibulaire	293375	Dystrophie cornéenne de Grayson-Wilbrandt
85198	Dysspondyloenchondromatose	210571	Dystonie parkinsonisme précoce	98962	Dystrophie cornéenne de Groenouw type I
84085	Dyssynergie vésico-sphinctérienne fonctionnelle	→98784	Dystonie paroxystique nocturne	98969	Dystrophie cornéenne de Groenouw type II
1516	Dyssynostose craniofaciale	99657	Dystonie primaire type DYT2	98956	Dystrophie cornéenne de la membrane basale
71517	Dystonie 12	98805	Dystonie primaire type DYT4	98960	Dystrophie cornéenne de la membrane basale épithéliale
→98808	Dystonie 14	98806	Dystonie primaire type DYT6	98960	Dystrophie cornéenne de la membrane de Bowman type 2
210571	Dystonie 16	98807	Dystonie primaire type DYT13	98960	Dystrophie cornéenne de la membrane de Bowman type II
98811	Dystonie 18	370103	Dystonie primaire type DYT17	98955	Dystrophie cornéenne de Lisch
420492	Dystonie 23	306734	Dystonie primaire type DYT21	293603	Dystrophie cornéenne de Maumenee
420485	Dystonie 24	464440	Dystonie primaire type DYT27	98954	Dystrophie cornéenne de Meesmann
329466	Dystonie 25	98807	Dystonie primaire à début crano-cervical ou par les membres supérieurs	98961	Dystrophie cornéenne de Reis-Bücklers
370114	Dystonie cervicale combinée	256	Dystonie primaire à début précoce	98967	Dystrophie cornéenne de Schnyder
420492	Dystonie cervicale de l'adulte, type DYT23	98807	Dystonie primaire à phénotype mixte	98960	Dystrophie cornéenne de Thiel-Behnke
420485	Dystonie crano-cervicale avec atteinte du larynx et des membres supérieurs	98808	Dystonie progressive héréditaire avec fluctuations diurnes marquées	98960	Dystrophie cornéenne de Waardenburg-Jonker
93964	Dystonie de Meige	71519	Dystonie psychogène	→98967	Dystrophie cornéenne discoïde centrale
98806	Dystonie de torsion idiopathique mixte	36899	Dystonie sensible à l'alcool	98961	Dystrophie cornéenne en carte géographique
256	Dystonie de torsion à début précoce	199351	Dystonie-parkinsonisme associées à PLA2G6	98960	Dystrophie cornéenne en rayon de miel
98808	Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	199351	Dystonie-parkinsonisme de l'adulte	98974	Dystrophie cornéenne endoépithéliale
101150	Dystonie dopa-sensible autosomique récessive	238455	Dystonie-parkinsonisme infantile	98974	Dystrophie cornéenne endothéliale de Fuchs
70594	Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase	53351	Dystonie-parkinsonisme liée à l'X	293621	Dystrophie cornéenne endothéliale liée à l'X
101150	Dystonie dopa-sensible par déficit en tyrosine hydroxylase	199351	Dystonie-parkinsonisme type Paisan-Ruiz	98957	Dystrophie cornéenne gélatinuseuse en goutte
256	Dystonie d'Oppenheim	71517	Dystonie-parkinsonisme à début rapide		
329466	Dystonie focale autosomique dominante, type DYT25	293381	Dystrophia Helsinglandica		
98806	Dystonie généralisée débutant au niveau des cervicales et des membres supérieurs	293381	Dystrophia Smolandiensis		
		98957	Dystrophie amyloïde gélatinuseuse		
		1867	Dystrophie bulleuse héréditaire type maculaire		
		75327	Dystrophie CAPE		
		75377	Dystrophie centrale aréolaire de la choroïde		
		75327	Dystrophie centrale aréolaire de l'épithélium pigmenté		
		1872	Dystrophie cone-rod		

→ 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
98961	Dystrophie cornéenne granulaire atypique	1871	Dystrophie des cônes	99001	Dystrophie maculaire en ailes de papillon
98962	Dystrophie cornéenne granulaire classique	209932	Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale	75376	Dystrophie maculaire en rayon de miel de Doyne
98961	Dystrophie cornéenne granulaire superficielle	209932	Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale à l'électrorétinogramme	827	Dystrophie maculaire flavimaculée
98962	Dystrophie cornéenne granulaire type 1	209932	Dystrophie des cônes avec réponse scotopique supranormale à l'ERG	1243	Dystrophie maculaire héréditaire de Best
98963	Dystrophie cornéenne granulaire type 2	209932	Dystrophie des cônes avec réponse supranormale des bâtonnets à l'électrorétinogramme	247834	Dystrophie maculaire occulte
98961	Dystrophie cornéenne granulaire type 3	1872	Dystrophie des cônes et des bâtonnets	99000	Dystrophie maculaire pseudo-vitelliforme
98962	Dystrophie cornéenne granulaire type I	79153	Dystrophie des vingt ongles	75327	Dystrophie maculaire rétinienne 1 type Caroline du Nord
98963	Dystrophie cornéenne granulaire type II	228379	Dystrophie du follicule pileux induite par la cyclosporine	319640	Dystrophie maculaire rétinienne type 2
98961	Dystrophie cornéenne granulaire type III	98956	Dystrophie en empreintes digitales	99000	Dystrophie maculaire type pseudo-Best
98964	Dystrophie cornéenne grillagée classique	293603	Dystrophie endothéliale congénitale autosomique récessive	1243	Dystrophie maculaire vitelliforme de Best
98964	Dystrophie cornéenne grillagée type 1	98975	Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire autosomique dominante	99000	Dystrophie maculaire vitelliforme de l'adulte
98964	Dystrophie cornéenne grillagée type I	98975	Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type 1	1243	Dystrophie maculaire vitelliforme infantile
98969	Dystrophie cornéenne maculaire	293603	Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type 2	1243	Dystrophie maculaire vitelliforme juvénile
98970	Dystrophie cornéenne mouchetée	98975	Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type I	1243	Dystrophie maculaire vitelliforme type 2
98970	Dystrophie cornéenne mouchetée de François-Neetens	293603	Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type II	1872	Dystrophie mixte cônes-bâtonnets
98972	Dystrophie cornéenne nuageuse centrale de François	293603	Dystrophie endothéliale héréditaire infantile	280671	Dystrophie musculaire congénitale avec anomalies de la structure mitochondriale
98973	Dystrophie cornéenne postérieure polymorphe	98974	Dystrophie endothéliale héréditaire tardive	370959	Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébelleuse
293462	Dystrophie cornéenne pré-descemétique	98954	Dystrophie épithéliale juvénile héréditaire de Meesmann	370959	Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte du cervelet
98959	Dystrophie cornéenne sous-épithéliale mucineuse	98956	Dystrophie épithéliale microkystique de Cogan	370968	Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle
98958	Dystrophie cornéenne sphéroïdale en bandelettes	269	Dystrophie facio-scapulo-humérale	329178	Dystrophie musculaire congénitale avec déficience intellectuelle et épilepsie sévère
101068	Dystrophie cornéenne stromale congénitale	75327	Dystrophie fovéale progressive	258	Dystrophie musculaire congénitale avec déficit primaire en mériosine
41751	Dystrophie cornéo-rétinienne cristalline de Bietti	99000	Dystrophie fovéo-maculaire vitelliforme de l'adulte	371007	Dystrophie musculaire congénitale avec hyperlaxité
41751	Dystrophie cristalline de Bietti	269	Dystrophie FSH	588	Dystrophie musculaire congénitale de Santavuori
98967	Dystrophie cristalline de Schnyder sans cristaux	898	Dystrophie hyaloïdéo-rétinienne dominante de Wagner	157973	Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA
98964	Dystrophie de Biber-Haab-Dimmer	251287	Dystrophie maculaire annulaire concentrique bénigne	75840	Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich
99179	Dystrophie de Kandori	75381	Dystrophie maculaire cystoïde		
98960	Dystrophie de la membrane limitante antérieure type 2	75327	Dystrophie maculaire de la Caroline du Nord		
98960	Dystrophie de la membrane limitante antérieure type II				
98973	Dystrophie de Schlichting				
101068	Dystrophie de Witschel				
79149	Dystrophie dermo-chondro-cornéenne				

→ 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
157973	Dystrophie musculaire congénitale liée à LMNA	34516	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1D	34515	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2I
280671	Dystrophie musculaire congénitale mégaconiale	34517	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1E	140922	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2J
280671	Dystrophie musculaire congénitale par défaut de biosynthèse de la phosphatidylcholine	55595	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1F	86812	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2K
34520	Dystrophie musculaire congénitale par déficit en intégrine alpha-7	55596	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1G	206549	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2L
34520	Dystrophie musculaire congénitale par déficit en ITGA7	238755	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1H	206554	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2M
258	Dystrophie musculaire congénitale par déficit en laminine alpha 2	424261	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive avec une atrophie musculaire distale	206559	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2N
370980	Dystrophie musculaire congénitale sans déficience intellectuelle	363543	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive par déficit en desmine	206564	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2O
258	Dystrophie musculaire congénitale type 1A	352479	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive par déficit en ISPD	280333	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2P
98893	Dystrophie musculaire congénitale type 1B	424261	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive par déficit en LAP1B	254361	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2Q
→370953	Dystrophie musculaire congénitale type 1C	424261	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive par déficit en Torsin-1A-interacting protein 1	363543	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2R
→370953	Dystrophie musculaire congénitale type 1D	267	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2A	369840	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2S
272	Dystrophie musculaire congénitale type Fukuyama	268	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2B	363623	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2T
486815	Dystrophie musculaire congénitale, Davignon-Chauveau	353	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2C	352479	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2U
98895	Dystrophie musculaire de Becker	62	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2D	466801	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2W
98896	Dystrophie musculaire de Duchenne	119	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2E	476084	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2X
399096	Dystrophie musculaire de Miyoshi type 3	219	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2F	424261	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2Y
261	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss	34514	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2G	480682	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2Z
98853	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique dominante	1878	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2H	52430	Dystrophie musculaire des ceintures avec maladie de Paget
98855	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique récessive			62	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en alpha-sarcoglycane
98863	Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss liée à l'X				
257	Dystrophie musculaire des ceintures associée à une épidermolyse bulleuse				
266	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A				
264	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1B				
265	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1C				

→ 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
119	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en bêta-sarcoglycane	1879	Dystrophie osseuse sclérosante mixte	101150	DYT5b
267	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en calpaïne	324364	Dystrophie osseuse sclérosante mixte avec manifestations extra-squelettiques	98806	DYT6
265	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en cavéoline-3	800	Dystrophie ostéo-chondro-musculaire	53583	DYT9
219	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en delta-sarcoglycane	293381	Dystrophie par érosions épithéliales récurrentes	71517	DYT12
268	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en dysferline	98973	Dystrophie postérieure polymorphe	98807	DYT13
34515	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en FKRP	1871	Dystrophie progressive des cônes	→98808	DYT14
353	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en gamma-sarcoglycane	59181	Dystrophie pseudo-inflammatoire de Sorsby	→36899	DYT15
264	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en lame A/C	99002	Dystrophie réticulée de l'épithélium pigmentaire rétinien	210571	DYT16
266	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en myotiline	397758	Dystrophie rétinienne avec anomalies de la couche nucléaire interne et des cellules ganglionnaires	98811	DYT18
445110	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en POMK	75327	Dystrophie rétinienne de l'épithélium pigmenté central	306734	DYT21
34514	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en téléthonine	352718	Dystrophie rétinienne progressive par déficit de transport du rétinol	420492	DYT23
1878	Dystrophie musculaire des ceintures par déficit en TRIM32	364055	Dystrophie rétinienne sévère de l'enfance	420485	DYT24
269	Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale	85128	Dystrophie rétinienne type Bothnie	329466	DYT25
1876	Dystrophie musculaire oculo-gastro-intestinale	85128	Dystrophie rétinienne type Botnie	231249	E-βêta-thalassémie
270	Dystrophie musculaire oculo-pharyngée	98971	Dystrophie stromale amorphe postérieure	1915	EAF
431272	Dystrophie musculaire scapulo-péronière liée à l'X	101068	Dystrophie stromale congénitale héréditaire	1941	EAJ
437572	Dystrophie musculaire scapulo-péronière tardive associée à MYH7	98967	Dystrophie stromale cristalline	86880	EATL
75840	Dystrophie musculaire scléro-atonique	98967	Dystrophie stromale cristalline héréditaire de Schnyder	79410	EBD prétribiale
609	Dystrophie musculaire tibiale	99995	Dystrophie sympathique réflexe	158673	EBDD acrale
199340	Dystrophie musculaire type Selcen	99003	Dystrophie tachetée simulant la maladie Stargardt	231568	EBDD généralisée
273	Dystrophie myotonique de type 1	99003	Dystrophie tachetée simulant le fundus flavimaculatus	158676	EBDD isolée des ongles
606	Dystrophie myotonique proximale	474	Dystrophie thoracique asphyxiante de Jeune	→231568	EBDD type Pasini
606	Dystrophie myotonique type 2	474	Dystrophie thoracique asphyxiante du nouveau-né	231568	EBDD types Cockayne-Touraine et Pasini
→52430	Dystrophie myotonique type 3	274	Dystrophie thrombocytaire hémorragipare	158673	EBDD-ac
35069	Dystrophie neuroaxonale infantile	85128	Dystrophie type Västerbotten	89841	EBDR centripète
98972	Dystrophie nuageuse centrale de François	1872	Dystrophie à cônes prédominants	89842	EBDR généralisée autre
534	Dystrophie oculo-cérébro-rénale	98895	Dystrophinopathie de Becker	89842	EBDR généralisée intermédiaire
		98896	Dystrophinopathie de Duchenne	79409	EBDR inversée
		256	DYT1	79408	EBDR sévère généralisée
		99657	DYT2	79408	EBDR type Hallopeau-Siemens
		53351	DYT3	89842	EBDR type non-Hallopeau-Siemens
		98805	DYT4	306504	EBJ avec atteinte respiratoire et rénale
		98808	DYT5a	79402	EBJ généralisée intermédiaire
				79404	EBJ généralisée sévère
				79405	EBJ inversée
				79403	EBJ-AP
				79404	EBJ-H
				89840	EBJ-nH
				79402	EBJ-nH gen
				251393	EBJ-nH loc
				306504	EBJ-RR
				89838	EBS autosomique récessive associée à K14
				89838	EBS autosomique récessive associée à KRT14
				79399	EBS généralisée intermédiaire
				79396	EBS généralisée sévère
				79399	EBS généralisée type non-Dowling-Meara
				412181	EBS-AR BP230
				412189	EBS-AR exophilin 5

→ 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
89838	EBS-AR KRT14	157965	EDS type spondyo-cheiro-dysplasique	79148	Elastosis perforans serpiginosa
79400	EBS-loc	230845	EDS type vasculaire-like	206599	Elévation isolée asymptomatique de la créatine phosphokinase
257	EBS-MD	75497	EDS V	206599	Elévation isolée de la CPK
158681	EBS-migr	1900	EDS VIA	288	Elliptocytose familiale
79397	EBS-MP	1899	EDS VII	288	Elliptocytose héréditaire
79401	EBS-O	99875	EDS VIIA	→288	Elliptocytose héréditaire commune
158684	EBS-PA	99876	EDS VIIIB	→288	Elliptocytose héréditaire homozygote
89839	EBSS	1901	EDS VIIC	98868	Elliptocytose mélanésienne
313920	EBVaGC	75392	EDS VIII	98868	Elliptocytose stomatocytique
412206	Echec primaire d'éruption	75501	EDS X	439212	EMARDD
284	Echinococcose alvéolaire	2295	EDS XI	1942	EMAS
312	ECIB	247820	EDSS	1915	Embryofoetopathie alcoolique
→1896	ECP syndrome	247820	EDSS1	1916	Embryofoetopathie au distilbène
1309	Ectasie canaliculaire précalicielle	247827	EDSS2	1923	Embryofoetopathie au méthimazole
99101	Ectasie de l'auricule droite	322	EEC	1923	Embryofoetopathie au méthimazole/carbimazole
99102	Ectasie de l'auricule gauche	→1896	EEC syndrome sans fente labiopalatine	1923	Embryofoetopathie au MMI/CMZ
448270	Ectopia cordis	1934	EEIP	485358	Embryofoetopathie au propylthiouracile
448270	Ectopie cardiaque	1915	Effets de l'alcool sur le foetus	485358	Embryofoetopathie au PTU
1885	Ectopie du cristallin familiale	1915	Effets de l'alcoolisation foetale	1906	Embryofoetopathie au valproate
1885	Ectopie du cristallin isolée	101039	EFMR	1914	Embryofoetopathie aux anti-vitamin K
95712	Ectopie thyroïdienne	399329	EFS	2305	Embryofoetopathie aux rétinoïdes
2440	Ectrodactylie	183	EGPA	858	Embryofoetopathie par infection au toxoplasmie
294992	Ectrodactylie de la main	288	EH	290	Embryofoetopathie rubéolique
295122	Ectrodactylie de la main, bilatérale	319218	EHF	370076	Embryofoetopathie à la carbamazépine
295120	Ectrodactylie de la main, unilatérale	312	EHK	1911	Embryofoetopathie à la cocaïne
91491	Ectropion congénital de l'épithélium pigmenté de l'iris	1902	Ehrlichiose	1912	Embryofoetopathie à la diphenylhydantoiné
99171	Ectropion congénital isolé	312	EI	1912	Embryofoetopathie à la phénylhydantoiné
98813	EDA-ID	1934	EIEE	1914	Embryofoetopathie à la warfarine
247827	EDCS	306	EIFB	1906	Embryofoetopathie à l'acide valproïque
261	EDMD	165991	EIHI	1908	Embryofoetopathie à l'aminoptérine/méthotrexate
98853	EDMD2	317	EKV	1909	Embryofoetopathie à l'indométacine
98855	EDMD3	228240	Elastodermie	2305	Embryofoetopathie à l'isotrétinoïne
2953	EDS associé à CHST14	228243	Elastofibrome	1915	Embryopathie alcoolique
287	EDS classique	228243	Elastofibrome dorsal	1923	Embryopathie au méthimazole/carbimazole
90309	EDS I	228293	Elastolyse dermique papillaire, type pseudoxanthome élastique	1917	Embryopathie au méthylmercure
90318	EDS II	228293	Elastolyse dermique papillaire, type PXE	1918	Embryopathie au minoxidil
285	EDS III	228299	Elastolyse du derme moyen	268249	Embryopathie au MMF
286	EDS IV	228254	Elastome	1923	Embryopathie au MMI/CMZ
198	EDS IX	228254	Elastome juvénile de Weidman		
2953	EDS musculo-contractural	228254	Elastome juvénile sans ostéopoecilie		
2953	EDS par déficit en D4ST1	228254	Elastome juvénile sans ostéopoikilose		
2953	EDS type arthrogryposique	228264	Elastorrhexie papuleuse		
230851	EDS type cardiaque valvulaire	228227	Elastose dermique focale tardive		
230839	EDS type classic-like	228227	Elastose dermique focale tardive type pseudoxanthome		
1900	EDS type cyphoscoliotique	228227	Elastose dermique focale tardive type PXE		
300179	EDS type cyphoscoliotique avec surdit��	228236	Elastose focale lin��aire		
2953	EDS type Kosho				
1900	EDS type oculo-scoliotique				
75496	EDS type prog��o��de				

→ 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  n  ant en usage.

Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie	Numéro ORPHA	Maladie
268249	Embryopathie au mycophénolate mofétil	1930	Encéphalite herpétique	1194	Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale par déficit isolé en complexe V de la chaîne respiratoire
1919	Embryopathie au phénobarbital	79139	Encéphalite japonaise	1931	Encéphalocèle antérieure
485358	Embryopathie au propylthiouracile	83600	Encéphalite léthargique	268829	Encéphalocèle basale
485358	Embryopathie au PTU	163924	Encéphalite limbique aiguë non-herpétique	1931	Encéphalocèle frontale
1920	Embryopathie au toluène	163921	Encéphalite limbique aiguë post-transplantation	199647	Encéphalocèle isolée
1906	Embryopathie au valproate	329341	Encéphalite limbique avec anticorps anti-dipeptidyl-peptidase 6	141118	Encéphalocèle nasale
291	Embryopathie au virus de la varicelle	329341	Encéphalite limbique avec anticorps anti-DPP6	268823	Encéphalocèle occipitale
40366	Embryopathie aux rétinoïdes	329341	Encéphalite limbique avec anticorps anti-DPPX	268826	Encéphalocèle pariétale
1926	Embryopathie diabétique	163908	Encéphalite limbique avec anticorps anti-leucine-rich glioma-inactivated 1	83597	Encéphalomyélite aiguë disséminée
2209	Embryopathie hyperphénylalaninémique	163908	Encéphalite limbique avec anticorps anti-LGI1	83594	Encéphalomyélite équine de l'est
858	Embryopathie par infection au toxoplasme	163914	Encéphalite limbique avec anticorps anti-nCMAs	83593	Encéphalomyélite équine de l'ouest
2209	Embryopathie phénylcétonurique	217253	Encéphalite limbique avec anticorps anti-récepteur N-méthyl-D-aspartate	438266	Encéphalomyélite progressive avec rigidité et myoclonies
294	Embryopathie à cytomégalovirus	217253	Encéphalite limbique avec anticorps anti-récepteur NMDA	238329	Encéphalomyopathie mitochondriale due à COXPD6
3312	Embryopathie à la thalidomide	276402	Encéphalite limbique avec anticorps caspr2	238329	Encéphalomyopathie mitochondriale due à un déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 6
1913	Embryopathie à la triméthadione	498700	Encéphalite limbique avec anticorps neurexine-3	166105	Encéphalomyopathie mitochondriale infantile associée à FASTKD2
2305	Embryopathie à l'acide rétinoïque	163898	Encéphalite limbique paranéoplasique classique	298	Encéphalomyopathie mitochondriale neuro-gastro-intestinale
1906	Embryopathie à l'acide valproïque	163898	Encéphalite limbique paranéoplasique classique avec ou sans antigènes intracellulaires	238329	Encéphalomyopathie mitochondriale sévère liée à l'X
40366	Embryopathie à l'acitrétine/étrétinate	2806	Encéphalite morbilleuse à inclusions	550	Encéphalomyopathie mitochondriale, acidose lactique, pseudo-épisodes vasculaires cérébraux
295	Embryopathie à parvovirus	163703	Encéphalite non herpétique aiguë avec épilepsie réfractaire sévère	255241	Encéphalomyopathie nécrosante subaiguë avec leucodystrophie
139431	EMEA	97353	Encéphalite par trauma chronique	255249	Encéphalomyopathie nécrosante subaiguë avec syndrome néphrotique
308	EMP type 1	83476	Encéphalite West-Nile	255210	Encéphalomyopathie nécrosante subaiguë de transmission maternelle
501	EMP type 2	1930	Encéphalite à herpès simplex	457185	Encéphalomyopathie néonatale associée à COQ4
263516	EMP type 3	1930	Encéphalite à HSV	363549	Encéphalopathie aiguë du lobe frontal liée à la fièvre
402082	EMP type 5	83482	Encéphalite à mycoplasmes	457375	Encéphalopathie associée à ITPA
280620	EMP type 6	297	Encéphalite à tiques	289290	Encéphalopathie associée à une hyperméthioninémie par déficit en adénosine kinase
435438	EMP type 7	83595	Encéphalite à tiques du Colorado	289290	Encéphalopathie associée à une hyperméthioninémie par déficit en ADK
424027	EMP type 8	99825	Encéphalite à virus Nipah		
457265	EMP type 9	1194	Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale associée à TMEM70		
1928	Emphysème lobaire congénital	1194	Encéphalo-cardio-myopathie mitochondriale par déficit en F1Fo ATPase		
247165	Empoisonnement infantile au mercure	1194	Encéphalite focale de Rasmussen		
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				

→ 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
420789	Encéphalopathie auto-immune avec parasomnie et apnée obstructive du sommeil	407	Encéphalopathie glycinique	199348	Encéphalopathie sensible à la thiamine
415286	Encéphalopathie bilirubinique	289863	Encéphalopathie glycinique atypique	356	Encéphalopathie spongiforme subaiguë type Gerstmann-Straussler
209370	Encéphalopathie congénitale sévère due à une mutation du gène MECP2	289857	Encéphalopathie glycinique classique	329284	Encéphalopathie statique de l'enfant avec neurodégénérescence chez l'adulte
293955	Encéphalopathie de l'enfant par déficit en thiamine pyrophosphokinase	289860	Encéphalopathie glycinique infantile	296	Enchondromatose
139406	Encéphalopathie due à un déficit en prosaposine	289857	Encéphalopathie glycinique néonatale	99647	Enchondromatose généralisée avec platispondylie
210128	Encéphalopathie due à un déficit en urocanase	401948	Encéphalopathie hyperammonémique par déficit en anhydrase carbonique VA	141067	Enchondrome cervico-facial
439218	Encéphalopathie épileptique associée à KCNQ2	137577	Encéphalopathie hypoxique-ischémique	75566	Endocardite de Loeffler
353217	Encéphalopathie épileptique avec démyélinisation cérébrale généralisée	330050	Encéphalopathie létale par défaut de fission des mitochondries et peroxysomes	75566	Endocardite à éosinophiles
725	Encéphalopathie épileptique avec pointes-ondes continues au cours du sommeil lent	330050	Encéphalopathie létale par défaut de fission mitochondriale et peroxysomale	137820	Endométriose rare
163703	Encéphalopathie épileptique catastrophique idiopathique	298	Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale	199323	Endophtalmie
163703	Encéphalopathie épileptique dévastatrice des enfants d'âge scolaire	1935	Encéphalopathie myoclonique précoce	279888	Endophtalmie aiguë
1934	Encéphalopathie épileptique infantile précoce	1935	Encéphalopathie myoclonique précoce avec "suppression-bursts"	279891	Endophtalmie chronique
1934	Encéphalopathie épileptique infantile précoce avec "suppression-bursts"	263524	Encéphalopathie nécrosante aiguë de l'enfant	209959	Endophtalmie phacoanaphylactique
79096	Encéphalopathie épileptique néonatale associée à PNPO	88619	Encéphalopathie nécrosante aiguë familiale	137602	Endothélite herpétique
442835	Encéphalopathie épileptique précoce indéterminée	263524	Encéphalopathie nécrosante aiguë isolée	1915	Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation foetale
163703	Encéphalopathie épileptique réfractaire induite par la fièvre chez l'enfant	88619	Encéphalopathie nécrosante aiguë récurrente	2070	Entérite éosinophilique
289266	Encéphalopathie épileptique à début précoce et déficience intellectuelle liées à une mutation de GRIN2A	3008	Encéphalopathie nécrosante subaiguë de Leigh par déficit en pyruvate carboxylase	468635	Entérite sténosante ulcéreuse multifocale cryptogénétique
364063	Encéphalopathie épileptique-dyskinétique infantile	209370	Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie	468635	Entérite sténosante ulcéreuse plurifocale cryptogénétique
51188	Encéphalopathie éthylmalonique	71277	Encéphalopathie par déficit en GLUT1	391673	Entérocolite nécrosante
51	Encéphalopathie familiale avec calcifications intracrâniennes et lymphocytose chronique du LCR	833	Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase	37042	Entéropathie auto-immune de type 1
85110	Encéphalopathie familiale avec corps d'inclusion de neuroserpine	79155	Encéphalopathie par hydroxykynuréninurie	103916	Entéropathie auto-immune de type 2
166073	Encéphalopathie fatale infantile avec anomalie de la chaîne respiratoire mitochondriale	99852	Encéphalopathie progressive avec anorexie infantile sévère	103917	Entéropathie auto-immune de type 3
166063	Encéphalopathie fatale infantile avec hypoplasie olivopontocérébelleuse	431361	Encéphalopathie progressive avec leucodystrophie par déficit en DECR	468641	Entéropathie chronique associée au SLCO2A1
		2672	Encéphalopathie récurrente infantile	168601	Entéropathie congénitale due à un déficit de l'entélopeptidase
		83601	Encéphalopathie sensible aux stéroïdes associée à une thyroïdite auto-immune	92050	Entéropathie congénitale en touffes
				263665	Entéropathie à cellules NK
				466677	Envenimation suite à la morsure de scorpion
				449285	Envenimation suite à une morsure de serpent
				1177	EOCA
				1177	EOCARR
				370334	EOE
				73247	EoE
				411696	Eosinophilie oesophagienne répondant aux inhibiteurs de la pompe à protons

→ 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
411696	Eosinophilie oesophagienne répondant aux IPP	89842	Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive type non-Hallopeau-Siemens	79399	Epidermolyse bulleuse simple généralisée intermédiaire
364055	EOSRD	306504	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle avec atteinte respiratoire et rénale	79396	Epidermolyse bulleuse simple généralisée sévère
256	EOTD	79402	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée atrophique	79399	Epidermolyse bulleuse simple généralisée type non-Dowling-Meara
1945	EPCT	79402	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée intermédiaire	79396	Epidermolyse bulleuse simple herpétiforme
251880	Ependymoblastome	79404	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée sévère	79400	Epidermolyse bulleuse simple localisée
251636	Ependymome	79402	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle généralisée type non-Herlitz	412181	Epidermolyse bulleuse simple par déficit en BP230
251646	Ependymome anaplasique	79405	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle inversée	412189	Epidermolyse bulleuse simple par déficit en exophiline 5
251633	Ependymome de bas grade	79404	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle létale	158668	Epidermolyse bulleuse simple par déficit en plakophiline
251646	Ependymome de haut grade	251393	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle localisée type non-Herlitz	89839	Epidermolyse bulleuse simple superficielle
251643	Ependymome myxopapillaire	79406	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle tardive	79396	Epidermolyse bulleuse simple type Dowling-Meara
99169	Epiblépharon	79402	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type Disentis	79399	Epidermolyse bulleuse simple type Köbner
302	Epidermodysplasie verruciforme	79404	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type Herlitz	79399	Epidermolyse bulleuse simple type Koebner
302	Epidermodysplasie verruciforme de Lutz-Lewandowsky	79404	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type Herlitz-Pearson	79401	Epidermolyse bulleuse simple type Ogna
46487	Epidermolyse bulleuse acquise	89840	Epidermolyse bulleuse jonctionnelle type non-Herlitz	95455	Epidermolyse toxique
→231568	Epidermolyse bulleuse dystrophique autosomique dominante type Cockayne-Touraine	158687	Epidermolyse bulleuse létale acantholytique	46487	Epidermolysis bullosa acquisita
231568	Epidermolyse bulleuse dystrophique autosomique dominante types Pasini et Cockayne-Touraine	412181	Epidermolyse bulleuse simple associée à DST	93951	Epilepsie - déficience intellectuelle dominante liée à l'X
→231568	Epidermolyse bulleuse dystrophique autosomique dominante, type Pasini	89838	Epidermolyse bulleuse simple autosomique récessive associée à K14	101046	Epilepsie autosomique dominante avec aura auditive
79408	Epidermolyse bulleuse dystrophique autosomique récessive type Hallopeau-Siemens	89838	Epidermolyse bulleuse simple autosomique récessive associée à KRT14	86911	Epilepsie avec absences myocloniques
158673	Epidermolyse bulleuse dystrophique dominante acrale	2325	Epidermolyse bulleuse simple avec anodontie/hypodontie	1942	Epilepsie avec crises myoclono-astatiques
231568	Epidermolyse bulleuse dystrophique dominante généralisée	158684	Epidermolyse bulleuse simple avec atrésie du pylore	1943	Epilepsie avec crises partielles migrantes du nourrisson
158676	Epidermolyse bulleuse dystrophique dominante isolée des ongles	257	Epidermolyse bulleuse simple avec dystrophie musculaire	293181	Epilepsie avec crises partielles migrantes malignes
79410	Epidermolyse bulleuse dystrophique prétribiale	158681	Epidermolyse bulleuse simple avec érythème circiné migratoire	725	Epilepsie avec pointes-ondes continues pendant le sommeil lent
89843	Epidermolyse bulleuse dystrophique prurigineuse	79397	Epidermolyse bulleuse simple avec pigmentation mouchetée	166299	Epilepsie bénigne partielle de l'enfant avec crises partielles complexes
89841	Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive centripète	79400	Epidermolyse bulleuse simple des mains et des pieds	101039	Epilepsie de la femme avec déficience intellectuelle
89842	Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive généralisée autre			99701	Epilepsie du lobe mésio-temporal avec sclérose de l'hippocampe
89842	Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive généralisée intermédiaire			101046	Epilepsie du lobe temporal latéral autosomique dominante
79409	Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive inversée			65683	Epilepsie due à FCD
79408	Epidermolyse bulleuse dystrophique récessive sévère généralisée			1945	Epilepsie familiale bénigne de l'enfant à pointes rolandiques

→ 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
1544	Epilepsie focale bénigne de l'adolescent	424027	Epilepsie myoclonique progressive type 8	163717	Epilepsie temporelle mésiale familiale bénigne
98820	Epilepsie focale familiale à foyers variables	457265	Epilepsie myoclonique progressive type 9	391316	Épilepsie temporelle mésiale infantile avec régression cognitive sévère
166308	Epilepsie focale infantile bénigne avec pointes-ondes centrales au cours du sommeil	33069	Epilepsie myoclonique sévère du nourrisson	3006	Epilepsie vitamine B6-dépendante
98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	551	Epilepsie myoclonique à fibres rouges en lambeaux	25968	Epilepsie à pointes occipitales
36387	Epilepsie généralisée avec convulsions fébriles plus	1942	Epilepsie myoclono-astatique	64280	Epilepsie-absence de l'enfance
306	Epilepsie infantile familiale bénigne	1942	Epilepsie myoclono-astatique du jeune enfant	1941	Epilepsie-absence juvénile
551	Epilepsie myoclonique avec "ragged-red-fibers"	1949	Epilepsie néonatale bénigne familiale	399329	Epiphysiolyse de la hanche
86909	Epilepsie myoclonique bénigne de l'enfance	140927	Epilepsie néonatale-infantile bénigne	399329	Epiphysiolyse fémorale supérieure
86814	Epilepsie myoclonique bénigne familiale de l'adulte	1947	Epilepsie nordique	498251	Episode fébrile cycle menstruel-dépendant
86909	Epilepsie myoclonique de l'enfance	98816	Epilepsie occipitale bénigne type Gastaut	93928	Epispadias
86913	Epilepsie myoclonique des encéphalopathies non-progressives	98815	Epilepsie occipitale bénigne type Panayiotopoulos	499182	Epithéliocarcinome de Malherbe
86814	Epilepsie myoclonique familiale de l'adulte	98815	Epilepsie occipitale bénigne à début précoce	499182	Epithélioma calcifié de Malherbe
352582	Epilepsie myoclonique infantile familiale	98816	Epilepsie occipitale bénigne à début tardif	65748	Epithéliome squameux multiple spontanément curable
307	Epilepsie myoclonique juvénile	101046	Epilepsie partielle avec aura auditives	65748	Epithéliome squameux multiple à guérison spontanée de Ferguson-Smith
280620	Epilepsie myoclonique progressive associée à GOSR2	1544	Epilepsie partielle bénigne de l'adolescent	466718	Epithéliopathie pigmentée rétinienne froissée de Martinique
352596	Epilepsie myoclonique progressive avec dystonie	166302	Epilepsie partielle bénigne du nourrisson avec crises généralisées secondaires	501	EPM2
424027	Epilepsie myoclonique progressive par déficit en CERS1	1945	Epilepsie partielle bénigne infantile	263516	EPM3
263516	Epilepsie myoclonique progressive par déficit en KCTD7	1945	Epilepsie partielle bénigne à paroxysmes centro-temporaux	163696	EPM4
435438	Epilepsie myoclonique progressive par déficit en KV3.1	1945	Epilepsie partielle bénigne à paroxysmes rolandiques	402082	EPM5
457265	Epilepsie myoclonique progressive par déficit en LMNB2	1945	Epilepsie partielle bénigne à pointes centro-temporales	280620	EPM6
308	Epilepsie myoclonique progressive type 1	98820	Epilepsie partielle bénigne à pointes rolandiques	435438	EPM7
501	Epilepsie myoclonique progressive type 2	293181	Epilepsie partielle familiale à foyers variables	424027	EPM8
263516	Epilepsie myoclonique progressive type 3	1945	Epilepsie partielle migrante	457265	EPM9
163696	Epilepsie myoclonique progressive type 4	166409	Epilepsie partiellement sensible	725	EPOCS
402082	Epilepsie myoclonique progressive type 5	3006	Epilepsie pyridoxino-dépendante	79278	EPP
280620	Epilepsie myoclonique progressive type 6	166418	Epilepsie réflexe à l'alimentation	2199	EPPK
435438	Epilepsie myoclonique progressive type 7	166412	Epilepsie réflexe à l'eau chaude	1945	EPR
		1945	Epilepsie rolandique	157826	Epublis congénital
		1945	Epilepsie rolandique bénigne	85438	ERA
		166427	Epilepsie sursaut	1945	ERB
		98819	Epilepsie temporelle familiale	293381	ERED
		165805	Epilepsie temporelle mésiale familiale avec convulsions fébriles	293381	Erosions épithéliales récurrentes héréditaires
				139402	Eruption cutanée avec éosinophilie et symptômes systémiques
				254395	Eruption lichénoïde actinique estivale
				64745	Eruption polymorphe de la grossesse
				90000	Erythema elevatum diutinum
				90026	Erythermalgie primaire
				124	Erythroblastopénie congénitale
				98871	Erythroblastopénie transitoire de l'enfance

→ 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
90042	Erythrocytose congénitale par mutation du récepteur de l'érythropoïétine	363558	État de mal épileptique réfractaire de l'adulte lié à la fièvre	231426	Faiblesse pharyngo-cervico-brachiale
90042	Erythrocytose congénitale primitive	1915	ETCAF	86814	FAME
238557	Erythrocytose de Tchouvachie	86880	ETTL	733	FAP
90042	Erythrocytose familiale	99172	Euryblépharon	261584	FAP due à une monosomie 5q22.2
90041	Erythrocytose liée au stress	2990	EVMPS	3165	Fascite diffuse avec éosinophilie
729	Erythrocytose primitive acquise	251927	EVN	477742	Fascite nodulaire
247511	Erythrocytose secondaire autosomique dominante	464760	Excavation papillaire familiale	477742	Fascite pseudo-sarcomateuse
247378	Erythrocytose secondaire autosomique récessive non associée à VHL	320	Excès apparent de minéralocorticoïdes	3165	Fascite à éosinophiles
247378	Erythrocytose secondaire autosomique récessive type non tchouvache	1916	Exposition anténatale au diéthylstilbestrol	405	FBH
238557	Erythrocytose tchouvache	1923	Exposition anténatale au méthimazole/carbimazole	405	FBHH
312	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme bulleuse	1908	Exposition anténatale au méthotrexate	247868	FCAS2
312	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme bulleuse de Brock	1917	Exposition anténatale au méthylmercure	440437	FCCTX
79394	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme non-bulleuse	1918	Exposition anténatale au minoxidil	98970	FCD
281190	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme réticulaire	1923	Exposition anténatale au MMI/CMZ	268961	FCD type I
79394	Erythrodermie congénitale ichtyosiforme sèche	1919	Exposition anténatale au phénobarbital	268973	FCD type Ia
1954	Erythrodermie congénitale létale	1920	Exposition anténatale au toluène	268980	FCD type Ib
314	Erythrodermie desquamative	1906	Exposition anténatale au valproate	268987	FCD type Ic
247165	Erythroedème épidémique	1911	Exposition anténatale à la cocaïne	268994	FCD type II
1955	Erythrokératodermie avec ataxie	1912	Exposition anténatale à la diphenylhydantoin	269001	FCD type IIa
315	Erythrokératodermie en cocardes	1913	Exposition anténatale à la triméthadione	269008	FCD type IIb
316	Erythrokératodermie progressive et symétrique	1906	Exposition anténatale à l'acide valproïque	272	FCMD
316	Erythrokératodermie progressive et symétrique type Gottron	40366	Exposition anténatale à l'acitrétine ou l'étrétinate	86814	FCMTE
317	Erythrokératodermie variable	1915	Exposition anténatale à l'alcool	99654	FCPD
317	Erythrokératodermie variable type Mendes da Costa	1908	Exposition anténatale à l'aminoptérine	99654	FCPP
50943	Erythrokeratolysis hiemalis	1909	Exposition anténatale à l'indometacine	47045	FCU
318	Erythroleucémie	238688	Exposition néonatale à l'iode	324	FD
1956	Erythromélalgie	93930	Extrophie classique de la vessie	98974	FECD
50943	Erythème kératolytique hivernal	93929	Extrophie cloacale	79292	FED
439196	Erythème nécrolytique acral	93930	Extrophie de la vessie	1987	Fémur court congénital
231031	Erythème palmaire héréditaire	322	Extrophie vésicale-épispidias	60015	Fenestrae parietales symmetricae
231031	Erythème palmoplantaire symétrique héréditaire	3286	Extrasystole ventriculaire multifocale	85110	FENIB
293812	Erythème pigmenté fixe	90079	Extravasation d'anthracycline	141288	Fente cervicale médiane
1957	Esthésioneuroblastome	35909	F5F8D	99771	Fente de la luette
90081	Etat de cachexie lié au sida	3237	Facio-audio-symphalangie	141242	Fente du nez
363558	État de mal épileptique réfractaire d'apparition tardive	300359	FACU	101023	Fente du palais dur
		329308	FAHN	99772	Fente du palais mou
				99772	Fente du palais musculo-membraneux
				99772	Fente du voile du palais
				141242	Fente faciale 1 de Tessier à l'étage nasal
				141258	Fente faciale 4 de Tessier
				141261	Fente faciale 5 de Tessier
				141265	Fente faciale 6 de Tessier
				141276	Fente faciale commissurale
				199302	Fente labiale isolée
				401942	Fente labiale médiane supérieure et inférieure, forme familiale
				141291	Fente labio-alvéolaire
				199306	Fente labio-alvéolo-maxillo-palatine
				199306	Fente labio-alvéolo-maxillo-vélo-palatine

→ 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
199306	Fente labio-alvéolo-palatine	404	FH2	→636	Fibromatose multiple non ossifiante
141291	Fente labio-maxillaire	251274	FH3	199251	Fibromatose plantaire
199306	Fente labio-maxillo-palatine	403	FH-I	477742	Fibromatose pseudosarcomateuse
199306	Fente labio-maxillo-vélo-palatine	404	FH-II	873	Fibromatose type desmoïde
199306	Fente labio-palatine	251274	FH-III	199267	Fibromatose à corps d'inclusion
2004	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne	→168569	FHC	199260	Fibrome aponévrotique calcifié
280205	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 0	485426	FHC isolée	404507	Fibrome chondromyoïde
93938	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 1	401920	FHCC	435329	Fibrome ossifiant familial
93939	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 2	405	FHH	435329	Fibrome ossifiant multiple
93940	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 3	93372	FHH type 1	314473	Fibrome ovarien
93941	Fente laryngo-trachéo-oesophagienne type 4	101049	FHH type 2	79105	Fibromyxosarcome
2006	Fente médiane de l'étage inférieur de la face	101050	FHH type 3	90050	Fibroplasie rétrolentale
141239	Fente médiane de l'étage moyen de la face	2196	FHHNC avec atteinte oculaire sévère	2030	Fibrosarcome
2006	Fente médiane labio-mandibulaire	31043	FHHNC sans atteinte oculaire sévère	449566	Fibrose angiocentrique à éosinophiles
141239	Fente médiane labio-maxillaire	263479	FHI	449566	Fibrose angiocentrique à éosinophiles associée à IgG4
95465	Fente mitrale	1988	FHUFS	357154	Fibrose buccale sous-muqueuse
141242	Fente nasale paramédiane	440724	Fibres à myéline péripapillaires étendues	45358	Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs
324601	Fente palatine et ankyloglossie liées à l'X	334	Fibrillation auriculaire familiale	485426	Fibrose congénitale hépatique isolée
155878	Fente palatine submuqueuse	130	Fibrillation ventriculaire idiopathique type Brugada	75565	Fibrose endomyocardique tropicale
99772	Fente vélaire	228140	Fibrillation ventriculaire idiopathique type non Brugada	2032	Fibrose interstitielle diffuse idiopathique
2037	Fenêtre aorto-pulmonaire congénitale	228140	Fibrillation ventriculaire paroxysmale familiale type non Brugada	586	Fibrose kystique du pancréas
45358	FEOM	50920	Fibroadénomes mammaires multiples	63999	Fibrose médiastinale
391384	FEPS	252164	Fibroblastome périphérique	2032	Fibrose pulmonaire idiopathique
95486	Fermeture anténatale du canal artériel	2021	Fibrochondrogenèse	49041	Fibrose rétropéritonéale associée à IgG4
157846	Ferritinopathie héréditaire	141067	Fibrochondrome cervico-facial	49041	Fibrose rétropéritonéale idiopathique
1980	Ferrocalcinose cérébrovasculaire	337	Fibrodysplasie ossifiante progressive	137617	Fibrose systémique fibrogénique
891	FEVR	2022	Fibroélastose endomyocardique	314478	Fibrothécome ovarien
254492	FFA	494428	Fibroélastose pleuroparenchymateuse idiopathique	63273	Filaminopathie ABD distale
398166	FFDD	494428	Fibroélastose pleuropulmonaire idiopathique	171445	Filaminopathie musculaire
79133	FFDD1	122	Fibrofolliculome avec trichodiscome et acrochordons	231	Filariose de Médine
398173	FFDD2	338	Fibrofolliculomes multiples familiaux	2035	Filariose lymphatique
1807	FFDD3	79105	Fibrohistiocytome myxoïde malin	2404	Filariose à loa-loa
398189	FFDD4	268861	Fibrolipome du filum	268861	Filum court et épais
79133	FFDD type I	873	Fibromatose agressive	268861	Filum lipomateux
1807	FFDD type III	199260	Fibromatose aponévrotique juvénile	352582	FIME
398173	FFDD type III	199267	Fibromatose digitale infantile	314777	FIPA
398189	FFDD type IV	2024	Fibromatose gingivale autosomique dominante	163703	FIRE
98820	FFEVF	2024	Fibromatose gingivale héréditaire	228113	Fistule anale
1988	FFS	2028	Fibromatose hyaline juvénile	2037	Fistule aorte-artère pulmonaire congénitale
1305	FGLDS			97339	Fistule artério-veineuse durale du crâne
391641	FGLDS1			2039	Fistule artérioveineuse systémique congénitale
391646	FGLDS2				
403	FH1				

→ 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
2040	Fistule bronchobiliaire congénitale	319266	Fièvre hémorragique d'Omsk	3000	FMPP
2041	Fistule coronaro-cardiaque	99827	Fièvre hémorragique du Congo	228390	FNDAG associée à ALX4
141061	Fistule de la commissure labiale	319234	Fièvre hémorragique vénézuélienne	319487	FNMTc
141022	Fistule de la deuxième fente branchiale	319213	Fièvre hémorragique zambienne	1915	Foetopathie alcoolique
141064	Fistule de la lèvre inférieure	319244	Fièvre hémorragique à arénavirus Chapare	3312	Foetopathie à la thalidomide
141013	Fistule de la première fente branchiale	319234	Fièvre hémorragique à arénavirus Guanarito	346	Folliculite décalvante de Quinquaud
141037	Fistule de la quatrième fente branchiale	319213	Fièvre hémorragique à arénavirus Lujo	345	Folliculite disséquante du cuir chevelu
141022	Fistule de la seconde fente branchiale	319229	Fièvre hémorragique à arénavirus Machupo	346	Folliculite épilante de Quinquaud
141030	Fistule de la troisième fente branchiale	319218	Fièvre hémorragique à virus Ebola	79100	Folliculite ulérythémateuse réticulée
431341	Fistule de l'ouraque	32960	Fièvre hibernienne familiale	337	FOP
141064	Fistule labiale inférieure	99829	Fièvre jaune	99108	Foramen ovale perméable
480531	Fistule portosystémique congénitale	342	Fièvre méditerranéenne familiale	251290	Foramen pariétal avec dysplasie cléido-crânienne
454750	Fistule trachéo-oesophagienne de type H	443227	Fièvre paratyphoïde	251290	Foramen pariétal avec hypoplasie claviculaire
454750	Fistule trachéo-oesophagienne isolée	32960	Fièvre périodique autosomique dominante	60015	Foramina parietalia permagna
141219	Fistule/kyste du dos du nez	498251	Fièvre périodique cycle menstruel-dépendante	33108	Forme létale autosomique récessive du syndrome des ptérygiuns multiples
2041	Fistules artérielles coronariennes	498251	Fièvre périodique phase lutéale-dépendante	33108	Forme létale du syndrome des ptérygiuns multiples
2041	Fistules des artères coronaires	42642	Fièvre périodique type Marshall	79447	Forme létale liée à l'X du syndrome des ptérygiuns multiples
83313	Fièvre boutonneuse	83311	Fièvre pourprée des Montagnes Rocheuses	79242	Forme néonatale du déficit multiple en carboxylases
83313	Fièvre boutonneuse méditerranéenne	781	Fièvre Q	206546	Forme symptomatique de la dystrophie musculaire de Duchenne et Becker de la femme porteuse
228123	Fièvre de la vallée	781	Fièvre quadrilatérale	465508	Forme symptomatique de l'hémochromatose classique
228123	Fièvre de la vallée de Californie	91547	Fièvre récurrente	465508	Forme symptomatique de l'hémochromatose liée à HFE
228123	Fièvre de la vallée de San Joaquin	343	Fièvre récurrente avec hyper-IgD	465508	Forme symptomatique de l'hémochromatose type 1
319251	Fièvre de la vallée du Rift	343	Fièvre récurrente avec hyperimmunoglobulinémie D	177926	Forme symptomatique d'hémophilie A de la femme porteuse
99824	Fièvre de Lassa	498251	Fièvre récurrente cycle menstruel-dépendante	177929	Forme symptomatique d'hémophilie B de la femme porteuse
99748	Fièvre de Pontiac	498251	Fièvre récurrente phase lutéale-dépendante	276630	Forme symptomatique du syndrome de Coffin-Lowry de la femme porteuse
83317	Fièvre de Tsutsugamushi	99745	Fièvre typhoïde	449291	Forme symptomatique du syndrome de l'X fragile de la femme porteuse
64694	Fièvre des tranchées	83312	Fièvre vésiculeuse	275777	FPAH
64692	Fièvre d'Oroya	83476	Fièvre West-Nile	280628	FPHH
99827	Fièvre du Congo	340	Fièvre à hantavirus	353220	FPLCA
228123	Fièvre du désert	83595	Fièvre à tiques du Colorado	280356	FPLD4
781	Fièvre du Montana	99825	Fièvre à virus Nipah	435651	FPLD5
31205	Fièvre due aux morsures de rat	217330	FJHN associé à REN		
319218	Fièvre Ebola	209886	FJHN associé à UMOD		
83317	Fièvre fluviale du Japon	209886	FJHN type 1		
319223	Fièvre hémorragique argentine	217330	FJHN type 2		
319229	Fièvre hémorragique bolivienne	79293	FLD		
319239	Fièvre hémorragique brésilienne	284362	FLIT		
99827	Fièvre hémorragique de Crimée	199306	FLP		
99827	Fièvre hémorragique de Crimée-Congo	45452	Flutter auriculaire idiopathique du nouveau-né		
319254	Fièvre hémorragique de Kyasanur	69063	FMAIG		
99824	Fièvre hémorragique de Lassa	342	FMF		
99826	Fièvre hémorragique de Marbourg	276399	FMNG		
99826	Fièvre hémorragique de Marburg				

→ 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
435660	FPLD6	141214	Fusion maxillo-mandibulaire congénitale isolée	309192	Gangliosidose à GM2 variant B, forme adulte
435660	FPLD associée à LIPE	3269	Fusion radio-cubitale	309178	Gangliosidose à GM2 variant B, forme infantile
313808	FPSG	295219	Fusion radio-cubitale, bilatérale	309185	Gangliosidose à GM2 variant B, forme juvénile
284247	FRAM	295217	Fusion radio-cubitale, unilatérale	309239	Gangliosidose à GM2 variant B1
95	FRDA	3269	Fusion radio-ulnaire	845	Gangliosidose à GM2 variants B, B1
75567	Freezing progressif primaire de la marche	295219	Fusion radio-ulnaire, bilatérale	796	Gangliosidose à GM2, variant 0
391474	Frontorhinie	295217	Fusion radio-ulnaire, unilatérale	314022	GAPPS
469	Fructosémie congénitale	457083	Fusion splénogonadique isolée	913	Gastrinome
2056	Fructosurie essentielle	295028	Fusion tibio-fibulaire	487809	Gastrite collagène pédiatrique
1305	FS	295028	Fusion tibio-péronière	2494	Gastrite hypertrophique avec hypoprotéinémie
391641	FS1	908	FXS	2494	Gastrite hypertrophique avec perte de protéines
391646	FS2	25	GA1	2494	Gastrite hypertrophique géante
243	FSH-RO	79402	GABEB	329883	Gastrite hypertrophique sans perte de protéines
269	FSHD	79239	Galactosémie classique	2070	Gastro-entérite éosinophilique
349	Fucosidose	79239	Galactosémie de type 1	2070	Gastro-entérite à éosinophiles
443180	Fuite spontanée de liquide céphalo-rachidien	79238	Galactosémie de type 3	2070	Gastro-entéro-colite à éosinophiles
227796	Fundus albipunctatus	79237	Galactosémie par déficit en galactokinase	329883	Gastropathie hypertrophique sans hypoprotéinémie
827	Fundus flavimaculatus	79237	Galactosémie type 2	2368	Gastroschisis
99004	Fundus pulverulentus	351	Galactosialidose	360	GBM
228119	Fusariose	79238	GALE-D	329984	GCC
2345	Fusion congénitale des segments cervicaux	308473	GALE-D érythrocytaire	98962	GCD1
2345	Fusion congénitale des vertèbres cervicales	308487	GALE-D généralisé	98963	GCD2
2287	Fusion des incisives mandibulaires	79237	GALK-D	25	GCDHD
2498	Fusion des métacarpes 4 et 5	100026	Gamma-HCD	98962	GCDI
2062	Fusion des vertèbres progressive non infectieuse	353	Gamma-sarcoglycanopathie	98963	GCDII
94056	Fusion huméro-cubitale	251937	Gangliocytome	528	GCL
295215	Fusion huméro-cubitale, bilatérale	65285	Gangliocytome dysplasique du cervelet	228429	GCL4
295213	Fusion huméro-cubitale, unilatérale	251949	Gangliogliome	380	GCPS
3265	Fusion huméro-radiale	251957	Gangliogliome anaplasique	98957	GDCD
295211	Fusion huméro-radiale, bilatérale	141115	Gangliogliome nasal	53697	GDD
295209	Fusion huméro-radiale, unilatérale	251962	Ganglioglioneurocytoma pseudopapillaire	2070	GEE
3266	Fusion huméro-radio-cubitale	251877	Ganglioneuroblastome	36387	GEFS+
295207	Fusion huméro-radio-cubitale, bilatérale	251992	Ganglioneurome	411777	GEKA
295205	Fusion huméro-radio-cubitale, unilatérale	2151	Ganglioneurome de Hirschsprung	69063	GEM allo-immune
3266	Fusion huméro-radio-ulnaire	354	Gangliosidose à GM1	53372	Géniospasme héréditaire
295207	Fusion huméro-radio-ulnaire, bilatérale	79257	Gangliosidose à GM1 de l'adulte	85197	Génochondromatose type 1
295205	Fusion huméro-radio-ulnaire, unilatérale	79255	Gangliosidose à GM1 infantile	93398	Génochondromatose type 2
3266	Fusion huméro-radio-ulnaire	79256	Gangliosidose à GM1 infantile tardive	315	Génodermatose en cocardes de Degos
295207	Fusion huméro-radio-ulnaire, bilatérale	79256	Gangliosidose à GM1 juvénile	295232	Genu flexum congénital
295205	Fusion huméro-radio-ulnaire, unilatérale	79255	Gangliosidose à GM1 type 1	295229	Genu recurvatum congénital
94056	Fusion huméro-ulnaire	79256	Gangliosidose à GM1 type 2	91352	Germinome du système nerveux central
295215	Fusion huméro-ulnaire, bilatérale	79257	Gangliosidose à GM1 type 3	182127	Germinome extragonadique
295213	Fusion huméro-ulnaire, unilatérale	309169	Gangliosidose à GM2 variant 0, forme adulte	91352	Germinome intracrânien
		309155	Gangliosidose à GM2 variant 0, forme infantile		
		309162	Gangliosidose à GM2 variant 0, forme juvénile		
		309246	Gangliosidose à GM2 variant AB		

→ 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
2078	Gérodermie ostéodysplasique	375	Glomérulonéphrite médiate anti-GBM	97567	Glomérulopathie à dépôts organisés microtubulaires
280774	GET	329903	Glomérulonéphrite membranoproliférative médiée par les Ig	329481	Glomérulopathie à lipoprotéines
314585	Gigantisme 15q	329903	Glomérulonéphrite membranoproliférative médiée par les immunoglobulines	97280	Glucagonome
821	Gigantisme cérébral	329918	Glomérulonéphrite membranoproliférative non médiée par les Ig	69076	Glucosurie rénale familiale
→1900	Gigantisme cérébral type Nevo	329918	Glomérulonéphrite membranoproliférative non médiée par les immunoglobulines	71277	Glut1-DS
99725	Gigantisme hypophysaire	54370	Glomérulonéphrite membranoproliférative primaire	33573	Glutathionurie
300373	Gigantisme infantile familial	93571	Glomérulonéphrite membranoproliférative type 2	35	Glycinémie cétosique
448372	Gigantisme infantile familial dû à une dup(X)q(26)	54370	Glomérulonéphrite mésangiocapillaire	79258	Glycogénose 1a
448372	Gigantisme infantile familial dû à une microduplication Xq26	93126	Glomérulonéphrite pauci-immune	263297	Glycogénose avec cardiomyopathie sévère par déficit en glycogénine
448348	Gigantisme infantile familial dû à une mutation ponctuelle	97563	Glomérulonéphrite pauci-immune avec ANCA	2088	Glycogénose de Bickel-Fanconi
300373	Gigantisme infantile héréditaire	97563	Glomérulonéphrite pauci-immune avec auto-anticorps anticytoplasme des polynucléaires neutrophiles	364	Glycogénose hépato-rénale
99725	Gigantisme pituitaire	97564	Glomérulonéphrite pauci-immune sans ANCA	79258	Glycogénose 1a
180176	Gigantomastie juvénile familiale	97564	Glomérulonéphrite pauci-immune sans auto-anticorps anticytoplasme des polynucléaires neutrophiles	217557	Glycogénose interstitielle pulmonaire
44890	GIST	280569	Glomérulonéphrite rapidement progressive	34587	Glycogénose lysosomale à activité maltase acide normale
141209	GLA	280569	Glomérulonéphrite à croissants	79259	Glycogénose par défaut de transport du glucose-6-phosphatase type 1b
98976	Glaucome congénital	329931	Glomérulonéphrite à dépôts de C3	57	Glycogénose par déficit en aldolase A musculaire
708	Glaucome congénital de Peters	→329931	Glomérulonéphrite à dépôts de C3 isolés sans prolifération	99849	Glycogénose par déficit en bêta-éholase musculaire
98976	Glaucome congénital primaire	97566	Glomérulonéphrite à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes	367	Glycogénose par déficit en enzyme branchante
98976	Glaucome congénital primitif	97567	Glomérulonéphrite à dépôts organisés microtubulaires	308712	Glycogénose par déficit en enzyme branchante de l'adulte, forme neuromusculaire
98977	Glaucome juvénile	69063	Glomérulopathie extra-membraneuse congénitale par allo-immunisation maternelle anti-endopeptidase neutre	308684	Glycogénose par déficit en enzyme branchante de l'enfant, forme hépatique et myopathique
94058	Glaucome néovasculaire	329481	Glomérulopathie lipoprotéinique	308698	Glycogénose par déficit en enzyme branchante de l'enfant, forme neuromusculaire
238763	Glaucome secondaire à une sphérophakie/ectopie du cristallin et mégalocornée	329918	Glomérulopathie à dépôts de C3	308638	Glycogénose par déficit en enzyme branchante, forme hépatique non progressive
360	Glioblastome	84087	Glomérulopathie à dépôts de collagène de type III	308621	Glycogénose par déficit en enzyme branchante, forme hépatique progressive
360	Glioblastome multiforme	84090	Glomérulopathie à dépôts de fibronectine	308670	Glycogénose par déficit en enzyme branchante, forme neuromusculaire congénitale
251579	Glioblastome à cellules géantes	97566	Glomérulopathie à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes	308655	Glycogénose par déficit en enzyme branchante, forme neuromusculaire périnatale fatale
251582	Gliomatose cérébrale	97567	Glomérulopathie à dépôts organisés microtubulaires	366	Glycogénose par déficit en enzyme débranchante
251671	Gliome angiocentrique	69063	Glomérulopathie extra-membraneuse congénitale par allo-immunisation maternelle anti-endopeptidase neutre	364	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase
251674	Gliome chordoïde	329481	Glomérulopathie lipoprotéinique	79258	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type 1a
2086	Gliome des voies optiques	329918	Glomérulopathie à dépôts de C3		
497188	Gliome diffus intrinsèque du pont	84087	Glomérulopathie à dépôts de collagène de type III		
141112	Gliome nasal	84090	Glomérulopathie à dépôts de fibronectine		
251576	Gliosarcome	97566	Glomérulopathie à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes		
313808	Gliose sous-corticale de Neumann	97566	Glomérulopathie à dépôts organisés microtubulaires		
313808	Gliose sous-corticale progressive familiale	69063	Glomérulopathie extra-membraneuse congénitale par allo-immunisation maternelle anti-endopeptidase neutre		
1314	Gliose thalamique symétrique bilatérale	329481	Glomérulopathie lipoprotéinique		
399329	Glissement épiphysaire fé moral supérieur	329918	Glomérulopathie à dépôts de C3		
2791	Globodontie	84087	Glomérulopathie à dépôts de collagène de type III		
83454	Glomangioma multiples héréditaires	84090	Glomérulopathie à dépôts de fibronectine		
83454	Glomangiomatose	97566	Glomérulopathie à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes		
97560	Glomérulonéphrite extra-membraneuse idiopathique	97566	Glomérulopathie à dépôts fibrillaires pseudoamyloïdes		
69063	Glomérulonéphrite extra-membraneuse néonatale par allo-immunisation foeto-maternelle				

→ 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
79259	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ib	366	Glycogénose type 3	264580	Glycogénose type IXc
2088	Glycogénose par déficit en GLUT2	367	Glycogénose type 4	715	Glycogénose type IXd
368	Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire	308712	Glycogénose type 4 de l'adulte, forme neuromusculaire	715	Glycogénose type IXe
137625	Glycogénose par déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire	308684	Glycogénose type 4 de l'enfant, forme hépatique et myopathique	368	Glycogénose type V
2089	Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique	308698	Glycogénose type 4 de l'enfant, forme neuromusculaire	369	Glycogénose type VI
2364	Glycogénose par déficit en lactate déshydrogénase	308638	Glycogénose type 4, forme hépatique non progressive	371	Glycogénose type VII
34587	Glycogénose par déficit en LAMP-2	308621	Glycogénose type 4, forme hépatique progressive	2088	Glycogénose type XI
365	Glycogénose par déficit en maltase acide	308670	Glycogénose type 4, forme neuromusculaire congénitale	57	Glycogénose type XII
308552	Glycogénose par déficit en maltase acide à début infantile	308655	Glycogénose type 4, forme neuromusculaire périnatale fatale	→319646	Glycogénose type XIV
420429	Glycogénose par déficit en maltase acide à début tardif	368	Glycogénose type 5	263297	Glycogénose type XV
371	Glycogénose par déficit en phosphofructokinase musculaire	369	Glycogénose type 6	626	GMN
→319646	Glycogénose par déficit en phosphoglucomutase	371	Glycogénose type 7	276399	GMN familial
713	Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1	264580	Glycogénose type 9A	329903	GNMP médiée par les Ig
97234	Glycogénose par déficit en phosphoglycérate mutase	79240	Glycogénose type 9B	329903	GNMP médiée par les immunoglobulines
369	Glycogénose par déficit en phosphorylase hépatique	264580	Glycogénose type 9C	329918	GNMP non médiée par les Ig
264580	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique	715	Glycogénose type 9D	329918	GNMP non médiée par les immunoglobulines
79240	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire	715	Glycogénose type 9E	276399	Goitre multinodulaire familial
715	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase musculaire	2088	Glycogénose type 11	206484	Gonadoblastome
284435	Glycogénose par déficit en sous-unité H de la lactate déshydrogénase	284426	Glycogénose type 11	66629	GOSHS
284426	Glycogénose par déficit en sous-unité M de la lactate déshydrogénase	57	Glycogénose type 12	79233	Goutte associée à HPRT
2089	Glycogénose type 0a	99849	Glycogénose type 13	900	GPA
137625	Glycogénose type 0b	→319646	Glycogénose type 14	247353	GPP
364	Glycogénose type 1	263297	Glycogénose type 15	721	GPS
79259	Glycogénose type 1 non a	364	Glycogénose type I	313808	GPSC
79258	Glycogénose type 1a	79258	Glycogénose type Ia	2407	Granulations laryngées et oculaires chez les enfants indiens
79259	Glycogénose type 1b	79259	Glycogénose type Ib	900	Granulomatose avec polyangéite
→79259	Glycogénose type 1C	365	Glycogénose type II	379	Granulomatose chronique
→79259	Glycogénose type 1D	308552	Glycogénose type II à début infantile	900	Granulomatose de Wegener
365	Glycogénose type 2	420429	Glycogénose type II à début tardif	183	Granulomatose éosinophilique avec polyangéite
308552	Glycogénose type 2 à début infantile	366	Glycogénose type III	3452	Granulomatose lipophagique intestinale
420429	Glycogénose type 2 à début tardif	367	Glycogénose type IV	86869	Granulomatose lymphomatoïde
284435	Glycogénose par déficit en sous-unité H de la lactate déshydrogénase	308712	Glycogénose type IV de l'adulte, forme neuromusculaire	379	Granulomatose septique chronique
2089	Glycogénose type 0a	308684	Glycogénose type IV de l'enfant, forme hépatique et myopathique	99871	Granulome éosinophile des os
137625	Glycogénose type 0b	308698	Glycogénose type IV de l'enfant, forme neuromusculaire	99873	Granulome éosinophile multifocal
364	Glycogénose type 1	308638	Glycogénose type IV, forme hépatique non progressive	86879	Granulome létal de la ligne médiane
79259	Glycogénose type 1 non a	308621	Glycogénose type IV, forme hépatique progressive	97261	GRFome
79258	Glycogénose type 1a	308670	Glycogénose type IV, forme neuromusculaire congénitale	454836	Grippe aviaire
79259	Glycogénose type 1b	308655	Glycogénose type IV, forme neuromusculaire périnatale fatale	295006	Gros orteil bifide
→79259	Glycogénose type 1C	264580	Glycogénose type IXa	295177	Gros orteil bifide, bilatéral
→79259	Glycogénose type 1D	79240	Glycogénose type IXb	295175	Gros orteil bifide, unilatéral
365	Glycogénose type 2			99927	Grossesse molaire
308552	Glycogénose type 2 à début infantile			254688	Grossesse molaire complète
420429	Glycogénose type 2 à début tardif			254693	Grossesse molaire incomplète
				254693	Grossesse molaire partielle
				263297	GSD avec cardiomyopathie sévère par déficit en glycogénine

→ 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
57	GSD par déficit en aldolase A musculaire	284426	GSD par déficit en sous-unité M de la lactate déshydrogénase	79258	GSDIa
99849	GSD par déficit en bêta-éolase musculaire	2089	GSD type 0a	79259	GSDIb
367	GSD par déficit en enzyme branchante	137625	GSD type 0b	366	GSDIII
308712	GSD par déficit en enzyme branchante de l'adulte, forme neuromusculaire	364	GSD type 1	308712	GSDIV de l'adulte, forme neuromusculaire
308684	GSD par déficit en enzyme branchante de l'enfant, forme hépatique et myopathique	79258	GSD type 1a	308684	GSDIV de l'enfant, forme hépatique et myopathique
308698	GSD par déficit en enzyme branchante de l'enfant, forme neuromusculaire	79259	GSD type 1b	308698	GSDIV de l'enfant, forme neuromusculaire
308638	GSD par déficit en enzyme branchante, forme hépatique non progressive	366	GSD type 3	308638	GSDIV, forme hépatique non progressive
308621	GSD par déficit en enzyme branchante, forme hépatique progressive	367	GSD type 4	308621	GSDIV, forme hépatique progressive
308670	GSD par déficit en enzyme branchante, forme neuromusculaire congénitale	308712	GSD type 4 de l'adulte, forme neuromusculaire	308670	GSDIV, forme neuromusculaire congénitale
308655	GSD par déficit en enzyme branchante, forme neuromusculaire périnatale fatale	308684	GSD type 4 de l'enfant, forme hépatique et myopathique	308655	GSDIV, forme neuromusculaire périnatale fatale
366	GSD par déficit en enzyme débranchante	308698	GSD type 4 de l'enfant, forme neuromusculaire	99849	GSDXIII
2088	GSD par déficit en GLUT2	308638	GSD type 4, forme hépatique non progressive	293375	GWCD
368	GSD par déficit en glycogène phosphorylase musculaire	308621	GSD type 4, forme hépatique progressive	99914	Gynandroblastome
137625	GSD par déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire	308670	GSD type 4, forme neuromusculaire congénitale	178345	Gynecomastie prépubertaire héréditaire
2089	GSD par déficit en glycogène synthase hépatique	308655	GSD type 4, forme neuromusculaire périnatale fatale	139441	H-ABC
2364	GSD par déficit en lactate déshydrogénase	368	GSD type 5	100050	HAE 1
371	GSD par déficit en phosphofructokinase musculaire	369	GSD type 6	100051	HAE 2
→319646	GSD par déficit en phosphoglucomutase	371	GSD type 7	100054	HAE 3
713	GSD par déficit en phosphoglycérate kinase	264580	GSD type 9A	100050	HAE-I
97234	GSD par déficit en phosphoglycérate mutase	79240	GSD type 9B	100051	HAE-II
369	GSD par déficit en phosphorylase hépatique	264580	GSD type 9C	100054	HAE-III
264580	GSD par déficit en phosphorylase kinase hépatique	715	GSD type 9D	966	HAFF
79240	GSD par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire	715	GSD type 9E	289326	HAM/TSP
715	GSD par déficit en phosphorylase kinase musculaire	97234	GSD type 10	2111	Hamartomate kystique du poumon et du rein
284426	GSD par déficit en sous-unité H de la lactate déshydrogénase	2088	GSD type 11	386	Hamartome biliaire
57	GSD par déficit en sous-unité I de la lactate déshydrogénase	284426	GSD type 11	440727	Hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine
→319646	GSD par déficit en sous-unité II de la lactate déshydrogénase	57	GSD type 12	2611	Hamartome de forme linéaire
713	GSD par déficit en sous-unité III de la lactate déshydrogénase	→319646	GSD type 14	386	Hamartome kystique hépatique
97234	GSD par déficit en sous-unité IV de la lactate déshydrogénase	263297	GSD type 15	386	Hamartome mésenchymateux du foie
369	GSD par déficit en sous-unité V de la lactate déshydrogénase	364	GSD type I	171723	Hamartome muqueux spongieux
264580	GSD par déficit en sous-unité VI de la lactate déshydrogénase	79258	GSD type Ia	263435	Hamartome musculaire lisse congénital
79240	GSD par déficit en sous-unité VII de la lactate déshydrogénase	365	GSD type II	86906	Hamartomes hypothalamiques avec épilepsie gélastique
715	GSD par déficit en sous-unité VIII de la lactate déshydrogénase	366	GSD type III	340	Hantavirose
284435	GSD par déficit en sous-unité IX de la lactate déshydrogénase	367	GSD type IV	→216866	HARP syndrome
264580	GSD par déficit en sous-unité X de la lactate déshydrogénase	264580	GSD type IXa	84085	HAS
79240	GSD par déficit en sous-unité XI de la lactate déshydrogénase	79240	GSD type IXb	2118	Hawkinsinurie
715	GSD par déficit en sous-unité XII de la lactate déshydrogénase	264580	GSD type IXc	231242	HbC - bêta-thalassémie
284435	GSD par déficit en sous-unité XIII de la lactate déshydrogénase	715	GSD type IXd	231249	HbE - bêta-thalassémie
263297	GSD par déficit en sous-unité XIV de la lactate déshydrogénase	368	GSD type IXe	352657	HBID
57	GSD par déficit en sous-unité XV de la lactate déshydrogénase	369	GSD type V	330032	HbLepore - bêta-thalassémie
→319646	GSD par déficit en sous-unité XVI de la lactate déshydrogénase	371	GSD type VI	251359	HbS - bêta-thalassémie
2088	GSD par déficit en sous-unité XVII de la lactate déshydrogénase	371	GSD type VII		
57	GSD par déficit en sous-unité XVIII de la lactate déshydrogénase	2088	GSD type XI		
→319646	GSD par déficit en sous-unité XIX de la lactate déshydrogénase	57	GSD type XII		
263297	GSD par déficit en sous-unité XX de la lactate déshydrogénase	→319646	GSD type XIV		

→ 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
251365	HbSC	221061	Hémangiome caverneux cérébral familial	295077	Hémimélie unilatérale du tibia
251370	HbSD	221061	Hémangiome caverneux cérébral héréditaire	295081	Hémimélie unilatérale fibulaire
251375	HbSE	141179	Hémangiome congénital non involutif	295081	Hémimélie unilatérale péronière
363412	HBSL	458785	Hémangiome congénital partiellement involutif	295069	Hémimélie unilatérale radiale
88673	HCC	141184	Hémangiome congénital rapidement involutif	295077	Hémimélie unilatérale tibiale
210159	HCC adulte	329324	Hémangiome cutané avec atrophie osseuse ou musculaire	295075	Hémimélie unilatérale ulnaire
33402	HCC de l'enfant	140436	Hémangiome intraosseux	2131	Hémiplégie alternante de l'enfance
86864	HCD	464318	Hémangiome verrueux	209973	Hémiplégie alternante nocturne bénigne de l'enfance
93556	HCDD	210584	Hémangiome à cellules fusiformes	221083	Hémispasme facial
85458	HCHWA	86870	Hématodermie CD4+/CD56+	99050	Hemitruncus arteriosus
324723	HCHWA type arctique	215	Héméralopie congénitale essentielle	3411	Hémivagin obstrué et anomalie rénale ipsilatérale
324718	HCHWA type flamande	95719	Hémiagénésie de la thyroïde	139507	Hémochromatose africaine
324708	HCHWA type Iowa	1214	Hémiatrophie faciale progressive	139491	Hémochromatose héréditaire autosomique dominante
100008	HCHWA type islandais	443070	Hémicrânie continue	79230	Hémochromatose juvénile
324713	HCHWA type italien	157835	Hémicrânie paroxystique	225123	Hémochromatose liée à TFR2
100006	HCHWA type néerlandais	2128	Hémihyperplasie isolée	446	Hémochromatose néonatale
324703	HCHWA type piémontais	2128	Hémihypertrophie isolée	139491	Hémochromatose par défaut en ferroportine
100006	HCHWA-D	99802	Hémimégalencéphalie	79230	Hémochromatose type 2
300878	HCL variant prolymphocytique	295073	Hémimélie bilatérale cubitale	225123	Hémochromatose type 3
300878	HCL-v	295083	Hémimélie bilatérale de la fibula	139491	Hémochromatose type 4
238523	HCS atypique	295073	Hémimélie bilatérale de l'ulna	447792	Hémochromatose type 5
90794	HCS classique par 21-OHD	295073	Hémimélie bilatérale du cubitus	231242	Hémoglobine C - bêta-thalassémie
315306	HCS classique par 21-OHD avec perte de sel	295083	Hémimélie bilatérale du péroné	231249	Hémoglobine E - bêta-thalassémie
315311	HCS classique virilisante par 21-OHD	295071	Hémimélie bilatérale du radius	330032	Hémoglobine Lepore - bêta-thalassémie
90791	HCS par déficit en 3-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase	295079	Hémimélie bilatérale du tibia	330041	Hémoglobinopathie M
90795	HCS par déficit en 11-bêta-hydroxylase	295083	Hémimélie bilatérale fibulaire	280615	Hémoglobinopathie Toms River
90793	HCS par déficit en 17-alpha-hydroxylase	295083	Hémimélie bilatérale péronière	2132	Hémoglobinose C
26106	HDGC	295071	Hémimélie bilatérale radiale	90039	Hémoglobinose D
157941	HDL1	295079	Hémimélie bilatérale tibiale	163596	Hémoglobinose de Bart
98934	HDL2	295073	Hémimélie bilatérale ulnaire	2133	Hémoglobinose E
157946	HDL3	93320	Hémimélie cubitale	93616	Hémoglobinose H
98759	HDL4	93323	Hémimélie du péroné	231401	Hémoglobinose H acquise
313808	HDLS	93323	Hémimélie fibulaire	330041	Hémoglobinose M
238468	HED	93323	Hémimélie péronière	90035	Hémoglobinurie paroxystique a frigore
98813	HED-ID	93321	Hémimélie radiale	90035	Hémoglobinurie paroxystique induite par le froid
252054	Hémangioblastome	93322	Hémimélie tibiale	447	Hémoglobinurie paroxystique nocturne
458758	Hémangioendothéliome composite	3329	Hémimélie tibiale avec malformation des mains et pieds fendus	244242	Hémolyse, enzymes hépatiques élevées, thrombocytopénie pendant la grossesse
157791	Hémangioendothéliome épithélioïde	93320	Hémimélie ulnaire	158048	Hémophagocyttaire, syndrome, viro-induit
2122	Hémangioendothéliome kaposiforme	295075	Hémimélie unilatérale cubitale	98878	Hémophilie A
458763	Hémangioendothéliome rétiforme	295081	Hémimélie unilatérale de la fibula	169808	Hémophilie A mineure
210584	Hémangioendothéliome à cellules fusiformes	295075	Hémimélie unilatérale de l'ulna	169805	Hémophilie A modérée
199241	Hémangiomatose capillaire pulmonaire	295075	Hémimélie unilatérale du cubitus		
2123	Hémangiomatose néonatale diffuse	295081	Hémimélie unilatérale du péroné		
		295069	Hémimélie unilatérale du radius		

→ 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
169802	Hémophilie A sévère	33402	Hépatocarcinome pédiatrique	183666	HIGM sans susceptibilité aux infections opportunistes
73274	Hémophilie acquise	137681	Hépatoencéphalopathie par COXPD1	238624	HII
98879	Hémophilie B		Hépatoencéphalopathie par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 1	217059	Hippocratisme digital congénital isolé
169799	Hémophilie B mineure			2157	Histidinémie
169796	Hémophilie B modérée	480506	Hépatolithiase primitive	2157	Histidinurie
169793	Hémophilie B sévère	90003	Hépatopathie associée à IgG4	2158	Histidinurie rénale
329	Hémophilie C	773	Hérédopathie ataxique polynévritique	157991	Histiocytome éruptif généralisé
90060	Hémorragie alvéolaire diffuse	2138	Hermaphrodisme vrai	300865	Histiocytose atypique régressive
85458	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose	2140	Hernie diaphragmatique congénitale	158029	Histiocytose bleu de mer
324723	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose type arctique	→247691	HERNS syndrome	157997	Histiocytose céphalique bénigne
324718	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose type flamande	35061	Herpès cutané idiopathique récidivant et délabrant	→168569	Histiocytose de Faisalabad
324708	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose type Iowa	2762	Hétéroplasie osseuse progressive	157991	Histiocytose éruptive généralisée
100008	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose type islandais	141112	Hétérotopie gliale nasale	99870	Histiocytose langerhansienne aiguë et disséminée
324713	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose type italien	99796	Hétérotopie laminaire sous-corticale	99871	Histiocytose langerhansienne chronique et localisée
100006	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose type néerlandais	2149	Hétérotopie neuronale nodulaire	99872	Histiocytose langerhansienne congénitale
324703	Hémorragie cérébrale héréditaire avec amylose type piémontais	98892	Hétérotopie nodulaire périventriculaire	99873	Histiocytose langerhansienne multifocale chronique
178396	Hémorragie due à la mutation Pittsburgh de l'alpha-1-antitrypsine	101029	Hétérotopie nodulaire sous-corticale	99874	Histiocytose langerhansienne pulmonaire de l'adulte
319205	Hémorragie massive bilatérale des surrénales	101030	Hétérotopie nodulaire sous-épendymaire	158025	Histiocytose progressive mucineuse héréditaire
90065	Hémorragie subarachnoïdienne par rupture d'anévrysme intracrânien, forme acquise	99796	Hétérotopie sous-corticale en bandes	158022	Histiocytose progressive nodulaire
319205	Hémorragie surrénalienne bilatérale massive	1041	HF	158014	Histiocytose sinusale avec lymphadénopathie massive
247245	Hémosidérose du nerf	364013	HF immunologique	→168569	Histiocytose sinusale familiale avec lymphadénopathie massive
247245	Hémosidérose du SNC	363999	HF non immunologique	99874	Histiocytose X pulmonaire
247245	Hémosidérose du système nerveux central	2438	HFGS	158019	Histiocytose à cellule indéterminée
247245	Hémosidérose marginale du nerf	2744	HGPPS	390	Histoplasmose
99931	Hémosidérose pulmonaire idiopathique	740	HGPS	1573	HJMD
99930	Hémosidérose pulmonaire secondaire	163	HHCS	58017	HLC-C
247245	Hémosidérose superficielle du nerf	276280	HHML	2248	HLHS
98873	HEMPAS	157215	HHRH	→444490	HLP type 1
95159	HEP	774	HHT	412	HLP type 3
2137	Hépatite auto-immune	457	HI	70470	HLP type 5
2137	Hépatite chronique auto-immune	602	HIBM2	523	HLRCC
402823	Hépatite delta	79091	HIBM3	178464	HMERF
35063	Hépatite virale fulminante	324381	HIBM4	79651	HMP
449	Hépatoblastome	178464	HIBM-ERF	64748	HMSN 3
33402	Hépatocarcinome de l'enfant	343	HIDS	401964	HMSN2 avec axones géants
401920	Hépatocarcinome fibrolamellaire	2314	HIES autosomique dominant	90119	HMSN avec acrodystrophie
		101088	HIGM1	64748	HMSN III
		101089	HIGM2	99950	HMSN type Lom
		101090	HIGM3	99950	HMSN-Lom
		101091	HIGM4	69084	HNED
		101092	HIGM5	93111	HNF1B-MODY
		183663	HIGM avec susceptibilité aux infections opportunistes	79150	HNLC
				640	HNPP

→ 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
67037	HNSCC	231531	HPS7	221126	Hydrocéphalie/hydranencéphalie due à une vasculopathie cérébrale
391665	HoFH	231537	HPS8	2189	Hydrolethalus
2162	Holoprosencéphalie	280663	HPS9	2190	Hydronéphrose congénitale
93925	Holoprosencéphalie alobaire	99880	HPT-JT	1041	Hydrops fetalis
280200	Holoprosencéphalie like	70591	HPTC	163596	Hydrops fetalis de Bart
93924	Holoprosencéphalie lobaire	84085	HS	364013	Hydrops fetalis immunologique
280200	Holoprosencéphalie microforme	36386	HSAN1	363999	Hydrops fetalis non immunologique
220386	Holoprosencéphalie semi-lobaire	456318	HSAN1E	1041	Hydrops foeto-placentaire
280195	Holoprosencéphalie septo-préoptique	970	HSAN2	364013	Hydrops foeto-placentaire immunologique
30924	HOMG1	1764	HSAN3	363999	Hydrops foeto-placentaire non immunologique
34528	HOMG2	642	HSAN4	79486	Hygrome kystique
31043	HOMG3	64752	HSAN5	401	Hyménolépiose
2856	Homme à utérus	314381	HSAN6	280628	Hyper- et hypopigmentation progressive familiale
2168	Homocarnosinose	478664	HSAN8	309147	Hyper-béta-alanémie
394	Homocystinurie classique	2182	HSAS	3222	Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase
394	Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase	2182	HSAS liée à l'X	411536	Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase modérée
395	Homocystinurie par déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase	30924	HSH	411543	Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase sévère
622	Homocystinurie sans acidurie méthylmalonique	158014	HSLM	3222	Hyperactivité de la PRPP synthétase
2762	HOP	→168569	HSLM familiale	411536	Hyperactivité de la PRPP synthétase modérée
396	Hoquet chronique	456318	HSN1E	411543	Hyperactivité de la PRPP synthétase sévère
392	HOS	285	HT-EDS	411536	Hyperactivité de la PRPP synthétase modérée
79651	HPA modérée	275766	HTAPI	411543	Hyperactivité de la PRPP synthétase sévère
79651	HPA non PCU	93160	HVDRR	411543	Hyperactivité de la PRPS1 modérée
293284	HPA/PCU BH4 sensible	→247691	HVR	411543	Hyperactivité de la PRPS1 sévère
293284	HPA/PKU BH4-sensible	530	Hyalinose cutanéo-muqueuse	309147	Hyperalaninémie
275777	HPAH	2176	Hyalinose systémique infantile	403	Hyperaldostéronisme familial type 1
2254	HPC1	329967	Hydarthrose intermittente	404	Hyperaldostéronisme familial type 2
2524	HPC2	400	Hydatidose	251274	Hyperaldostéronisme familial type 3
97249	HPC3	840	Hydradénome verruqueux fistulo-végétant	403	Hyperaldostéronisme familial type I
166063	HPC4	2177	Hydranencéphalie	404	Hyperaldostéronisme familial type II
166068	HPC5	330021	Hydrargyrie	251274	Hyperaldostéronisme familial type III
166073	HPC6	247165	Hydrargyrie infantile	79506	Hyperalphalipoprotéinémie familiale
284339	HPC7	247165	Hydrargyrisme infantile	2195	Hyperaminoacidurie dicarboxylique
324569	HPC8	330061	Hydroa estival	927	Hyperammoniémie par déficit en N-acétylglutamate synthase
97249	HPC avec atrophie optique	330058	Hydroa vacciniforme		
97249	HPC sans diskinesie	2182	Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius		
411493	HPC10	2182	Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius liée à l'X		
2162	HPE	314928	Hydrocéphalie chronique de l'adulte		
280200	HPE microforme	2185	Hydrocéphalie congénitale		
280195	HPE septo-préoptique	269505	Hydrocéphalie congénitale communicante		
280200	HPE-L	269510	Hydrocéphalie congénitale non communicante		
46532	HPFH - bêta-thalassémie	269505	Hydrocéphalie congénitale non obstructive		
251380	HPFH - drépanocytose	269510	Hydrocéphalie congénitale obstructive		
447	HPN	2182	Hydrocéphalie liée à l'X		
314928	HPN	314928	Hydrocéphalie à pression normale		
436	HPP				
293958	HPPD				
47044	HPRCC				
183678	HPS2				

→ 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
289877	Hyperammoniémie transitoire du nouveau-né	254704	Hyperferritinémie génétique sans surcharge en fer	757	Hyperkaliémie-hypertension type Gordon
168588	Hyperandrogénie par déficit en cortisone réductase	438274	Hyperglucagonémie associée à GCGR	308013	Hyperkératose acrale focale
90	Hyperargininémie	408	Hyperglycérolémie	312	Hyperkératose épidermolytique
2312	Hyperbilirubinémie néonatale transitoire	407	Hyperglycinémie non cétosique	409	Hyperkératose lenticulaire persistante
205	Hyperbilirubinémie non conjuguée familiale	289863	Hyperglycinémie non cétosique atypique	2199	Hyperkératose palmoplantaire épidermolytique
79234	Hyperbilirubinémie non conjuguée familiale type 1	289860	Hyperglycinémie non cétosique infantile	1010	Hyperkératose palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique dominante
79235	Hyperbilirubinémie non conjuguée familiale type 2	289857	Hyperglycinémie non cétosique néonatale	1366	Hyperkératose palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique recessive
79234	Hyperbilirubinémie non conjuguée héréditaire type 1	2157	Hyperhistidinémie		Hyperkératose palmoplantaire et alopecie congénitale type Stevanovic
79235	Hyperbilirubinémie non conjuguée héréditaire type 2	742	Hyperimidodipeptidurie	2200	Hyperkératose palmoplantaire focale et gingivale
234	Hyperbilirubinémie type 2	2194	Hyperimmunisation anti-HLA	86923	Hyperkératose palmoplantaire héréditaire type Gamborg-Nielsen
3111	Hyperbilirubinémie type Rotor	2314	Hyperimmunoglobulinémie E autosomique dominante	659	Hyperkératose palmoplantaire mutilante avec plaques kératosiques péri-orificielles
276405	Hyperbiliverdinémie	276580	Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en Kir6.2	79141	Hyperkératose palmoplantaire nummulaire
405	Hypercalcémie bénigne familiale	276575	Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en SUR1	79502	Hyperkératose palmoplantaire ponctuée type 2
405	Hypercalcémie hypocalciurique bénigne familiale	79644	Hyperinsulinisme autosomique récessif par déficit en Kir6.2	38	Hyperkératose palmoplantaire ponctuée type 3
93372	Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 1	79643	Hyperinsulinisme autosomique récessif par déficit en SUR1	308013	Hyperkératose palmoplantaire ponctuée type 3 sans élastoïdose
101049	Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 2	276603	Hyperinsulinisme focal résistant au diazoxide par déficit en Kir6.2	50942	Hyperkératose palmoplantaire striée ou en bandes
101050	Hypercalcémie hypocalciurique familiale type 3	276598	Hyperinsulinisme focal résistant au diazoxide par déficit en SUR1	140966	Hyperkératose palmoplantaire type Nagashima
300547	Hypercalcémie infantile autosomique récessive	165991	Hyperinsulinisme induit par l'effort	50942	Hyperkératose palmoplantaire type Wachters
300547	Hypercalcémie infantile familiale avec diminution de parathormone intacte	71212	Hyperinsulinisme par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte	2295	Hyperlaxité articulaire familiale
300547	Hypercalcémie infantile familiale avec diminution de PTHi	79299	Hyperinsulinisme par déficit en glucokinase	91135	Hyperlaxité de la peau par déficit en facteur de coagulation dépendant de la vitamine K
2197	Hypercalciurie idiopathique	71212	Hyperinsulinisme par déficit en glutamodéshydrogénase	140905	Hyperlipidémie due à un déficit en lipase hépatique
238475	Hypercholanémie familiale	324575	Hyperinsulinisme par déficit en HNF1A	140905	Hyperlipidémie due à un déficit en triglycéride lipase hépatique
238475	Hypercholanémie héréditaire	263455	Hyperinsulinisme par déficit en HNF4A	70470	Hyperlipidémie majeure
209902	Hypercholestérolémie due au déficit en cholestérol 7alpha-hydroxylase	263458	Hyperinsulinisme par déficit en INSR	412	Hyperlipidémie type 3
391665	Hypercholestérolémie familiale homozygote	71212	Hyperinsulinisme par déficit en SCHAD	412	Hyperlipoprotéinémie familiale type 3
206599	HyperCKémie isolée asymptomatique	165991	Hyperinsulinisme par déficit en SLC16A1	→444490	Hyperlipoprotéinémie type 1
3197	Hyperekplexie	165991	Hyperinsulinisme par déficit en transporteur 1 de monocarboxylate	412	Hyperlipoprotéinémie type 3
3197	Hyperekplexie héréditaire	276556	Hyperinsulinisme par déficit en UCP2	70470	Hyperlipoprotéinémie type 5
84142	Hyperexcitabilité des nerfs périphériques	757	Hyperkaliémie minéralocorticoïde résistante	300324	Hyperlymphocytose B polyclonale persistante
3197	Hyperexplexie héréditaire			2203	Hyperlysinémie
306776	Hyperexplexie sporadique				
254704	Hyperferritinémie 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
2203	Hyperlysinémie type I	1578	Hyperphénylalaninémie par déficit en 4a-hydroxy-tétrahydrobioptérine déshydratase	90790	Hyperplasie congénitale lipoïde des surrénales par déficit en STAR
3124	Hyperlysinémie type II	13	Hyperphénylalaninémie par déficit en 6-pyruvoyl-tétrahydroptérine synthase	325529	Hyperplasie congénitale lipoïde non classique des surrénales par déficit en STAR
79150	Hypermélanose naevioïde linéaire et circulaire	1578	Hyperphénylalaninémie par déficit en déshydratase	217560	Hyperplasie des cellules neuroendocrines du nourrisson
79150	Hypermélanose naevioïde linéaire et convolutée	226	Hyperphénylalaninémie par déficit en dihydroptéridine réductase	99878	Hyperplasie familiale des parathyroïdes
79150	Hypermélanose naevioïde linéaire et spiralée	2102	Hyperphénylalaninémie par déficit en GTP cyclohydrolase	160	Hyperplasie ganglionnaire angiofolliculaire
289891	Hyperméthioninémie par déficit en glycine N-méthyltransférase	293284	Hyperphénylalaninémie/phénylcétonurie BH4-sensible	93686	Hyperplasie ganglionnaire géante multicentrique
289891	Hyperméthioninémie par déficit en GNMT	293284	Hyperphénylalaninémie/phénylcétonurie sensible au BH4	2024	Hyperplasie gingivale autosomique dominante
88618	Hyperméthioninémie par déficit en S-adénosylhomocystéine hydrolase	293284	Hyperphénylalaninémie/phénylcétonurie sensible à la tétrahydrobioptérine	2024	Hyperplasie gingivale héréditaire
414	Hyperornithinémie	3416	Hyperphosphatasémie tardive	141145	Hyperplasie hémifaciale
2801	Hyperostose corticale déformante juvénile	2801	Hyperphosphatasie héréditaire	99878	Hyperplasie héréditaire des parathyroïdes
2204	Hyperostose corticale dysplasique	79146	Hyperpigmentation progressive familiale	300373	Hyperplasie hypophysaire héréditaire
3416	Hyperostose corticale généralisée	→79189	Hyperpipécolatémie	160	Hyperplasie lymphoïde angiofolliculaire
1310	Hyperostose corticale infantile	477781	Hyperplasie condylienne primitive	60026	Hyperplasie lymphoïde nodulaire pulmonaire
443098	Hyperostose crânienne interne	477781	Hyperplasie condylienne type 1	189427	Hyperplasie macronodulaire bilatérale des surrénales
391327	Hyperostose de la voûte crânienne liée à l'X	90791	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 3-béta-hydroxystéroïde déshydrogénase	48372	Hyperplasie nodulaire régénérative du foie
77296	Hyperostose frontale interne	90795	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 11-béta-hydroxylase	160148	Hyperplasie polypoïde érodée
2780	Hyperostose généralisée striée	90793	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 17-alpha-hydroxylase	99878	Hyperplasie primaire de la parathyroïde
178311	Hyperostose sterno-costo-claviculaire isolée	90794	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique	231580	Hyperplasie surrénalienne unilatérale primitive
2206	Hyperostose vertébrale ankylosante avec tylose	315306	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique avec perte de sel	682	HyperPP
416	Hyperoxalurie primitive	315311	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase classique virilisante	397685	Hyperprolactinémie familiale
93598	Hyperoxalurie primitive type 1	95699	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase	79101	Hyperprolinémie type 2
93599	Hyperoxalurie primitive type 2	95699	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome POR	419	Hyperprolinémie type I
93600	Hyperoxalurie primitive type 3	325524	Hyperplasie congénitale lipoïde classique des surrénales par déficit en STAR	99932	Hypersensibilité aux protéines du lait de vache
99879	Hyperparathyroïdie isolée familiale			139402	Hypersensibilité médicamenteuse avec éosinophiles et manifestations systémiques
417	Hyperparathyroïdie primitive sévère néonatale			33208	Hypersomnie idiopathique
295002	Hyperphalangie			228315	Hypersomnie idiopathique avec augmentation de la durée du sommeil
295142	Hyperphalangie bilatérale			228318	Hypersomnie idiopathique sans augmentation de la durée du sommeil
295140	Hyperphalangie des doigts 2-5			33208	Hypersomnie primaire
295140	Hyperphalangie unilatérale			1519	Hypertéléorisme de Teebi
1578	Hyperphénylalaninémie avec primaptérinurie			275777	Hypertension artérielle pulmonaire familiale
238583	Hyperphénylalaninémie due à un déficit en BH4			275777	Hypertension artérielle pulmonaire héréditaire
238583	Hyperphénylalaninémie due à un déficit en tétrahydrobioptérine				
2209	Hyperphénylalaninémie maternelle				
79651	Hyperphénylalaninémie modérée				
79651	Hyperphénylalaninémie modérée permanente				
238583	Hyperphénylalaninémie non phénylcétourique				

→ 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
275766	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique	2221	Hypertrichose lanugineuse acquise	141152	Hypoglossie/aglossie isolée congénitale
422	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique et/ou familiale	→168569	Hypertrichose pigmentée avec diabète insulino-dépendant	276580	Hypoglycémie hyperinsulinémique autosomique dominant par déficit en Kir6.2
275766	Hypertension artérielle pulmonaire primitive	2222	Hypertrichose universelle	276575	Hypoglycémie hyperinsulinémique autosomique dominant par déficit en SUR1
757	Hypertension hyperkaliémique	300293	Hypertriglyceridémie transitoire et stéatose hépatique du nourrisson	79644	Hypoglycémie hyperinsulinémique autosomique récessif par déficit en Kir6.2
757	Hypertension hyperkaliémique de Gordon	295051	Hypertrophie des membres inférieurs	79643	Hypoglycémie hyperinsulinémique autosomique récessif par déficit en SUR1
757	Hypertension hyperkaliémique familiale	295049	Hypertrophie des membres supérieurs	165991	Hypoglycémie hyperinsulinémique induite par l'effort
238624	Hypertension intracrânienne bénigne	2709	Hypertrophie gingivale-dystrophie cornéenne	71212	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte
238624	Hypertension intracrânienne idiopathique	2128	Hypertrophie hémicorporelle	79299	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en glucokinase
88660	Hypertension par mutation gain de fonction du récepteur aux minéralocorticoïdes	141145	Hypertrophie hémifaciale	324575	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en HNF1A
494348	Hypertension portale non cirrhotique familiale à début précoce	180176	Hypertrophie mammaire juvénile familiale	263455	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en HNF4A
70591	Hypertension pulmonaire thromboembolique chronique	180176	Hypertrophie mammaire virginale	263458	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en INSR
403	Hypertension sensible aux glucocorticoïdes	2224	Hypertryptophanémie familiale	276603	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en Kir6.2, forme focale résistante au diazoxide
403	Hypertension sensible à la dexaméthasone	79233	Hyperuricémie associée à HPRT	263458	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en récepteur à l'insuline
88660	Hypertension à début précoce accentuée par la grossesse	251523	Hyperzincémie et hypercalprotectinémie	276598	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en SUR1, forme focale résistante au diazoxide
423	Hyperthermie maligne de l'anesthésie	94088	Hypo-uricémie rénale héréditaire	276556	Hypoglycémie hyperinsulinémique par déficit en UCP2
466650	Hyperthermie maligne d'effort	427	Hypoaldostéronisme familial	276608	Hypoglycémie hyperinsulinémique persistante de l'adulte non-insulinome
466650	Hyperthermie maligne induite par l'exercice	99763	Hypoaldostéronisme hyperréninémique familial type 1	293964	Hypoglycémie hypoinsulinémique avec hémihypertrophie du corps
2216	Hyperthermie tératogène	99764	Hypoaldostéronisme hyperréninémique familial type 2	478	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital avec anosmie
424	Hyperthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH	425	Hypoalphalipoprotéinémie familiale		
99819	Hyperthyroïdie gestationnelle	14	Hypobétalipoprotéinémie sévère précoce		
424	Hyperthyroïdie non-immune familiale	428	Hypocalcémie autosomique dominante		
54260	Hypertrabéculation ventriculaire gauche	93297	Hypochondrogenèse		
2026	Hypertrichose avec ou sans hyperplasie gingivale	429	Hypochondroplasie		
3387	Hypertrichose cervicale antérieure isolée	1551	Hypocuprémie bénigne familiale		
79495	Hypertrichose congénitale généralisée liée à l'X	295114	Hypodactylie bilatérale des doigts 2-5		
1023	Hypertrichose congénitale généralisée type Ambras	295112	Hypodactylie bilatérale du pouce		
79495	Hypertrichose congénitale généralisée type Macias-Flores	294990	Hypodactylie des doigts 2-5		
2222	Hypertrichose congénitale lanugineuse	294988	Hypodactylie du pouce		
2220	Hypertrichose cubitale	973	Hypodactylie unilatérale des doigts 2-5		
		295110	Hypodactylie unilatérale du pouce		
		248408	Hypodysfibrinogénémie familiale		
		101041	Hypofibrinogénémie familiale		
		229717	Hypogammaglobulinémie isolée		
		1572	Hypogammaglobulinémie primitive		
		185	Hypogénése pulmonaire		
		169139	Hypogammaglobulinémie transitoire de l'enfance		

→ 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
432	Hypogonadisme hypogonadotrope congénital sans anosmie	436	Hypophosphatasie	96266	Hypoplasie des cellules de Leydig par résistance partielle à l'hormone lutéinisante
69744	Hypokératose palmoplantaire circonscrite	247676	Hypophosphatasie de l'adulte	162516	Hypoplasie des orifices piriformes
30924	Hypomagnésémie intestinale avec hypocalcémie secondaire	247667	Hypophosphatasie de l'enfant	2248	Hypoplasie du cœur gauche
30924	Hypomagnésémie intestinale type 1	247651	Hypophosphatasie infantile	2497	Hypoplasie du cubitus
34528	Hypomagnésémie isolée autosomique dominante	247623	Hypophosphatasie périnatale fatale	33355	Hypoplasie hématopoïétique généralisée
199326	Hypomagnésémie isolée autosomique dominante type Glaudemans	247638	Hypophosphatasie prénatale bénigne	269221	Hypoplasie isolée bilatérale des hémisphères cérébelleux
30924	Hypomagnésémie par malabsorption sélective de magnésium	89937	Hypophosphatémie autosomique dominante	137902	Hypoplasie isolée du nerf optique
34528	Hypomagnésémie primaire autosomique dominante avec hypocalciurie	289176	Hypophosphatémie autosomique récessive	199630	Hypoplasie isolée du vermis cérébelleux
30924	Hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire	244305	Hypophosphatémie dominante avec néphrolithiasie ou ostéoporose	269218	Hypoplasie isolée unilatérale des hémisphères cérébelleux
2196	Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose avec atteinte oculaire sévère	89936	Hypophosphatémie liée à l'X	166063	Hypoplasie olivopontocérébelleuse
31043	Hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose sans atteinte oculaire sévère	95512	Hypophysite de l'hypophyse antérieure	166068	Hypoplasie olivopontocérébelleuse foetale
34527	Hypomagnésémie primaire familiale avec normocalciurie et normocalcémie	91354	Hypopituitarisme associé au syndrome de la selle turcique vide	324569	Hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation du gène CHMP1A
34528	Hypomagnésémie rénale type 2	95494	Hypopituitarisme congenital familial	411493	Hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation du gène CLP1
31043	Hypomagnésémie rénale type 3	175	Hypoplasie cartilage-cheveux	2254	Hypoplasie pontocérébelleuse type 1
435	Hypomélanose d'Ito	95720	Hypoplasie de la thyroïde	2524	Hypoplasie pontocérébelleuse type 2
139441	Hypomyélinisation avec atrophie des ganglions de la base et du cervelet	99058	Hypoplasie de l'anneau mitral	97249	Hypoplasie pontocérébelleuse type 3
139441	Hypomyélinisation avec atrophie des noyaux gris centraux et du cervelet	2092	Hypoplasie dermique en aires	166063	Hypoplasie pontocérébelleuse type 4
363412	Hypomyélinisation avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière et spasticité des jambes	99083	Hypoplasie des artères pulmonaires	166068	Hypoplasie pontocérébelleuse type 5
36913	Hypoparathyroïdie auto-immune	755	Hypoplasie des cellules de Leydig	166073	Hypoplasie pontocérébelleuse type 6
2238	Hypoparathyroïdie isolée familiale	325448	Hypoplasie des cellules de Leydig par déficit en hormone lutéinisante bêta	284339	Hypoplasie pontocérébelleuse type 7
2239	Hypoparathyroïdie isolée familiale due à l'agénésie de la glande parathyroïde	325448	Hypoplasie des cellules de Leydig par déficit en LHB	324569	Hypoplasie pontocérébelleuse type 8
189466	Hypoparathyroïdie isolée familiale par défaut de sécrétion de la PTH	96265	Hypoplasie des cellules de Leydig par inactivation complète du récepteur LH	369920	Hypoplasie pontocérébelleuse type 9
140286	Hypoparathyroïdie secondaire due à un défaut de sécrétion de parathormone	96265	Hypoplasie des cellules de Leydig par inactivation complète du récepteur à l'hormone lutéinisante	411493	Hypoplasie pontocérébelleuse type 10
		96266	Hypoplasie des cellules de Leydig par inactivation partielle du récepteur LH	2258	Hypoplasie pulmonaire congénitale unilatérale
		96266	Hypoplasie des cellules de Leydig par inactivation partielle du récepteur à l'hormone lutéinisante	2257	Hypoplasie pulmonaire primitive
		96265	Hypoplasie des cellules de Leydig par résistance complète à la LH	93101	Hypoplasie rénale
		96265	Hypoplasie des cellules de Leydig par résistance complète à l'hormone lutéinisante	97362	Hypoplasie rénale bilatérale
		96266	Hypoplasie des cellules de Leydig par résistance partielle à la LH	2260	Hypoplasie rénale oligoméganéphronique
				97361	Hypoplasie rénale unilatérale
				97598	Hypoplasie rénovasculaire congénitale
				95702	Hypoplasie surrénalienne congénitale cytomégique

→ 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
95702	Hypoplasie surrénalienne congénitale liée à l'X	95715	Hypothyroïdie congénitale par passage transplacentaire d'anticorps maternels anti-récepteur de la TSH	35078	IDCS T-B+ par déficit en JAK3
95700	Hypoplasie surrénalienne familiale sans hormone lutéinisante	226316	Hypothyroïdie congénitale transitoire génétique	79292	Ichtyoophthalmie
95700	Hypoplasie surrénalienne familiale sans LH	95716	Hypothyroïdie familiale par anomalie de l'hormonosynthèse thyroïdienne	454	Ichtyose acquise
95700	Hypoplasie surrénalienne familiale type miniature	226307	Hypothyroïdie par déficit en facteurs de transcription impliqués dans le développement ou la fonction hypophysaire	457	Ichtyose arlequin
98606	Hypoplasie syndromique du rebord orbitaire	90673	Hypothyroïdie par mutation du récepteur de la TSH	→33364	Ichtyose avec trichothiodystrophie
→175	Hypoplasie type cartilage-cheveux sans hypotrichose	137908	Hypotonie avec acidose lactique et hyperammonémie	455	Ichtyose bulleuse de Siemens
1166	Hypoplasie unilatérale congénitale du muscle abaisseur de l'angle de la bouche	91131	Hypotonie et ichtyose par déficit en dolichol phosphate	88621	Ichtyose congénitale type 4
1166	Hypoplasie unilatérale congénitale du muscle triangulaire des lèvres	1195	Hypotransferrinémie congénitale	457	Ichtyose congénitale type foetus Arlequin
180139	Hypoplasie utérine	1573	Hypotrichose avec dégénérescence maculaire juvénile	79504	Ichtyose de Lambert
439	Hypoplasie ventriculaire droite isolée	444	Hypotrichose congénitale de Marie Unna	281190	Ichtyose en confettis
1398	Hypoplasie/agénésie isolée cérébelleuse	444	Hypotrichose héréditaire de Marie Unna	100976	Ichtyose en maillot de bain
1398	Hypoplasie/agénésie isolée du cervelet	55654	Hypotrichose héréditaire simple	312	Ichtyose épidermolytique
180188	Hypoplasie/aplasie mammaire congénitale isolée	90368	Hypotrichose héréditaire simple du cuir chevelu	281139	Ichtyose épidermolytique annulaire
327	Hypoproconvertinémie	217407	Hypotrichose héréditaire à vésicules cutanées récidivantes	455	Ichtyose épidermolytique superficielle
325	Hypoprothrombinémie	217407	Hypotrichose héréditaire à vésicules cutanées récurrentes	79394	Ichtyose érythrodermique
26348	Hypoprothrombinémie acquise	55654	Hypotrichose simple	289586	Ichtyose exfoliative
440	Hypospadias familial	90368	Hypotrichose simple du cuir chevelu	289586	Ichtyose exfoliative autosomique récessive
95706	Hypospadias périnéal, scrotal ou pénoscrotal	444	Hypotrichose type Marie Unna	457	Ichtyose harlequin
95706	Hypospadias postérieur	2266	Hypotrichose-déficience intellectuelle, type Lopes	79503	Ichtyose hystrix de Curth-Macklin
443180	Hypotension intracrânienne spontanée	137577	Hypoxie périnatale	79504	Ichtyose hystrix gravior
443236	Hypotension orthostatique dû à un déficit en NET	682	HYPP	313	Ichtyose lamellaire
441	Hypotension orthostatique idiopathique	63440	Hypscéphalie	313	Ichtyose lamellaire classique
29822	Hypothermie périodique spontanée	63440	Hypsocéphalie	313	Ichtyose lamellaire congénitale
99832	Hypothyroïdie centrale due à un déficit du récepteur de la TRH	139436	Hystiocytomatose à cellules géantes	461	Ichtyose liée à l'X
329235	Hypothyroïdie congénitale centrale avec macroorchidie tardive liée à l'X	724	IAEP	281090	Ichtyose liée à l'X avec manifestations extra-cutanées
226313	Hypothyroïdie congénitale due à une exposition maternelle aux médicaments antithyroïdiens	158048	IAHS	281090	Ichtyose liée à l'X syndromique
95717	Hypothyroïdie congénitale idiopathique	293168	IAHSP	461	Ichtyose récessive liée à l'X
1910	Hypothyroïdie congénitale par insuffisance/excès d'apport en iodé	611	IBM	281090	Ichtyose récessive liée à l'X syndromique
		602	IBM2	281190	Ichtyose variegata
		52430	IBMPFD	2286	ICMMU
		37202	IC/BPS	2312	Ictère néonatale transitoire
		37202	IC/PBS	415286	Ictère nucléaire
		277	IDCS par déficit en adénosine désaminase	33355	IDCS avec leucopénie
				572	IDCS par défaut d'expression des molécules HLA de classe 2
				331206	IDCS par déficit complet en RAG1/2
				357237	IDCS par déficit en CARD11
				169160	IDCS par déficit en CD3delta/epsilon/zéta
				228003	IDCS par déficit en CORO1A
				228003	IDCS par déficit en coronine-1A
				317425	IDCS par déficit en DNA-PKcs
				280142	IDCS par déficit en LCK
				280142	IDCS par déficit en tyrosine kinase spécifique des lymphocytes
				169157	IDCS T-B+ par déficit en CD45

→ 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
276	IDCS T-B+ par déficit en chaîne gamma	357237	Immunodéficience combinée sévère par déficit en CARD11	331187	Immunodéficience par déficit en MASP-2
169154	IDCS T-B+ par déficit en IL-7Ralpha	228003	Immunodéficience combinée sévère par déficit en CORO1A	70593	Immunodéficience par déficit sélectif en anticorps anti-polysaccharide
275	IDCS type alymphocytose	228003	Immunodéficience combinée sévère par déficit en coronine-1A	437552	Immunodéficience primaire autosomique récessive avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules Natural Killer
275	IDCS type Athabascan	317425	Immunodéficience combinée sévère par déficit en DNA-PKcs	437552	Immunodéficience primaire autosomique récessive avec un défaut de cytotoxicité spontanée des cellules NK
289347	IDH	397787	Immunodéficience combinée sévère par déficit en IKK2	75391	Immunodéficience primaire avec déficit en cellules NK et insuffisance surrénales
3306	idic(15)	280142	Immunodéficience combinée sévère par déficit en LCK	456312	IMNEPD
280384	IDMDC	280142	Immunodéficience combinée sévère par déficit en tyrosine kinase spécifique des lymphocytes	36237	Impétigo bulleux
332	IFD	169154	Immunodéficience combinée sévère T-B+ due à un déficit en IL-7Ralpha	60014	Imprégnation cutanéo-muqueuse à l'argent
466	IFF	169160	Immunodéficience combinée sévère T-B+ par déficit en CD3delta/epsilon/zéta	2286	Incisive centrale maxillaire médiane unique
329874	IGCM	169157	Immunodéficience combinée sévère T-B+ par déficit en CD45	2286	Incisive centrale supérieure unique
294422	IHC	276	Immunodéficience combinée sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma	79263	INCL
364013	IHF	35078	Immunodéficience combinée sévère T-B+ par déficit en JAK3	2291	Incompétence vélopharyngienne congénitale
91132	IHS	228423	Immunodéficience combinée à une susceptibilité aux mycobactéries et aux infections virales et fongiques	238621	Incontinence fécale liée à une anastomose iléo-anale avec poche
59303	IHSC	317476	Immunodéficience liée à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées au virus Epstein-Barr	464	Incontinentia pigmenti
238624	IIH	317476	Immunodéficience liée à l'X avec déficit en magnésium, infection et néoplasie liées à EBV	435	Incontinentia pigmenti achromians
85193	IJO	169150	Immunodéficience par déficit des composés terminaux de la voie classique du complément	435	Incontinentia pigmenti type 1
314376	Iléus méconial par déficit en guanylate cyclase 2C	34592	Immunodéficience par déficit d'expression des molécules HLA de classe 1	2292	Incurvation congénitale des os longs
247234	ILOCA	169150	Immunodéficience par déficit d'un des composés C5 à C9 du complément	2292	Incurvation des os longs
247718	IMAM	169100	Immunodéficience par déficit en CD25	324307	Incurvation latérale sévère du tibia avec petite taille
42062	Iminoglycinurie	331190	Immunodéficience par déficit en ficoline 3	→955	Incurvation serpentine du pérone
169147	Immunodéficience due à un déficit de C1, C2 ou C4	70592	Immunodéficience par déficit en interleukin-1 receptor-associated kinase-4	217399	Indifférence congénitale à la douleur avec hyperhidrose
169147	Immunodéficience due à un déficit des composés classiques de la voie classique du complément	70592	Immunodéficience par déficit en IRAK4	294	Infection anténatale au CMV
169147	Immunodéficience due à un déficit des composés précoce de la voie classique du complément	293	Infection anténatale au cytomégalovirus		
200421	Immunodéficience associée à une anomalie du facteur H	70596	Infection anténatale au EBV		
200418	Immunodéficience associée à une anomalie du facteur I	295	Infection anténatale au parvovirus		
221139	Immunodéficience combinée avec anomalies faciooculosquelettiques	293	Infection anténatale au virus de l'herpès simplex		
317473	Immunodéficience combinée par déficit en IKAROS	70596	Infection anténatale au virus d'Epstein-Barr		
317476	Immunodéficience combinée par déficit en MAGT1	292	Infection anténatale aux entérovirus		
397964	Immunodéficience combinée par déficit en MALT1	70596	Infection congénital à EBV		
317428	Immunodéficience combinée par déficit en ORAI1	293	Infection congénitale au virus de l'herpès simplex		
317430	Immunodéficience combinée par déficit en STIM1				
33355	Immunodéficience combinée sévère avec leucopénie				
331206	Immunodéficience combinée sévère par déficit complet en RAG1/2				
277	Immunodéficience combinée sévère par déficit en adénosine désaminase				

→ 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
70596	Infection congénitale au virus d'Epstein-Barr	137893	Infertilité masculine associée à des spermatozoïdes à tête large, polyploïdes, multiflagellés	453510	Insensibilité congénitale à la douleur avec préservation de la sensibilité thermique
292	Infection congénitale à entérovirus	171709	Infertilité masculine avec globozoospermie	64752	Insensibilité congénitale à la douleur et analgésie thermique
35062	Infection disséminée à CMV idiopathique	171709	Infertilité masculine avec spermatozoïdes à tête ronde	633	Insensibilité primaire à l'hormone de croissance
35062	Infection disséminée à cytomégalovirus idiopathique	→399805	Infertilité masculine avec virilisation normale due à un arrêt de la maturation	99055	Insertion anormale des cordages de la tricuspidé
438279	Infection humaine à l'orthopoxvirus	→399805	Infertilité masculine avec virilisation normale due à une anomalie de la méiose	466	Insomnie fatale familiale
90078	Infection invasive par entérocoques résistants à la vancomycine	→399805	Infertilité masculine avec virilisation normale due à une anomalie méiotique	95449	Insuffisance aortique congénitale
440368	Infection nécrosante des tissus mous	98345	Infertilité masculine idiopathique rare	441	Insuffisance autonome progressive
1685	Infection par douve	399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	263352	Insuffisance cardiaque droite post-cardiotomie
91127	Infection par l'adénovirus chez des patients immunodéprimés	399808	Infertilité masculine monogénique avec tétratozoospermie	466784	Insuffisance cardiopulmonaire néonatale sévère par défaut de méthylation mitochondriale
411703	Infection pulmonaire à mycobactéries atypiques	276234	Infertilité masculine non syndromique par asthénozoospermie	95409	Insuffisance cortico-surréale aiguë
411703	Infection pulmonaire à mycobactéries non-tuberculeuses	276234	Infertilité masculine non syndromique par défaut de motilité	95409	Insuffisance cortico-surrénalienne aiguë
183675	Infection récurrente associée à un déficit rare en isotype d'immunoglobuline	→399808	Infertilité masculine par mutation de NANOS1	443084	Insuffisance du baroréflexe
169142	Infection récurrente due à déficit en granules spécifiques	33314	Infiltration lymphocytaire cutanée bénigne de Jessner	276066	Insuffisance en acides biliaires-CoA ligase et défaut d'amidation
140896	Infection respiratoire aiguë au coronavirus	33314	Infiltration lymphocytaire cutanée de Jessner	90062	Insuffisance hépatique aiguë
35064	Infection virale létale idiopathique	33314	Infiltration lymphocytaire cutanée de Jessner-Kanof	217371	Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADN mitochondrial
137698	Infection à CMV chez des patients à risque avec une immunodépression cellulaire	284448	Inflammation chronique lymphocytaire avec rehaussement périvasculaire pontique cortico-sensible	217371	Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt
781	Infection à Coxiella burnetii	63259	Iniencéphalie	95619	Insuffisance hypophysaire d'origine iatrogène ou traumatique
137698	Infection à cytomégalovirus chez des patients à risque avec une immunodépression cellulaire	268366	Iniencéphalie fermée	294422	Insuffisance intestinale chronique
284	Infection à l'echinococcus multilocularis	268363	Iniencéphalie ouverte	811	Insuffisance pancréatique et dysfonctionnement de la moelle osseuse
314946	Infection à Mycobacterium xenopi	633	Insensibilité complète à l'hormone de croissance	439167	Insuffisance placentaire
324632	Infection à virus Hendra	453510	Insensibilité congénitale à la douleur avec déficience intellectuelle sévère	439167	Insuffisance placentaire vasculaire
448237	Infection à virus Zika	217399	Insensibilité congénitale à la douleur avec hyperhidrose	231692	Insuffisance somatotrope isolée liée à l'X
169467	Infections récurrentes à Neisseria par déficit en facteur D	391397	Insensibilité congénitale à la douleur avec hyperhidrose et troubles gastro-intestinaux	231662	Insuffisance somatotrope isolée type IA
183713	Infections à bactéries pyogènes associées à un déficit en MyD88			231671	Insuffisance somatotrope isolée type IB
488191	Infertilité féminine due à un blocage en méiose			231679	Insuffisance somatotrope isolée type II
488191	Infertilité féminine due à un blocage méiotique			231692	Insuffisance somatotrope isolée type III
404466	Infertilité féminine par défaut de la zone pellucide			631	Insuffisance somatotrope non acquise isolée
				95409	Insuffisance surréale aiguë

→ 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
95409	Insuffisance surrénalienne aiguë	464458	Intoxication au paracétamol	247604	JPLS
289548	Insuffisance surrénalienne héréditaire isolée par déficit partiel en CYP11A1	330015	Intoxication au plomb	2929	JPS
97279	Insulinome	31828	Intoxication digitalique	2318	JS type B
2299	Interruption de la crosse aortique	247165	Intoxication infantile au mercure	1454	JS-H
99123	Interruption de la veine cave inférieure	31824	Intoxication par la colchicine	220493	JS-O
469	Intolérance au fructose héréditaire	466670	Intoxication par le cyanure	2318	JS-OR
35122	Intolérance aux disaccharides	31825	Intoxication par le méthanol	220497	JS-R
306436	Intolérance aux disaccharides avec intolérance à l'amidon	31827	Intoxication par le paraquat	101039	Juberg-Hellman syndrome
306474	Intolérance aux disaccharides avec intolérance à l'amidon et au lactose	31828	Intoxication par les digitaliques	99100	Juxtaposition des auricules
306446	Intolérance aux disaccharides avec tolérance minime à l'amidon	31826	Intoxication par l'éthylène glycol	1540	JWS
306486	Intolérance aux disaccharides sans intolérance au saccharose	90069	Intoxication systémique au monochloroacétate	2322	Kabuki make-up
306462	Intolérance aux disaccharides sans intolérance à l'amidon	90068	Intoxication à la cocaïne	96169	KdVS
470	Intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie	2302	Intoxication à l'amianté	2334	Kératite autosomique dominante
35122	Intolérance congénitale au saccharose	228371	Intoxination botulinique	2334	Kératite héréditaire
306436	Intolérance congénitale au saccharose avec intolérance à l'amidon	228371	Intoxination botulique	137593	Kératite infectieuse épithéliale
306474	Intolérance congénitale au saccharose avec intolérance à l'amidon et au lactose	2285	Invagination basilaire primitive	314017	Kératite interstitielle linéaire idiopathique
306446	Intolérance congénitale au saccharose avec tolérance minime à l'amidon	3306	Invdup(15)	137596	Kératite neurotrophique
306462	Intolérance congénitale au saccharose sans intolérance à l'amidon	96092	Invdupdel(8p)	137599	Kératite stromale
103909	Intolérance isolée au tréhalose	216694	Inversion ventriculaire	67043	Kératite à Acanthamoeba
73423	Intoxication aiguë par Blighia sapida	275766	IPAH	411777	Kératoacanthome éruptif généralisé
73423	Intoxication aiguë par le fruit d'akée	747	iPAP	411777	Kératoacanthome éruptif généralisé de Grzybowski
73423	Intoxication aiguë par le fruit d'aki	238455	IPD	493	Kératoacanthome familial
43117	Intoxication aiguë par les antidépresseurs tricycliques	37042	IPEX	493	Kératoacanthome héréditaire
43119	Intoxication aiguë par les médicaments avec effet stabilisant de membrane	494428	IPPFE	493	Kératoacanthome multiple
35889	Intoxication aiguë par les opioïdes	88621	IPS	65748	Kératoacanthome multiple de Ferguson-Smith
217064	Intoxication au 5-fluorouracile	100025	IPSID	587	Kératoacanthome multiple de Muir-Torre
464458	Intoxication au acetaminophen	772	IRD	65748	Kératoacanthome multiple familial
306682	Intoxication au manganèse	263479	Iridocyclite hétérochromique de Fuchs	163934	Kératoconjunctivite atopique
330021	Intoxication au mercure	3309	Isochromosome 5p	88633	Kératoconjunctivite limbique supérieure
		3310	Isochromosome 9p surnuméraire	88633	Kératoconjunctivite limbique supérieure de Théodore
		884	Isochromosome 12p en mosaïque	70476	Kératoconjunctivite printanière
		884	Isochromosome 12p surnuméraire	70476	Kératoconjunctivite vernale
		3307	Isochromosome 18p	293936	Kératocône autosomique dominant avec cataracte polaire antérieure précoce
		96055	Isochromosome 21	293936	Kératocône familial avec cataracte
		98798	Isochromosomie Yp	494	Kératodermie aïnhumoïde et mutilante
		98797	Isochromosomie Yq	498359	Kératodermie aquagénique
		99731	ISOD	498359	Kératodermie aquagénique palmaire
		472	Isosporose	420686	Kératodermie avec cheveux laineux type IV
		309324	ISSD	79395	Kératodermie due à des anomalies de la loricrine
		279914	IU		
		281190	IWC		
		300605	JALS		
		474	JATD		
		276405	Jaunisse verte		
		397715	JBTS avec JATD		
		248111	JHD		
		2929	JIP		
		65684	JMADUE		
		289596	JNA		
		79264	JNCL		
		2801	JPG		

→ 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
79395	Kératodermie mutilante avec ichtyose	448264	Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique isolée	140966	KPP type Nagashima
494	Kératodermie mutilante de Vohwinkel	86923	Kératodermie palmoplantaire héréditaire type Gamborg-Nielsen	1010	KPP-AC type Stevanovic
494	Kératodermie mutilante et surdité	659	Kératodermie palmoplantaire mutilante avec plaques kératosiques péri-orificielles	1366	KPP-AC type Wallis
498359	Kératodermie palmo-plantaire aquagénique	2337	Kératodermie palmoplantaire non épidermolytique	79501	KPPP1
498359	Kératodermie palmoplantaire aquagénique	→2199	Kératodermie palmoplantaire non épidermolytique	79502	KPPP2
→2199	Kératodermie palmoplantaire de Thost-Unna	79141	Kératodermie palmoplantaire nummulaire	38	KPPP3
2337	Kératodermie palmoplantaire diffuse autosomique dominante type Norrbotten	79501	Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 1	308013	KPPP3 sans élastoïdose
369999	Kératodermie palmoplantaire diffuse avec fissures douloureuses	79502	Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 2	293936	KTCNCT
495	Kératodermie palmoplantaire diffuse progressive	38	Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 3	447777	KTOC
2337	Kératodermie palmoplantaire diffuse type Bothnian	308013	Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 3 sans élastoïdose	454745	Kuru
2199	Kératodermie palmoplantaire épidermolytique	50942	Kératodermie palmoplantaire striée ou en bandes	34217	KWWH type I
2199	Kératodermie palmoplantaire épidermolytique de Voerner	495	Kératodermie palmoplantaire transgrediens et progrediens	65282	KWWH type II
2199	Kératodermie palmoplantaire épidermolytique de Vörner	140966	Kératodermie palmoplantaire type Nagashima	420686	KWWH type IV
2199	Kératodermie palmoplantaire érythrodermique diffuse type Voerner	50942	Kératodermie palmoplantaire type Wachters	480553	Kyste anévrysmal de l'os
2199	Kératodermie palmoplantaire érythrodermique diffuse type Vörner	→2199	Kératodermie palmoplantaire à kératine tonotubulaire	2356	Kyste arachnoïdien
1010	Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique dominante	447777	Kérotokyste odontogène	269200	Kyste arachnoïdien rétrocérébelleux
1366	Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale autosomique recessive	137596	Kérapathie neurotrophique	2357	Kyste bronchogénique
1010	Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale type Stevanovic	2340	Kérotose folliculaire spinulosa decalvans de Siemens	313906	Kyste congénital vrai du pancréas
1366	Kératodermie palmoplantaire et alopecie congénitale type Wallis	87503	Kérotose palmoplantaire transgrediens de Siemens	141022	Kyste de la deuxième fente branchiale
659	Kératodermie palmoplantaire et péri-orificielle	495	Keratosis extremitatum hereditaria progrediens	141013	Kyste de la première fente branchiale
370002	Kératodermie palmoplantaire focale avec kératose localisée aux articulations	87503	Keratosis palmoplantar transgrediens de Siemens	141037	Kyste de la quatrième fente branchiale
2200	Kératodermie palmoplantaire focale et gingivale	495	Keratosis palmoplantar transgrediens et progrediens	141022	Kyste de la seconde fente branchiale
402003	Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique autosomique dominante avec atteintes bulleuses	499	Kérian de Celse	141030	Kyste de la troisième fente branchiale
		401996	KIN	488	Kyste de l'ouraque
		480553	KOA	65250	Kyste de Tarlov
		254519	KOS	141046	Kyste dermoïde cervical
		495	KPP diffuse progressive	141051	Kyste dermoïde de la face
		2199	KPP épidermolytique	141046	Kyste dermoïde du cou
		494	KPP mutilante et surdité	141051	Kyste dermoïde du visage
		2337	KPP non épidermolytique	141103	Kyste dermoïde nasal
		79141	KPP nummulaire	480501	Kyste du cholédoque
		50942	KPP striée ou en bandes	93953	Kyste familial du conduit thyroglosse
		495	KPP transgrediens et progrediens	269197	Kyste glioépendymaire/épendymaire
		86923	KPP type Gamborg-Nielsen	141083	Kyste lacrymo-nasal

→ 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
313906	Kyste pancréatique congénital néonatal	137783	LCCS3	137577	Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale
65250	Kyste péri-radiculaire	363409	LCCS5	440221	Lésion CNIII congénitale
97366	Kyste rénal multiloculaire	98964	LCD1	440233	Lésion CNVI congénitale
269200	Kyste rétrocérébelleux	93558	LCDD	90058	Lésion de la moelle épinière
492	Kyste trichilemmal proliférant	98964	LCDI	90056	Lésion traumatique modérée ou sévère du cerveau
168816	Kyste à inclusion péritonéal multiloculaire	5	LCHADD	85192	Lésions familiales en anneau du crâne
91351	Kystes dermoïde et épidermoïde de l'hypophyse	626	LCMN	86873	Leucémie agressive à cellules NK
99131	Kystes pleuro-péricardiques	363618	LCPS	98837	Leucémie aiguë biphenotypique
356978	L-2-HGA	79084	LDPF1	99860	Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs B
79314	L-2-HGA	2348	LDPF2	99861	Leucémie aiguë lymphoblastique à précurseurs T
157973	L-CMD	79083	LDPF3	99860	Leucémie aiguë lymphocytique à précurseurs B
216694	L-transposition des gros vaisseaux	280356	LDPF4	99861	Leucémie aiguë lymphocytique à précurseurs T
60015	Lacunes pariétales	435651	LDPF5	518	Leucémie aiguë mégacaryoblastique
2968	LAD	79085	LDPF associée à AKT2	99887	Leucémie aiguë mégacaryoblastique dans la trisomie 21
99842	LAD-I	435651	LDPF associée à CIDEC	99887	Leucémie aiguë mégacaryoblastique dans le syndrome de Down
99843	LAD-II	435660	LDPF associée à LIPE	329469	Leucémie aiguë mégacaryoblastique sans syndrome de Down
99844	LAD-III	280356	LDPF associée à PLIN1	329469	Leucémie aiguë mégacaryoblastique sans trisomie 21
158687	LAEB	79083	LDPF associée à PPARG	518	Leucémie aiguë mégaloblastique
300895	LAGC ALK+	98955	LECD	514	Leucémie aiguë monoblastique
300903	LAGC ALK-	549	Légiellose	517	Leucémie aiguë myélo-monocytaire
99860	LAL-B	523	Léiomatomate familiale et cancer du rein	520	Leucémie aiguë myéloblastique 3
99861	LAL-T	523	Léiomatomate héréditaire	98832	Leucémie aiguë myéloblastique avec différenciation minimale
538	LAM	71274	Léiomatomate péritonéale diffuse	98832	Leucémie aiguë myéloblastique avec différenciation minime
86845	LAM avec anomalies liées aux myélodysplasies	71274	Léiomatomate péritonéale disséminée	319465	Leucémie aiguë myéloblastique familiale
86845	LAM avec dysplasie multilignée	52994	Léiomome orbitaire	319465	Leucémie aiguë myéloblastique héréditaire
319480	LAM avec mutations somatiques de CEBPA	523	Léiomomes cutanés et utérins multiples	514	Leucémie aiguë myéloblastique type 5
319465	LAM familiale	523	Leiomomes cutanés multiples familiaux	518	Leucémie aiguë myéloblastique type 7
319465	LAM héréditaire	523	Leiomomes cutanés multiples héréditaires	98831	Leucémie aiguë myéloïde associée à des anomalies en 11q23
98832	LAM M0	64720	Léiomysarcome	98832	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
98833	LAM M1	213807	Léiomysarcome cervical	514	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
98834	LAM M2	104076	Léiomysarcome de l'intestin grêle	518	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
517	LAM M4	213807	Léiomysarcome du col de l'utérus	98831	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
514	LAM M5	213625	Léiomysarcome du corps de l'utérus	514	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
318	LAM M6	507	Leishmaniose	518	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
518	LAM M7	500	Lentiginose cardiomypathique	98832	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
280365	Laminopathie lipodystrophique sévère autosomique semi-dominante	231040	Lentiginose généralisée familiale	319465	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
2368	Laparoschisis	330032	Lepore-βeta-thalassémie	514	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
423717	Larva migrans cutanée	508	Lepréchaunisme	518	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
2372	Laryngocèle	268838	Leptomyéolipoma	98831	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
2373	Laryngomalacie congénitale	509	Leptospirose	98832	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
46059	Lathostérolose	300345	LES autosomique	518	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
364043	LBGC ALK+	93552	LES de l'enfant	98831	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
2004	LC	300345	LES familial	98832	Leucémie aiguë myéloïde avec différenciation minimale
99900	LCAD	137577	Lésion cérébrale ischémique et hypoxique du nouveau-né		
528	LCBS				
1486	LCCS1				
137776	LCCS2				

→ 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
86845	Leucémie aiguë myéloïde avec dysplasie multilignée	98834	Leucémie myéloblastique aiguë type 2	99861	Leucémie/lymphome aiguë lymphocytique à précurseurs T
98829	Leucémie aiguë myéloïde avec éosinophiles médullaires anormaux associée à inv(16)(p13q22) ou t(16;16)(p13;q22)	102724	Leucémie myéloblastique aiguë type associée à une translocation t(8;21)(q22;q22)	86875	Leucémie/lymphome T de l'adulte
319480	Leucémie aiguë myéloïde avec mutations somatiques de CEBPA	98832	Leucémie myéloblastique aiguë type peu différenciée	86845	Leucémies aiguës myéloïdes avec anomalies liées aux myélodysplasies
520	Leucémie aiguë myéloïde avec t(15;17)(q22;q12);(PML/RARalpha) et variants	521	Leucémie myélogène chronique	511	Leucinose
102379	Leucémie aiguë myéloïde et syndromes myélodysplasiques liés aux agents alkylants	402026	Leucémie myéloïde aiguë associée à des mutations somatiques de NPM1	2394	Leucinose avec déficit en E3
102381	Leucémie aiguë myéloïde et syndromes myélodysplasiques liés aux inhibiteurs de la topoisomérase II	402020	Leucémie myéloïde aiguë associée à inv3(p21;q26.2) ou t(3;3)(p21;q26.2)	268145	Leucinose classique
164726	Leucémie aiguë myéloïde et syndromes myélodysplasiques liés aux radiations	402014	Leucémie myéloïde aiguë associée à t(6;9)(p23;q34)	268162	Leucinose intermédiaire
319465	Leucémie aiguë myéloïde familiale	402017	Leucémie myéloïde aiguë associée à t(9;11)(p22;q23)	268173	Leucinose intermittente
319465	Leucémie aiguë myéloïde héréditaire	402023	Leucémie myéloïde aiguë mégacaryoblastique associée à t(1;22)(p13;q13)	268184	Leucinose sensible à la thiamine
318	Leucémie aiguë myéloïde M6	521	Leucémie myéloïde chronique	99027	Leucodystrophie autosomique dominante de l'adulte
517	Leucémie aiguë myélomonocytaire	98824	Leucémie myéloïde chronique atypique	99027	Leucodystrophie démyelinisante autosomique dominante de l'adulte
98835	Leucémie aiguë non différenciée	98824	Leucémie myéloïde subaiguë	495844	Leucodystrophie hypomyelinisante autosomique récessive associée à C11ORF73
520	Leucémie aiguë promyélocytaire	98823	Leucémie myélomonocytaire chronique	438114	Leucodystrophie hypomyelinisante autosomique récessive associée à RARS
86849	Leucémie aiguë à basophiles	86834	Leucémie myélomonocytaire chronique juvénile	466934	Leucodystrophie hypomyelinisante autosomique récessive associée à VPS11
98836	Leucémie aiguë à bi-lignée	86834	Leucémie myélomonocytaire juvénile	495844	Leucodystrophie hypomyelinisante par déficit en hikeshi
168940	Leucémie chronique éosinophile	86852	Leucémie prolymphocytaire à cellules B	2478	Leucodystrophie mégalencéphalique
86829	Leucémie chronique à neutrophiles	86871	Leucémie prolymphocytaire à cellules T	512	Leucodystrophie métachromatique
318	Leucémie érythroblastique	86873	Leucémie à GLG NK	309271	Leucodystrophie métachromatique de l'adulte
521	Leucémie granulocytique chronique	86872	Leucémie à GLG T	309256	Leucodystrophie métachromatique infantile tardive
67038	Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B	86873	Leucémie à grands lymphocytes granuleux NK	309263	Leucodystrophie métachromatique juvénile
86871	Leucémie lymphocytaire T chronique	86872	Leucémie à grands lymphocytes granuleux T	313808	Leucodystrophie orthochromatique pigmentaire
158799	Leucémie mastocytaire aleucémique	86873	Leucémie à LGL NK	702	Leucodystrophie sudanophile de Pelizaeus-Merzbacher
158796	Leucémie mastocytaire classique	86872	Leucémie à LGL T	487	Leucodystrophie à cellules globoïdes
370026	Leucémie myéloblastique aiguë associée à une translocation t(8;16)(p11;p13)	454714	Leucémie à plasmocytes	217260	Leucoencéphalite multifocale progressive
98834	Leucémie myéloblastique aiguë avec maturation	58017	Leucémie à tricholeucocytes classique	2806	Leucoencéphalite sclérosante subaiguë
98833	Leucémie myéloblastique aiguë sans maturation	300878	Leucémie à tricholeucocytes variante	363540	Leucoencéphalopathie avec ataxie cérébelleuse modérée et oedème de la substance blanche
98833	Leucémie myéloblastique aiguë type 1	300878	Leucémie à tricholeucocytes, variant prolymphocytique	139444	Leucoencéphalopathie avec kystes bilatéraux de la partie antérieure du lobe temporal
		99860	Leucémie/lymphome aiguë lymphoblastique à précurseurs B		
		99861	Leucémie/lymphome aiguë lymphoblastique à précurseurs T		
		99860	Leucémie/lymphome aiguë lymphocytique à précurseurs B		

→ 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
135	Leucoencéphalopathie avec perte de substance blanche	1878	LGMD2H	254395	Lichen plan solaire
313808	Leucoencéphalopathie avec sphéroïdes neuro-axonaux	34515	LGMD2I	254395	Lichen plan subtropical
436271	Leucoencéphalopathie cavitaire postérieure non progressive-neuropathie périphérique	140922	LGMD2J	254395	Lichen plan tropical
139447	Leucoencéphalopathie cavitaire progressive	86812	LGMD2K	254395	Lichen plan tropicalis
99854	Leucoencéphalopathie crie	206549	LGMD2L	254857	LIMD
313808	Leucoencéphalopathie de l'adulte avec sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées	206554	LGMD2M	168491	LINCL
313808	Leucoencéphalopathie héréditaire diffuse à sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées	206559	LGMD2N	36273	Linite gastrique
495844	Leucoencéphalopathie hypomyélinisante autosomique récessive associée à C11ORF73	206564	LGMD2O	36273	Linite plastique de l'estomac
466934	Leucoencéphalopathie hypomyélinisante autosomique récessive associée à VPS11	280333	LGMD2P	98907	Lipidose avec surcharge en triglycérides et ichtyose
85136	Leucoencéphalopathie kystique sans mégalencéphalie	254361	LGMD2Q	156156	Lipoatrophie avec diabète, papules leucomélanodermiques, stéatose hépatique et cardiomyopathie hypertrophique
2478	Leucoencéphalopathie mégalencéphalique avec kystes sous-corticaux	363543	LGMD2R	90160	Lipoatrophie localisée due à la pression
217260	Leucoencéphalopathie multifocale progressive	369840	LGMD2S	90160	Lipoatrophie semi-circulaire
36383	Leucoencéphalopathie vasculaire familiale associée à COL4A1	363623	LGMD2T	247762	Lipoblastome
171723	Leucokératose mucosale héréditaire	352479	LGMD2U	90156	Lipodystrophie centrifuge
171676	Leucomalacie périventriculaire	466801	LGMD2W	79087	Lipodystrophie céphalothoracique progressive
2387	Leuconychie totale	476084	LGMD2X	528	Lipodystrophie congénitale de Berardinelli-Seip
95854	Lévocardie	424261	LGMD2Y	228429	Lipodystrophie congénitale généralisée avec myopathie
95854	Lévocardie-situs inversus	480682	LGMD2Z	228429	Lipodystrophie congénitale généralisée type 4
216694	Lévotransposition des gros vaisseaux	445110	LGMD par déficit en POMK	79086	Lipodystrophie généralisée acquise
266	LGMD1A	540	LHF	528	Lipodystrophie généralisée congénitale
264	LGMD1B	86893	LHNPL	3452	Lipodystrophie intestinale
265	LGMD1C	104	LHON	238593	Lipodystrophie isolée du mésentère
34516	LGMD1D	313	LI	90159	Lipodystrophie localisée et panniculite
34517	LGMD1E	49804	Lichen amyloïde	90158	Lipodystrophie localisée idiopathique
55595	LGMD1F	33408	Lichen bulleux	90157	Lipodystrophie localisée médicamenteuse
55596	LGMD1G	31142	Lichen érosif buccal	1979	Lipodystrophie par déficit en facteurs de croissance peptidiques
238755	LGMD1H	86797	Lichen myxoedémateux atypique	79087	Lipodystrophie partielle acquise
267	LGMD2A	90394	Lichen myxoedémateux discret	79085	Lipodystrophie partielle familiale associée à AKT2
268	LGMD2B	167635	Lichen myxoedémateux généralisé	435651	Lipodystrophie partielle familiale associée à CIDEC
353	LGMD2C	86797	Lichen myxoedémateux intermédiaire	435660	Lipodystrophie partielle familiale associée à LIPE
62	LGMD2D	90399	Lichen myxoedémateux localisé avec gammopathie monoclonale ou symptômes systémiques	280356	Lipodystrophie partielle familiale associée à PLIN1
119	LGMD2E	90398	Lichen myxoedémateux localisé à présentation mixte	79083	Lipodystrophie partielle familiale associée à PPARG
219	LGMD2F	90393	Lichen myxoedémateux nodulaire	2348	Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan
34514	LGMD2G	254395	Lichen plan actinique		
		254424	Lichen plan annulaire		
		254411	Lichen plan annulaire atrophique		
		254449	Lichen plan atrophique		
		254379	Lichen plan Blaschko-linéaire		
		525	Lichen plan folliculaire		
		254379	Lichen plan linéaire		
		254478	Lichen plan pemphigoïde		
		254463	Lichen plan pigmentaire		
		254463	Lichen plan pigmentaire et inversé		
		254463	Lichen plan pigmentogène		
		254463	Lichen plan pigmentogène inversé		
		254463	Lichen plan pigmentosa		
		254463	Lichen plan pigmentosus		
		525	Lichen plan pilaire		

→ 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
79084	Lipodystrophie partielle familiale type 1	352682	Lissencéphalie pavimenteuse sans atteinte musculaire ou oculaire	93940	LTEC3
2348	Lipodystrophie partielle familiale type 2	2148	Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine	93941	LTEC4
79083	Lipodystrophie partielle familiale type 3	1084	Lissencéphalie type 1 inexpiquée	93938	LTEC I
79084	Lipodystrophie partielle familiale type Körberling	2148	Lissencéphalie type 1 liée à l'X	93939	LTEC II
77243	Lipoedème	352682	Lissencéphalie type 2 sans atteinte musculaire ou oculaire	93940	LTEC III
333	Lipogranulomatose de Farber	89844	Lissencéphalie type Norman-Roberts	93941	LTEC IV
238593	Lipogranulome mésentérique	95232	Lissencéphalie associée à PAFAH1B1	53351	Lubag
2398	Lipomatose cervicale bénigne familiale	533	Listériose	99771	Luette bifide
2398	Lipomatose de Launois-Bensaude	69663	Lithiase biliaire primitive par déficit en phospholipides	90283	Lupus cutané intermittent
2396	Lipomatose encéphalo-crânio-cutanée	69663	Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides	163525	Lupus érythémateux cutané subaigu
529	Lipomatose mésosomatique de Roch-Leri	480506	Lithiase intrahépatique primitive	90281	Lupus érythémateux discoïde
199276	Lipomatose multiple familiale	976	Lithiase urinaire par la 2,8-dihydroxyadénine	93552	Lupus érythémateux disséminé de l'enfant
36397	Lipomatose symétrique douloureuse	3467	Lithiase xanthique	481662	Lupus érythémateux familial type Chilblain
2398	Lipomatose symétrique familiale	98818	LKS	231111	Lupus érythémateux induit par les médicaments
99971	Lipome atypique	521	LMC	398124	Lupus érythémateux néonatal
812	Lipomucopolysaccharidose	98823	LMMC	90285	Lupus érythémateux profond
268835	Lipomyéloméningocèle	217260	LMP	300345	Lupus érythémateux systémique autosomique
251931	Liponeurocytome cérébelleux	33108	LMPS	300345	Lupus érythémateux systémique familial
69078	Liposarcome	86867	LNZM	90280	Lupus érythémateux type Chilblain
99971	Liposarcome bien différencié	2404	Loaose	90282	Lupus érythémateux verruqueux ou hypertrophique
99970	Liposarcome dédifférencié	2404	Loase	300345	Lupus systémique autosomique
99967	Liposarcome myxoïde/à cellules rondes	2406	Locked-in syndrome	300345	Lupus systémique familial
99969	Liposarcome pléiomorphe	279897	LOCP	90283	Lupus tumidus
100011	Lissencéphalie - hypoplasie cérébelleuse type A	411602	LOPD	295036	Luxation congénitale de la rotule
100012	Lissencéphalie - hypoplasie cérébelleuse type B	254395	LP actinique	295237	Luxation congénitale de la rotule, bilatérale
100013	Lissencéphalie - hypoplasie cérébelleuse type C	254424	LP annulaire	295234	Luxation congénitale de la rotule, unilatérale
100014	Lissencéphalie - hypoplasie cérébelleuse type D	254411	LP annulaire atrophique	295030	Luxation congénitale de l'épaule
100015	Lissencéphalie - hypoplasie cérébelleuse type E	254449	LP atrophique	295227	Luxation congénitale du coude, bilatérale
100016	Lissencéphalie - hypoplasie cérébelleuse type F	254379	LP linéaire	295225	Luxation congénitale du coude, unilatérale
531	Lissencéphalie due à une délétion chromosomique 17p13.3	254478	LP pemphigoïde	295034	Luxation congénitale du genou
171680	Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1	254463	LP pigmentaire	295032	Luxation congénitale isolée de la tête radiale
452	Lissencéphalie liée à l'X avec ambiguïtés génitales	254463	LP pigmentosa	295032	Luxation congénitale isolée du coude
452	Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales	329481	LP pigmentosus	294049	Luxations articulaires multiples-petite taille-hyperlaxité-dysmorphie craniofaciale syndrome
95232	Lissencéphalie par mutation de LIS1	470	LPG	79150	LWNH
		86871	LPL-T	86869	LYG
		300324	LPLB	50918	Lymphadénite histiocyttaire nécrosante
		525	LPP		
		37553	LQT7		
		65283	LQT8		
		86854	LSZM		
		314051	LTBL		
		2004	LTEC		
		280205	LTECO		
		93938	LTEC1		
		93939	LTEC2		

→ 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
86886	Lymphadénopathie immunoblastique	178528	Lymphome agressif épidermotrope type Berti	98845	Lymphome de Hodgkin classique riche en lymphocytes
90362	Lymphangiectasie intestinale primitive	98841	Lymphome anaplasique à grandes cellules	98843	Lymphome de Hodgkin classique type sclérosant nodulaire
90363	Lymphangiectasie intestinale secondaire	300903	Lymphome anaplasique à grandes cellules ALK négatif	98844	Lymphome de Hodgkin classique à cellularité mixte
2414	Lymphangiectasie pulmonaire congénitale	300895	Lymphome anaplasique à grandes cellules ALK positif	86893	Lymphome de Hodgkin nodulaire à prédominance lymphocytaire
464321	Lymphangioendothéliomatose multifocale avec thrombocytopénie	300895	Lymphome anaplasique à grandes cellules ALK+	3162	Lymphome de Sézary
538	Lymphangioléiomatomate	300903	Lymphome anaplasique à grandes cellules ALK-	48686	Lymphome des cavités
141209	Lymphangiomatose diffuse	98841	Lymphome anaplasique à grandes cellules CD30+	300888	Lymphome diffus à grandes cellules B avec inflammation chronique
141209	Lymphangiomatose disséminée	98841	Lymphome anaplasique à grandes cellules Ki-1+	300849	Lymphome diffus à grandes cellules B du CNS
464329	Lymphangiomatose kaposiforme	98839	Lymphome angiotrope à grandes cellules	300849	Lymphome diffus à grandes cellules B du SNC
2414	Lymphangiomatose pulmonaire	178536	Lymphome B cutané de la zone marginale	300849	Lymphome diffus à grandes cellules B du système nerveux central
79490	Lymphangiome capillaire	480541	Lymphome B d'évolution aggressive avec un réarrangement de MYC et/ou BCL2 et/ou BCL6	98838	Lymphome diffus à grandes cellules du médiastin
79489	Lymphangiome caverneux	289661	Lymphome B diffus à grandes cellules positif au virus Epstein-Barr chez les personnes âgées	52417	Lymphome du tissu lymphoïde associé aux muqueuses
141209	Lymphangiome diffus	98838	Lymphome B médiastinal primitif à grandes cellules	52417	Lymphome extraganglionnaire de la zone marginale
141209	Lymphangiome disséminé	364043	Lymphome B à grandes cellules ALK positif	545	Lymphome folliculaire
458792	Lymphangiome kystique mixte	364043	Lymphome B à grandes cellules ALK+	279904	Lymphome intra-oculaire primaire
137926	Lymphangiome laryngé primaire	98838	Lymphome B à grandes cellules claires du médiastin	279904	Lymphome intra-oculaire primaire non hodgkinien
79489	Lymphangiome macrokystique	98839	Lymphome B à grandes cellules intravasculaires	67038	Lymphome lymphocytaire à petits lymphocytes
79490	Lymphangiome mikrokystique	46135	Lymphome cérébral primitif	443159	Lymphome lymphoplasmocytaire sans sécrétion d'IgM
79489	Lymphangiome profond	168966	Lymphome composite	443159	Lymphome lymphoplasmocytaire sans sécrétion d'immunoglobuline M
79490	Lymphangiome superficiel	168966	Lymphome composite Hodgkinien et non Hodgkinien	52417	Lymphome MALT
228000	Lymphocytopénie CD4 idiopathique	300865	Lymphome cutané primitif anaplasique à grandes cellules	100025	Lymphome méditerranéen
300324	Lymphocytose B polyclonale persistante	86885	Lymphome cutané primitif à cellules T périphérique non spécifié	86870	Lymphome NK blastique
300324	Lymphocytose B polyclonale persistante à lymphocytes binucléés	86885	Lymphome cutané primitif à cellules T périphérique SAI	86870	Lymphome NK monomorphe
662	Lymphoedème avec ongles jaunes	86885	Lymphome cutané primitif à cellules T périphérique sans autre indication	86870	Lymphome NK variant lymphoblastoïde
79452	Lymphoedème congénital primaire	178544	Lymphome cutané à grandes cellules de type jambe	86879	Lymphome NK/T
→79452	Lymphoedème congénital primaire non héréditaire	543	Lymphome de Burkitt	86879	Lymphome NK/T extranodulaire type nasal
79452	Lymphoedème de Nonne-Milroy	391	Lymphome de Hodgkin classique	86867	Lymphome nodulaire à cellules B de la zone marginale
79452	Lymphoedème héréditaire type I	98846	Lymphome de Hodgkin classique pauvre en lymphocytes	279897	Lymphome oculo-cérébral primitif
90186	Lymphoedème héréditaire type II			279897	Lymphome oculo-cérébral primitif non hodgkinien
→289825	Lymphoedème précoce			314684	Lymphome osseux primitif
90186	Lymphoedème primaire tardif			289666	Lymphome plasmoblastique
→90186	Lymphoedème primaire tardif non héréditaire			319667	Lymphome primitif de la conjonctive
→289825	Lymphoedème tardif				
86886	Lymphogranulomatose X				
482	Lymphogranulome éosinophile				
540	Lymphohistiocytose familiale				
158057	Lymphohistiocytose hémophagocyttaire acquise associée à une maladie maligne				
540	Lymphohistiocytose hémophagocyttaire 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
314684	Lymphome primitif des os	295241	Macrodactylie de la main, bilatérale	2444	MAKP
48686	Lymphome primitif des séreuses	295239	Macroductylie de la main, unilatérale	210272	Mal de débarquement
46135	Lymphome primitif du SNC	295044	Macroductylie des doigts	87503	Mal de Meleda
46135	Lymphome primitif du système nerveux central	295241	Macroductylie des doigts, bilatérale	90045	Malabsorption congénitale de l'acide folique
2420	Lymphome pulmonaire primitif	295239	Macroductylie des doigts, unilatérale	90045	Malabsorption congénitale des folates
86854	Lymphome splénique de la zone marginale	295047	Macroductylie des orteils	35122	Malabsorption congénitale du saccharose et de l'isomaltose
300869	Lymphome splénique diffus de la pulpe rouge à petites cellules B	295245	Macroductylie des orteils, bilatérale	306436	Malabsorption congénitale du saccharose et de l'isomaltose avec intolérance à l'amidon
86879	Lymphome T angiocentrique	295243	Macroductylie des orteils, unilatérale	306486	Malabsorption congénitale du saccharose et de l'isomaltose sans intolérance au saccharose
86886	Lymphome T angioimmunoblastique	295047	Macroductylie du pied	306474	Malabsorption congénitale du saccharose et isomaltose avec intolérance à l'amidon et au lactose
86880	Lymphome T associé à une entéropathie	295245	Macroductylie du pied, bilatérale	306446	Malabsorption congénitale du saccharose et isomaltose avec tolérance minime à l'amidon
178528	Lymphome T cutané épidermotrope CD8+ d'évolution agressive	295243	Macroductylie du pied, unilatérale	306462	Malabsorption congénitale du saccharose et isomaltose sans intolérance à l'amidon
178533	Lymphome T cutané primitif de phénotype TCRgamma/delta	2477	Macroencéphalie	35710	Malabsorption du glucose-galactose
178522	Lymphome T cutané à cellules pléomorphes de taille petite à moyenne CD4+	268920	Macroencéphalie isolée	90045	Malabsorption héréditaire de l'acide folique
86882	Lymphome T hépatosplénique	33226	Macroglobulinémie de Waldenström	90045	Malabsorption héréditaire des folates
86880	Lymphome T intestinal	2430	Macroglossie congénitale	84065	Malabsorption idiopathique par défaut de synthèse des acides biliaires
86884	Lymphome T sous-cutané type panniculite	2431	Macrogryrie centrale bilatérale	2444	Maladie adénomatoïde kystique du poumon
86886	Lymphome T type AILD	141276	Macrostomie	280827	Maladie adénomatoïde kystique du poumon type 0
86880	Lymphome T type entéropathie	140957	Macrothrombocytopénie autosomique dominant	280832	Maladie adénomatoïde kystique du poumon type 1
97285	Lymphome thyroïdien	220448	Macrothrombocytopénie avec insuffisance mitrale	280840	Maladie adénomatoïde kystique du poumon type 2
52416	Lymphome à cellules du manteau	370127	Macrothrombocytopénie de Medich	280847	Maladie adénomatoïde kystique du poumon type 3
86879	Lymphome à cellules natural killer/T nasal	→2882	Macrothrombocytopénie méditerranéenne	280854	Maladie adénomatoïde kystique du poumon type 4
86870	Lymphome à cellules NK blastiques	438207	Macrothrombocytopénie sévère autosomique récessive	189439	Maladie adrénocortikale nodulaire pigmentée primaire
98841	Lymphome à grandes cellules anaplasiques	→182050	Macrothrombocytopénie à inclusions leucocytaires	99920	Maladie aiguë du greffon contre l'hôte
300857	Lymphome à grandes cellules B riche en cellules T/histiocytés	178493	Maculopathie myopique	229	Maladie aortique annulo-ectasiant
543	Lymphome à petites cellules non clivées	97341	Maculopathie placoïde persistante	2619	Maladie articulaire type Mseleni
364039	Lymphome à type d'hydroa vacciniforme	279894	Maculopathie toxique due aux antipaludéens	438159	Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3
178540	Lymphomes B centrofolliculaire cutané primitif	26791	MADD		
548	Lèpre	329942	MADD néonatal transitoire		
98938	MAC	1942	MAE		
284247	Macroanévrysme artériel de la rétine et sténose pulmonaire supravalvulaire	93320	Main bote cubitale		
284247	Macroanévrysme artériel rétinien familial	93321	Main bote radiale		
2429	Macrocéphalie de Fryns	295004	Main en miroir		
295044	Macroductylie de la main	295173	Main en miroir bilatérale		
		295171	Main en miroir unilatérale		
		295012	Main en mitaine		
		294992	Main fendue		
		295122	Main fendue, bilatéral		
		295120	Main fendue, unilatéral		
		2440	Mains et pieds fendus		

→ 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
228426	Maladie auto-immune multisystémique syndromique par déficit en Itch	41751	Maladie de Bietti	435387	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de VCP
210115	Maladie auto-inflammatoire par déficit de l'antagoniste du récepteur à l'interleukine-1	124	Maladie de Blackfan-Diamond	397735	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 par mutation de MARS
482077	Maladie autosomique dominante des petites artères cérébrales associée à HTRA1	2768	Maladie de Blount	99946	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A1
464336	Maladie BENTA	797	Maladie de Boeck	99947	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2
99921	Maladie chronique du greffon contre l'hôte	84081	Maladie de Boichis	99936	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2B
228329	Maladie CLN1	99990	Maladie de Brill	99937	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2C
228349	Maladie CLN2	99990	Maladie de Brill-Zinsser	99938	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D
228346	Maladie CLN3	36258	Maladie de Buerger	99939	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2E
228340	Maladie CLN4A	79306	Maladie de Byler	99940	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2F
228343	Maladie CLN4B	1309	Maladie de Cacchi-Ricci	99941	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2G
228360	Maladie CLN5	1310	Maladie de Caffey	99942	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2I
228363	Maladie CLN6	228123	Maladie de Californie	99943	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2J
228366	Maladie CLN7	79395	Maladie de Camisa	99944	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2K
228354	Maladie CLN8	1328	Maladie de Camurati-Engelmann	99945	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2L
1947	Maladie CLN8, variante épilepsie nordique	141	Maladie de Canavan	228179	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2M
228357	Maladie CLN9	314911	Maladie de Canavan infantile	228174	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2N
228337	Maladie CLN10	314918	Maladie de Canavan juvénile	284232	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2O
314629	Maladie CLN11	314918	Maladie de Canavan modérée	329258	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Q
314632	Maladie CLN12	314911	Maladie de Canavan néonatale	397735	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2U
352709	Maladie CLN13	314911	Maladie de Canavan sévère	447964	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2V
398063	Maladie coeliaque réfractaire	53035	Maladie de Caroli	488333	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2W
85138	Maladie d'Addison	2902	Maladie de Carrington	324611	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Y
85138	Maladie d'Addison auto-immune	64692	Maladie de Carrion	466768	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2Z
85138	Maladie d'Addison classique	160	Maladie de Castleman	101097	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive avec raucité de la voix
85138	Maladie d'Addison primaire	93682	Maladie de Castleman de l'enfant	324442	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2 avec neuromyotonie
58	Maladie d'Alexander	93685	Maladie de Castleman localisée		
363717	Maladie d'Alexander type I	93686	Maladie de Castleman multicentrique		
363722	Maladie d'Alexander type II	3386	Maladie de Chagas		
1020	Maladie d'Alzheimer familiale autosomique dominante	497757	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 associée à MME		
1020	Maladie d'Alzheimer précoce autosomique dominante	401964	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 avec axones géants		
367	Maladie d'Andersen	487814	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de DGAT2		
71	Maladie d'Anderson	488333	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de HARS		
324	Maladie d'Anderson-Fabry	324611	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de KIF5A		
167635	Maladie d'Arndt-Gottron	466768	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de MORC2		
14	Maladie de Bassen-Kornzweig	447964	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de NAGLU		
79264	Maladie de Batten	435819	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 due à une mutation de TFG		
117	Maladie de Behcet				
476102	Maladie de Behcet-like héréditaire de l'enfant				
476102	Maladie de Behcet-like par haploinsuffisance de A20				
797	Maladie de Besnier-Boeck-Schaumann				
321	Maladie de Bessel-Hagen				
1243	Maladie de Best				

→ 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
466775	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2 due à une mutation de SPG11	369867	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type C	64748	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 3
98856	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2B1	435998	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type D	391351	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1
228374	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2B5	101075	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1	99948	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A
466775	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type 2X	101076	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 2	99955	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B1
90118	Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique récessive type Ouvrier	101077	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 3	99956	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B2
363981	Maladie de Charcot-Marie-Tooth avec repli localisé de la myéline	101078	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 4	363981	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4B3
90119	Maladie de Charcot-Marie-Tooth axonale autosomique récessive avec acrodystrophie	99014	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5	99949	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C
101097	Maladie de Charcot-Marie-Tooth axonale autosomique récessive type 2K	352675	Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 6	99950	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4D
495274	Maladie de Charcot-Marie-Tooth axonale autosomique récessive type 2T	476394	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1 associée à PMP2	99951	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4E
101102	Maladie de Charcot-Marie-Tooth axonale type 2 avec atteinte pyramidale	101081	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A	99952	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F
391351	Maladie de Charcot-Marie-Tooth démyélinisante sévère associée à SURF1	101082	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B	99953	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4G
100043	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante A	101083	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1C	99954	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4H
324585	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante avec douleurs neuropathiques	101084	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D	139515	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4I
100044	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante B	90658	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1E	391351	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4K
100045	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante C	101085	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1F	90120	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 6
100046	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante D	443950	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2 associée à DNAJB2	1496	Maladie de Charlevoix
93114	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante E	90119	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2 autosomique récessive avec acrodystrophie	167	Maladie de Chédiak-Higashi
352670	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique dominante type F	98856	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B1	98879	Maladie de Christmas
217055	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type A	101101	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2	188	Maladie de Clarkson
254334	Maladie de Charcot-Marie-Tooth intermédiaire autosomique récessive type B	101101	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B2 axonale autosomique récessive	190	Maladie de Coats
		228374	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B5	324561	Maladie de Cole
		101102	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2H	366	Maladie de Cori
		300319	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2P	366	Maladie de Cori-Forbes
		397968	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2R	201	Maladie de Cowden
		443073	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2S	454700	Maladie de Creutzfeldt-Jakob acquise
		495274	Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2T	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

→ 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
71277	Maladie de De Vivo	2072	Maladie de Gaucher type 3C	29073	Maladie de Kahler
679	Maladie de Degos	2072	Maladie de Gaucher, forme cardio-vasculaire	79280	Maladie de Kanzaki
1652	Maladie de Dent	2072	Maladie de Gaucher-like	33276	Maladie de Kaposi
93622	Maladie de Dent type 1	2073	Maladie de Gélineau	2331	Maladie de Kawasaki
93623	Maladie de Dent type 2	73	Maladie de Gorham	481	Maladie de Kennedy
93571	Maladie de dépôt dense	73	Maladie de Gorham-Stout	97332	Maladie de Kienbock
93558	Maladie de dépôt des chaînes légères	59135	Maladie de Gowers	50918	Maladie de Kikuchi
93557	Maladie de dépôt des chaînes légères et lourdes	35858	Maladie de Gräsbeck-Imerslund	50918	Maladie de Kikuchi-Fujimoto
93556	Maladie de dépôt des chaînes lourdes	495	Maladie de Greither	482	Maladie de Kimura
36397	Maladie de Dercum	381	Maladie de Griscelli	98673	Maladie de Kjer
158014	Maladie de Destombes-Rosaï-Dorfman	79476	Maladie de Griscelli type 1	679	Maladie de Köhlmeier-Degos
71211	Maladie de Devic	79477	Maladie de Griscelli type 2	3197	Maladie de Kok
98907	Maladie de Dorfman-Chanarin	79478	Maladie de Griscelli type 3	2764	Maladie de König
79145	Maladie de Dowling-Degos	90020	Maladie de Guam	487	Maladie de Krabbe
234	Maladie de Dubin-Sprinz	79277	Maladie de Günther	206436	Maladie de Krabbe classique
1656	Maladie de Duhring-Brocq	79263	Maladie de Hagberg-Santavuori	206448	Maladie de Krabbe de l'adulte
2442	Maladie de Duncan	2841	Maladie de Hailey-Hailey	206436	Maladie de Krabbe infantile
324	Maladie de Fabry	99873	Maladie de Hand-Schüller-Christian	206443	Maladie de Krabbe infantile tardive/juvénile
2088	Maladie de Fanconi-Bickel	2116	Maladie de Hartnup	206436	Maladie de Krabbe à début précoce
333	Maladie de Farber	369	Maladie de Hers	206443	Maladie de Krabbe à début tardif
→97229	Maladie de Fazio-Londe	1486	Maladie de Herva	79262	Maladie de Kufs
247165	Maladie de Feer	1164	Maladie de Hinson-Pepys	83419	Maladie de Kugelberg-Welander
53693	Maladie de Fellman	65684	Maladie de Hirayama	1149	Maladie de Kuskokwim
65748	Maladie de Ferguson-Smith	388	Maladie de Hirschsprung	767	Maladie de Küssmaul-Maier
29207	Maladie de Fiessinger-Leroy	261537	Maladie de Hirschsprung et déficience intellectuelle dues à une del(2)(q22)	73	Maladie de la disparition des os
209335	Maladie de Finkel	261537	Maladie de Hirschsprung et déficience intellectuelle dues à une microdélétion 2q22	319254	Maladie de la forêt de Kyasanur
409	Maladie de Flegel	261537	Maladie de Hirschsprung et déficience intellectuelle dues à une monosomie 2q22	449432	Maladie de la glande sous mandibulaire associée à IgG4
366	Maladie de Forbes	261552	Maladie de Hirschsprung et déficience intellectuelle dues à une mutation ponctuelle de ZEB2	449432	Maladie de la glande submandibulaire associée à IgG4
100026	Maladie de Franklin	391	Maladie de Hodgkin classique	501	Maladie de Lafora
682	Maladie de Gamstorp	397	Maladie de Horton	354	Maladie de Landing
99000	Maladie de Gass	580	Maladie de Hunter	231031	Maladie de Lane
355	Maladie de Gaucher	217085	Maladie de Hunter type A	99718	Maladie de Leber plus
309252	Maladie de Gaucher atypique par déficit en saposine C	217093	Maladie de Hunter type B	199251	Maladie de Ledderhose
77260	Maladie de Gaucher cérébrale infantile	399	Maladie de Huntington	2380	Maladie de Legg-Calvé-Perthes
77261	Maladie de Gaucher cérébrale juvénile et de l'adulte	248111	Maladie de Huntington juvénile	255241	Maladie de Leigh avec leucodystrophie
77259	Maladie de Gaucher juvénile non cérébrale	157941	Maladie de Huntington-like 1	70474	Maladie de Leigh avec myopathie
77260	Maladie de Gaucher neuronopathique aiguë	98934	Maladie de Huntington-like 2	255249	Maladie de Leigh avec syndrome néphrotique
77261	Maladie de Gaucher neuronopathique chronique	157946	Maladie de Huntington-like 3	255210	Maladie de Leigh de transmission maternelle
77261	Maladie de Gaucher neuronopathique subaiguë	98759	Maladie de Huntington-like 4	314	Maladie de Leiner-Moussous
85212	Maladie de Gaucher périnatale létale	401901	Maladie de Huntington-like due à des expansions C9ORF72	871	Maladie de Lenègre familiale
77259	Maladie de Gaucher type 1	93473	Maladie de Hurler	99870	Maladie de Letterer-Siwe
77260	Maladie de Gaucher type 2	93277	Maladie de Jaffe-Lichtenstein	871	Maladie de Lev familiale
77261	Maladie de Gaucher type 3	168491	Maladie de Jansky-Bielschowsky	871	Maladie de Lev-Lenègre familiale
				99139	Maladie de l'hémoglobine instable
				65285	Maladie de Lhermitte-Duclos
				337	Maladie de l'homme de pierre

→ 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
99718	Maladie de LHON plus	77293	Maladie de Niemann-Pick type B	280210	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme néonatale
892	Maladie de Lindau	646	Maladie de Niemann-Pick type C	280224	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme transitoire
666	Maladie de Lobstein	216975	Maladie de Niemann-Pick type C sévère, forme neurologique précoce de l'enfant	280270	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like
166282	Maladie de l'oreillette, forme familiale	216981	Maladie de Niemann-Pick type C, forme classique	280293	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like par mutation de AIMP1
803	Maladie de Lou Gehrig	216986	Maladie de Niemann-Pick type C, forme neurologique de l'adulte	280282	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like par mutation de GJC2
300605	Maladie de Lou Gehrig juvénile	216981	Maladie de Niemann-Pick type C, forme neurologique juvénile	280288	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher-like par mutation de HSPD1
534	Maladie de Lowe	216978	Maladie de Niemann-Pick type C, forme neurologique tardive de l'enfant	2380	Maladie de Perthes
91546	Maladie de Lyme	216972	Maladie de Niemann-Pick type C, forme périnatale sévère	365	Maladie de Pompe
98757	Maladie de Machado-Joseph	→646	Maladie de Niemann-Pick type D	308552	Maladie de Pompe à début infantile
276238	Maladie de Machado-Joseph type 1	99022	Maladie de Niemann-Pick type E	420429	Maladie de Pompe à début tardif
276241	Maladie de Machado-Joseph type 2	→646	Maladie de Niemann-Pick type Nova Scotian	666	Maladie de Porak et Durante
276244	Maladie de Machado-Joseph type 3	79255	Maladie de Norman-Landing	3005	Maladie de Pyle
2398	Maladie de Madelung	649	Maladie de Norrie	86861	Maladie de Randall
295223	Maladie de Madelung bilatérale	261501	Maladie de Norrie atypique due à une del(X)(p11.3)	436	Maladie de Rathburn
295221	Maladie de Madelung unilatérale	261501	Maladie de Norrie atypique due à une microdélétion Xp11.3	247676	Maladie de Rathburn de l'adulte
438274	Maladie de Mahvash	261501	Maladie de Norrie atypique due à une monosomie Xp11.3	247667	Maladie de Rathburn de l'enfant
99826	Maladie de Marbourg	649	Maladie de Norrie-Warburg	247651	Maladie de Rathburn infantile
99826	Maladie de Marburg	79293	Maladie de Norum	247623	Maladie de Rathburn périnatale létale
221074	Maladie de Marchiafava-Bignami	180275	Maladie de Paget du mamelon	247638	Maladie de Rathburn prénatale benine
447	Maladie de Marchiafava-Micheli	180275	Maladie de Paget du sein	636	Maladie de Recklinghausen
583	Maladie de Maroteaux-Lamy	2800	Maladie de Paget extramammaire	363700	Maladie de Recklinghausen par mutation ou délétion intragénique de NF1
368	Maladie de McArdle	2801	Maladie de Paget juvénile	773	Maladie de Refsum
85195	Maladie de McCabe	180275	Maladie de Paget mammaire	773	Maladie de Refsum classique
90186	Maladie de Meige	357131	Maladie de Paget-Schrotter	773	Maladie de Refsum de l'adulte
→90186	Maladie de Meige-like	97336	Maladie de Panner	772	Maladie de Refsum infantile
87503	Maladie de Méléda	411602	Maladie de Parkinson autosomal dominant à début tardif	29207	Maladie de Reiter
2494	Maladie de Ménétrier	411602	Maladie de Parkinson héréditaire à début tardif	774	Maladie de Rendu-Osler
565	Maladie de Menkes	2828	Maladie de Parkinson précoce	774	Maladie de Rendu-Osler-Weber
79078	Maladie de Mikulicz	2828	Maladie de Parkinson à début précoce	71	Maladie de rétention des chylomicrons
79452	Maladie de Milroy	85453	Maladie de Partington	606	Maladie de Ricker
→79452	Maladie de Milroy-like	702	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	64744	Maladie de Riedel
1917	Maladie de Minamata	280229	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher chez les femmes porteuses	158014	Maladie de Rosaï-Dorfman
822	Maladie de Minkowski-Chauffard	280234	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher par mutation non-sens de PLP1	→168569	Maladie de Rosaï-Dorfman familiale
582	Maladie de Morquio	280210	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher type II	158014	Maladie de Rosaï-Dorfman-Destombes
309297	Maladie de Morquio type A	280219	Maladie de Pelizaeus-Merzbacher, forme classique	309334	Maladie de Salla
309310	Maladie de Morquio type B			309331	Maladie de Salla sévère intermédiaire
54057	Maladie de Moschcowitz			796	Maladie de Sandhoff
2573	Maladie de Moyamoya				
401945	Maladie de Moyamoya avec achalasie précoce				
2573	Maladie de Moyamoya idiopathique				
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				

→ 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
309169	Maladie de Sandhoff adulte	1822	Maladie de Trevor	168	Maladie des cheveux anagènes caducs
309155	Maladie de Sandhoff infantile	83317	Maladie de Tsutsugamushi	169	Maladie des cheveux annelés
309162	Maladie de Sandhoff juvénile	308	Maladie de Unverricht-Lundborg	386	Maladie des complexes de von Meyenburg
581	Maladie de Sanfilippo	530	Maladie de Urbach-Wiethe	206583	Maladie des corps de polyglucosane de l'adulte
79269	Maladie de Sanfilippo type A	2806	Maladie de Van Bogaert	1416	Maladie des dépôts de pyrophosphate de calcium dihydraté
79270	Maladie de Sanfilippo type B	3416	Maladie de Van Buchem		
79271	Maladie de Sanfilippo type C	729	Maladie de Vaquez		
79272	Maladie de Sanfilippo type D	3437	Maladie de Vogt-Koyanagi-Harada		
79263	Maladie de Santavuori	364	Maladie de von Gierke		
79263	Maladie de Santavuori-Haltia	892	Maladie de von Hippel-Lindau	86861	Maladie des dépôts d'immunoglobuline monoclonale non-amyloïde
3135	Maladie de Scheuermann familiale	903	Maladie de von Willebrand	321	Maladie des exostoses multiples
59298	Maladie de Schilder	99147	Maladie de von Willebrand acquise	65284	Maladie des ganglions de la base sensible à la biotine
3137	Maladie de Schindler	903	Maladie de von Willebrand constitutionnelle	65284	Maladie des ganglions de la base sensible à la biotine et à la thiamine
79279	Maladie de Schindler type 1	903	Maladie de von Willebrand héréditaire	50839	Maladie des griffes du chat
79280	Maladie de Schindler type 2	166078	Maladie de von Willebrand type 1	2289	Maladie des inclusions intranucléaires neuronales
79281	Maladie de Schindler type 3	166081	Maladie de von Willebrand type 2	2290	Maladie des inclusions microvillositaires
35069	Maladie de Seitelberger	166084	Maladie de von Willebrand type 2A	34149	Maladie des kystes médullaires rénaux autosomique dominante
97337	Maladie de Sinding-Larsen-Johansson	166087	Maladie de von Willebrand type 2B	88949	Maladie des kystes médullaires rénaux autosomique dominante associée à MUC1
584	Maladie de Sly	166090	Maladie de von Willebrand type 2M	88950	Maladie des kystes médullaires rénaux autosomique dominante type 2
48377	Maladie de Sneddon-Wilkinson	166093	Maladie de von Willebrand type 2N	94086	Maladie des langes bleus
79264	Maladie de Spielmeyer-Vogt	166096	Maladie de von Willebrand type 3	70578	Maladie des membranes hyalines de l'adulte
94068	Maladie de Spranger-Wiedemann	52530	Maladie de von Willebrand type plaquette	70587	Maladie des membranes hyalines du nouveau-né
827	Maladie de Stargardt	53696	Maladie de Vuopala	97238	Maladie des muscles ondulants
240071	Maladie de Steele-Richardson-Olszewski	898	Maladie de Wagner	65284	Maladie des noyaux gris centraux sensible à la biotine
273	Maladie de Steinert	90362	Maladie de Waldmann	65284	Maladie des noyaux gris centraux sensible à la biotine et à la thiamine
85414	Maladie de Still	33577	Maladie de Weber-Christian	666	Maladie des os de verre
829	Maladie de Still de l'adulte	900	Maladie de Wegener	734	Maladie des pools vides
75234	Maladie de stockage des esters du cholestérol	83330	Maladie de Werdnig-Hoffmann	454831	Maladie des rayons aigue
100984	Maladie de Strümpell	681	Maladie de Westphall	2678	Maladie des taches café-au-lait
834	Maladie de surcharge en acide sialique libre	3452	Maladie de Whipple	511	Maladie des urines à odeur de sirop d'éable
309324	Maladie de surcharge en acide sialique libre, forme infantile	905	Maladie de Wilson	268145	Maladie des urines à odeur de sirop d'éable classique
75234	Maladie de surcharge en cholestérol estérifié	75233	Maladie de Wolman	268162	Maladie des urines à odeur de sirop d'éable intermédiaire
838	Maladie de Susac	40923	Maladie d'Eales	268173	Maladie des urines à odeur de sirop d'éable intermittente
247165	Maladie de Swift	33445	Maladie d'Elejalde		
247165	Maladie de Swift-Feer	35687	Maladie d'Erdheim-Chester		
31150	Maladie de Tangier	397587	Maladie dermatophytique		
98839	Maladie de Tappeiner-Pfleger	56425	Maladie des agglutinines froides		
371	Maladie de Tarui	375	Maladie des anticorps anti-membrane basale glomérulaire		
845	Maladie de Tay-Sachs	576	Maladie des cellules à inclusions		
309239	Maladie de Tay-Sachs, variant B1	86864	Maladie des chaînes lourdes		
309192	Maladie de Tay-Sachs, variant B, forme adulte	100025	Maladie des chaînes lourdes alpha		
309178	Maladie de Tay-Sachs, variant B, forme infantile	100026	Maladie des chaînes lourdes gamma		
309185	Maladie de Tay-Sachs, variant B, forme juvénile	100024	Maladie des chaînes lourdes mu		
3314	Maladie de Thiemann 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
268184	Maladie des urines à odeur de sirop d'érable sensible à la thiamine	231	Maladie du ver de Guinée	364033	Maladie lymphoproliférative systémique à cellules T positive à l'EBV chez l'enfant
73423	Maladie des vomissements de la Jamaïque	75840	Maladie d'Ullrich	168566	Maladie mitochondriale fatale par COXPD3
79292	Maladie des yeux de poisson	3408	Maladie d'Upington	168566	Maladie mitochondriale fatale par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 3
90001	Maladie des yeux type Bornholm	73423	Maladie émétisante jamaïcaine	254857	Maladie mitochondriale létale infantile
464336	Maladie d'expansion des cellules B et d'anergie des cellules T	36236	Maladie exfoliante généralisée	98825	Maladie myélodysplasique/myéloproliférative non classée
411593	Maladie d'Hirata	3197	Maladie familiale du sursaut	86830	Maladie myéloproliférative chronique non-classifiée
75382	Maladie d'Oguchi	139491	Maladie ferroportine	86830	Maladie myéloproliférative non-différenciée
296	Maladie d'Ollier	26790	Maladie gélatineuse du péritoine	420611	Maladie myéloproliférative transitoire
99803	Maladie d'Ondine-Hirschsprung	93616	Maladie HbH	391343	Maladie neurodégénérative fatale post-virale
49041	Maladie d'Ormond	231401	Maladie HbH acquise	33445	Maladie neuroectodermique mélanolysosomale
97335	Maladie d'Osgood-Schlatter	275944	Maladie hémolytique du nouveau-né avec allo-immunisation Kell	178333	Maladie ophtalmique des îles Åland
729	Maladie d'Osler-Vaquez	477787	Maladie hémorragique associée à une déficience en phospholipase-A2 alpha cytosolique	449563	Maladie ophtalmologique associée à IgG4
50943	Maladie d'Oudtshoorn	391320	Maladie hémorragique de l'est du Texas	342	Maladie périodique
326	Maladie d'Ownren	436169	Maladie hémorragique liée THBD	247815	Maladie peroxysomale modérée par déficit en PEX10
247257	Maladie du charbon, forme par inhalation	436169	Maladie hémorragique liée à la thrombomoduline	279947	Maladie postorgasmique
247257	Maladie du charbon, forme respiratoire	391417	Maladie HSD10	411703	Maladie pulmonaire à mycobactéries atypiques
39812	Maladie du greffon contre l'hôte	85295	Maladie HSD10 atypique	449395	Maladie rénale associée à IgG4
549	Maladie du légionnaire	391428	Maladie HSD10 type classique	2613	Maladie rénale nail-patella-like
206580	Maladie du motoneurone inférieur autosomique récessive de l'enfance	391428	Maladie HSD10 type infantile	247165	Maladie rose
137867	Maladie du motoneurone type Madras	391457	Maladie HSD10 type néonatal	166282	Maladie rythmique auriculaire familiale
166282	Maladie du noeud sinusal, forme familiale	100025	Maladie immunoproliférative de l'intestin grêle	64744	Maladie thyroïdienne associée à IgG4
99908	Maladie du poumon d'éleveur d'oiseaux	456312	Maladie infantile multisystémique neurologique-endocrine-pancréatique	444463	Maladie TRIANGLE
99906	Maladie du poumon du fermier	477661	Maladie inflammatoire de l'intestin infantile associée à IL21	890	Maladie veino-occlusive hépatique
70472	Maladie du Saguenay-Lac-Saint-Jean par déficit en cytochrome oxydase	238569	Maladie inflammatoire de l'intestin précoce associée à IL10	31837	Maladie veino-occlusive pulmonaire
319254	Maladie du singe	294023	Maladie inflammatoire intestinale et cutanée néonatale	375	Maladie à anticorps anti-GBM
99826	Maladie du singe vert	1451	Maladie inflammatoire multisystémique de l'enfant	324290	Maladie à corps de Lafora à début précoce
511	Maladie du sirop d'érable	1451	Maladie inflammatoire multisystémique néonatale	598	Maladie à multi-minicores
2394	Maladie du sirop d'érable avec déficit en E3	268114	Maladie leucoproliférative auto-immune associée à RAS	157941	Maladie à prion à début précoce et signes psychiatriques prédominants
268145	Maladie du sirop d'érable classique	182050	Maladie liée à MYH9	280397	Maladie à prions familiale Alzheimer-like
268162	Maladie du sirop d'érable intermédiaire	275523	Maladie lymphoproliférative auto-immune de Dianzani		
268173	Maladie du sirop d'érable intermittente	238505	Maladie lymphoproliférative autosomique récessive		
268184	Maladie du sirop d'érable sensible à la thiamine	2442	Maladie lymphoproliférative liée à l'X		
3385	Maladie du sommeil	70568	Maladie lymphoproliférative post-tranplantation		
300284	Maladie du tissu conjonctif par déficit en LH3	364033	Maladie lymphoproliférative systémique à cellules T positive au virus Epstein-Barr chez l'enfant		
300284	Maladie du tissu conjonctif par déficit en lysyl hydroxylase-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
280397	Maladie à prions familiale type Alzheimer	280827	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 0	458792	Malformation lymphatique kystique mixte
98908	Maladie à surcharge lipidique avec myopathie sans ichyose	280832	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 1	79489	Malformation lymphatique macrokystique
99826	Maladie à virus de Marbourg	280840	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 2	79490	Malformation lymphatique microkystique
99826	Maladie à virus de Marburg	280847	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 3	79490	Malformation lymphatique microkystique tissulaire infiltrante
99825	Maladie à virus Nipah	280854	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires type 4	79489	Malformation lymphatique profonde
448237	Maladie à virus Zika	162526	Malformation congénitale isolée de la chaîne ossiculaire	79490	Malformation lymphatique superficielle
556	Malakoplakie	268882	Malformation d'Arnold-Chiari type 1	1062	Malformation neurocutanée héréditaire
673	Malaria	1136	Malformation d'Arnold-Chiari type 2	280640	Malformation occipitale du développement cortical
75376	Malattia leventinese	268882	Malformation d'Arnold-Chiari type I	162526	Malformation ossiculaire sans anomalie du canal auditif externe
2444	Malformation adénomatoïde kystique du poumon	1136	Malformation d'Arnold-Chiari type II	83454	Malformation veineuse avec cellule glomique
280827	Malformation adénomatoïde kystique du poumon type 0	268882	Malformation de Chiari type 1	2451	Malformation veineuse cutanée et muqueuse
280832	Malformation adénomatoïde kystique du poumon type 1	1136	Malformation de Chiari type 2	2451	Malformation veineuse cutanéomuqueuse multiple
280840	Malformation adénomatoïde kystique du poumon type 2	1398	Malformation de Chiari type 4	140436	Malformation veineuse osseuse
280847	Malformation adénomatoïde kystique du poumon type 3	268882	Malformation de Chiari type I	140436	Malformation veineuse osseuse primaire
280854	Malformation adénomatoïde kystique du poumon type 4	1136	Malformation de Chiari type II	2041	Malformations artérielles coronariennes
171215	Malformation anorectale basse	1398	Malformation de Chiari type IV	97339	Malformations artério-veineuses durales du crâne
171201	Malformation anorectale haute	217	Malformation de Dandy-Walker isolée	2456	Mamelon surnuméraire héréditaire
171208	Malformation anorectale intermédiaire	269212	Malformation de Dandy-Walker isolée avec hydrocéphalie	397941	MAN1B1-CDG
557	Malformation anorectale isolée	269215	Malformation de Dandy-Walker isolée sans hydrocéphalie	306682	Manganisme
141171	Malformation artério-veineuse du maxillaire	2345	Malformation de Klippel-Feil	90052	Manifestations hépatiques récurrentes causées par le virus de l'hépatite C chez les transplantés hépatiques
141168	Malformation artério-veineuse fronto-nasale	1880	Malformation d'Ebstein		2459
141174	Malformation artério-veineuse mandibulaire	3329	Malformation des mains et pieds fendus associée à une aplasie des os longs	280840	MAPK type 2
46724	Malformation artério-veineuse cérébrale	3329	Malformation des mains et pieds fendus avec une anomalie des os longs	280847	MAPK type 3
46724	Malformation artério-veineuse intracrânienne	97339	Malformation des sinus duraux du crâne	60015	Marques de Catlin
2038	Malformation artério-veineuse pulmonaire	83454	Malformation glomuveineuse	353356	Masses télangiectasiques périphériques
1053	Malformation atério-veineuse de la veine de Galien	79490	Malformation lymphatique capillaire	64722	Mastite granulomateuse
71213	Malformation capillaire de la rétine	79489	Malformation lymphatique caverneux	64722	Mastite granulomateuse idiopathique
137667	Malformation capillaire-malformation artério-veineuse	141209	Malformation lymphatique diffuse	79455	Mastocytome cutané
221061	Malformation caverneuse cérébrale familiale	141209	Malformation lymphatique disséminée	66662	Mastocytome extra-cutané
221061	Malformation caverneuse cérébrale héréditaire			79455	Mastocytome multiple
	Malformation congénitale broncho-pulmonaire communiquant avec l'intestin antérieur			79455	Mastocytome solitaire
280821				79456	Mastocytose cutanée diffuse
2444	Malformation congénitale des voies aériennes pulmonaires			280785	Mastocytose cutanée diffuse bulleuse

→ 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	77299	MCOPS10	388	Mégacôlon aganglionique
90389	Mastocytose cutanée maculeuse télangiectasique	2512	MCPH	2477	Mégalencéphalie
79457	Mastocytose cutanée maculopapulaire	319287	MCRCC	268920	Mégalencéphalie isolée
158778	Mastocytose isolée de la moelle osseuse	523	MCUL	99802	Mégalencéphalie unilatérale
158793	Mastocytose lymphoadénopathique avec éosinophiles	2444	MCVAP	91489	Mégalocornée isolée congénitale
98850	Mastocytose systémique aggressive	280840	MCVAP type 2	91489	Mégalophtalmie antérieure congénitale
98849	Mastocytose systémique associée à une hémopathie non mastocytaire	280847	MCVAP type 3	930	Mégaesophage idiopathique
98848	Mastocytose systémique indolente	565	MD	252046	Mélanocytome méningé
158775	Mastocytose systémique type smouldering	273	MD1	252031	Mélanocytose leptoméningée diffuse
3282	MAT	258	MDC1A	2481	Mélanocytose neurocutanée
300504	Matricome onychocytique	98893	MDC1B	254395	Mélanodermatite lichénoïde
221074	MBD	→370953	MDC1C	252031	Mélanomatose leptoméningée
251858	MBEN	→370953	MDC1D	39044	Mélanome choroidien
91138	MC	210272	MdD	39044	Mélanome de l'iris
93554	MC type II	86861	MDIM non-amyloïde	97338	Mélanome des parties molles
93555	MC type III	1836	MDK	97338	Mélanome des tissus mous
42	MCADD	1566	MDW avec polydactylie postaxiale	618	Mélanome malin familial
300496	MCAHS type 2	435438	MEAK	168999	Mélanome malin muqueux
369837	MCAHS type 3	588	MEB disease	252050	Mélanome primitif du SNC
60040	MCAP	98954	MECD	252050	Mélanome primitif du système nerveux central
6	MCCD	98838	Med-DLBCL	39044	Mélanome uvéal
98969	MCD	229	Médianécrose kystique de l'aorte	79146	Mélanose diffuse congénitale
280640	MCD occipital	63999	Médiastinite associée à IgG4	2481	Mélanose neurocutanée
1851	MCDK	63999	Médiastinite fibreuse	79146	Mélanose universelle
97364	MCDK, forme bilatérale	63999	Médiastinite sclérosante	79146	Mélanose universelle héréditaire
97363	MCDK, forme unilatérale	616	Médulloblastome	550	MELAS
75327	MCDR1	251855	Médulloblastome anaplasique à grandes cellules	31202	Mélioïdose
319640	MCDR2	251867	Médulloblastome classique	2485	Mélorhéostose
1035	MCDU	251863	Médulloblastome desmoplasique/nodulaire	1879	Mélorhéostose avec ostéopoecilie
204	MCJ sporadique	251858	Médulloblastome à nodularité extensive	1879	Mélorhéostose avec ostéopoïkbose
52416	MCL	251863	Médulloblastome à nodularité mixte	653	MEN2
60040	MCM	251883	Médulloépithéliome du système nerveux central	247698	MEN2A
93686	MCM	268139	Médulloépithéliome intraoculaire	247709	MEN2B
60040	MCMTC	97252	Méga-cisterna magna	276152	MEN4
169189	MCN-AD	617	Méga-uretère primitif congénital	2495	Méningiome
169186	MCN-AR	238650	Méga-uretère primitif congénital avec reflux	263662	Méningiomes multiples familiaux
77298	MCOPS3	238654	Méga-uretère primitif congénital nonobstructif sans reflux	329998	Méningite lymphomateuse
85275	MCOPS4	238642	Méga-uretère primitif de l'adulte	499004	Méningite tuberculeuse
178364	MCOPS5	238646	Méga-uretère primitif obstructif congénital	33475	Méningite à méningocoques
139471	MCOPS6	93109	Mégacalicose congénitale	55655	Méningite à pneumocoques
2556	MCOPS7	93177	Mégacalicose congénitale bilatérale	1930	Méningo-encéphalite à herpès simplex
3434	MCOPS8	93176	Mégacalicose congénitale unilatérale	→823	Méningocèle
2470	MCOPS9			268820	Méningocèle crâniale
				268810	Méningocèle postérieure
				330021	Mercurialisme
				93320	Méromélie cubitale longitudinale
				295063	Méromélie intercalaire bilatérale de l'humérus

→ 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
295067	Méromélie intercalaire bilatérale du fémur	295083	Méromélie longitudinale bilatérale péronière	295093	Méromélie terminale transverse unilatérale radio-cubitale
295067	Méromélie intercalaire bilatérale fémorale	295071	Méromélie longitudinale bilatérale radiale	295093	Méromélie terminale transverse unilatérale radio-ulnaire
295063	Méromélie intercalaire bilatérale humérale	295079	Méromélie longitudinale bilatérale tibiale	295097	Méromélie terminale transverse unilatérale tibio-fibulaire
1987	Méromélie intercalaire fémorale	295073	Méromélie longitudinale bilatérale ulnaire	295097	Méromélie terminale transverse unilatérale tibio-péronière
294973	Méromélie intercalaire humérale	93323	Méromélie longitudinale de la fibula	93322	Méromélie tibiale longitudinale
295091	Méromélie intercalaire transverse bilatérale fémoro-tibio-fibulaire	93323	Méromélie longitudinale du péroné	93320	Méromélie ulnaire longitudinale
295091	Méromélie intercalaire transverse bilatérale fémoro-tibio-péronière	93323	Méromélie longitudinale fibulaire	551	MERRF
295087	Méromélie intercalaire transverse bilatérale huméro-radio-cubitale	93323	Méromélie longitudinale péronière	238593	Mésentérite associée à IgG4
295087	Méromélie intercalaire transverse bilatérale huméro-radio-ulnaire	93321	Méromélie longitudinale radiale	238593	Mésentérite lipomateuse
294977	Méromélie intercalaire transverse fémoro-tibio-fibulaire	295075	Méromélie longitudinale unilatérale cubitale	238593	Mésentérite liposclérotique
294977	Méromélie intercalaire transverse fémoro-tibio-péronier	295081	Méromélie longitudinale unilatérale de la fibula	238593	Mésentérite sclérosante
294975	Méromélie intercalaire transverse huméro-radio-cubitale	295075	Méromélie longitudinale unilatérale de l'ulna	620	Mésentère commun
294975	Méromélie intercalaire transverse huméro-radio-ulnaire	295075	Méromélie longitudinale unilatérale du cubitus	95443	Mésocardie
295089	Méromélie intercalaire transverse unilatérale fémoro-tibio-fibulaire	295081	Méromélie longitudinale unilatérale du péroné	168816	Mésothéliome kystique du péritoine
295089	Méromélie intercalaire transverse unilatérale fémoro-tibio-péronier	295069	Méromélie longitudinale unilatérale du radius	168811	Mésothéliome malin primitif
295085	Méromélie intercalaire transverse unilatérale huméro-radio-cubitale	295077	Méromélie longitudinale unilatérale du tibia	168816	Mésothéliome multikystique
295085	Méromélie intercalaire transverse unilatérale huméro-radio-ulnaire	295081	Méromélie longitudinale unilatérale fibulaire	168811	Mésothéliome péritonéal malin
295061	Méromélie intercalaire unilatérale de l'humérus	295081	Méromélie longitudinale unilatérale péronière	168811	Mésothéliome péritonéal malin diffus
295065	Méromélie intercalaire unilatérale du fémorale	295069	Méromélie longitudinale unilatérale radiale	168816	Mésothéliome péritonéal multikystique bénin
295065	Méromélie intercalaire unilatérale du fémur	295077	Méromélie longitudinale unilatérale tibiale	50251	Mésothéliome pleural
295061	Méromélie intercalaire unilatérale humérale	295075	Méromélie longitudinale unilatérale ulnaire	2498	Métacarpes 4 et 5 fusionnés
295073	Méromélie longitudinale bilatérale cubitale	295095	Méromélie terminale transverse bilatérale radio-cubitale	2499	Métachondromatose
295083	Méromélie longitudinale bilatérale de la fibula	295095	Méromélie terminale transverse bilatérale radio-ulnaire	464453	Méthémoglobinémie acquise
295073	Méromélie longitudinale bilatérale de l'ulna	295099	Méromélie terminale transverse bilatérale tibio-fibulaire	621	Méthémoglobinémie autosomique récessive
295073	Méromélie longitudinale bilatérale du cubitus	295099	Méromélie terminale transverse bilatérale tibio-péronière	621	Méthémoglobinémie congénitale
295083	Méromélie longitudinale bilatérale du péroné	294979	Méromélie terminale transverse radio-cubitale	621	Méthémoglobinémie héréditaire
295071	Méromélie longitudinale bilatérale du radius	294979	Méromélie terminale transverse radio-ulnaire	464453	Méthémoglobinémie induite par les médicaments
295079	Méromélie longitudinale bilatérale du tibia	294981	Méromélie terminale transverse tibio-fibulaire	443995	MFDA
295083	Méromélie longitudinale bilatérale fibulaire	294981	Méromélie terminale transverse tibio-péronière	592	MFM

→ 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
477749	Microangiopathie cérébrale pontine autosomique dominante	178364	Microptalmie syndromique type 5	293181	MMPEI
477749	Microangiopathie cérébrale pontine autosomique dominante avec leukoencephalopathie	139471	Microptalmie syndromique type 6	293181	MMPSI
313838	Microangiopathie cérébro-rétinienne avec calcifications et kystes	2556	Microptalmie syndromique type 7	420611	MMT
838	Microangiopathie cochléo-encéphalo-rétinienne	3434	Microptalmie syndromique type 8	391646	MMT type 2
481152	Microcéphalie avec leucoencéphalopathie progressive associée à PYCR2	2470	Microptalmie syndromique type 9	276399	MNG familial
199642	Microcéphalie congénitale isolée	77299	Microptalmie syndromique type 10	298	MNGIE
240760	Microcéphalie et instabilité chromosomique sans immunodéficience	568	Microptalmie type Lenz	565	MNK
99742	Microcéphalie létale type Amish	178364	Microptalmie/anophtalmie syndromique due à une mutation de OTX2	251656	MOA
2514	Microcéphalie primaire autosomique dominante	727	Micropolyangéite	99732	MOCOD
2512	Microcéphalie primaire autosomique récessive	141136	Microsomie hémifaciale	308386	MOCOD type A
2512	Microcéphalie vraie	141136	Microsomie latéro-faciale	308393	MOCOD type B
2528	Microcéphalie-microcornée type Seemanova	2552	Microsporidiose	308400	MOCOD type C
566	Microcorie congénitale	83463	Microtie	1305	MODED
178303	Microdélétion 8q22.1	289522	Microtripllication 11q24.1	391641	MODED type 1
77301	Microdélétion 9q22.3	225	MIDD	552	MODY
→3157	Microdélétion 14q22	86861	MIDD non-amyloïde	93111	MODY5
567	Microdélétion 22q11.2	569	Migraine hémiplégique familiale ou sporadique	79330	MOGS-CDG
640	Microdélétion hétérozygote 17p11.2p12	93926	MIH	573	Monilethrix
1018	Microdélétion Xq22.3	93926	MIH type HPE	49382	Monochromatique à bâtonnets
1307	Microduplication 10q24	93926	MIHF	16	Monochromatique à cônes bleus
101081	Microduplication 17p12	93926	MIHV	16	Monochromatique à cônes S
199293	Microgastrie congénitale	255210	MILS	16	Monochromatisme à cônes bleus
443162	Microhydranencéphalie associée à NDE1	94125	MIRAS	16	Monochromatisme à cônes S
1083	Microlissencéphalie	98757	MJD	228423	Monocytopénie avec susceptibilité aux infections
89844	Microlissencéphalie type A	565	MK	228423	Monocytopénie et syndrome de l'infection bactérienne
60025	Microlithiasie pulmonaire alvéolaire	34149	MKMAD	2564	Monodactylie tétramérique
95707	Micropénis isolé	423461	ML 3 alpha/bêta	228423	MonomAC
1106	Microptalmie avec anomalie des membres	423470	ML 3 gamma	293948	Monosomie 1p21.3
139471	Microptalmie avec anomalies cérébrales et des mains	423461	ML III alpha/bêta	401986	Monosomie 1p31p32
2556	Microptalmie avec défauts linéaires cutanés	423470	ML III gamma	456298	Monosomie 1p35.2
98938	Microptalmie colobomateuse	2598	MLASA	1606	Monosomie 1p36
568	Microptalmie de Lenz	2478	MLC	1606	Monosomie 1pter
77298	Microptalmie syndromique type 3	2526	MLCRD	250989	Monosomie 1q21.1
85275	Microptalmie syndromique type 4	512	MLD	250999	Monosomie 1q41-q42
		309271	MLD, forme adulte	250999	Monosomie 1q41q42
		309256	MLD, forme infantile tardive	238769	Monosomie 1q44
		309263	MLD, forme juvénile	36367	Monosomie 1qter
		598	MmD	261349	Monosomie 2p15-p16.1
		399096	MMD3	261349	Monosomie 2p15p16.1
		324604	MmD classique	163693	Monosomie 2p21
		592	MMF	228402	Monosomie 2q23.1
		2241	MMIHS	1617	Monosomie 2q24
		213512	MMMT de l'ovaire	251014	Monosomie 2q31.1
		641	MMN	251019	Monosomie 2q32
		641	MMNCB	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

→ 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
356947	Monosomie 3q26q27	261183	Monosomie 15q11.2	96149	Monosomie distale 12q
65286	Monosomie 3q29	199318	Monosomie 15q13.3	1590	Monosomie distale 13q
65286	Monosomie 3qter	261190	Monosomie 15q14	96150	Monosomie distale 14q
238750	Monosomie 4q21	94065	Monosomie 15q24	1596	Monosomie distale 15q
96145	Monosomie 4qter	1596	Monosomie 15q26	1597	Monosomie distale 17q
281	Monosomie 5p	261222	Monosomie 16p11.2 distale	96129	Monosomie distale 19p13.3
228384	Monosomie 5q14.3	261197	Monosomie 16p11.2 proximale	96152	Monosomie distale 20q
314655	Monosomie 5q31.3	261211	Monosomie 16p11.2-p12.2	254528	Monosomie maternelle 14q32.2
1627	Monosomie 5q35	261211	Monosomie 16p11.2p12.2	96136	Monosomie non distale 7p
251046	Monosomie 6p22	261236	Monosomie 16p13.11	1581	Monosomie non distale 10q
96125	Monosomie 6p25	500055	Monosomie 16p13.2	96160	Monosomie non distale 12q
96125	Monosomie 6pter	352629	Monosomie 16q24.1	96164	Monosomie non distale 20q
171829	Monosomie 6q16	261250	Monosomie 16q24.3	96136	Monosomie non télomérique 7p
251056	Monosomie 6q25	531	Monosomie 17p13.3	1581	Monosomie non télomérique 10q
904	Monosomie 7q11.23	261257	Monosomie 17p13.3 distale	96160	Monosomie non télomérique 12q
254351	Monosomie 7q11.23 distale	97685	Monosomie 17q11	96164	Monosomie non télomérique 20q
251061	Monosomie 7q31	261265	Monosomie 17q12	254525	Monosomie paternelle 14q32.2
1636	Monosomie 7qter	363958	Monosomie 17q21.31	261304	Monosomie paternelle 20q13-q13.3
251066	Monosomie 8p11.2	261279	Monosomie 17q23.1-q23.2	261304	Monosomie paternelle 20q13.q13.3
251071	Monosomie 8p23.1	261279	Monosomie 17q23.1q23.2	99226	Monosomie X
2496	Monosomie 8q13	1597	Monosomie 17qter	99228	Monosomie X en mosaïque
284160	Monosomie 8q21.11	1598	Monosomie 18p	2637	MOPD type II
178303	Monosomie 8q22.1	1600	Monosomie 18q	2636	MOPD types I et III
502	Monosomie 8q24.1	254346	Monosomie 19p13.12	435	Mosaïcisme pigmentaire de type Ito
261112	Monosomie 9p	357001	Monosomie 19p13.13	329813	Mosaïque androgénétique/biparentale
324313	Monosomie 9p13	217346	Monosomie 19q13.11	71519	Mouvements anormaux psychogènes
1642	Monosomie 9pter	261295	Monosomie 20p12.3	238722	Mouvements en miroir congénitaux familiaux
77301	Monosomie 9q22.3	313781	Monosomie 20p13	238722	Mouvements en miroir congénitaux héréditaires
401923	Monosomie 9q31.1q31.3	444051	Monosomie 20q11.2	238722	Mouvements en miroir congénitaux isolés
495818	Monosomie 9q33.3-q34.11	261311	Monosomie 20q13.33	727	MPA
495818	Monosomie 9q33.3q34.11	96152	Monosomie 20qter	289560	MPAN
284169	Monosomie 10p11.21p12.31	574	Monosomie 21	79253	mPCU
1580	Monosomie 10pter	574	Monosomie 21q partielle	59135	MPD1
276413	Monosomie 10q22.3q23.3	261323	Monosomie 21q22.11-q22.12	399086	MPD3
96148	Monosomie 10qter	261323	Monosomie 21q22.11q22.12	79323	MPDU1-CDG
893	Monosomie 11p13	268261	Monosomie 21q22.13-q22.2	293181	MPEI
444002	Monosomie 11q22-2q22.3	268261	Monosomie 21q22.13q22.2	54370	MPGN
444002	Monosomie 11q22.2q22.3	96123	Monosomie 22	329903	MPGN médiée par les Ig
2308	Monosomie 11qter	567	Monosomie 22q11	329903	MPGN médiée par les immunoglobulines
313884	Monosomie 12p12.1	261330	Monosomie 22q11.2 distale	329918	MPGN non médiée par les Ig
94063	Monosomie 12q14	48652	Monosomie 22q13	329918	MPGN non médiée par les immunoglobulines
289513	Monosomie 12q15q21.1	36367	Monosomie distale 1q	79319	MPI-CDG
96149	Monosomie 12qter	1620	Monosomie distale 3p	79253	mPKU
412035	Monosomie 13q12.3	280	Monosomie distale 4p	3148	MPNST
1587	Monosomie 13q14	96145	Monosomie distale 4q		
1590	Monosomie 13q32	96125	Monosomie distale 6p		
96168	Monosomie 13q34	96126	Monosomie distale 7p		
261120	Monosomie 14q11.2	1636	Monosomie distale 7q36		
261144	Monosomie 14q12	1642	Monosomie distale 9p		
→3157	Monosomie 14q22	1580	Monosomie distale 10p		
264200	Monosomie 14q22-q23	96148	Monosomie distale 10q		
264200	Monosomie 14q22q23	2308	Monosomie distale 11q		
401935	Monosomie 14q24.1q24.3	280325	Monosomie distale 12p		

→ 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
252212	MPNST avec différenciation rhabdomyosarcomateuse	102	MSA	157801	MSSD
579	MPS1	254881	MSCAE	511	MSUD
93473	MPS1H	585	MSD	268145	MSUD classique
93476	MPS1H/S	1309	MSK	268162	MSUD intermédiaire
93474	MPS1S	319581	MSMD autosomique dominante par déficit partiel en IFNgammaR1	268173	MSUD intermittente
580	MPS2	319589	MSMD autosomique dominante par déficit partiel en IFNgammaR2	268184	MSUD sensible à la thiamine
217085	MPS2A	319581	MSMD autosomique dominante par déficit partiel en récepteur 1 de l'interféron gamma	1332	MTC
217093	MPS2B	319589	MSMD autosomique dominante par déficit partiel en récepteur 2 de l'interféron gamma	99361	MTC familial
581	MPS3	319569	MSMD autosomique récessive par déficit partiel en IFNgammaR1	99701	MTLE-HS
79269	MPS3A	319574	MSMD autosomique récessive par déficit partiel en IFNgammaR2	353356	MTP
79270	MPS3B	319569	MSMD autosomique récessive par déficit partiel en récepteur 1 de l'interféron gamma	100024	mu-HCD
79271	MPS3C	319574	MSMD autosomique récessive par déficit partiel en récepteur 2 de l'interféron gamma	90395	Mucinose cutanée infantile
79272	MPS3D	319569	MSMD autosomique récessive par déficit partiel en récepteur 1 de l'interféron gamma	90397	Mucinose cutanée juvénile spontanément régressive
582	MPS4	319574	MSMD autosomique récessive par déficit partiel en récepteur 2 de l'interféron gamma	90396	Mucinose papuleuse acrale persistante
309297	MPS4A	319605	MSMD liée à l'X	90395	Mucinose papuleuse infantile
309310	MPS4B	319623	MSMD liée à l'X par déficit en CYBB	167635	Mucinose papuloscléreuse généralisée
583	MPS6	319612	MSMD liée à l'X par déficit en IKBKG	141083	Mucocèle lacrymo-nasal
276223	MPS6, forme lentement progressive	319612	MSMD liée à l'X par déficit en NEMO	423461	Mucolipidose type 3 alpha/bêta
276212	MPS6, forme rapidement progressive	99898	MSMD par déficit complet en IFNgammaR1	423470	Mucolipidose type 3 gamma
584	MPS7	319547	MSMD par déficit complet en IFNgammaR2	576	Mucolipidose type II
67041	MPS9	319558	MSMD par déficit complet en IL12B	576	Mucolipidose type II alpha/bêta
579	MPSI	319552	MSMD par déficit complet en IL12RB1	577	Mucolipidose type III
293181	MPSI	319558	MSMD par déficit complet en interleukine 12B	423461	Mucolipidose type III alpha/bêta
93473	MPSIH	319563	MSMD par déficit complet en ISG15	423470	Mucolipidose type III gamma
93476	MPSIH/S	99898	MSMD par déficit complet en récepteur 1 de l'interféron gamma	578	Mucolipidose type IV
580	MPSII	319547	MSMD par déficit complet en récepteur 2 de l'interféron gamma	579	Mucopolysaccharidose type 1
217085	MPSIIA	319552	MSMD par déficit complet en récepteur bêta 1 de l'interleukine 12	93473	Mucopolysaccharidose type 1H
217093	MPSIIB	319563	MSMD par déficit complet en ISG15	93476	Mucopolysaccharidose type 1H/S
581	MPSIII	319558	MSMD par déficit complet en interleukine 12B	93474	Mucopolysaccharidose type 1S
79269	MPSIIIA	319563	MSMD par déficit complet en ISG15	580	Mucopolysaccharidose type 2
79270	MPSIIIB	319547	MSMD par déficit complet en récepteur 1 de l'interféron gamma	217093	Mucopolysaccharidose type 2, forme atténuée
79271	MPSIIIC	319552	MSMD par déficit complet en récepteur 2 de l'interféron gamma	217085	Mucopolysaccharidose type 2, forme sévère
79272	MPSIID	319558	MSMD par déficit complet en récepteur bêta 1 de l'interleukine 12	217085	Mucopolysaccharidose type 2A
93474	MPSIS	319560	MSMD par déficit partiel en facteur 8 régulateur de l'interféron	217093	Mucopolysaccharidose type 2B
582	MPSIV	319600	MSMD par déficit partiel en IRF8	581	Mucopolysaccharidose type 3
309310	MPSIVB	319595	MSMD par déficit partiel en STAT1	79269	Mucopolysaccharidose type 3A
67041	MPSIX			79270	Mucopolysaccharidose type 3B
583	MPSVI			79271	Mucopolysaccharidose type 3C
276223	MPSVI, forme lentement progressive			79272	Mucopolysaccharidose type 3D
276212	MPSVI, forme rapidement progressive			582	Mucopolysaccharidose type 4
584	MPSVII			309297	Mucopolysaccharidose type 4A
71	MRC			309310	Mucopolysaccharidose type 4B
99967	MRCLS			583	Mucopolysaccharidose type 6
→457240	Mrx35			276223	Mucopolysaccharidose type 6, forme lentement progressive
85274	MRXS7			276212	Mucopolysaccharidose type 6, forme rapidement progressive
85324	MRXS9			584	Mucopolysaccharidose type 7
93952	MRXSH			67041	Mucopolysaccharidose type 9
2598	MSA				
829	MSA				

→ 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
579	Mucopolysaccharidose type I	391504	Myasthénie auto-immune transitoire du nouveau-né	139426	Myoclonie péri-orale avec absence
93473	Mucopolysaccharidose type IH	2583	Mycétome	36899	Myoclonus-dystonie
93476	Mucopolysaccharidose type IH/S	178512	Mycosis fongoïde avec mucinose folliculaire	592	Myofasciite à macrophages
580	Mucopolysaccharidose type II	2584	Mycosis fongoïde classique	2591	Myofibromatose infantile
217093	Mucopolysaccharidose type II, forme atténuée	178512	Mycosis fongoïde folliculotrope	99846	Myoglobinurie autosomique dominante
217085	Mucopolysaccharidose type II, forme sévère	2584	Mycosis fongoïde type Alibert-Bazin	99845	Myoglobinurie récurrente génétique
217085	Mucopolysaccharidose type IIA	135	Myélinolyse centrale diffuse	141148	Myohyperplasie hémifaciale
217093	Mucopolysaccharidose type IIB	79093	Myélite ascendante nécrosante sub-aiguë	221106	Myokymie faciale isolée
581	Mucopolysaccharidose type III	90021	Myélite post-radique	221083	Myokymie hémifaciale
79269	Mucopolysaccharidose type IIIA	90021	Myélite radique	168572	Myopathie amérindienne
79270	Mucopolysaccharidose type IIIB	139417	Myélite transverse aiguë	206569	Myopathie anti-HMG-CoA
79271	Mucopolysaccharidose type IIIC	139423	Myélite transverse aiguë idiopathique	206569	Myopathie associée aux anti-SRP
79272	Mucopolysaccharidose type IIID	139420	Myélite transverse aiguë secondaire	610	Myopathie autosomique dominante bénigne
93474	Mucopolysaccharidose type IS	268813	Myélocystocèle	363677	Myopathie autosomique récessive avec ophtalmoplégie externe de l'enfant
582	Mucopolysaccharidose type IV	86843	Myélodysplasie aiguë avec myélofibrose	2593	Myopathie avec agrégats tubulaires
309297	Mucopolysaccharidose type IVA	86843	Myélofibrose aiguë	25980	Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X
309310	Mucopolysaccharidose type IVB	824	Myélofibrose idiopathique	171889	Myopathie avec configuration hexagonale des tubules
67041	Mucopolysaccharidose type IX	824	Myélofibrose primaire	97232	Myopathie avec inclusions en empreinte digitale
583	Mucopolysaccharidose type VI	824	Myélofibrose primitive	43115	Myopathie avec intolérance à l'effort type suédois
276223	Mucopolysaccharidose type VI, forme lentement progressive	29073	Myéломatose	98904	Myopathie avec surcharge en actine
276212	Mucopolysaccharidose type VI, forme rapidement progressive	29073	Myélome multiple	84132	Myopathie avec surcharge en desmine de début précoce
584	Mucopolysaccharidose type VII	2905	Myélome ostéosclérosant	84132	Myopathie avec surcharge en desmine et inclusions de corps de Mallory
73263	Mucormycose	29073	Myélome à plasmocytes	111	Myopathie cardioquelettique et neutropénie liée à l'X
585	Mucosulfatidose	93969	Myéloméningocèle	169189	Myopathie centronucléaire autosomique dominante
586	Mucoviscidose	289326	Myélopathie associée au HTLV-1	169186	Myopathie centronucléaire autosomique récessive
444	MUHH	79093	Myélopathie nécrotique subaiguë	319160	Myopathie centronucléaire de type 4
308	MUL	420611	Myélopoïèse transitoire anormale	596	Myopathie centronucléaire liée à l'X
98873	Multinucléarité érythroblastique hérititaire avec test de lyse positif dans un sérum acidifié	86843	Myélosclérose aiguë	2020	Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires
29	MVA	824	Myélosclérose avec métaplasie myéloïde	98904	Myopathie congénitale avec excès de filaments fins
2451	MVCM	182050	MYH9-RD	319160	Myopathie congénitale avec noyaux centrés et cores atypiques
2290	MVID	504	Myiase cutanée rampante	324581	Myopathie congénitale bénigne des Samaritains
589	Myasthenia gravis	165958	Myiase des cavités		
391490	Myasthenia gravis de l'adulte	165955	Myiase des plaies		
391497	Myasthenia gravis juvénile	591	Myiase furonculeuse		
391504	Myasthenia gravis transitoire du nouveau-né	54260	Myocardie spongieux		
589	Myasthénie acquise	563	Myocardiopathie gravidique primitive		
391490	Myasthénie acquise de l'adulte	329874	Myocardite idiopathique gigantocellulaire		
391497	Myasthénie acquise juvénile	329874	Myocardite idiopathique à cellules géantes		
391504	Myasthénie acquise transitoire du nouveau-né	319189	Myocléose corticale familiale		
589	Myasthénie auto-immune	86814	Myocléose corticale-épilepsie, autosomique dominante		
391490	Myasthénie auto-immune de l'adulte	139431	Myocléose des paupières avec ou sans absence		
391504	Myasthénie auto-immune du nouveau-né				
391497	Myasthénie auto-immune juvénile				

→ 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
596	Myopathie congénitale myotubulaire liée à l'X	603	Myopathie distale type Welander	206569	Myopathie nécrosante à médiation auto-immune
171430	Myopathie congénitale sévère à némaline	602	Myopathie distale à vacuoles bordées	171442	Myopathie némaline de l'adulte
199329	Myopathie congénitale type Paradas	178400	Myopathie du compartiment distal antérieur	171439	Myopathie némaline de l'enfant
597	Myopathie congénitale à "central cores"	609	Myopathie d'Udd	171433	Myopathie némaline intermédiaire
597	Myopathie congénitale à cores centraux	88635	Myopathie due à une surcharge en calsequestrine et SERCA1	171439	Myopathie némaline modérée
424107	Myopathie congénitale à début pseudo-myasthénique	602	Myopathie épargnant le quadriceps	98902	Myopathie némaline type Amish
610	Myopathie de Bethlem	269	Myopathie facio-scapulo-humérale	171436	Myopathie némaline typique
53347	Myopathie de Brody	43115	Myopathie héréditaire avec acidose lactique par déficit en ISCU	98897	Myopathie oculo-pharyngée distale
269	Myopathie de Landouzy-Dejerine	447881	Myopathie idiopathique cervicale	98897	Myopathie oculo-pharyngodistale
602	Myopathie de Nonaka	247718	Myopathie inflammatoire avec abondance de macrophages	97234	Myopathie par déficit en phosphoglycérate mutase
178464	Myopathie d'Edström	43115	Myopathie ISCU	289377	Myopathie précoce avec cardiomyopathie létale
482601	Myopathie distale associée à l'adénylosuccinate synthétase-like 1	210163	Myopathie létale congénitale type Compton-North	401768	Myopathie proximale avec signes extrapyramidaux
482601	Myopathie distale associée à l'ADSSL1	602	Myopathie liée à GNE	178464	Myopathie proximale héréditaire avec atteinte respiratoire précoce
63273	Myopathie distale avec atteinte des muscles postérieurs des jambes et des muscles antérieurs des mains	178461	Myopathie liée à l'X avec atrophie des muscles posturaux	1878	Myopathie sarcotubulaire
399086	Myopathie distale avec atteinte initiale des membres supérieurs, type finlandais	280671	Myopathie mégaconiale congénitale	25980	Myopathie vacuolaire
34521	Myopathie distale avec atteinte respiratoire précoce	171690	Myopathie métabolique par défaut de transport du lactate	2604	Myopathie viscérale familiale
600	Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales	457050	Myopathie mitochondriale autosomique dominante avec intolérance à l'effort	171881	Myopathie à cap
329478	Myopathie distale de l'adulte due à des mutations de VCP	254864	Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en complexe IV	171881	Myopathie à casquette
178400	Myopathie distale du muscle tibial antérieur	254864	Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en COX	397937	Myopathie à corps de polyglucosane type 1
399081	Myopathie distale précoce associée à KLHL9	254864	Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en cytochrome C oxydase	456369	Myopathie à corps de polyglucosane type 2
399103	Myopathie distale précoce associée à la nébuline	2598	Myopathie mitochondriale et anémie sidéroblastique	178464	Myopathie à corps d'inclusion héréditaire avec atteinte respiratoire précoce
59135	Myopathie distale précoce type Laing	254854	Myopathie mitochondriale pure	602	Myopathie à corps d'inclusion héréditaire type 2
447977	Myopathie distale scapulohuméropéronière progressive	550	Myopathie mitochondriale, encéphalopathie, acidose lactique, pseudo-épisodes vasculaires cérébraux	324381	Myopathie à corps d'inclusion héréditaire type 4
399058	Myopathie distale tardive associée à l'alpha-B cristalline	178464	Myopathie myofibrillaire avec atteinte respiratoire précoce	602	Myopathie à corps d'inclusion type 2
98912	Myopathie distale tardive type Markesberry-Griggs	280553	Myopathie myofibrillaire hypertonique infantile fatale	79091	Myopathie à corps d'inclusion type 3
59135	Myopathie distale type 1	98909	Myopathie myofibrillaire liée à la desmine	79091	Myopathie à corps d'inclusions héréditaire type 3
399086	Myopathie distale type 3	98912	Myopathie myofibrillaire par mutation du gène ZASP	53698	Myopathie à corps hyalins
45448	Myopathie distale type Miyoshi	606	Myopathie myotonique proximale	97239	Myopathie à corps réducteurs
602	Myopathie distale type Nonaka			268129	Myopathie à corps sphéroïdes
488650	Myopathie distale type Tateyama			97240	Myopathie à corps zébrés
609	Myopathie distale type Udd			97232	Myopathie à empreintes digitales
				178464	Myopathie à inclusions héréditaire avec atteinte respiratoire précoce
				602	Myopathie à inclusions héréditaire type 2
				79091	Myopathie à inclusions héréditaire 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
324381	Myopathie à inclusions héréditaire type 4	99736	Myotonie douloureuse	79468	Naevus verruqueux acantho-kératolytique
602	Myopathie à inclusions type 2	99734	Myotonie fluctuante	2611	Naevus verruqueux de forme linéaire
79091	Myopathie à inclusions type 3	99735	Myotonie permanente	370039	Naevus à poils angora
598	Myopathie à multi-minicores	99736	Myotonie répondant à l'acétazolamide	245	NAFD
178148	Myopathie à multi-minicores anténatale avec arthrogrypose multiple congénitale	99736	Myotonie répondant à l'ACZ	853	NAIT
98905	Myopathie à multi-minicores avec ophtalmoplégie externe	99736	Myotonie sensible à l'acétazolamide	44	NALD
324604	Myopathie à multi-minicores classique	90393	Myoxoédème tubéreux atypique de Jadassohn-Dosseker	2616	Nanisme 3M
178145	Myopathie à multi-minicores modérée avec atteinte des mains	79105	Myxofibrosarcome	968	Nanisme acromésomélique
171886	Myopathie à spirales cylindriques	615	Myxome auriculaire	140	Nanisme campomélique
98908	Myopathie à surcharge lipidique multisystémique	99927	Môle hydatiforme	2658	Nanisme de Lenz-Majewski
2598	Myopathie, acidose lactique et anémie sidéroblastique	254688	Môle hydatiforme complète	→2995	Nanisme de Richieri Costa-Guion Almeida
254857	Myopathy mitochondriale létale infantile	254693	Môle hydatiforme incomplète	628	Nanisme diastrophique
289685	Myopéricytome	99925	Môle hydatiforme partielle	2623	Nanisme géléophysique
98619	Myopie isolée rare	377	Môle invasive	2632	Nanisme mésomélique type Langer
178493	Myopie maculaire dégénérante	228264	Naevus anélastique	2633	Nanisme mésomélique type Nievergelt
289380	Myosclérose	79133	Naevus aplasiques symétriques héréditaires des tempes	2634	Nanisme mésomélique type Reinhardt-Pfeiffer
289380	Myosclérose congenitale, type Löwenthal	171723	Naevus blanc spongieux	2635	Nanisme métatropique
566	Myosis congénital	139	Naevus CHILD	2637	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial de Majewski type 2
206994	Myosite bactérienne	64754	Naevus comedonicus	2636	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type Crachami
206572	Myosite de chevauchement	404560	Naevus de clark	2637	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II
206572	Myosite de chevauchement de l'adulte	263432	Naevus d'Ito	2636	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type Taybi-Linder
329894	Myosite de chevauchement juvénile	263425	Naevus d'Ota	2636	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial types I et III
247724	Myosite éosinophile idiopathique	166286	Naevus eccrin porokératotique	468631	Nanisme microcéphalique primordial par déficit en RTTN
48918	Myosite focale	228254	Naevus élastique	319671	Nanisme microcéphalique primordial type Alazami
48918	Myosite focale nodulaire	624	Naevus en tache de vin multiples familiaux	319675	Nanisme microcéphalique primordial type Dauber
207000	Myosite fongique	64755	Naevus épidermique pigmenté pileux	2617	Nanisme microcéphalique primordial type Montréal
206569	Myosite nécrosante auto-immune	370059	Naevus épidermique verruqueux avec angiodyplasie et anévrismes	2643	Nanisme microcéphalique primordial type Toriello
206572	Myosite non spécifique	79466	Naevus épidermique verruqueux inflammatoire linéaire	→56304	Nanisme micromélique létal type McAlister-Crane
337	Myosite ossifiante progressive	497737	Naevus épidermolytique	2641	Nanisme micromélique type Fryns
764	Myosite purulente tropicale	624	Naevus flammeus multiples familiaux	2576	Nanisme MULIBREY
764	Myosite suppurative	263432	Naevus fuscocaeeruleus acromiodeltoides	2576	Nanisme muscle-foie-cerveau-oeil
764	Myosite tropicale	263425	Naevus fusculocaeruleus ophthalmomaxillaris	2714	Nanisme oculo-palato-cérébral
206991	Myosite virale	626	Naevus géant congénital	2645	Nanisme ostéoglophonique
611	Myosite à inclusions	139414	Naevus panfolliculaire congénital		
611	Myosite à inclusions sporadique	626	Naevus pigmentaire congénital géant		
306553	Myosphérulose	2612	Naevus sébacé de Jadassohn		
98911	Myotilinopathie distale	171723	Naevus spongieux blanc de Cannon		
99736	Myotonie avec crampes douloureuses	79467	Naevus verruqueux		
800	Myotonie chondrodystrophique				
614	Myotonie congénitale de Thomsen et Becker				

→ 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
2646	Nanisme parastremmatique	399175	Nécrose avasculaire traumatique	91500	Néphrite tubulo-interstitielle et uvéite
329228	Nanisme primordial microcéphalique par déficit en ZNF335	225154	Nécrose striatale bilatérale de l'enfant, forme familiale	91500	Néphrite tubulo-interstitielle et uvéite aiguë
329228	Nanisme primordial microcéphalique type Walsh	225147	Nécrose striatale bilatérale de l'enfant, forme sporadique	654	Néphroblastome
→1159	Nanisme syndesmo-dysplasique	225154	Nécrose striato-nigrique de l'enfant, forme familiale	1652	Néphrolithiase liée à l'X
2655	Nanisme thanatophore	225147	Nécrose striato-nigrique de l'enfant, forme sporadique	93622	Néphrolithiase type 1
1860	Nanisme thanatophore type 1	225154	Nécrose strio-nigrique de l'enfant, forme familiale	93623	Néphrolithiase type 2
93274	Nanisme thanatophore type 2	225147	Nécrose strio-nigrique de l'enfant, forme sporadique	97366	Néphrome kystique
→175	Nanisme thanatophore type Glasgow	225154	Nécrose strio-nigrique de l'enfant, forme familiale	2665	Néphrome mésoblastique congénital
633	Nanisme type Laron	225147	Nécrose strio-nigrique de l'enfant, forme sporadique	655	Néphronophtise
97360	Nanisme type Robinow	217560	NEHI	3156	Néphronophtise avec dystrophie rétinienne
2617	Nanisme à tête d'oiseau type Montréal	652	NEM1	93591	Néphronophtise infantile
35612	Nanophtalmie	653	NEM2	93591	Néphronophtise infantile autosomique récessive
247868	NAPS12	247709	NEM2B	93592	Néphronophtise juvénile
83465	Narcolepsie sans cataplexie	276152	NEM4	93589	Néphronophtise tardive
141096	Narine surnuméraire	398097	Neonatal APS	85450	Néphropathie amyloïde familiale
377	NBCCS	213736	Néoplasie endocrine bien différenciée de l'endomètre	93560	Néphropathie amyloïde familiale due à un variant de l'apolipoprotéine A-I
157850	NBIA1	652	Néoplasie endocrinienne multiple type 1	238269	Néphropathie amyloïde familiale due à un variant de l'apolipoprotéine A-II
216873	NBIA1, forme atypique	653	Néoplasie endocrinienne multiple type 2	93562	Néphropathie amyloïde familiale due à un variant du fibrinogène A chaîne alpha
216866	NBIA1, forme classique	247698	Néoplasie endocrinienne multiple type 2A	93561	Néphropathie amyloïde familiale due à un variant du lysozyme
289560	NBIA4	247709	Néoplasie endocrinienne multiple type 2B	85450	Néphropathie amyloïde héréditaire
329284	NBIA5	247709	Néoplasie endocrinienne multiple type 3	93560	Néphropathie amyloïde héréditaire due à un variant de l'apolipoprotéine A-I
397725	NBIA6	276152	Néoplasie endocrinienne multiple type 4	238269	Néphropathie amyloïde héréditaire due à un variant de l'apolipoprotéine A-II
289560	NBIA liée à des mutations de C19orf12	99867	Néoplasie épithéliale thymique primitive	93562	Néphropathie amyloïde héréditaire due à un variant du fibrinogène A chaîne alpha
647	NBS	263310	Néoplasie épithéliale thymique primitive type A	93561	Néphropathie amyloïde familiale due à un variant du lysozyme
240760	NBSDL	263324	Néoplasie épithéliale thymique primitive type AB	85450	Néphropathie amyloïde héréditaire
217560	NCHI	263317	Néoplasie épithéliale thymique primitive type B	93560	Néphropathie amyloïde héréditaire due à un variant de l'apolipoprotéine A-I
168486	NCL congénitale	137583	Néoplasie intraépithéliale de la vulve	238269	Néphropathie amyloïde héréditaire due à un variant de l'apolipoprotéine A-II
79262	NCL de l'adulte	213736	Néoplasme neuroendocrine de bas grade du corps de l'utérus	93562	Néphropathie amyloïde héréditaire due à un variant du fibrinogène A chaîne alpha
79263	NCL infantile	100078	Néoplasme neuroendocrine de l'iléon	93561	Néphropathie amyloïde héréditaire due à un variant du lysozyme
168491	NCL infantile tardive	100082	Néoplasme neuroendocrine du canal anal	209886	Néphropathie familiale avec goutte
79264	NCL juvénile	100080	Néoplasme neuroendocrine du côlon	217330	Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale associée à REN
1947	NCL, variante épilepsie nordique	100077	Néoplasme neuroendocrine du jéjunum	209886	Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale associée à UMOD
2481	NCM	401996	Néphrite interstitielle caryomégalique	209886	Nephropathie hyperuricémique juvénile familiale type 1
54260	NCVG			217330	Néphropathie hyperuricémique juvénile familiale type 2
95455	Nécrolyse épidermique toxique				
97337	Nécrose aseptique de la rotule				
97336	Nécrose aseptique des condyles huméraux				
3314	Nécrose aseptique des épiphyses phalangiennes				
97332	Nécrose aseptique du semi-lunaire				
97335	Nécrose aseptique du tubercule tibial				
86820	Nécrose avasculaire familiale de la tête fémorale				
399307	Nécrose avasculaire idiopathique				
399180	Nécrose avasculaire secondaire non traumatique				

→ 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
88659	Néphropathie progressive avec hypertension autosomique dominante	216866	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothéate kinase, forme classique	85162	Neuronopathie motrice et sensorielle à début facial
34149	Néphropathie tubulo-intersituelle autosomique dominante	329284	Neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller	431255	Neuronopathie scapulopérionière
88949	Néphropathie tubulo-intersituelle autosomique dominante associée à MUC1	397725	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer due à des mutations de COASY	85447	Neuropathie amyloïde à la transthyréline
217330	Néphropathie tubulo-intersituelle autosomique dominante associée à REN	289560	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer liée à des mutations de C19orf12	85447	Neuropathie amyloïde à la TTR
88950	Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante associée à UMOD	157850	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer type 1	639	Neuropathie anti-MAG
839	Néphrose congénitale finlandaise	216873	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer type 1, forme atypique	639	Neuropathie associée à une IgM monoclonale anti-glycoprotéine associée à la myéline
656	Néphrose idiopathique familiale	216866	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer type 1, forme classique	639	Neuropathie associée à une IgM monoclonale anti-MAG
84271	Néphrose idiopathique sporadique	289560	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer type 4	71279	Neuropathie ataxante avec IgM anti-gangliosides disialylés
2337	NEPPK	329284	Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer type 5	231466	Neuropathie ataxique sensorielle aiguë
95455	NET	300313	Neurodégénérescence létale par déficit du transport du cuivre	139583	Neuropathie auditive avec neuropathie sensitive périphérique de type 1 liée à l'X
93921	Neurilemmatose	88639	Neurodégénérescence par déficit en 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase	139512	Neuropathie avec trouble de l'audition
252164	Neurilemmome	228169	Neurodégénérescence striatale autosomique dominante	324442	Neuropathie axonale autosomique récessive avec neuromyotonie
252164	Neurilémome	2677	Neuroépithéliome	2679	Neuropathie axonale infantile
252175	Neurinome de l'acoustique	370348	Neuroépithéliome périphérique	98920	Neuropathie axonale infantile sévère avec insuffisance respiratoire type 1
637	Neurinome de l'acoustique familial	157846	Neuroferritinopathie	404521	Neuropathie axonale infantile sévère avec insuffisance respiratoire type 2
1930	Neuro-invasion par le virus de l'herpès	636	Neurofibromatose type 1	98918	Neuropathie axonale motrice aiguë
84085	Neuro-vessie non neurogène	363700	Neurofibromatose type 1 par mutation ou délétion intragénique de NF1	228374	Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en chaîne légère des neurofilaments
84085	Neuro-vessie occulte	638	Neurofibromatose type 1-syndrome de Noonan	90118	Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en MFN2
635	Neuroblastome	637	Neurofibromatose type 2	228374	Neuropathie axonale sévère précoce par déficit en NEFL
1957	Neuroblastome olfactif	93921	Neurofibromatose type 3	476394	Neuropathie Charcot-Marie-Tooth type 1 associée à PMP2
370348	Neuroblastome périphérique	2678	Neurofibromatose type 6	48162	Neuropathie démyélinisante multifocale sensitivomotrice acquise
73256	Neurocytome central	638	Neurofibromatose-syndrome de Noonan	306577	Neuropathie des petites fibres due à une canalopathie sodique
251927	Neurocytome extraventriculaire	252183	Neurofibrome	640	Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression
251962	Neurocytome pseudopapillaire à différenciation gliale	3148	Neurofibrome malin	90103	Neuropathie héréditaire avec surdité, déficience intellectuelle et absence de fibres sensitives myélinisées de gros calibre
329308	Neurodégénérescence associée à FA2H	3148	Neurofibrosarcome		
157846	Neurodégénérescence associée à la ferritine	255229	Neurohépatopathie type Navajo		
35069	Neurodégénérescence associée à la phospholipase A2	238305	Neurohypophysite infundibulaire		
397725	Neurodégénérescence associée à la protéine COASY	36397	Neurolipomatose		
289560	Neurodégénérescence associée à la protéine de membrane mitochondriale	36397	Neurolipomatose douloureuse de Dercum		
329308	Neurodégénérescence associée à l'hydroxylase des acides gras	206586	Neurolymphomatose		
157850	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothéate kinase	637	Neurome de l'acoustique familial		
216873	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothéate kinase, forme atypique	71211	Neuromyélite optique		
		84142	Neuromyotonie acquise		

→ 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
391397	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome avec hyperhidrose et troubles gastro-intestinaux	314485	Neuropathie motrice distale héréditaire de l'adulte jeune	476394	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 1 associée à PMP2
139578	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome avec paraplégie spastique	139557	Neuropathie motrice distale héréditaire liée à l'X de type 3	64748	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 3
139573	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome avec surdité et retard de développement	139518	Neuropathie motrice distale héréditaire type 1	773	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 4
139583	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome liée à l'X avec surdité	139525	Neuropathie motrice distale héréditaire type 2	64751	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 5
36386	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1	139536	Neuropathie motrice distale héréditaire type 5	90120	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 6
139564	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1 avec toux et reflux gastrique	98920	Neuropathie motrice distale héréditaire type 6	64748	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type III
139564	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 1B	139589	Neuropathie motrice distale héréditaire type 7	99950	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Lom
970	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2	139552	Neuropathie motrice distale héréditaire type Jerash	90117	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Okinawa
1764	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 3	139536	Neuropathie motrice distale héréditaire type V	99953	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type Russe
642	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 4	139547	Neuropathie motrice distale héréditaire types 3 et 4	90117	Neuropathie sensitivo-motrice proximale familiale
64752	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 5	641	Neuropathie motrice multifocale	456318	Neuropathie sensorielle héréditaire type 1E
314381	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 6	641	Neuropathie motrice multifocale à bloc de conduction	231450	Neuropathie sensorielle pure aiguë
391397	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 7	104	Neuropathie optique héréditaire de Leber	84093	Neuropathie thermosensible héréditaire
478664	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 8	499085	Neuropathie optique inflammatoire chronique récurrente	640	Neuropathie tomaculaire
36386	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type I	499085	Neuropathie optique inflammatoire isolée chronique récurrente	255229	Neuropathie type Navajo
139564	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type IB	499085	Neuropathie optique inflammatoire récidivante	643	Neuropathie à axones géants
1764	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type III	231457	Neuropathie panautonome aiguë	499103	Neurorétinite idiopathique récurrente
642	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type IV	90120	Neuropathie périphérique et atrophie optique	488239	Neurorétinopathie aiguë maculaire
64752	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type V	970	Neuropathie radiculaire sensitive autosomique récessive	486	Neutropénie congénitale sévère autosomique dominante
314381	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type VI	98917	Neuropathie sensitivo-motrice axonale aiguë	420702	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CSF3R
391397	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type VII	90119	Neuropathie sensitivo-motrice axonale héréditaire avec acrodystrophie	420699	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CXCR2
478664	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type VIII	497757	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire autosomique dominante type 2 associée à MME	331176	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en G6PC3
2901	Neuropathie immune du plexus brachial	401964	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire autosomique dominante type 2 avec axones géants	423384	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en JAGN1
357043	Neuropathie motrice distale avec atteinte des motoneurones supérieurs	280598	Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire avec hyperélasticité de la peau	99749	Neutropénie congénitale sévère type 3
				331176	Neutropénie congénitale sévère type 4
				2686	Neutropénie cyclique
				→86872	Neutropénie et hyperlymphocytose à 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
2688	Neutropénie idiopathique de l'adulte	139573	NHSA avec surdité et retard de développement	71529	Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4
→2686	Neutropénie intermittente	139583	NHSA avec surdité liée à l'X	397615	Obésité par déficit en CEP19
→42738	Neutropénie néonatale	139564	NHSA avec toux et reflux gastrique	71526	Obésité par déficit en pro-opiomélanocortine
464370	Neutropénie néonatale allo-immune	276608	NI-PHH	71528	Obésité par déficit en prohormone convertase I
86788	Neutropénie sévère congénitale liée à l'X	247598	NICCD	179494	Obésité par déficit en récepteur de la leptine
279943	Neutrophilie héréditaire	141179	NICH	369873	Obésité par déficit en SIM1
79466	NEVIL	432	nIHH	329249	Obésité sévère précoce avec résistance à l'insuline par déficit en SH2B1
221098	Névralgie du glossopharyngien	407	NKA	451612	Obstruction congénitale familiale du canal lacrymonasal
221091	Névralgie du trijumeau	289863	NKA atypique	451612	Obstruction congénitale familiale du canal nasolacrymal
221098	Névralgie glossopharyngée	289860	NKH infantile	451612	Obstruction congénitale familiale du conduit lacrymonasal
221098	Névralgie glossopharyngienne	289857	NKH néonatale	451612	Obstruction congénitale familiale du conduit nasolacrymal
60039	Névralgie par compression du nerf pudendal	86879	NKTCL	352731	OCA1
60039	Névralgie pudendale	86893	NLPHL	352734	OCA1-MP
221091	Névralgie trigéminal	98907	NLSDI	352737	OCA1-TS
221098	Névralgie vago-glossopharyngienne	98908	NLSDM	79431	OCA1A
2901	Névrilemme aiguë du plexus brachial	443167	NMC	79434	OCA1B
2901	Névrilemme du plexus brachial	391504	NMG	370091	OCA5
79093	Névrilemme nécrotique subaiguë	641	NMMBC	370097	OCA6
499085	Névrilemme optique idiopathique récurrente chronique	→2637	NMOSR	90064	Occlusion artérielle périphérique aiguë
499096	Névrilemme optique isolée	86867	NMZL	411527	Occlusion de la veine centrale rétinienne
2695	Nez bifide	2615	NNS	314376	Occlusion intestinale du nouveau-né par déficit en guanylate cyclase 2C
217266	Nez bifide avec ou sans anomalies anorectales et rénales	31204	Nocardiose	1647	OCCS
141091	Nez double	2699	Nodule de la lèvre supérieure	56	Ochronose héréditaire
141099	Nez tubulaire congénital	100035	Nodule nécrotique solitaire du foie	247834	OCMD
636	NF1	48372	Nodules d'origine non cirrhotique	324964	OCN/OMCR
637	NF2	2700	Noma	534	OCR
93921	NF3	54260	Non-compaction ventriculaire gauche	534	OCRL
2678	NF6	329469	Non-DS-AMKL	2718	Oculo-tricho-dysplasie
638	NFNS	79651	Non-PKU HPA	166272	ODCD
91349	NFPA	→682	NormoKPP	166272	Odontochondrodyplasie
626	NGC	→682	NormoPP	83450	Odontodysplasie régionale
289356	NGCO	363558	NORSE	247685	Odontohypophosphatasie
404454	NGLY1-CDDG	634	NS	77295	Odontoleucodystrophie
280576	NGPS	88616	NS-ARID	1487	ODP
2770	NHD	2701	NS/LAH	91385	Oedème angioneurotique acquis
36386	NHSA1	417	NSHPT	100056	Oedème angioneurotique acquis type I
139564	NHSA1B	93606	NSIAD	100055	Oedème angioneurotique acquis type II
970	NHSA2	101685	NSID rare	91378	Oedème angioneurotique familial
1764	NHSA3	91364	NSIP		
642	NHSA4	99950	NSMH type Lom		
64752	NHSA5	99950	NSMH-Lom		
314381	NHSA6	100073	NTOS		
391397	NHSA7	398156	OAFNS		
478664	NHSA8	91385	OANA		
391397	NHSA avec hyperhidrose et troubles gastrointestinaux	91378	OANH		
139578	NHSA avec paraplégie spastique	1106	OAS		
		374	OAVS		
		66628	Obésité par déficit congénital en leptine		

→ 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
91378	Oedème angioneurotique héréditaire	216812	OI type 3	254892	Ophtalmoplégie externe progressive autosomique dominante
100054	Oedème angioneurotique héréditaire oestrogène-dépendant	216820	OI type 4	254886	Ophtalmoplégie externe progressive autosomique récessive
100054	Oedème angioneurotique héréditaire sensible aux oestrogènes	216828	OI type 5	329336	Ophtalmoplégie externe progressive chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale
100050	Oedème angioneurotique héréditaire type I	85193	OIJ	663	Ophtalmoplégie externe progressive chronique de transmission maternelle
100051	Oedème angioneurotique héréditaire type II	69088	OL-EDA-ID	663	Ophtalmoplégie externe progressive de transmission maternelle
100054	Oedème angioneurotique héréditaire type III	85410	Oligoarthrite juvénile	2744	Ophtalmoplégie externe progressive et scoliose
100057	Oedème angioneurotique secondaire aux inhibiteurs du système RAAS	247839	Oligoarthrite juvénile avec facteurs anti-nucléaire	466682	Ophthalmopathie euthyroïdienne
100057	Oedème angioneurotique secondaire aux inhibiteurs du système rénine-angiotensine-aldostéron	247846	Oligoarthrite juvénile sans facteurs anti-nucléaire	270	OPMD
75381	Oedème maculaire cystoïde autosomique dominant	251656	Oligoastrocytome	2788	OPPG
75381	Oedème maculaire familial	251663	Oligoastrocytome anaplasique	2746	Opsismodysplasie
330012	Oedème pulmonaire de haute altitude	251656	Oligoastrocytome mixte	1183	Opsoclonus-myoclonus paranéoplasique
329336	OEP chronique de l'adulte avec myopathie mitochondriale	75378	Oligocône trichromatique	500062	ORAS
254892	OEPad	295114	Oligodactylie bilatérale des doigts 2-5	466682	Orbitopathie euthyroïdienne
254886	OEPar	295112	Oligodactylie bilatérale du pouce	383	Oreille geyser
73247	Oesophagite éosinophilique	294990	Oligodactylie des doigts 2-5	30	Oroticacidurie
73247	Oesophagite à éosinophiles	294988	Oligodactylie du pouce	294998	Orteils courts
2750	OFD1	2730	Oligodactylie postaxiale tétramérique	295134	Orteils courts, bilatéral
2751	OFD2	973	Oligodactylie unilatérale des doigts 2-5	295132	Orteils courts, unilatéral
2752	OFD3	295110	Oligodactylie unilatérale du pouce	1427	OSMED
2753	OFD4	251627	Oligodendrogiome	3450	OSMED, forme hétérozygote
2919	OFD5	251630	Oligodendrogiome anaplasique	357154	OSMF
2754	OFD6	99798	Oligodontie	2762	Ossification ectopique familiale
→2750	OFD7	2260	Oligoméganéphronie	57196	Ostéite condensante médiane de la clavicule
2755	OFD8	247834	OMD	57194	Ostéites aseptiques
141007	OFD9	2733	Omodysplasie	2801	Ostéo-ectasie familiale
2756	OFD10	93328	Omodysplasie autosomique dominante	2614	Ostéo-onychodyplasie héréditaire
141000	OFD11	93329	Omodysplasie autosomique récessive	2114	Ostéoarthropathie dégénérative précoce de la hanche
141327	OFD12	1183	OMP	1525	Ostéoarthropathie idiopathique de Currarino
141330	OFD13	660	Omphalocèle	58040	Ostéoblastome
434179	OFD14	1183	OMS	399293	Ostéochimionécrose de la mâchoire
2750	OFDI	2737	Onchocercose	399293	Ostéochimionécrose maxillaire
2750	OFDS1	399293	ONM	399293	Ostéochimionécrose maxillo-mandibulaire
2750	OFDSI	2614	Onycho-ostéodysplasie	97336	Ostéochondrite des condyles huméraux
79443	OHA associée à PHP Ia	79144	Onychodysplasie congénitale des index	3314	Ostéochondrite des épiphyses des phalanges
79445	OHA associée à PPHP	79144	Onychodysplasie congénitale isolée		
666	OI	79153	Onychodystrophie totalis		
314029	OI avec augmentation de la masse osseuse	300512	Onychomatricome		
216796	OI type 1	2786	OOCHS		
216804	OI type 2	2721	OODD		
		98890	OPA2		
		67036	OPA3, autosomique dominante		
		98897	OPDM		
		79098	Ophtalmie sympathique		
		64686	Ophtalmoplégie douloureuse		

→ 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
2380	Ostéochondrite des épiphyses fémorales	216796	Ostéogenèse imparfaite sans déformation	210110	Ostéopétrose intermédiaire autosomique récessive
3314	Ostéochondrite des épiphyses phalangiennes	216812	Ostéogenèse imparfaite sévère	667	Ostéopétrose maligne autosomique récessive
2054	Ostéochondrite des os du tarse/métatarses	216796	Ostéogenèse imparfaite type 1	667	Ostéopétrose maligne infantile
2764	Ostéochondrite disséquante	216804	Ostéogenèse imparfaite type 2	166119	Ostéopoecilie isolée
251262	Ostéochondrite disséquante et petite taille	216812	Ostéogenèse imparfaite type 3	166119	Ostéopoikilose isolée
251262	Ostéochondrite disséquante familiale	216820	Ostéogenèse imparfaite type 4	85193	Ostéoporose idiopathique juvénile
97332	Ostéochondrite du semi-lunaire	216828	Ostéogenèse imparfaite type 5	85193	Ostéoporose juvénile
97335	Ostéochondrite du tubercle tibial	2788	Ostéogenèse imparfaite, forme oculaire	391330	Ostéoporose liée à l'X avec fractures
2380	Ostéochondrite primitive de hanche	2774	Ostéolyse carpo-tarsienne multicentrique avec ou sans néphropathie	498481	Ostéoporose primaire associée à LRP5
457378	Ostéochondrodysplasie complexe létale	→3460	Ostéolyse carpotarsienne autosomique récessive	666	Ostéopsathyrose
457378	Ostéochondrodysplasie complexe létale, type Symoens-Barnes-Gistelinck	85195	Ostéolyse expansive familiale	668	Ostéosarcome
50945	Ostéochondrodysplasie de Blomstrand	73	Ostéolyse idiopathique massive	2790	Ostéosclérose autosomique dominante type Worth
1517	Ostéochondrodysplasie hypertrichotique type Cantu	73	Ostéolyse massive progressive	2777	Ostéosclérose axiale
2767	Ostéochondromatose carpo-tarsienne	→3460	Ostéolyse multicentrique	79093	Ostéosclérose familiale avec anomalies du système nerveux et des méninges
321	Ostéochondromes multiples	2774	Ostéolyse multicentrique idiopathique avec ou sans néphropathie	1798	Ostéosclérose type Stanescu
97337	Ostéochondrose de la rotule	352636	Ostéolyse phalangienne	1798	Ostéosclérose type Stanescu autosomique dominant
2768	Ostéochondrose déformante du tibia	50809	Ostéolyse talo-patello-scaphoïde	1308	OTCS
3135	Ostéochondrose spinale familiale	352540	Ostéomalacie hypophosphatémique oncogénique	457252	OTSCC
2763	Ostéocraniostéose	352540	Ostéomalacie oncogénique	500062	Otulipénie
2484	Ostéodysplasie de Melnick-Needles	2777	Ostéomésopycnose	98868	Ovalocytose de l'Asie du Sud-Est
2769	Ostéodysplasie familiale type Anderson	324964	Ostéomyélite chronique non-bactérienne/Ostéomyélite multifocale chronique récurrente	98868	Ovalocytose mélanésienne
2770	Ostéodysplasie polykystique lipomembraneuse avec leucoencéphalopathie sclérosante	210115	Ostéomyélite stérile multifocale avec périostéite et pustulose	99853	Ovarioleucodystrophie
→457059	Ostéodystrophie héréditaire d'Albright	824	Osteomyélofibrose	411527	OVCR
79443	Ostéodystrophie héréditaire d'Albright associée à PHP la	399293	Ostéonécrose de la mâchoire	33572	Oxoprolinurie liée à un déficit en oxoprolinase
79445	Ostéodystrophie héréditaire d'Albright associée à PPHP	399293	Ostéonécrose des maxillaires	63440	Oxycéphalie isolée
1001	Ostéodystrophie héréditaire d'Albright type 3	86820	Ostéonécrose familiale de la tête fémorale	98971	PACD
666	Ostéogenèse imparfaite	399293	Ostéonécrose maxillaire associée aux biphosphonates	357220	Pachydermie plicaturée primaire essentielle du cuir chevelu
314029	Ostéogenèse imparfaite avec augmentation de la masse osseuse	2615	Ostéopériostite hypertrophique secondaire avec pernio	357225	Pachydermie plicaturée primaire non essentielle du cuir chevelu
216796	Ostéogenèse imparfaite légère	2783	Ostéopétrose autosomique dominante type 1	357220	Pachydermie vorticellée primaire essentielle du cuir chevelu
216804	Ostéogenèse imparfaite létale	53	Ostéopétrose autosomique dominante type 2	357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu
216812	Ostéogenèse imparfaite progressive déformante	178389	Ostéopétrose autosomique récessive type 7	2796	Pachydermopériostose
		2785	Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale	280640	Pachygyrie et polymicrogyrie occipitales
		53	Ostéopétrose d'Albers-Schönberg	329329	Pachygyrie frontotemporale autosomique récessive
		85179	Ostéopétrose infantile avec dysplasie neuroaxonale	449427	Pachymeningite associée à IgG4
		210110	Ostéopétrose intermédiaire	449427	Pachymeningite hypertrophique idiopathique
				2309	Pachyonychie congénitale
				140989	PACNS
				477749	PADMAL

→ 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
733	PAF	2806	Panencéphalite sclérosante subaiguë	→97229	Paralysie bulbaire progressive de l'enfant
220460	PAF atténueée	95513	Panhypophysite	98686	Paralysie CNIV congénitale
401911	PAF atténueée associée à AXIN2	95513	Panhypophysite infundibulaire	137932	Paralysie congénitale des cordes vocales
480536	PAF atténueée associée à MSH3	90695	Panhypopituitarisme	440233	Paralysie congénitale du nerf abducens
454840	PAF atténueée associée à NTHL1	86843	Panmyélose aiguë avec myélofibrose	440221	Paralysie congénitale du nerf oculomoteur
247806	PAF atténueée liée à APC	94087	Panniculite cytophagique de Winkelmann	98686	Paralysie congénitale du nerf trochléaire
247798	PAF atténueée liée à MUTYH	33577	Panniculite de Weber-Christian	98686	Paralysie congénitale du quatrième nerf crânien
261584	PAF due à une monosomie 5q22.2	94087	Panniculite histiocytaire cytophagique	440221	Paralysie congénitale du troisième nerf crânien
220460	PAFA	251304	Panniculite infantile avec uvéite et granulomatose systémique	91498	Paralysie congénitale familiale du nerf trochléaire
401911	PAFA associée à AXIN2	33577	Panniculite lobulaire idiopathique	2809	Paralysie de Bell récurrente familiale
480536	PAFA associée à MSH3	90285	Panniculite lupique	2808	Paralysie des muscles du larynx
454840	PAFA associée à NTHL1	238593	Panniculite mésentérique	306527	Paralysie faciale congénitale héréditaire isolée
247806	PAFA liée à APC	33577	Panniculite nodulaire fébrile récurrente	3020	Paralysie faciale liée à l'infection par le virus varicelle zona
247798	PAFA liée à MUTYH	33577	Panniculite nodulaire fébrile récurrente non suppurative	3020	Paralysie faciale liée à l'infection par le VZV
90797	PAIS	33577	Panniculite nodulaire idiopathique	2809	Paralysie faciale périphérique récurrente familiale
163921	PALE	33577	Panniculite nodulaire non suppurative	2744	Paralysie horizontale du regard avec scoliose progressive
2374	Palmure congénitale du larynx	280921	Panuvéite idiopathique	137932	Paralysie laryngée congénitale
673	Paludisme	279925	Panuvéite infectieuse	439202	Paralysie obstétricale du plexus brachial sans récupération
727	PAM	264675	PAP congénitale	397750	Paralysie périodique avec neuropathie motrice distale tardive
767	PAN	440427	PAP de l'île de La Réunion	397755	Paralysie périodique avec pseudo-syndrome des loges transitoire
439729	PAN cutanée	747	PAP idiopathique	682	Paralysie périodique hyperkaliémique
439737	PAN primaire	420259	PAP secondaire	681	Paralysie périodique hypokaliémique
439746	PAN secondaire	60032	Papillomatose respiratoire récurrente	→682	Paralysie périodique normokaliémique
439762	PAN systémique	251902	Papillome atypique des plexus choroïdes	→682	Paralysie périodique normokaliémique sensible au potassium
439755	PAN à organe unique	2807	Papillome des plexus choroïdes	79102	Paralysie périodique thyrotoxique
767	Panartérite noueuse	679	Papulose atrophante maligne	79102	Paralysie périodique thyrotoxique hypokaliémique
171700	Panbronchiolite diffuse	228290	Papulose fibreuse blanche du cou	→682	Paralysie périodique type 3
674	Pancréas accessoire	98842	Papulose lymphomatoïde	293168	Paralysie spastique infantile ascendante héréditaire
675	Pancréas annulaire	73260	Paracoccidioidomycose	683	Paralysie supranucléaire progressive
64740	Pancréatite aiguë récurrente	97286	Paragangliome et sarcome stromal gastrique		
280302	Pancréatite associée à IgG4	94080	Paragangliome non sécrétant		
103919	Pancréatite auto-immune	276627	Paragangliome sécrétant sporadique		
280302	Pancréatite auto-immune type 1	324299	Paragangliomes multiples avec érythrocytose		
280315	Pancréatite auto-immune type 2	324299	Paragangliomes multiples avec polycythémie		
280315	Pancréatite centro-canalaire	86893	Paragranulome nodulaire hodgkinien de Poppema et Lennert		
676	Pancréatite chronique héréditaire	326	Parahémophilie		
300552	Pancréatite et cholangite folliculaire	440233	Paralysie bénigne congénitale du sixième nerf crânien		
280302	Pancréatite sclérosante lymphoplasmocytaire				
103918	Pancréatite tropicale				
103918	Pancréatite tropicale calcifiante chronique				
677	Pancréatoblastome				
300552	Pancréatocholangite folliculaire				
99654	Pancréatopathie fibrocalculeuse				
1959	Pancytopénie auto-immune				
84	Pancytopénie de Fanconi				
317473	Pancytopénie par mutations de IKZF1				
66624	PANDAS				
231457	Pandysautonomie aiguë				
83616	Panencéphalite rubéoleuse				

→ 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
684	Paramyotonie congénitale	209951	Paraplégie spastique autosomique récessive type 18	401795	Paraplégie spastique autosomique récessive type 59
684	Paramyotonie d'Eulenburg	101000	Paraplégie spastique autosomique récessive type 20	401800	Paraplégie spastique autosomique récessive type 60
289326	Paraparésie spastique tropicale	101001	Paraplégie spastique autosomique récessive type 21	401780	Paraplégie spastique autosomique récessive type 61
289326	Paraparésie spastique tropicale associée au HTLV1	101003	Paraplégie spastique autosomique récessive type 23	401785	Paraplégie spastique autosomique récessive type 62
289326	Paraparésie spastique tropicale associée au virus T-lymphotrope humain de type 1	101004	Paraplégie spastique autosomique récessive type 24	401805	Paraplégie spastique autosomique récessive type 63
289326	Paraparésie spastique tropicale associée au virus T-lymphotrope humain de type I	101005	Paraplégie spastique autosomique récessive type 25	401810	Paraplégie spastique autosomique récessive type 64
99015	Paraparésie spastique type 2	101006	Paraplégie spastique autosomique récessive type 26	320396	Paraplégie spastique autosomique récessive type 65
100984	Paraplégie spastique autosomique dominante type 3	101007	Paraplégie spastique autosomique récessive type 27	401815	Paraplégie spastique autosomique récessive type 66
100985	Paraplégie spastique autosomique dominante type 4	101008	Paraplégie spastique autosomique récessive type 28	401820	Paraplégie spastique autosomique récessive type 67
100988	Paraplégie spastique autosomique dominante type 6	171622	Paraplégie spastique autosomique récessive type 32	401825	Paraplégie spastique autosomique récessive type 68
100989	Paraplégie spastique autosomique dominante type 8	171629	Paraplégie spastique autosomique récessive type 35	401830	Paraplégie spastique autosomique récessive type 69
100990	Paraplégie spastique autosomique dominante type 9	139480	Paraplégie spastique autosomique récessive type 39	401835	Paraplégie spastique autosomique récessive type 70
100991	Paraplégie spastique autosomique dominante type 10	320370	Paraplégie spastique autosomique récessive type 43	401840	Paraplégie spastique autosomique récessive type 71
100993	Paraplégie spastique autosomique dominante type 12	320401	Paraplégie spastique autosomique récessive type 44	468661	Paraplégie spastique autosomique récessive type 74
100994	Paraplégie spastique autosomique dominante type 13	320396	Paraplégie spastique autosomique récessive type 45	459056	Paraplégie spastique autosomique récessive type 75
100998	Paraplégie spastique autosomique dominante type 17	320391	Paraplégie spastique autosomique récessive type 46	488594	Paraplégie spastique autosomique récessive type 76
100999	Paraplégie spastique autosomique dominante type 19	280763	Paraplégie spastique autosomique récessive type 47	466722	Paraplégie spastique autosomique récessive type 77
101009	Paraplégie spastique autosomique dominante type 29	306511	Paraplégie spastique autosomique récessive type 48	101010	Paraplégie spastique autosomique type 30
101011	Paraplégie spastique autosomique dominante type 31	320385	Paraplégie spastique autosomique récessive type 49	401849	Paraplégie spastique autosomique type 72
320365	Paraplégie spastique autosomique dominante type 36	280763	Paraplégie spastique autosomique récessive type 50	447753	Paraplégie spastique complexe autosomique dominante type 9A
171612	Paraplégie spastique autosomique dominante type 37	280763	Paraplégie spastique autosomique récessive type 51	447757	Paraplégie spastique complexe autosomique dominante type 9B
171617	Paraplégie spastique autosomique dominante type 38	280763	Paraplégie spastique autosomique récessive type 52	447760	Paraplégie spastique complexe autosomique récessive type 9B
320355	Paraplégie spastique autosomique dominante type 41	319199	Paraplégie spastique autosomique récessive type 53	320360	Paraplégie spastique de transmission maternelle
171863	Paraplégie spastique autosomique dominante type 42	320380	Paraplégie spastique autosomique récessive type 54	139480	Paraplégie spastique due à une mutation de la NTE
444099	Paraplégie spastique autosomique dominante type 73	320375	Paraplégie spastique autosomique récessive type 55	139480	Paraplégie spastique due à une mutation de l'estérase neurotoxique
100986	Paraplégie spastique autosomique récessive type 5A	320411	Paraplégie spastique autosomique récessive type 56	100988	Paraplégie spastique familiale autosomique dominante type 3
2822	Paraplégie spastique autosomique récessive type 11	431329	Paraplégie spastique autosomique récessive type 57	306617	Paraplégie spastique liée à l'X type 1
100995	Paraplégie spastique autosomique récessive type 14	397946	Paraplégie spastique autosomique récessive type 58		
100996	Paraplégie spastique autosomique récessive type 15				

→ 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
99015	Paraplégie spastique liée à l'X type 2	2254	PCH1	100022	PEM
100997	Paraplégie spastique liée à l'X type 16	2524	PCH2	454710	Pemphigoïde anti-p200
171607	Paraplégie spastique liée à l'X type 34	97249	PCH3	703	Pemphigoïde bulleuse
431329	Paraplégie spastique par déficit partiel en TFG	166068	PCH5	46486	Pemphigoïde cicatricielle
99015	Paraplégie spastique type 2	166073	PCH6	63275	Pemphigoïde de la grossesse
99013	Paraplégie spastique type 7	284339	PCH7	46486	Pemphigoïde des membranes muqueuses
3465	Parésie suprabulbaire congénitale	369920	PCH9	46486	Pemphigoïde des muqueuses
353253	Paresthésies buccales médicalement inexpliquées	411493	PCH10	63275	Pemphigoïde gestationnelle
353253	Paresthésies buccales psychogènes	2924	PCLD	63275	Pemphigoïde gravidique
306674	PARK9	46135	PCNSL	46486	Pemphigoïde mucosynechiante
199351	PARK14	140989	PCNSV	99922	Pemphigoïde oculaire
97355	Parkinsonisme atypique de Guadeloupe	101330	PCT	2841	Pemphigus bénin chronique familial
391411	Parkinsonisme atypique juvénile	716	PCU	2841	Pemphigus bénin chronique familial de Hailey-Hailey
178509	Parkinsonisme avec hypoventilation alvéolaire et dépression	79253	PCU atypique	79480	Pemphigus érythémateux
314632	Parkinsonisme par déficit en ATP13A2	79254	PCU classique	79481	Pemphigus foliacé
306686	Parkinsonisme par intoxication au CO	2209	PCU maternelle	208524	Pemphigus herpétiforme
306692	Parkinsonisme par intoxication au cyanure	79253	PCU modérée	63455	Pemphigus paranéoplasique
306686	Parkinsonisme par intoxication au monoxyde de carbone	163746	PCWH	704	Pemphigus profond
97349	Parkinsonisme postencéphalitique	293462	PDCD	79480	Pemphigus séborrhéique
52	Paucité des voies biliaires syndromique	289157	PDDRI	79479	Pemphigus végétant
261600	Paucité des voies biliaires syndromique due à une monosomie 20p12	765	PDH	704	Pemphigus vulgaire
261619	Paucité des voies biliaires syndromique due à une mutation ponctuelle de JAG1	79243	PDHAD	11	Penta-X
261629	Paucité des voies biliaires syndromique due à une mutation ponctuelle de NOTCH2	255138	PDHBD	1335	Pentalogie de Cantrell
1330	PAVC	765	PDHC	11	Pentasomie X
2038	PAVM	98916	PDIA	2843	Pentosurie
289666	PBL	2796	PDP	449400	Periaortite associée à IgG4
353253	PBM1	293173	PEAG	767	Périartérite noueuse
353253	PBP	263543	Peau déciduale généralisée	439729	Périartérite noueuse cutanée
2309	PC	263548	Peau déciduale généralisée type A	439737	Périartérite noueuse primaire
54247	PCA	98811	PED	439746	Périartérite noueuse secondaire
88628	PCARP	263543	Peeling skin syndrome généralisé	439762	Périartérite noueuse systémique
247198	PCCA	263548	Peeling skin syndrome généralisé non inflammatoire type A	439755	Périartérite noueuse à organe unique
871	PCCD familial	263553	Peeling skin syndrome généralisé type A	251307	Péricardite récurrente idiopathique
90035	PCH	263553	Peeling skin syndrome généralisé type B	100002	Périneuriome des tissus mous
		263558	Peeling skin syndrome généralisé type C	100002	Périneuriome extraneural
		263553	Peeling skin syndrome inflammatoire	100003	Périneuriome intraneural
		263548	Peeling skin syndrome non inflammatoire type A	252128	Périneuriome malin
		263548	Peeling skin syndrome type A	100000	Périneuriome réticulé
		263534	Peeling skin syndrome type acral	100001	Périneuriome sclérosant
		263553	Peeling skin syndrome type B	499107	Péritérite optique
		48686	PEL	391655	Périodes off de la maladie de Parkinson ne répondant pas aux traitements par voie orale
		700	Pelade totale	342	Péritonite paroxystique bénigne
		701	Pelade universelle	40923	Perivascularite rétinienne idiopathique
		480524	Pélioïse hépatique idiopathique	438266	PERM
		97352	Pellagre	466729	Persistante du canal artériel 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
99076	Persistance du cinquième arc aortique	251962	PGNT	247676	Phosphoéthanolaminurie de l'adulte
99108	Persistance du foramen ovale	757	PHA2	247667	Phosphoéthanolaminurie de l'enfant
98922	Persistance du kyste de la poche de Blake	88938	PHA2A	247651	Phosphoéthanolaminurie infantile
91495	Persistance du vitré primitif	88939	PHA2B	247623	Phosphoéthanolaminurie périnatale létale
168615	Persistence héréditaire de l'alpha-foetoprotéine	300525	PHA2D	247638	Phosphoéthanolaminurie prénatale benine
		300530	PHA2E	91495	PHPV
		756	PHA type 1	30924	PHSH
90059	Perte auditive neurosensorielle aiguë par trauma sonore aigu, surdité brutale ou trauma sonore par chirurgie	209959	Phacoanaphylaxie	2882	Phytostérolémie
1489	Pertussis	79483	Phacomatose cesioflammea	2884	Piébaldisme
707	Peste	79484	Phacomatose cesiomarmorata		Pied bot familial avec ou sans autres anomalies des membres inférieurs
838	Petit infarctus cochléaire, rétinien et du tissu cérébral	2874	Phacomatose pigmento-kératosique	293144	Pied bot familial dû à une microdélétion 5q31
314795	Petite taille associée à SHOX	2875	Phacomatose pigmento-vasculaire	238578	Pied bot familial dû à une microduplication 17q23.1q23.2
629	Petite taille par anomalie qualitative de l'hormone de croissance	79483	Phacomatose pigmento-vasculaire type II	293150	Pied bot familial dû à une mutation ponctuelle de PITX1
314802	Petite taille par déficit en GHR	79485	Phacomatose pigmento-vasculaire type III	293144	Pied bot héréditaire dû à une microdélétion 5q31
314811	Petite taille par déficit en GHSR	79484	Phacomatose pigmento-vasculaire type V	238578	Pied bot héréditaire dû à une microduplication 17q23.1-q23.2
314802	Petite taille par déficit en récepteur de l'hormone de croissance	79485	Phacomatose spilorosea	293150	Pied bot héréditaire dû à une mutation ponctuelle PITX1
314811	Petite taille par déficit en récepteur des secrétagogues de l'hormone de croissance	757	PHAII	178382	Pied convexe congénital
220465	Petite taille par déficit en Stat5b	295002	Phalange surnuméraire	295203	Pied convexe congénital bilatéral
632	Petite taille par déficit isolé en hormone de croissance associé à une hypogammaglobulinémie liée à l'X	295142	Phalange surnuméraire, bilatérale	295201	Pied convexe congénital unilatéral
140941	Petite taille par déficit primaire en sous-unité acide labile	295140	Phalange surnuméraire, unilatérale	2583	Pied de Madura
2867	Petite taille type Bruxelles	401901	Phénomorie de Huntington due à des expansions C9ORF72	295010	Pied en miroir
2616	Petite taille type iakoute	91412	Phénomène de Marcus-Gunn	295185	Pied en miroir, bilatéral
2616	Petite taille type yakoute	98951	Phénomène de Marcus-Gunn inversé	295183	Pied en miroir, unilatéral
171706	Petite taille-retard d'âge osseux par déficit du métabolisme de l'hormone thyroïdienne	999	Phénotype hermine	178382	Pied en piolet congénital
96201	Petits anneaux du X	716	Phénylcétonurie	295203	Pied en piolet congénital bilatéral
1980	PFBC	79253	Phénylcétonurie atypique	295201	Pied en piolet congénital unilatéral
412206	PFE	79254	Phénylcétonurie classique	294994	Pied fendu
172	PFIC	2209	Phénylcétonurie maternelle	295126	Pied fendu, bilatéral
79306	PFIC1	79253	Phénylcétonurie modérée	295124	Pied fendu, unilatéral
79304	PFIC2	226	Phénylcétonurie type 2	398147	PIFP
79305	PFIC3	276624	Phéochromocytome sporadique	488635	PIGG-CDG
480483	PFIC4	29072	Phéochromocytome-paragangliome familial	3474	PIGL-CDG
480476	PFIC5	29072	Phéochromocytome-paragangliome héréditaire	83639	PIGM-CDG
91495	PFVS	276621	Phéochromocytome/paraganglio me sécrétant sporadique	85453	Pigmentation réticulée liée au chromosome X
397937	PGBM1	→168569	PHID	280633	PIGN-CDG
456369	PGBM2	69084	PHNED	369837	PIGT-CDG
319646	PGM1-CDG	295087	Phocomélie bilatérale	2929	PIJ
443811	PGM3-CDG	3301	Phocomélie de Zimmer	169	Pili annulati
		3103	Phocomélie SC	720	Pili bifurcati
		2879	Phocomélie type Schinzel		
		295085	Phocomélie unilatérale		
		436	Phosphoéthanolaminurie		

→ 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
79492	Pili gemini	280224	PMD transitoire	246	POADS
79492	Pili multigemini	2856	PMDS	97252	Poche arachnoïdienne de la cisterna magna
2889	Pili torti	308	PME type 1	91358	Poche oesophagienne congénitale
1410	Pili trianguli et canaliculi	501	PME type 2	217067	Pochite
499182	Pilomatricocarcinome	263516	PME type 3	2978	POIC
91414	Pilomatricome	402082	PME type 5	306539	Poïkilodermie acrokératosique congénitale de Kindler-Weary
499182	Pilomatricome malin	280620	PME type 6	2907	Poïkilodermie acrokératosique congénitale de Weary
91414	Pilomatrixome	435438	PME type 7	221046	Poïkilodermie avec neutropénie
71273	Pince aorto-mésentérique	424027	PME type 8	221046	Poïkilodermie avec neutropénie type Clericuzio
251909	Pinéoblastome	457265	PME type 9	2907	Poïkilodermie congénitale avec bulles type Weary
251912	Pinéocytome	352596	PMED	2908	Poïkilodermie de Kindler
279904	PIOL	280270	PMLD	2909	Poïkilodermie de Rothmund-Thomson
251623	Pituicytome	280282	PMLD1	221016	Poïkilodermie de Rothmund-Thomson type 2
2897	Pityriasis rubra pilaire	79318	PMM2-CDG	221039	Poïkilodermie sclérosante héréditaire de Weary
2869	PJS	26790	PMP	279947	POIS
157850	PKAN	64741	Pneumoblastome	313808	POLD
216873	PKAN, forme atypique	35065	Pneumococcie grave idiopathique	2912	Poliomyélite
216866	PKAN, forme classique	723	Pneumocystose	330009	Poliomyélite chez les patients immunodéprimés
730	PKD	90066	Pneumonie due à une infection à Pseudomonas aeruginosa	11	Poly-X
98809	PKD familiale	2902	Pneumonie éosinophile chronique	50920	Polyadénomatose mammaire
238455	PKDYS	98852	Pneumonie interstitielle desquamative	727	Polyangéite microscopique
716	PKU	91364	Pneumonie interstitielle idiopathique non spécifique	727	Polyartérite microscopique
79254	PKU classique	91364	Pneumonie interstitielle non spécifique	767	Polyartérite noueuse
2209	PKU maternelle	2032	Pneumonie interstitielle usuelle	439729	Polyartérite noueuse cutanée
79253	PKU modérée	36238	Pneumonie nécrosante staphylococcique	439737	Polyartérite noueuse primaire
35098	Plagiocéphalie isolée	724	Pneumonie à éosinophiles idiopathique aiguë	439746	Polyartérite noueuse secondaire
35098	Plagiocéphalie synostotique	79126	Pneumonite interstitielle aiguë	439762	Polyartérite noueuse systémique
300359	PLAID	217557	Pneumonite interstitielle cellulaire infantile	439755	Polyartérite noueuse à organe unique
35069	PLAN	91359	Pneumopathie chronique de l'enfance	85408	Polyarthrite facteur rhumatoïde négatif
64745	Plaques et papules prurigineuses urticariennes de la grossesse	2902	Pneumopathie chronique idiopathique à éosinophiles	247854	Polyarthrite facteur rhumatoïde négatif avec facteurs anti-nucléaires
100022	Plasmacytome extramédullaire	79126	Pneumopathie interstitielle aiguë	247861	Polyarthrite facteur rhumatoïde négatif sans facteurs anti-nucléaires
29073	Plasmacytome médullaire	79128	Pneumopathie interstitielle lymphocytaire	85435	Polyarthrite facteur rhumatoïde positif
100021	Plasmacytome primaire de l'os	264978	Pneumopathie interstitielle médicamenteuse ou secondaire à une exposition aux radiations	85435	Polyarthrite juvénile avec facteur rhumatoïde
86855	Plasmacytome solitaire	440402	Pneumopathie interstitielle par déficit en ABCA3	85408	Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde
86855	Plasmacytome	440392	Pneumopathie interstitielle par déficit en protéine C du surfactant	247854	Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde avec anticorps anti-nucléaire
451602	Plasmocytose cutanée primitive	440392	Pneumopathie interstitielle par déficit en SP-C		
137810	PLCNA	1302	Pneumopathie organisée cryptogénique		
2900	Pléonostéose	2903	Pneumothorax spontané familial		
2505	Plis circonférentiels congénitaux de la peau				
2505	Plis circulaires bénins multiples de la peau des membres				
2770	PLO-SL				
35689	PLS				
35689	PLS de l'adulte				
247604	PLS juvénile				
85166	PLSD-T				
732	PM				
764	PM				
93568	PM juvénile				
280219	PMD classique				
280210	PMD néonatale				
280210	PMD 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
247854	Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde avec facteurs anti-nucléaires	295152	Polydactylie de l'index, unilatérale	295177	Polydactylie préaxiale bilatérale des orteils
247861	Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde sans anticorps anti-nucléaire	93339	Polydactylie d'un pouce biphalangé	295006	Polydactylie préaxiale des orteils
247861	Polyarthrite juvénile sans facteur rhumatoïde sans facteurs anti-nucléaire	295146	Polydactylie d'un pouce biphalangé, bilatérale	295175	Polydactylie préaxiale des orteils, unilatérale
85414	Polyarthrite systémique	295144	Polydactylie d'un pouce biphalangé, unilatérale	295006	Polydactylie préaxiale du pied
2300	Polyarthrose intestinale	93336	Polydactylie d'un pouce triphalangé	93339	Polydactylie préaxiale type 1
728	Polychondrite atrophiante	295150	Polydactylie d'un pouce triphalangé, bilatérale	295146	Polydactylie préaxiale type 1, bilatérale
728	Polychondrite récidivante	295148	Polydactylie d'un pouce triphalangé, unilatérale	295144	Polydactylie préaxiale type 1, unilatérale
729	Polycythaemia rubra vera	498494	Polydactylie en miroir	93336	Polydactylie préaxiale type 2
238557	Polycythémie associée au facteur VHL	295173	Polydactylie mésoaxiale bilatérale de la main	295150	Polydactylie préaxiale type 2, bilatérale
90042	Polycythémie congénitale par mutation du récepteur de l'érythropoïétine	295173	Polydactylie mésoaxiale bilatérale des doigts	295148	Polydactylie préaxiale type 2, unilatérale
238557	Polycythémie de Tchouvache	295185	Polydactylie mésoaxiale bilatérale des orteils	93337	Polydactylie préaxiale type 3
90041	Polycythémie liée au stress	295185	Polydactylie mésoaxiale bilatérale du pied	295154	Polydactylie préaxiale type 3, bilatérale
90042	Polycythémie primaire congénitale familiale	295004	Polydactylie mésoaxiale des doigts	295152	Polydactylie préaxiale type 3, unilatérale
90042	Polycythémie primaire familiale	295010	Polydactylie mésoaxiale des orteils	93338	Polydactylie préaxiale type 4
247511	Polycythémie secondaire autosomique dominante	295171	Polydactylie mésoaxiale unilatérale de la main	295161	Polydactylie préaxiale type 4, bilatérale
247378	Polycythémie secondaire autosomique récessive non associée à VHL	295171	Polydactylie mésoaxiale unilatérale des doigts	295159	Polydactylie préaxiale type 4, unilatérale
247378	Polycythémie secondaire autosomique récessive type non tchouvache	295183	Polydactylie mésoaxiale unilatérale des orteils	295175	Polydactylie unilatérale du pied, préaxiale
238557	Polycythémie tchouvache	295183	Polydactylie mésoaxiale unilatérale du pied	726	Polydystrophie sclérosante progressive d'Alpers
729	Polycythémie vraie	295181	Polydactylie postaxiale bilatérale des orteils	180229	Polyembryome
295173	Polydactylie centrale bilatérale de la main	295181	Polydactylie postaxiale bilatérale du pied	3453	Polyendocrinopathie auto-immune type 1
295173	Polydactylie centrale bilatérale des doigts	295008	Polydactylie postaxiale des orteils	3143	Polyendocrinopathie auto-immune type 2
295185	Polydactylie centrale bilatérale des orteils	295008	Polydactylie postaxiale du pied	227982	Polyendocrinopathie auto-immune type 3
295185	Polydactylie centrale bilatérale du pied	93334	Polydactylie postaxiale type A	227990	Polyendocrinopathie auto-immune type 4
295004	Polydactylie centrale de la main	295165	Polydactylie postaxiale type A, bilatérale	238557	Polyglobulie de Tchouvache
295004	Polydactylie centrale des doigts	295163	Polydactylie postaxiale type A, unilatérale	729	Polyglobulie de Vaquez
295010	Polydactylie centrale des orteils	93335	Polydactylie postaxiale type B	729	Polyglobulie essentielle
295010	Polydactylie centrale du pied	295169	Polydactylie postaxiale type B, bilatérale	238557	Polyglobulie tchouvache
295171	Polydactylie centrale unilatérale de la main	295167	Polydactylie postaxiale type B, unilatérale	729	Polyglobulie vraie
295171	Polydactylie centrale unilatérale des doigts	295179	Polydactylie postaxiale unilatérale des orteils	2924	Polykystose hépatique autosomique dominante
295183	Polydactylie centrale unilatérale des orteils	295179	Polydactylie postaxiale unilatérale du pied	2924	Polykystose hépatique isolée
295183	Polydactylie centrale unilatérale du pied			730	Polykystose rénale autosomique dominante
93337	Polydactylie de l'index			88924	Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse
295154	Polydactylie de l'index, bilatérale			731	Polykystose rénale autosomique récessive
				180182	Polymastie

→ 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
250972	Polymicrogyrie avec hypoplasie du nerf optique	480536	Polypose adenomateuse familiale atténuée associée à MSH3	342	Polysérosite paroxystique familiale
268940	Polymicrogyrie bilatérale	454840	Polypose adenomateuse familiale atténuée associée à NTHL1	342	Polysérosite récurrente bénigne
101070	Polymicrogyrie bilatérale frontopariétale	247806	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à APC	93338	Polysyndactylie
98889	Polymicrogyrie bilatérale péri-sylvienne	401911	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à AXIN2	295161	Polysyndactylie bilatérale
300573	Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B	247798	Polypose adénomateuse familiale atténuée liée à MUTYH	2935	Polysyndactylie croisée
208444	Polymicrogyrie frontale bilatérale	261584	Polypose adénomateuse familiale due à une del(5)(q22.2)	93405	Polysyndactylie type Haas
208447	Polymicrogyrie généralisée bilatérale	261584	Polypose adénomateuse familiale due à une microdeletion 5q22.2	295159	Polysyndactylie unilatérale
208441	Polymicrogyrie pariéto-occipitale parasagittale bilatérale	261584	Polypose adénomateuse familiale due à une monosomie 5q22.2	2456	Polythélie isolée
268943	Polymicrogyrie unilatérale	314022	Polypose familiale des glandes fundiques avec cancer gastrique	139426	POMA
268947	Polymicrogyrie unilatérale focale	2929	Polypose gastro-intestinale juvénile	439202	POPB sans récupération
101071	Polymicrogyrie unilatérale hémisphérique	2869	Polypose hamartomateuse intestinale	95699	PORD
93569	Polymyalgie rhumatismale	157798	Polypose hyperplasique	2940	Porencéphalie
732	Polymyosite	2929	Polypose intestinale juvénile	314697	Porencéphalie acquise
93568	Polymyosite juvénile	329971	Polypose juvénile généralisée/Polypose juvénile colorectale	99810	Porencéphalie familiale
85447	Polyneuropathie amyloïde familiale	79076	Polypose juvénile infantile	79152	Porokératose actinique superficielle disséminée
85448	Polyneuropathie amyloïde familiale type 4	157794	Polypose mixte héréditaire	735	Porokératose de Mibelli
85447	Polyneuropathie amyloïde à la transthyréotide	733	Polypose rectocolique familiale	→79502	Porokératose palmoplantaire de Mantoux
639	Polyneuropathie associée à une gammopathie monoclonale IgM ayant une activité anti-MAG	220460	Polypose rectocolique familiale atténuée	737	Porokératose palmoplantaire et disséminée
209004	Polyneuropathie axonale avec gammopathie monoclonale IgG/IgM/IgA	401911	Polypose rectocolique familiale atténuée associée à AXIN2	79502	Porokeratosis punctata palmaris et plantaris
447964	Polyneuropathie axonale héréditaire douloureuse de l'adulte	247806	Polypose rectocolique familiale atténuée liée à APC	79276	Porphyrie aiguë intermittente
98916	Polyneuropathie démyélinisante idiopathique aiguë	480536	Polypose rectocolique familiale atténuée liée à MSH3	101330	Porphyrie cutanée tardive
98916	Polyneuropathie inflammatoire aiguë	247798	Polypose rectocolique familiale atténuée liée à MUTYH	443062	Porphyrie cutanée tardive familiale
217396	Polyneuropathie progressive avec nécrose striatale bilatérale	261584	Polypose rectocolique familiale due à une monosomie 5q22.2	443057	Porphyrie cutanée tardive sporadique
247165	Polynévrite érythroedème	208981	Polyradiculonévrite avec gammopathie monoclonale IgG/IgA/IgM sans activité anticorps connue	443057	Porphyrie cutanée tardive type I
160148	Polype myoglandulaire inflammatoire	98916	Polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë	443062	Porphyrie cutanée tardive type II
97278	Polypeptidome pancréatique	206594	Polyradiculonévrite dysimmunitaire subaiguë	100924	Porphyrie de Doss
447877	Polypose adénomateuse associée aux ADN polymérasées	2932	Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	79277	Porphyrie érythropoïétique congénitale
733	Polypose adénomateuse colorectale	141091	Polyrhinie	95159	Porphyrie hépatoérythropoïétique
261584	Polypose adénomateuse colorectale due à une monosomie 5q22.2			100924	Porphyrie par déficit en ALA déshydratase
733	Polypose adénomateuse familiale			100924	Porphyrie par déficit en ALAD
220460	Polypose adénomateuse familiale atténuée			100924	Porphyrie par déficit en delta-aminolévulinate déshydratase

→ 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
93337	PPD3	319547	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR2	217080	Prévention des infections fongiques pulmonaires chez les patients à risque
93338	PPD4	319558	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12B	140949	Priapisme à flux réduit
75567	PPFG	319552	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IL12RB1	454742	Prionopathie de sensibilité variable aux protéases
247353	PPG	319558	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en interleukine 12B	2965	PRLome
682	PPHyperK	319558	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en interleukine 12B	141099	Proboscis latéral
494	PPK mutilans et surdité	319553	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en ISG15	70475	Proctite radique
79141	PPK nummulaire	319563	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en récepteur 1 de l'interféron gamma	740	Progéria
50942	PPK striée ou en bandes	99898	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en récepteur 2 de l'interféron gamma	79474	Progéria atypique
86923	PPK type Gamborg-Nielsen	319547	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en récepteur bêta 1 de l'interleukine 12	902	Progéria de l'adulte
140966	PPK type Nagashima	319552	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en facteur 8 régulateur de l'interféron	280576	Progéria de Nestor-Guillermo
1010	PPK-CA type Stevanovic	319600	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IRF8	2964	Prognathisme autosomique dominant
1366	PPK-CA type Wallis	319600	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit partiel en STAT1	2965	Prolactinome
79501	PPKP1	319605	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes par déficit partiel en CYBB	741	Prolapsus valvulaire mitral familial
79502	PPKP2	319623	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IKBKG	95458	Prolapsus valvulaire tricuspidé
38	PPKP3	319612	Prédisposition mendélienne liée à l'X aux infections mycobactériennes par déficit partiel en NEMO	86872	Prolifération de grands lymphocytes granuleux
163927	PPL	488280	Prédisposition à un néoplasme myéloprolifératif dû à une duplication 14q32	747	Protéinose alvéolaire pulmonaire auto-immune
3077	PPM-X			264675	Protéinose alvéolaire pulmonaire congénitale
189439	PPNAD			440427	Protéinose alvéolaire pulmonaire de l'île de La Réunion
97278	PPome			264675	Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire
163927	PPP			440427	Protéinose alvéolaire pulmonaire héréditaire avec atteinte hépatique
79502	PPPP			747	Protéinose alvéolaire pulmonaire idiopathique
251295	PPRCA			420259	Protéinose alvéolaire pulmonaire secondaire
324977	PRAAS			440427	Protéinose alvéolaire pulmonaire sévère par déficit en MARS à début précoce
275555	Pré-éclampsie			530	Protéinose lipoïde
289539	Prédisposition au développement de tumeurs liée à BAP1			1652	Proteinurie de faible poids moléculaire avec hypercalciurie et néphrocalcinose
457088	Prédisposition aux infections fongiques invasives due à un déficit en CARD9			443197	Protoporphyrrie dominante liée à l'X
225968	Prédisposition héréditaire à la thrombocytémie essentielle			79278	Protoporphyrrie érythropoïétique autosomique
319581	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1			443197	Protoporphyrrie érythropoïétique dominante liée à l'X
319589	Prédisposition mendélienne autosomique dominante aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2			443197	Protoporphyrrie érythropoïétique liée à l'X
477857	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit complet du récepteur RORgamma			47159	pRTA
319569	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR1			165994	PRTH
319574	Prédisposition mendélienne autosomique récessive aux infections mycobactériennes par déficit partiel en IFNgammaR2			330061	Prurigo actinique
99898	Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes par déficit complet en IFNgammaR1			94059	Prurit urémique

→ 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
171	PSC	753	Pseudohermaphrodisme masculin par déficit en 5-alpha-réductase 2	2985	Pseudoprogéria
316	PSEK	752	Pseudohermaphrodisme masculin par déficit en 17-béta-hydroxystéroïde déshydrogénase type 3	79445	Pseudopseudohypoparathyroïdie
66630	Pseudarthrose congénitale de la clavicule	755	Pseudohermaphrodisme masculin par résistance à la LH ou déficit en LHB	238624	Pseudotumeur cérébrale
295022	Pseudarthrose congénitale de la fibula	755	Pseudohermaphrodisme masculin par résistance à l'hormone lutéinisante ou déficit en hormone lutéinisante bêta	160	Pseudotumeur de Castleman
295026	Pseudarthrose congénitale de l'ulna	526	Pseudohyperaldostéronisme type 1	48918	Pseudotumeur inflammatoire des muscles squelettiques
157808	Pseudarthrose congénitale des membres	88660	Pseudohyperaldostéronisme type 2	90003	Pseudotumeur inflammatoire du foie
295020	Pseudarthrose congénitale du fémur	90044	Pseudohyperkaliémie familiale	238624	Pseudotumor cerebri
295024	Pseudarthrose congénitale du radius	→3202	Pseudohyperkaliémie familiale type 1	83316	Pseudotyphus de la Californie
295018	Pseudarthrose congénitale du tibia	93164	Pseudohypoaldostéronisme transitoire	758	Pseudoxanthome élastique
498359	Pseudo-kératodermie aquagénique palmaire	756	Pseudohypoaldostéronisme type 1	228247	Pseudoxanthome élastique acquis
99000	Pseudo-maladie de Best	171871	Pseudohypoaldostéronisme type 1 autosomique dominant	95496	PSIS
52530	Pseudo-maladie de von Willebrand	171876	Pseudohypoaldostéronisme type 1 autosomique récessif	247353	Psoriasis pustuleux généralisé
52530	Pseudo-maladie de von Willebrand type 2B	171876	Pseudohypoaldostéronisme type 1 généralisé	163927	Psoriasis pustuleux localisé
2978	Pseudo-obstruction intestinale chronique	171871	Pseudohypoaldostéronisme type 1 rénal	240094	PSP-akinésie pure avec freezing de la marche
104077	Pseudo-obstruction intestinale myopathique	757	Pseudohypoaldostéronisme type 2	240112	PSP-AOS
104078	Pseudo-obstruction intestinale non classifiée	88938	Pseudohypoaldostéronisme type 2A	240103	PSP-CBS
99811	Pseudo-obstruction intestinale type neuronal	88939	Pseudohypoaldostéronisme type 2B	240085	PSP-p
129	Pseudo-pelade de Brocq	88940	Pseudohypoaldostéronisme type 2C	240094	PSP-PAGF
398073	Pseudo-syndrome de Prader-Willi	300525	Pseudohypoaldostéronisme type 2D	240085	PSP-parkinsonisme
398079	Pseudo-syndrome de Prader-Willi dû à une mutation ponctuelle	300530	Pseudohypoaldostéronisme type 2E	240112	PSP-PNFA
750	Pseudoachondroplasie	79443	Pseudohypoparathyroïdie type 1A	240103	PSP-syndrome cortico-basal
526	Pseudoaldostéronisme	94089	Pseudohypoparathyroïdie type 1B	263534	PSS acral
93569	Pseudoarthrite rhizomélique	79444	Pseudohypoparathyroïdie type 1C	263543	PSS généralisé
66630	Pseudoarthrose congénitale de la clavicule	94090	Pseudohypoparathyroïdie type 2	263548	PSS type A
295022	Pseudoarthrose congénitale de la fibula	2976	Pseudolepréchaunisme de Patterson	263553	PSS type B
295026	Pseudoarthrose congénitale de l'ulna	451607	Pseudolymphome cutané	443173	Psychose du post-partum
157808	Pseudoarthrose congénitale des membres	60026	Pseudolymphome du poumon	443173	Psychose puerpérale
295026	Pseudoarthrose congénitale du cubitus	26790	Pseudomyxome péritonéal	52530	PT-VWD
295020	Pseudoarthrose congénitale du fémur	93569	Pseudopolyarthrite rhizomélique	3002	PTAI
295022	Pseudoarthrose congénitale du péroné	577	Pseudopolydystrophie de Hurler	97290	PTC-RCC
295024	Pseudoarthrose congénitale du radius			269229	PTCD
295018	Pseudoarthrose congénitale du tibia			2989	Ptérygium familial de la conjonctive
				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	289157	Rachitisme d'insuffisance en pseudo-vitamine D	633	Résistance primaire à l'hormone de croissance
3000	Puberté précoce indépendante des gonadotropines chez le garçon	93160	Rachitisme héréditaire résistant à la vitamine D	424	Résistance à la TSH
3000	Puberté précoce limitée aux garçons	289157	Rachitisme hypocalcémique dépendant de la vitamine D	73273	Résistance à l'IGF-1
60039	Pudendalgie	93160	Rachitisme hypocalcémique résistant à la vitamine D	73272	Retard de croissance par déficit du facteur de croissance analogue à l'insuline type 1
454718	Pupille tonique d'Adie	289157	Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant	73273	Retard de croissance par résistance au facteur de croissance analogue à l'insuline type 1
64745	PUPPP	89937	Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant	329195	Retard de développement avec autisme et démarche instable
761	Purpura anaphylactique	289176	Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif	313892	Retard de développement et de langage par déficit en SOX5
761	Purpura de Henoch-Schönlein	157215	Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie	254516	Retard de développement moteur par défaut d'expression des gènes paternels en 14q32.2
49566	Purpura fulminans acquis	89936	Rachitisme hypophosphatémique lié à l'X	79157	Retard de développement par déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase
324636	Purpura psychogène	93160	Rachitisme résistant à la vitamine D de type II	289307	Retard de développement par déficit en ALDH6A1
761	Purpura rhumatoïde	289157	Rachitisme vitamine D-dépendant de type I	289307	Retard de développement par déficit en méthylmalonate semialdéhyde déshydrogénase
3002	Purpura thrombopénique auto-immun	93160	Rachitisme vitamine D-dépendant de type II	289307	Retard de développement par déficit en MMSDH
3002	Purpura thrombopénique immunologique	100057	RAE	3034	Retard d'ossification du crâne membraneux
54057	Purpura thrombotique thrombocytopénique	100019	RAEB-1	88618	Retard psychomoteur par déficit en S-adénosylhomocystéine hydrolase
93585	Purpura thrombotique thrombocytopénique acquis	100020	RAEB-2	58017	Réticuloendothéliose leucémique
93585	Purpura thrombotique thrombocytopénique auto-immun	168960	RAEB-t	139436	Réticulohistiocytose multicentrique
93583	Purpura thrombotique thrombocytopénique congénital	770	Rage	178517	Réticulose pagétoïde localisée
293173	Pustulose exanthématique aiguë généralisée	268114	RALD	178517	Réticulose pagétoïde type Woringer-Kolopp
163927	Pustulose palmoplantaire	140481	Ralentissement de la vitesse de conduction nerveuse, forme autosomique dominante	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	90073	Réinfection par l'hépatite B après transplantation hépatique	357034	Rétinoblastome non héréditaire
763	Pycnodynostose	786	Résistance aux glucocorticoïdes	179	Rétinochoroïdite type birdshot
64280	Pycnolepsie	788	Résistance familiale aux anti-vitamines K		
48104	Pyoderma gangrenosum	3221	Résistance généralisée aux hormones thyroïdiennes		
48104	Pyodermite phagédénique	165994	Résistance hypophysaire aux hormones thyroïdiennes		
764	Pyomyosite	243	Résistance ovarienne aux gonadotropines		
63440	Pyrgocéphalie	97927	Résistance périphérique aux hormones thyroïdiennes		
1675	Pyrimidinémie familiale	165994	Résistance pituitaire aux hormones thyroïdiennes		
→288	Pyropoïkilocytose héréditaire				
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				

→ 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
179	Rétinochoroïdopathie type birdshot	293987	ROHHADNET	370334	Sarcome d'Ewing extrasquelettique
41751	Rétinopathie cristalline de Bietti	90050	ROP	466962	Sarcome du thorax SMARCA4-déficient
90050	Rétinopathie du prématûré	280569	RPGN	178315	Sarcome embryonnaire indifférencié du foie
284460	Rétinopathie externe annulaire aiguë	1507	RRS	178315	Sarcome embryonnaire isolé du foie
284454	Rétinopathie occulte externe zonale aiguë	294049	RSL	293202	Sarcome épithélioïde
71505	Rétinopathie paranéoplasique	293848	RTLA	86850	Sarcome granulocyttaire
139455	Rétinopathie type Burgess-Black	231108	RTPS	86896	Sarcome histiocyttaire
→247691	Rétinopathie vasculaire héréditaire	3095	RTT atypique	66661	Sarcome mastocyttaire
792	Rétinoschisis juvénile lié à l'X	290	Rubéole congénitale malformatrice	86850	Sarcome myéloïde
792	Rétinoschisis lié à l'X	95496	Rupture de la tige hypophysaire	3148	Sarcome neurogénique
99176	Rétraction congénitale des paupières	95496	Rupture de la tige pituitaire	3148	Sarcome neurogène
3092	Rétrécissement aortique sous-valvulaire	247691	RVCL	178315	Sarcome non différencié du foie
3193	Rétrécissement aortique supravalvulaire	247691	RVCL-S	668	Sarcome ostéogène
831	Rétrécissement congénital du canal médullaire cervical	293848	rvFTD	2023	Sarcome pléomorphe indifférencié
99057	Rétrécissement mitral congénital	→247691	RVH	457246	Sarcome rénal à cellules claires
251975	RGNT	289365	RVU familial	213711	Sarcome stromal de l'endomètre
780	Rhabdomyosarcome	461	RXLI	213711	Sarcome stromal du corps de l'utérus
99756	Rhabdomyosarcome alvéolaire	281090	RXLI syndromique	44890	Sarcome stromal gastro-intestinal
213802	Rhabdomyosarcome cervical	73267	Rythme hypernyctéméral	3273	Sarcome synovial
213802	Rhabdomyosarcome du col de l'utérus	3124	Saccharopurine	466962	Sarcome thoracique SMARCA4-déficient
213615	Rhabdomyosarcome du corps de l'utérus	85165	SADDAN	97338	Sarcome à cellules claires des tendons et des aponévroses
99757	Rhabdomyosarcome embryonnaire	1915	SAF	457246	Sarcome à cellules claires du rein
293199	Rhabdomyosarcome pléomorphe	324648	Salmonellose non typhique invasive	3129	Sarcosinémie
206492	Rhabdomyosarcome vulvo-vaginal	436166	SAM associé à NLRC4	54368	Sarcosporidiose
79138	Rhombencéphalite de Bickerstaff	53721	SAMS 1-31	330015	Saturnisme
79138	Rhombencéphalite postinfectieuse de Bickerstaff	70595	SANDO	425120	SAVI
59315	Rhombencéphalosynapsis	247234	SAOA	3047	SBBYSS
3099	Rhumatismus articulaire aigu	398097	SAPL néonatal	481	SBMA
228123	Rhumatismus du désert	54368	Sarcocystose	98755	SCA1
477650	Rhumatismus fibroblastique	797	Sarcoïdose	98756	SCA2
217055	RI-CMT type A	→90340	Sarcoïdose à début précoce	98757	SCA3
254334	RI-CMT type B	163699	Sarcome alvéolaire des parties molles	276238	SCA3 type Joseph
369867	RI-CMT type C	163699	Sarcome alvéolaire des tissus mous	276244	SCA3 type Machado
435998	RI-CMT type D	33276	Sarcome de Kaposi	276241	SCA3 type Thomas
141184	RICH	86897	Sarcome des cellules de Langerhans	98765	SCA4
498359	Rides aquagéniques des paumes	86900	Sarcome des cellules dendritiques interdigitées	98766	SCA5
97244	Rigid spine syndrome	86903	Sarcome des cellules dendritiques sans autre spécification	98758	SCA6
97238	Rippling muscle disease	86902	Sarcome des cellules folliculaires dendritiques	94147	SCA7
206575	Rippling muscle disease avec myasthenia gravis	86900	Sarcome des cellules interdigitées	98760	SCA8
93307	rMED	86900	Sarcome des cellules réticulaires interdigitées	98761	SCA10
293987	ROHHAD	97338	Sarcome des tissus mous à cellules claires	98767	SCA11
		319	Sarcome d'Ewing	98762	SCA12
		370334	Sarcome d'Ewing extraosseux	98768	SCA13
				98763	SCA14
				98769	SCA15/16
				→98769	SCA16

→ 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
98759	SCA17	95434	SCASI	220402	Sclérodermie systémique cutanée limitée
98771	SCA18	85297	SCAX3	220393	Sclérodermie systémique cutanée progressive
98772	SCA19/22	85292	SCAX4	220407	Sclérodermie systémique sans sclérose cutanée
101110	SCA20	314978	SCAX5	352763	Scléroedème
98773	SCA21	284400	SCCB	352763	Scléroedème de Buschke
→98772	SCA22	98967	SCCD	167635	Scléromyoœdème
101108	SCA23	370396	SCCO	90400	Scléromyoœdème sans gammopathie monoclonale
101111	SCA25	449280	Scédosporiose	75377	Sclérose centrale aréolaire de la choroïde
101112	SCA26	399329	SCFE	702	Sclérose cérébrale de Pelizaeus-Merzbacher
98764	SCA27	1520	SCFN	702	Sclérose cérébrale diffuse familiale
101109	SCA28	63862	Schisis association	228165	Sclérose concentrique de Baló
208513	SCA29	1247	Schistosomiase	228157	Sclérose de Marburg
211017	SCA30	799	Schizencéphalie	228157	Sclérose en plaques aiguë de Marburg
217012	SCA31	485275	Schizencéphalie acquise	477738	Sclérose en plaques de l'enfant
276183	SCA32	481986	Schizencéphalie familiale	477738	Sclérose en plaques pédiatrique
276193	SCA35	96369	Schizophrénie à début précoce	64743	Sclérose hépato-portale
276198	SCA36	93921	Schwannomatose	803	Sclérose latérale amyotrophique
363710	SCA37	252164	Schwannome bénin	300605	Sclérose latérale amyotrophique juvénile
423296	SCA38	3148	Schwannome malin	52430	Sclérose latérale amyotrophique pagétoïde
423275	SCA40	252175	Schwannome vestibulaire	357043	Sclérose latérale amyotrophique type 4
458798	SCA41	637	Schwannome vestibulaire familial	94091	Sclérose latérale amyotrophique type hémiplégique
458803	SCA42	33355	SCID avec leucopénie	35689	Sclérose latérale primitive
497764	SCA43	331206	SCID par déficit complet en RAG1/2	35689	Sclérose latérale primitive de l'adulte
95433	SCABD	277	SCID par déficit en adénosine désaminase	247604	Sclérose latérale primitive juvénile
26792	SCADD	275	SCID par déficit en ARTEMIS	59298	Sclérose myélinoclastique diffuse
254881	SCAE	357237	SCID par déficit en CARD11	220393	Sclérose systémique cutanée diffuse
94124	SCAN1	169160	SCID par déficit en CD3delta/epsilon/zéta	220402	Sclérose systémique cutanée limitée
840	SCAP	228003	SCID par déficit en CORO1A	220393	Sclérose systémique cutanée progressive
168624	Scaphocéphalie familiale type McGillivray	228003	SCID par déficit en coronine-1A	220407	Sclérose systémique limitée
35093	Scaphocéphalie isolée	420573	SCID par déficit en CTPS1	220407	Sclérose systémique sans sclérodermie
64753	SCAR1	317425	SCID par déficit en DNA-PKcs	805	Sclérose tubéreuse
1170	SCAR2	397787	SCID par déficit en IKK2	805	Sclérose tubéreuse de Bourneville
95433	SCAR3	280142	SCID par déficit en LCK	3152	Sclerostéose
95434	SCAR4	280142	SCID par déficit en tyrosine kinase spécifique des lymphocytes	384	Sclérotolyse
83472	SCAR5	169157	SCID T-B+ par déficit en CD45	188	SCLS
284332	SCAR6	276	SCID T-B+ par déficit en chaîne gamma	380	SCPG
284324	SCAR7	169154	SCID T-B+ par déficit en IL-7Ralpha	794	SCS
88644	SCAR8	35078	SCID T-B+ par déficit en JAK3		
139485	SCAR9	275	SCID type alymphocytose		
284289	SCAR10	275	SCID type Athabascan		
284271	SCAR11	276	SCIDX1		
284282	SCAR12	91490	Sclérocornée isolée congénitale		
324262	SCAR13	90289	Sclérodermie localisée		
352403	SCAR14	398127	Sclérodermie néonatale		
404499	SCAR15	90291	Sclérodermie systémique		
412057	SCAR16	220393	Sclérodermie systémique cutanée diffuse		
453521	SCAR17				
363432	SCAR18				
448251	SCAR19				
397709	SCAR20				
466794	SCAR21				
404493	SCAR23				
36235	Scarlatine à staphylocoques				

→ 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
36234	SCT bactérien	99875	SED VIIA	280811	Séquestration extrapulmonaire congénitale
99919	SCT staphylococcique	99876	SED VIIB	280802	Séquestration intrapulmonaire congénitale
99918	SCT streptococcique	1901	SED VIIC	3161	Séquestration pulmonaire congénitale
33069	SD	75392	SED VIII	280811	Séquestration pulmonaire congénitale extralobaire
295193	SD1 type Castilla	75501	SED X	280802	Séquestration pulmonaire congénitale intralobaire
295189	SD1 type Lueken	2295	SED XI	47045	SFAF
295191	SD1 type Montagu	459051	SED, type Stanescu	247868	SFAF2
295187	SD1 type Weidenreich	94068	SEDC	188	SFC
295187	SD1a	251618	SEGA	188	SFCI
295189	SD1b	455	SEI	488232	SFMMP
295191	SD1c	180182	Sein surnuméraire	231466	SGB ataxique sensoriel aigu
295193	SD1d	93356	SEMD type 2	98917	SGB axonal sensitivo-moteur aigu
295197	SD2 type Debeer	171866	SEMD type agrégane	98918	SGB moteur pur
295199	SD2 type Malik	168454	SEMD type Geneviève	231457	SGB panautonomique aigu
295195	SD2 type Vordingborg	156728	SEMD type MATN3	231450	SGB sensoriel pur aigu
295195	SD2a	156728	SEMD type matrilin-3	98916	SGB, forme polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë
295197	SD2b	93356	SEMD type Missouri	373	SGBS
295199	SD2c	93352	SEMD type Shohat	373	SGBS1
93404	SD3	93351	SEMD, type Irapa	79022	SGBS2
263463	SDCD type CHST3	93359	SEMDJL1	2301	SGC congénital
168577	sdCHC	93360	SEMD-MD	95427	SGC secondaire
300869	SDRPL	168454	SEMDG	457083	SGF
811	SDS	93359	SEMDJL1	798	SGS
97330	SDT	93360	SEMDJL2	285	SHAB
357107	SDT artériel	842	Séminome des testicules	243367	SHAG
100073	SDT neurogène	99865	Séminome spermatocytaire	281122	SHCB
357131	SDT veineux	842	Séminome testiculaire	281127	SHCB acral
841	Sébocystomatose	329284	SENDA	314970	SHE variant lymphoïde
98873	SEC23B-CDG	90118	SEOAN par déficit en MFN2	314970	SHE-L
364055	SECORD	228157	SEP aiguë de Marburg	314950	SHE-M
2953	SED associé à CHST14	90051	Sepsis chez le nouveau-né prématuré	314950	SHE-N
287	SED classique	137839	Sepsis post-angine de Lemierre	314962	SHE-R
90309	SED I	137839	Sepsis post-angine secondaire à une infection oropharyngée	2440	SHFM
90318	SED II	994	Séquence d'akinésie foetale	86908	SHHEI
285	SED III	567	Séquence de DiGeorge	810	Shigellose
286	SED IV	2345	Séquence de Klippel-Feil	158014	SHML
2953	SED musculo-contractural	718	Séquence de Pierre Robin isolée	→168569	SHML familiale
2953	SED par déficit en D4ST1	2911	Séquence de Poland	79430	SHP
286	SED type 4	3027	Séquence de régression caudale	183678	SHP2
2953	SED type arthrogryposique	247775	Séquence de Rokitansky	231531	SHP7
230851	SED type cardiaque valvulaire	93929	Séquence d'omphalocèle-exstrophie cloacale-anus imperforé-anomalie spinale	231537	SHP8
230839	SED type classic-like	93929	Séquence OEIS	280663	SHP9
1900	SED type cyphoscoliotique	3161	Séquestration broncho-pulmonaire congénitale	231500	SHP avec fibrose pulmonaire
300179	SED type cyphoscoliotique avec surdité	280811	Séquestration broncho-pulmonaire congénitale extralobaire	231512	SHP sans fibrose pulmonaire
2953	SED type Kosho	280802	Séquestration broncho-pulmonaire congénitale intralobaire	90038	SHU associé aux toxines Shiga-like
1900	SED type oculo-scoliotique			2134	SHU atypique
75496	SED type progéroïde				
157965	SED type spondyo-cheiro-dysplasique				
230845	SED type vasculaire-like				
75497	SED V				
1900	SED VIA				
1899	SED VII				

→ 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
93581	SHU atypique associé à des anticorps anti-facteur H	157769	Situs ambiguus	139557	SMAX3
93575	SHU atypique associé à une anomalie C3	157769	Situs inverse	590	SMC
217023	SHU atypique associé à une anomalie de la thrombomoduline	101063	Situs inversus	98959	SMCD
93576	SHU atypique associé à une anomalie de MCP/CD 46	101063	Situs inversus complet	85167	SMD-CRD
93578	SHU atypique associé à une anomalie du facteur B	157769	Situs inversus incomplet	3198	SMS
93579	SHU atypique associé à une anomalie du facteur H	157769	Situs inversus partiel	86854	SMZL
93580	SHU atypique associé à une anomalie du facteur I	101063	Situs inversus total	3157	SOD
357008	SHU atypique par déficit en DGKE	101063	Situs inversus totalis	99903	Sudoku
90038	SHU D+	3206	SJS2	314769	Somatotammotropinome
2134	SHU D-	95455	SJS-TEN	97283	Somatostatinome
93581	SHU D- associé à des anticorps anti-facteur H	2908	SK	251639	Sous-épendymome
93575	SHU D- associé à une anomalie C3	803	SLA	352403	SPARCA
217023	SHU D- associé à une anomalie de la thrombomoduline	357043	SLA4	352403	SPARCA1
93576	SHU D- associé à une anomalie de MCP/CD 46	3261	SLAI	163708	Spasme cryptogénique à début tardif
93578	SHU D- associé à une anomalie du facteur B	275517	SLAI avec infections virales récurrentes	221083	Spasme hémifacial clonique
93579	SHU D- associé à une anomalie du facteur H	436159	SLAI dû à une haploinsuffisance de CTLA-4	163708	Spasme infantile à début tardif
93580	SHU D- associé à une anomalie du facteur I	300605	SLAJ	3451	Spasmes infantiles
357008	SHU D- par déficit en DGKE	238459	SLC35A1-CDG	279882	Spasmus nutans
90038	SHU typique	370943	SLC35A3-CDG	401866	Spasticité de l'enfant avec une hyperglycinémie non cétoïque
449432	Sialadénite associée à IgG4	99843	SLC35C1-CDG	251282	SPAX1
87876	Sialidose dysmorphique infantile	3144	SLC35D1-CDG	397946	SPAX2
812	Sialidose normomorphique	468699	SLC39A8-CDG	314603	SPAX3
812	Sialidose type 1	300345	SLE autosomique	254343	SPAX4
87876	Sialidose type 2	300345	SLE familial	313772	SPAX5
93400	Sialidose type 2 congénitale	98818	SLK	98	SPAX6
93399	Sialidose type 2 juvénile	69085	SLM	1182	SPAX7
3166	Sialurie	818	SLOS	158	SPCD
3166	Sialurie type français	35689	SLP	295195	SPD1
98920	SIANRF	35689	SLP de l'adulte	295197	SPD2
611	sIBM	247604	SLP juvénile	295199	SPD3
99429	SICA	3156	SLSN	295197	SPD type Debeer
168593	SIDDT	70	SMA	295199	SPD type Malik
139507	Sidérose bantoue	83330	SMA1	295195	SPD type Vordingborg
139507	Sidérose des Bantous	83418	SMA2	352490	Spectre autistique par déficit en AUTS2
247245	Sidérose superficielle	83419	SMA3	3157	Spectre de dysplasie septo-optique
247245	Sidérose superficielle du système nerveux central	83420	SMA4	374	Spectre étendu de la microsomie hémifaciale
431344	Sinus de l'ouraque	83330	SMA type 1	371428	Spectre MONA
431344	Sinus ouraquier	83418	SMA type 2	2549	Spectre oculo-auriculo-vertébrale avec anomalies radiales
90797	SIPA	83419	SMA type 3	371428	Spectre ostéolyse multicentrique-nodulose-artropathie
3169	Sirénomélie	83420	SMA type 4	2816	SPEMR
2882	Sitostérolémie	209335	SMAFK	1855	SPENCD
		363447	SMALED	→1855	SPENCDI
		209341	SMALED1	306617	SPG1
		363454	SMALED2	99015	SPG2
		98920	SMARD1	100984	SPG3A
		404521	SMARD2	100985	SPG4
		481	SMAX1	100986	SPG5A
		1145	SMAX2		

→ 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
100988	SPG6	401780	SPG61	268377	Spina bifida ouvert complet
99013	SPG7	401785	SPG62	268388	Spina bifida ouvert lombo-sacré
100989	SPG8	401805	SPG63	268740	Spina bifida ouvert thoracique supérieur
100990	SPG9	401810	SPG64	268384	Spina bifida ouvert thoraco-lombo-sacré
320360	SPG de transmission maternelle	320396	SPG65	99903	Spirillose due aux morsures de rat
100991	SPG10	401815	SPG66	431272	SPMD liée à l'X
2822	SPG11	401820	SPG67	437572	SPMD tardive associée à MYH7
100993	SPG12	401825	SPG68	320406	SPOAN
100994	SPG13	401830	SPG69	85194	Spondylo-oculaire syndrome
100995	SPG14	401835	SPG70	1855	Spondyloenchondromatose
100996	SPG15	401840	SPG71	826	Sporotrichose
100997	SPG16	401849	SPG72	3452	Sprue non tropicale secondaire
100998	SPG17	444099	SPG73	398063	Sprue réfractaire
209951	SPG18	468661	SPG74	3198	SPS
100999	SPG19	459056	SPG75	431255	SPSMA
101000	SPG20	488594	SPG76	86884	SPTCL
101001	SPG21	466722	SPG77	51083	SQTS
101003	SPG23	319247	SPH	290	SRC
101004	SPG24	822	Sphérocytose héréditaire	457246	SRCC
101005	SPG25	306553	Sphérulocytose	324737	SRD5A3-CDG
101006	SPG26	324	Sphingolipidose héréditaire de Fabry	83601	SREAT
101007	SPG27	268369	Spina bifida aperta	811	SSD
101008	SPG28	268392	Spina bifida aperta cervicale	50944	SSPS
101009	SPG29	268397	Spina bifida aperta cervico-thoracique	370927	SSR4-CDG
101010	SPG30	268377	Spina bifida aperta complète	2323	SSS
101011	SPG31	268388	Spina bifida aperta lombo-sacrée	50944	SSSP
171622	SPG32	268740	Spina bifida aperta thoracique supérieure	3205	SSW
171607	SPG34	268384	Spina bifida aperta thoraco-lombo-sacrée	827	Stargardt 1
171629	SPG35	268762	Spina bifida cystica cervicale	805	STB
320365	SPG36	268766	Spina bifida cystica cervico-thoracique	243367	Stéatose hépatique aiguë de la grossesse
171612	SPG37	268748	Spina bifida cystica complète	243367	Stéatose hépatique aiguë gravidique
171617	SPG38	268758	Spina bifida cystica lombo-sacrée	3193	Sténose aortique supravalvulaire
139480	SPG39	268770	Spina bifida cystica thoracique supérieure	3093	Sténose aortique valvulaire congénitale
320355	SPG41	268752	Spina bifida cystica thoraco-lombo-sacrée	99122	Sténose congénitale de la veine cave inférieure
171863	SPG42	268762	Spina bifida kystique cervical	97598	Sténose congénitale de l'artère rénale
320370	SPG43	268766	Spina bifida kystique cervico-thoracique	162516	Sténose congénitale isolée des orifices piriformes
320401	SPG44	268748	Spina bifida kystique complet	99117	Sténose du sinus coronaire
320396	SPG45	268758	Spina bifida kystique lombo-sacré	99087	Sténose ou atrésie des ostia coronaires
320391	SPG46	268770	Spina bifida kystique thoracique supérieur	141121	Sténose sous-glottique congénitale
280763	SPG47	268752	Spina bifida kystique thoraco-lombo-sacré	3190	Sténose sous-pulmonaire
306511	SPG48	268762	Spina bifida ouvert	831	Sténose spinale cervicale congénitale
320385	SPG49	268766	Spina bifida ouvert cervical	99053	Sténose subaortique en tunnel
280763	SPG50	268748	Spina bifida ouvert cervico-thoracique	99052	Sténose subaortique fibromusculaire modérée
280763	SPG51	268758	Spina bifida ouvert		
280763	SPG52	268770	Spina bifida ouvert cervical		
319199	SPG53	268752	Spina bifida ouvert cervico-thoracique		
320380	SPG54	268762	Spina bifida ouvert cervico-thoracique supérieur		
320375	SPG55	268766	Spina bifida ouvert lombo-sacré		
320411	SPG56	268748	Spina bifida ouvert thoracique		
431329	SPG57	268758	Spina bifida ouvert thoraco-lombo-sacré		
397946	SPG58	268770	Spina bifida ouvert thoraco-lombo-sacré		
401795	SPG59	268752	Spina bifida ouvert thoraco-lombo-sacré		
401800	SPG60	268762	Spina bifida ouvert thoraco-lombo-sacré		

→ 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
99051	Sténose subaortique membraneuse modérée	90636	Surdité de perception isolée autosomique récessive type DFNB	90625	Surdité neurosensorielle isolée liée à l'X type DFN
3192	Sténose supravalvulaire pulmonaire	90625	Surdité de perception isolée liée à l'X type DFN	90641	Surdité neurosensorielle mitochondriale isolée
141127	Sténose trachéale congénitale	90641	Surdité de perception isolée mitochondriale	168609	Surdité neurosensorielle mitochondriale isolée secondaire à une exposition aux aminoglycosides
95459	Sténose tricuspidé congénitale	168609	Surdité de perception mitochondriale isolée secondaire à une exposition aux aminoglycosides	168609	Surdité neurosensorielle mitochondriale non syndromique secondaire à une exposition aux aminoglycosides
3189	Sténose valvulaire pulmonaire congénitale	168609	Surdité de perception mitochondriale non syndromique secondaire à une exposition aux aminoglycosides	90635	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique dominante type DFNA
141074	Sténose/atrésie du conduit auditif externe	90635	Surdité de perception non syndromique autosomique dominante type DFNA	90636	Surdité neurosensorielle non syndromique autosomique récessive type DFNB
99084	Sténoses des branches pulmonaires	90636	Surdité de perception non syndromique autosomique récessive type DFNB	90625	Surdité neurosensorielle non syndromique liée à l'X type DFN
1646	Stérilité masculine par délétion de l'Y	90625	Surdité de perception non syndromique liée à l'X type DFN	90641	Surdité neurosensorielle non syndromique mitochondriale
2700	Stomatite nécrosante	90641	Surdité de perception non syndromique mitochondriale	457223	Surdité neurosensorielle syndromique due à un COXPD
3202	Stomatocytose familiale avec hématies déshydratées	87884	Surdité génétique isolée	457223	Surdité neurosensorielle syndromique due à un déficit combiné de la phosphorylation oxydative
3203	Stomatocytose familiale avec hématies hyperhydratées	216452	Surdité génétique isolée postlinguale	3235	Surdité progressive par ankylose de l'étrier
3202	Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées	216445	Surdité génétique isolée prélinguale	3235	Surdité progressive par ankylose des osselets
3203	Stomatocytose héréditaire avec hématies hyperhydratées	87884	Surdité génétique non syndromique	3214	Surdité-cécité-hypopigmentation
353253	Stomatodynies	216452	Surdité génétique non syndromique postlinguale	217064	Surdosage en 5-fluorouracile
99064	Straddling et/ou overriding de la valve mitrale	216445	Surdité génétique non syndromique prélinguale	3181	Surélévation de l'omoplate
95461	Straddling ou overriding de la valve tricuspidé	383	Surdité liée à l'X type 2	169085	Susceptibilité aux infections respiratoires associée à une mutation de la chaîne alpha de CD8
99905	Streptobacillose due aux morsures de rat	383	Surdité mixte de transmission et de perception liée à l'X	391311	Susceptibilité aux infections virales et mycobactériennes
76	Strongyoïdiasis	383	Surdité mixte de transmission et neurosensorielle liée à l'X	447740	Susceptibilité à la periodontite juvénile localisée
76	Strongyoïdose	383	Surdité mixte liée à l'X avec fistule périlymphatique	331226	Susceptibilité à l'infection dûe à un déficit en TYK2
95431	STT	383	Surdité mixte liée à l'X avec geyser labyrinthique	3193	SVAS
370921	STT3A-CDG	383	Surdité mixte liée à l'X avec geyser-labyrinthe	284388	SVCR
370924	STT3B-CDG	383	Surdité mixte liée à l'X avec gusher	66627	SVNP
276174	Stupeur récurrente idiopathique	217622	Surdité neurosensorielle avec cardiomyopathie dilatée	3205	SWS
251639	Sub-épendymome	90635	Surdité neurosensorielle isolée autosomique dominante type DFNA	98948	Symblépharon congénital
99666	Subluxation atlanto-axiale	90636	Surdité neurosensorielle isolée autosomique récessive type DFNB	295138	Symbrachydactylie de la main et du pied, bilatérale
99666	Subluxation atlas-axis			295136	Symbrachydactylie de la main et du pied, unilatérale
99666	Subluxation atloïdo-axoïdienne			1570	Symbrachydactylie des pieds et des mains
399329	SUFE				
585	Sulfatidose juvénile type Austin				
99731	Sulfocystinurie				
75374	Suppression de réponse électrorétinienne prolongée				
247790	Surcharge en fer liée à FTH1				
90024	Surdité avec aplasie du labryrinthe, microtropie et microdontie				
50815	Surdité branchiogénique				
217622	Surdité de perception avec cardiomyopathie dilatée				
90635	Surdité de perception isolée autosomique dominante type DFNA				

→ 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
3248	Symphalangie distale	→293843	Syndrome 3MC3	75508	Syndrome angio-ostéo-hypertrophique
3250	Symphalangie proximale	1620	Syndrome 3p-	1104	Syndrome anophthalmie plus
3250	Symphalangie type Cushing	88637	Syndrome 4H	1882	Syndrome ANOTHER
295195	Sympolydactylie type 1	280	Syndrome 4p-	420789	Syndrome anti-IgLON5
295197	Sympolydactylie type 2	86841	Syndrome 5q-	81	Syndrome anti-Jo1
295199	Sympolydactylie type 3	261112	Syndrome 9p-	3453	Syndrome APECED
295197	Sympolydactylie type Debeer	812	Syndrome "cherry-red spot-myoclonus"	1201	Syndrome apple peel
295199	Sympolydactylie type Malik	1456	Syndrome "mid-aortic"	2697	Syndrome ARC
295195	Sympolydactylie type Vordingborg	178303	Syndrome "Nablus mask-like facial"	1133	Syndrome AREDYLD
238722	Syncinésie controlatérale congénitale familiale	71276	Syndrome "silent sinus"	357107	Syndrome artériel de la côte cervicale
238722	Syncinésie controlatérale congénitale héréditaire	3197	Syndrome "stiff baby"	357107	Syndrome artériel de la traversée cervico-thoraco-brachiale
238722	Syncinésie controlatérale congénitale isolée	3197	Syndrome "stiff man" congénital	357107	Syndrome artériel d'hyperabduction
3258	Syndactylie de Cenani	1598	Syndrome 18p-	357107	Syndrome artériel du défilé cervico-thoraco-brachial
3258	Syndactylie de Cenani-Lenz	1600	Syndrome 18q-	357107	Syndrome artériel du défilé costoclaviculaire
93404	Syndactylie du 4ème et 5ème doigt	574	Syndrome 21q	357107	Syndrome artériel du défilé thoracique
157801	Syndactylie mésoaxiale synostosique avec réduction phalangienne	881	Syndrome 45,X	357107	Syndrome artériel du scalène antérieur
93406	Syndactylie postaxiale avec synostose métacarpienne	881	Syndrome 45,X/46,XX	1149	Syndrome arthrogrypose-like
93402	Syndactylie type 1	3375	Syndrome 47,XXX	1183	Syndrome ataxo-opso-myoclonus
295193	Syndactylie type 1 type Castilla	8	Syndrome 47,XYY	98791	Syndrome ATR associé au chromosome 16
295189	Syndactylie type 1 type Lueken	9	Syndrome 48,XXXX	98791	Syndrome ATR type délétion
295191	Syndactylie type 1 type Montagu	96263	Syndrome 48,XXXXY	98791	Syndrome ATR-16
295187	Syndactylie type 1 type Weidenreich	10	Syndrome 48,XXYY	847	Syndrome ATR-X
295187	Syndactylie type 1a	99329	Syndrome 48,XYYY	71289	Syndrome ATRUS
295189	Syndactylie type 1b	11	Syndrome 49,XXXXX	453504	Syndrome Au-Kline
295191	Syndactylie type 1c	96264	Syndrome 49,XXXXY	137888	Syndrome auriculo-condylaire
295193	Syndactylie type 1d	261534	Syndrome 49,XXXXYY	329173	Syndrome auto-inflammatoire avec infection bactérienne pyogénique et amylopectinoïse
93403	Syndactylie type 2	99330	Syndrome 49,XYYYY	436166	Syndrome auto-inflammatoire avec SAM associé à NLRC4
93404	Syndactylie type 3	869	Syndrome AAA	436166	Syndrome auto-inflammatoire avec syndrome d'activation des macrophages associé à NLRC4
93405	Syndactylie type 4	→897	Syndrome ABCD	500062	Syndrome auto-inflammatoire infantile associé à OTULIN
93406	Syndactylie type 5	36	Syndrome acro-calleux	324977	Syndrome auto-inflammatoire lié au protéasome
295012	Syndactylie type 6	971	Syndrome acro-rénal	324530	Syndrome auto-inflammatoire-dérglement avec déficit immunitaire lié à PLG2
3258	Syndactylie type 7	959	Syndrome acro-réno-oculaire	436166	Syndrome auto-inflammatoire-entérocolite infantile associé à NLRC4
2498	Syndactylie type 8	2008	Syndrome acrocardiofacial	436166	Syndrome auto-inflammatoire-fièvre périodique-entérocolite infantile
157801	Syndactylie type 9	2211	Syndrome acrofrontofacionasal type 2		
157801	Syndactylie type Malik-Percin	2980	Syndrome acrootooculaire		
295012	Syndactylie type mitaine	85203	Syndrome acropectorale		
295012	Syndactylie unilatérale des doigts 2-5	958	Syndrome acrorénomandibulaire		
476096	Syndrom EKC	85203	Syndrome ACRP		
2616	Syndrome 3-M	314404	syndrome ADCA-DN		
7	Syndrome 3C	978	Syndrome ADULT		
2616	Syndrome 3M	1071	Syndrome AEC		
293843	Syndrome 3MC	324977	Syndrome ALDD		
→293843	Syndrome 3MC1	1946	Syndrome amélocérébrohypohidrotique		
→293843	Syndrome 3MC2	1028	Syndrome améloonychohypohidrotique		
		→33364	Syndrome amish-cheveux épars		
		86818	Syndrome AMME		
		157954	Syndrome ANE		
		2346	Syndrome angio-ostéo-hypertrophique		

→ 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
324977	Syndrome auto-inflammatoire-lipodystrophie-dermatoses	1299	Syndrome branchiosquelettogénital	79329	Syndrome CDG type IIa
444092	Syndrome autoimmun de pneumopathie interstitielle-arthrite	85284	Syndrome BRESEK	79330	Syndrome CDG type IIb
		85284	Syndrome BRESHECK	99843	Syndrome CDG type IIc
		1299	Syndrome BSG	79332	Syndrome CDG type IIId
440354	Syndrome autosomique dominant de myopie-retrusion du visage-surdité neurosensorielle-dysplasie rhizomélique	1308	Syndrome C	79333	Syndrome CDG type IIle
476093	Syndrome autosomique dominant de neuropathie motrice distale axonale-myopathie myofibrillaire	97297	Syndrome C-like	238459	Syndrome CDG type IIIf
		135	Syndrome CACH	263508	Syndrome CDG type IIg
		157713	Syndrome CACH congénital ou infantile à début précoce	95428	Syndrome CDG type IIh
476119	Syndrome autosomique dominant de polydactylie préaxiale-hypertrichose du haut du dos	157716	Syndrome CACH infantile tardif	263487	Syndrome CDG type IIi
		157719	Syndrome CACH juvénile ou de l'adulte	263501	Syndrome CDG type IIj
		2566	Syndrome CAEBV	314667	Syndrome CDG type IIk
36383	Syndrome autosomique dominant de tortuosité des artéries rétiennes-hémiparésie infantile-leucoencéphalopathie associé à COL4A1	435988	Syndrome CAID	464443	Syndrome CDG type IIL
		→1466	Syndrome CAMAK	356961	Syndrome CDG type IIIm
		→1466	Syndrome CAMFAK	468699	Syndrome CDG type IIIn
		83472	Syndrome CAMOS	468684	Syndrome CDG type IIo
		325004	Syndrome CANDLE	466703	Syndrome CDG type IIp
		71279	Syndrome CANOMAD	86309	Syndrome CDG type Ij
		85199	Syndrome CAP	79327	Syndrome CDG type Ik
		1171	Syndrome CAPOS	79328	Syndrome CDG type IL
73229	Syndrome autosomique dominant d'hématurie-tortuosités rétiennes-crampes musculaires	100093	Syndrome carcinoïde	91131	Syndrome CDG type Im
		100093	Syndrome carcinoïde malin	244310	Syndrome CDG type In
		2872	Syndrome cardio-crânien type Pfeiffer	263494	Syndrome CDG type Io
		567	Syndrome cardio-facial de Cayler	280071	Syndrome CDG type Ip
		1340	Syndrome cardio-facio-cutané	324737	Syndrome CDG type Iq
476084	Syndrome autosomique récessive de dystrophie musculaire des ceintures-arythmie cardiaque	3238	Syndrome cardio-spondyo-carpofaciale	300536	Syndrome CDG type Ir
		2229	Syndrome cardiogénital	324422	Syndrome CDG type Is
101005	Syndrome autosomique récessive de paraplégie spastique-hernie discale	392	Syndrome cardiomélique type 1	319646	Syndrome CDG type It
		1350	Syndrome cardiomélique type 2	329178	Syndrome CDG type Iu
		1342	Syndrome cardiomélique type 3	370924	Syndrome CDG type Ix
		1342	Syndrome cardiomélique type espagnol	370927	Syndrome CDG type ly
		168796	Syndrome cardiomélique type slovène	448010	Syndrome CDG type Iz
		464343	Syndrome catastrophique des antiphospholipides	79326	Syndrome CDG-ALG2
		85164	Syndrome CATSHL	244310	Syndrome CDG-RFT1
		363972	Syndrome CBL	356961	Syndrome CDG-SLC35A2
		115	Syndrome CCA	3194	Syndrome CDO
		2008	Syndrome CCGE	66631	Syndrome CEDNIK
		85199	Syndrome CDAGS	94147	Syndrome cérébelleux-maculopathie pigmentaire
		79318	Syndrome CDG type Ia	444072	Syndrome cérébellofaciodentaire
		79319	Syndrome CDG type Ib	2318	Syndrome cérébellooculorénal
		79320	Syndrome CDG type Ic	163961	Syndrome cérébral-cérébelleux-colobome lié l'X
		79321	Syndrome CDG type Id	397922	Syndrome cérébro-cutané avec surcharge en fer
		79322	Syndrome CDG type Ie	912	Syndrome cérébro-hépato-rénal
		79323	Syndrome CDG type If	→2995	Syndrome cérébro-oculo-facio-lymphatique
		79324	Syndrome CDG type Ig	1466	Syndrome cérébro-oculo-facio-squelettique
		79325	Syndrome CDG type Ih	93946	Syndrome cérébro-palato-cardiaque d'Hamel
		79326	Syndrome CDG type II	1393	Syndrome cérébrocostomandibulaire
				314679	Syndrome cérébrofacoarticulaire

→ 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
1458	Syndrome cérébrooculodentoauriculosqueletique	3194	Syndrome cornéodermatoosseux	869	Syndrome d'achalasie-addisonisme-alacrymie
66625	Syndrome cérébroculonasal	454887	Syndrome cortico-basal	→869	Syndrome d'achalasie-alacrymie
1396	Syndrome cérébrorénodigital	1507	Syndrome COVESDEM	929	Syndrome d'achalasie-microcéphalie
209905	Syndrome cerveau-poumon-thyroïde	1508	Syndrome coxo-auriculaire	85165	Syndrome d'achondroplasie sévère-retard de développement-acanthosis nigricans
3456	Syndrome cervicooculoacoustique	1509	Syndrome coxo-podo-patellaire	935	Syndrome d'achondroplasie-agammaglobulinémie type suisse
1340	Syndrome CFC	2016	Syndrome CPLS	935	Syndrome d'achondroplasie-déficit immunitaire combiné sévère
307766	Syndrome CHAC	2053	Syndrome crano-carpo-tarsien	935	Syndrome d'achondroplasie-DICS
→1071	Syndrome CHAND	1514	Syndrome crano-digital de Scott	935	Syndrome d'achondroplasie-IDCS
138	Syndrome CHARGE	1514	Syndrome crano-digital-déficience intellectuelle	935	Syndrome d'achondroplasie-immunodéficience combinée sévère
1406	Syndrome Charlie M	293843	Syndrome crano-facio-cubito-rénal	935	Syndrome d'achondroplasie-SCID
139	Syndrome CHILD	2115	Syndrome crano-facio-digitogénital	79099	Syndrome d'Ackerman
3474	Syndrome CHIME	363705	Syndrome crano-facio-fronto-digital	2956	Syndrome d'acrodysplasie-scoliose
1451	Syndrome chronique infantile neurologique cutané et articulaire	363705	Syndrome crano-facio-fronto-digital de Cantu	→2796	Syndrome d'acromégalie-cutis verticis gyrata-leucome cornéen
1451	Syndrome CINCA	1520	Syndrome crano-fronto-nasal	436166	Syndrome d'activation des macrophages associé à NLRC4
251383	Syndrome CK	1524	Syndrome crano-micromélique	158061	Syndrome d'activation macrophagique
168984	Syndrome CLAPO	1968	Syndrome craniofacial de Simosa	84142	Syndrome d'activité continue des fibres musculaires
1453	Syndrome cléido-rhizomélique	275543	Syndrome CRASH	216796	Syndrome d'Adair-Dighton
140944	Syndrome CLOVES	90290	Syndrome CREST	974	Syndrome d'Adams-Oliver
1454	Syndrome COACH	2052	Syndrome cryptophtalmie-syndactylie	83617	Syndrome d'agammaglobulinémie-microcéphalie-craniosénose-dermatite sévère
1458	Syndrome CODAS	725	Syndrome CSWSS	495875	Syndrome d'agénésie congénitale du scrotum ou grandes lèvres-malformation cérébelleuse-dystrophie cornéenne-dysmorphie faciale
392	Syndrome cœur-main type 1	3138	Syndrome cubito-mammaire	99048	Syndrome d'agénésie de la valve pulmonaire-défaut de septum ventriculaire-canal artériel persistant
1350	Syndrome cœur-main type 2	3138	Syndrome cubito-mammaire de Pallister	101206	Syndrome d'agénésie de la valve pulmonaire-tétralogie de Fallot-absence du canal artériel
1342	Syndrome cœur-main type 3	171719	Syndrome cutis laxa-marfanoidé	50	Syndrome d'agénésie du corps calleux-anomalie choriorétinienne
168796	Syndrome cœur-main type slovène	79493	Syndrome CYLD cutané	2508	Syndrome d'agénésie du corps calleux-anomalies génitales
392	Syndrome cœur-membres type 1	1414	Syndrome d'Aagenes	3338	Syndrome d'agénésie du corps calleux-blépharophimosis-séquence de Robin
1350	Syndrome cœur-membres type 2	915	Syndrome d'Aarskog		
1342	Syndrome cœur-membres type 3	1974	Syndrome d'Aarskog-like		
168796	Syndrome cœur-membres type slovène	3163	Syndrome d'Aarskog-Ose-Pande		
1466	Syndrome COFS	915	Syndrome d'Aarskog-Scott		
3474	Syndrome colobome-maladie cardiaque congénitale-dermatose ichtyosiforme-déficience intellectuelle-anomalie des oreilles	124	Syndrome d'Aase		
300564	Syndrome combiné d'emphysème des sommets-fibrose pulmonaire des bases	916	Syndrome d'Aase-Smith		
319340	Syndrome complexe de Carney-trismus-pseudocamptodactylie	124	Syndrome d'Aase-Smith type II		
91413	Syndrome congénital de Claude-Bernard-Horner	800	Syndrome d'Aberfeld		
476406	Syndrome congénital de rigidité musculaire hypercontractile généralisée	920	Syndrome d'ablépharie-macrostomie		
→672	Syndrome congénital d'hamartome hypothalamique	921	Syndrome d'Abruzzo-Erickson		
140969	Syndrome conorénal	1658	Syndrome d'absence de dermatoglyphes-miliaire congénital		
3177	Syndrome cornée-cervelet	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		
		2508	Syndrome d'ACC-anomalies génitales		

→ 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
52055	Syndrome d'agénésie du corps calleux-déficience intellectuelle-colobome-micrognathie	261600	Syndrome d'Alagille dû à une microdélétion 20p12	98791	Syndrome d'alpha-thalassémie-déficience intellectuelle associée au chromosome 16
459074	Syndrome d'agénésie du corps calleux-macrocéphalie-hypertéléorisme	261600	Syndrome d'Alagille dû à une monosomie 20p12	98791	Syndrome d'alpha-thalassémie-déficience intellectuelle type délétion
1495	Syndrome d'agénésie du corps calleux-microcéphalie-petite taille	261619	Syndrome d'Alagille dû à une mutation ponctuelle de JAG1	231401	Syndrome d'alpha-thalassémie-syndrome myélodysplasique
1496	Syndrome d'agénésie du corps calleux-neuropathie	261629	Syndrome d'Alagille dû à une mutation ponctuelle de NOTCH2	63	Syndrome d'Alport
1553	Syndrome d'agénésie du corps calleux-polysyndactylie	52	Syndrome d'Alagille-Watsons	88918	Syndrome d'Alport autosomique dominant
1492	Syndrome d'agénésie du corps calleux-uretère bifide-trigonocéphalie	261600	Syndrome d'Alagille-Watsons dû à une monosomie 20p12	88919	Syndrome d'Alport autosomique récessif
401959	Syndrome d'agénésie partielle du corps calleux-hypoplasie du vermis avec kystes de la fosse postérieure	261619	Syndrome d'Alagille-Watsons dû à une mutation ponctuelle de JAG1	→182050	Syndrome d'Alport avec inclusions leucocytaires et macrothrombocytopénie
1120	Syndrome d'agénésie pulmonaire-anomalie cardiaque-pouce triphalangé	261629	Syndrome d'Alagille-Watsons dû à une mutation ponctuelle de NOTCH2	→182050	Syndrome d'Alport avec plaquettes géantes
3027	Syndrome d'agénésie sacrée	319671	Syndrome d'Alazami	88917	Syndrome d'Alport lié à l'X
397927	Syndrome d'agénésie sacrée-ossification anormale des corps vertébraux-persistante de la notochorde	381	Syndrome d'albinisme partiel-déficit immunitaire	1018	Syndrome d'Alport lié à l'X-léiomymatose diffuse
988	Syndrome d'agénésie tibiale-polydactylie	998	Syndrome d'albinisme-surdité	86818	Syndrome d'Alport-déficience intellectuelle-hypoplasie du visage-elliptocytose
989	Syndrome d'aglossie-adactylie	60039	Syndrome d'Alcock	64	Syndrome d'Alström
990	Syndrome d'agnathie-holoprosencéphalie-situs inversus	1915	Syndrome d'alcoolisation foetale	3354	Syndrome d'Alves-dos Santos-Castello
50812	Syndrome d'Ahn-Lerman-Sagie	1915	Syndrome d'alcoolisme foetal	1021	Syndrome d'amaurose-hypertrichose
50	Syndrome d'Aicardi	85332	Syndrome d'Aldred	1023	Syndrome d'Ambras
51	Syndrome d'Aicardi-Goutières	261112	Syndrome d'Alfi	498693	Syndrome d'AMC non létal autosomique récessive associé à MYBPC1
→357225	Syndrome d'Akesson	59	Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	171836	Syndrome d'amélogénèse imparfaite-hyperplasie gingivale
→994	Syndrome d'akinésie foetale lié à l'X	869	Syndrome d'Allgrove	1031	Syndrome d'amélogénèse imparfaite-néphrocalcinose
363409	Syndrome d'akinésie foetale-hémorragies cérébrales et rétiennes	1003	Syndrome d'alopécie circonscrite-polydactylie	1035	Syndrome d'Ampola
2232	Syndrome d'Al Awadi-Farag-Teebi	2316	Syndrome d'alopécie-anosmie-surdité-hypogonadisme	73245	Syndrome d'amyotrophie spinale-malformation de Dandy-Walker-cataracte
2879	Syndrome d'Al Awadi-Raas-Rothschild	1005	Syndrome d'alopécie-contractures-nanisme-déficience intellectuelle	2615	Syndrome d'amyotrophie-anomalie du tissu adipeux
→3157	Syndrome d'Al Frayh-Facharzt-Haque	2850	Syndrome d'alopécie-déficience intellectuelle	1496	Syndrome d'Andermann
2725	Syndrome d'Al Gazali-Al Talabani	1014	Syndrome d'alopécie-déficience intellectuelle-hypogonadisme hypergonadotrope	37553	Syndrome d'Andersen
2865	Syndrome d'Al Gazali-Aziz-Salem	1006	Syndrome d'alopécie-déficit immunitaire	37553	Syndrome d'Andersen-Tawil
2153	Syndrome d'Al Gazali-Donnai-Muller	2574	Syndrome d'alopécie-épilepsie-déficience intellectuelle	67044	Syndrome d'anémie dysérythropoïétique congénitale-thrombocytopénie lié à l'X
2725	Syndrome d'Al Gazali-Lytte	1008	Syndrome d'alopécie-épilepsie-pyorrhée-déficience intellectuelle	444463	Syndrome d'anémie hémolytique autoimmune-thrombocytopénie autoimmune-immunodéficience primaire
2773	Syndrome d'Al Gazali-Nair	202	Syndrome d'alopécie-surdité neurosensorielle-hypogonadisme	1046	Syndrome d'anémie hémolytique létale-anomalies génitales
→324737	Syndrome d'Al-Gazali-Dattani	202	Syndrome d'alopécie-surdité-hypogonadisme		
404454	Syndrome d'alacrimie-choréoathétose-hépatopathie	157954	Syndrome d'alopécie-trouble neurologique progressif-endocrinopathie		
52	Syndrome d'Alagille	726	Syndrome d'Alpers		
		726	Syndrome d'Alpers-Huttenlocher		

→ 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
49827	Syndrome d'anémie mégaloblastique sensible à la thiamine-diabète sucré-surdité de perception	1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	2983	Syndrome d'anomalie du développement sexuel-déficience intellectuelle
369861	Syndrome d'anémie sidéroblastique congénitale-déficit immunitaire en cellules B-fièvre périodique-retard de développement	1078	Syndrome d'ankylose des pouces-brachydactylie-déficience intellectuelle	2487	Syndrome d'anomalie du membre inférieur-hypospadias
369861	Syndrome d'anémie sidéroblastique congénitale-immunodéficience en cellules B-fièvre périodique-retard de développement	295000	Syndrome d'anneaux de constriction	77300	Syndrome d'anomalies auriculaires-fente labiale ou labiopalatine-anomalies oculaires
1051	Syndrome d'anesthésie cornéenne-surdité-déficience intellectuelle	1133	Syndrome d'anomalie acorénales-dysplasie ectodermique-diabète	137628	Syndrome d'anomalies cardiaques-hétérotaxie
1052	Syndrome d'aneuploïdie en mosaïque	1338	Syndrome d'anomalie cardiaque-hamartome de la langue-polysyndactylie	369891	Syndrome d'anomalies cardiaques-retard de développement-dysmorphie faciale
72	Syndrome d'Angelman	974	Syndrome d'anomalie congénitale du cuir chevelu-anomalies distales des membres	280633	Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie
411515	Syndrome d'Angelman dû à un défaut d'empreinte de la région 15q11-q13	974	Syndrome d'anomalie congénitale du cuir chevelu-réduction distale des membres	300496	Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie type 2
98794	Syndrome d'Angelman dû à une délétion 15q11q13 d'origine maternelle	50817	Syndrome d'anomalie de Duane-myopathie-scoliose	369837	Syndrome d'anomalies congénitales multiples-hypotonie-épilepsie type 3
98795	Syndrome d'Angelman dû à une disomie uniparentale paternelle du chromosome 15	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 monosomie 15q11-13 d'origine maternelle	2725	Syndrome d'anomalie de l'oeil-arachnodactylie-cardiopathie	73230	Syndrome d'anomalies de l'ossification-retard psychomoteur
411511	Syndrome d'Angelman dû à une mutation ponctuelle	101033	Syndrome d'anomalie de Peters-cataracte	2491	Syndrome d'anomalies des membres-anomalies des canaux de Müller
→528	Syndrome d'angiomatose kystique-syndrome de Seip	709	Syndrome d'anomalie de Peters-nanisme	69085	Syndrome d'anomalies des membres-anomalies mammaires
280679	Syndrome d'angiopathie de Moyamoya-petite taille-dysmorphie faciale-hypogonadisme hypergonadotrope	447961	Syndrome d'anomalie de pigmentation-kératodermie palmoplantaire-carcinome de la peau	2492	Syndrome d'anomalies des membres-cardiopathie
1064	Syndrome d'aniridie-agénésie rénale-retard psychomoteur	3163	Syndrome d'anomalie de Rieger-lipodystrophie partielle	423454	Syndrome d'anomalies des ongles et dents-kératodermie palmoplantaire marginale-hyperpigmentation buccale
1065	Syndrome d'aniridie-ataxie cérébelleuse-déficience intellectuelle	1507	Syndrome d'anomalie de segmentation costovertébrale-mésomélie	352487	Syndrome d'anomalies digitales-déficience intellectuelle-petite taille
1068	Syndrome d'aniridie-déficience intellectuelle	1408	Syndrome d'anomalie des cheveux-photosensibilité-déficience intellectuelle	1305	Syndrome d'anomalies digitales-fentes palpébrales courtes-atriésie oesophagienne ou duodénale
1067	Syndrome d'aniridie-ptosis-déficience intellectuelle-obésité	90001	Syndrome d'anomalie des cônes avec myopie lié à l'X	391641	Syndrome d'anomalies digitales-fentes palpébrales courtes-atriésie oesophagienne ou duodénale type 1
1069	Syndrome d'aniridie-rotule absente	1307	Syndrome d'anomalie des membres-micrognathie	79107	Syndrome d'anomalies du développement-surdité-dystonie
1072	Syndrome d'ankyloblépharon filiforme-fente palatine	2580	Syndrome d'anomalie des muscles de la ceinture scapulaire-déficience intellectuelle	477993	Syndrome d'anomalies du palais-diastèmes multiples-dysmorphie faciale-retard de développement
1074	Syndrome d'ankyloblépharon filiforme-imperforation anale	2973	Syndrome d'anomalie du développement sexuel 46,XX-anomalies anorectales	477993	Syndrome d'anomalies palatines-diastèmes multiples-dysmorphie faciale-retard de développement
		2975	Syndrome d'anomalie du développement sexuel 46,XX-anomalies squelettiques		

→ 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
71290	Syndrome d'anomalies plaquettaires familiales-prédisposition à la leucémie myéloïde	324540	Syndrome d'aphonie-surdité-dystrophie rétinienne-gros orteil bifice-déficience intellectuelle	1135	Syndrome d'arhinie-atrézie des choanes-microptalmie
1436	Syndrome d'anomalies squelettiques-déficience intellectuelle lié à l'X	1122	Syndrome d'aplasie cubitale-pied fendu	79235	Syndrome d'Arias
→221061	Syndrome d'anomalies transverses des membres-hémangiome	3339	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-dermoïdes épibulbares	2318	Syndrome d'Arima
69125	Syndrome d'anonychie-anomalies de la pigmentation des plis de flexion	1116	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale	950	Syndrome d'Arkless-Graham
1094	Syndrome d'anonychie-microcéphalie	370046	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-naevus sébacé	85276	Syndrome d'Armfield
90390	Syndrome d'anonychie-onychodystrophie	1117	Syndrome d'aplasie cutanée-myopie	314718	Syndrome d'artériopathie létale par déficit en fibuline-4
1487	Syndrome d'anonychie-onychodystrophie avec hypoplasie ou absence de phalanges distales	→1509	Syndrome d'aplasie de la rotule-coxa vara-synostose tarsienne	69126	Syndrome d'arthrite purulente-pyoderma gangrenosum-acné
1106	Syndrome d'anophthalmie de Waardenburg	1397	Syndrome d'aplasie du cervelet-hydrocéphalie	1144	Syndrome d'arthrogrypose de la main-surdité
→2470	Syndrome d'anophthalmie-anomalies cardiaques et pulmonaires-déficience intellectuelle	1397	Syndrome d'aplasie du cervelet-hydrocéphalie-déficience intellectuel liée à l'X	53696	Syndrome d'arthrogrypose létale-maladie de la corne antérieure
2470	Syndrome d'anophthalmie-hypoplasie pulmonaire	2639	Syndrome d'aplasie du péroné-brachydactylie	498693	Syndrome d'arthrogrypose multiple congénitale non létal autosomique récessive associé à MYBPC1
→3157	Syndrome d'anophthalmie-insuffisance hypothalamo-hypophysaire	1118	Syndrome d'aplasie du péroné-ectrodactylie	1150	Syndrome d'arthrogrypose multiple congénitale-face de siffleur
1101	Syndrome d'anophthalmie-mégalocornée-cardiopathie-anomalies squelettiques	480773	Syndrome d'aplasie fibulaire-campomélie tibiale-oligosyndactylie	994	Syndrome d'arthrogrypose multiple congénitale-hypoplasie pulmonaire
1106	Syndrome d'anophthalmie-syndactylie	2578	Syndrome d'aplasie müllerienne-aplasie rénale-anomalies cervicothoraciques	3200	Syndrome d'arthrogrypose-dysplasie ectodermique-autres anomalies
77298	Syndrome d'anophthalmie/microptalmie-atrézie de l'oesophage	1121	Syndrome d'aplasie radiale-aplasie tibiale	2697	Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase
99852	Syndrome d'anorexie-vomissement irrépressible-signes neurologiques	435953	Syndrome d'apparence progéroïde avec prédisposition aux carcinomes hépatocellulaires	65720	Syndrome d'arthrogrypose-scoliose sévère
2821	Syndrome d'Antinolo-Nieto-Borrego	300382	Syndrome d'apparence progéroïde et marfanoidé-lipodystrophie	85169	Syndrome d'arthropathie digitale-brachydactylie familiale
83	Syndrome d'Antley-Bixler	1123	Syndrome d'appendice caudal-surdité	2848	Syndrome d'arthropathie-camptodactylie
→95699	Syndrome d'Antley-Bixler avec anomalie génitale et trouble de la stéroïdogenèse	3469	Syndrome d'aprosencéphalie XK	284984	Syndrome d'arthrose-anévrisme
→95699	Syndrome d'Antley-Bixler lié à POR	1126	Syndrome d'aprosencéphalie-dysgénésie cérébelleuse	284984	Syndrome d'arthrose-anévrisme
→95699	Syndrome d'Antley-Bixler type 2	1130	Syndrome d'arachnodactylie-déficience intellectuelle-dysmorphie	1187	Syndrome d'Arts
87	Syndrome d'Apert	1129	Syndrome d'arachnodactylie-ossification anormale-déficience intellectuelle	1253	Syndrome d'Ascher
1112	Syndrome d'aphalangie-hémivertèbre-dysgénésie uro-génito-intestinale	1110	Syndrome d'arc aortique anormal-dysmorphie-déficience intellectuelle	137686	Syndrome d'Asherman
1113	Syndrome d'aphalangie-syndactylie-microcéphalie	→702	Syndrome d'Arena	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 temporaire

→ 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
404499	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de KIAA0226	94125	Syndrome d'ataxie mitochondriale récessive	1180	Syndrome d'ataxie-hypogonadisme-dystrophie choroïdienne
404493	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de TUD	70595	Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégié	1182	Syndrome d'ataxie-myosis congénital
284282	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de WWOX	363746	Syndrome d'ataxie optique-apraxie du regard-simultanagnosie	2585	Syndrome d'ataxie-pancytopénie
314404	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-surdité-narcolepsie	448251	Syndrome d'ataxie progressive-surdité autosomique récessive	1184	Syndrome d'ataxie-photosensibilité-petite taille
95433	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-cécité-surdité	448251	Syndrome d'ataxie progressive-surdité neurosensorielle autosomique récessive	137639	Syndrome d'ataxie-retard de dentition-hypomyélinisation
284271	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-retard psychomoteur	254343	Syndrome d'ataxie spastique autosomique récessive-atrophie optique-dysarthrie	85297	Syndrome d'ataxie-surdité lié à l'X
95434	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-saccade oculaire	313772	Syndrome d'ataxie spastique-épilepsie myoclonique-neuropathie associé à AFG3L2	1187	Syndrome d'ataxie-surdité-atrophie optique-létalité
363429	Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-signes pyramidaux-nystagmus-apraxie oculomotrice	313772	Syndrome d'ataxie spastique-épilepsie myoclonique-neuropathie précoce	1188	Syndrome d'ataxie-surdité-déficience intellectuelle
445062	Syndrome d'ataxie cérébelleuse et périphérique combinée-surdité-diabète sucré	2074	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-amyotrophie-surdité	1192	Syndrome d'athérosclérose-surdité-épilepsie-diabète-néphropathie
1766	Syndrome d'ataxie cérébelleuse non progressive-déficience intellectuelle	2572	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse bédouine	1193	Syndrome d'Atkin-Flaitz
1171	Syndrome d'ataxie cérébelleuse-aréflexie-pieds creux-atrophie optique-surdité neurosensorielle	2572	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-anomalies oculaires	1488	Syndrome d'atrésie auriculaire-malformations congénitales multiples-déficience intellectuelle
83472	Syndrome d'ataxie cérébelleuse-déficience intellectuelle-atrophie optique-anomalies cutanées	1185	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dysmorphie	→293864	Syndrome d'atrésie biliaire duodénale et extrahépatique-hypoplasie du pancréas-malrotation intestinale
1174	Syndrome d'ataxie cérébelleuse-dysplasie ectodermique	2572	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	99141	Syndrome d'atrésie choanale postérieure-lymphoedème
1173	Syndrome d'ataxie cérébelleuse-hypogonadisme	94124	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 1	1200	Syndrome d'atrésie des choanes-surdité-cardiopathie-dysmorphie craniofaciale
71279	Syndrome d'ataxie chronique neuropathique-ophtalmoplégié-paraprotéine IgM-cryoagglutinines-anticorps disialylés	64753	Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 2	3023	Syndrome d'atrésie du canal auditif externe-pied en piolet-hypertéléorisme
88628	Syndrome d'ataxie du cordon postérieur-rétinite pigmentaire	1168	Syndrome d'ataxie-apraxie oculomotrice type 1	1207	Syndrome d'atrésie pulmonaire-communication interventriculaire
88628	Syndrome d'ataxie du cordon postérieur-rétinite pigmentaire autosomique récessive	64753	Syndrome d'ataxie-apraxie oculomotrice type 2	1208	Syndrome d'atrésie pulmonaire-septum ventriculaire intact
79135	Syndrome d'ataxie épisodique-vertige-acouphène-myokymie	459033	Syndrome d'ataxie-apraxie oculomotrice type 4	496641	Syndrome d'atrophie cérébrale diffuse précoce-microcéphalie-faiblesse musculaire-atrophie optique
		85338	Syndrome d'ataxie-apraxie-déficience intellectuelle lié à l'X	404437	Syndrome d'atrophie cérébrale et cérébelleuse diffuse-épilepsie réfractaire-microcéphalie progressive
		370022	Syndrome d'ataxie-déficience intellectuelle-apraxie oculomotrice-kystes cérébelleux	1433	Syndrome d'atrophie choroïdienne-alopécie
		1178	Syndrome d'ataxie-dégénérescence tapéto-rétinienne	2579	Syndrome d'atrophie musculaire-ataxie-rétinite pigmentaire-diabète
		85292	Syndrome d'ataxie-démence lié à l'X	2732	Syndrome d'atrophie olivopontocérébelleuse-surdité
		1227	Syndrome d'ataxie-diabète-goitre-insuffisance gonadique	401777	Syndrome d'atrophie optique Bosch-Boonstra-Schaaf

→ 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
67036	Syndrome d'atrophie optique-cataracte autosomique dominante	139450	Syndrome de Balikova-Vermesch	115	Syndrome de Beals
401777	Syndrome d'atrophie optique-déficience intellectuelle	363746	Syndrome de Balint	115	Syndrome de Beals-Hecht
485421	Syndrome d'atrophie optique-neuropathie périphérique-maladie des noyaux gris centraux Leigh-like	363746	Syndrome de Balint-Holmes	1059	Syndrome de Bean
496790	Syndrome d'atrophie optique-neuropathie périphérique-retard de développement	93395	Syndrome de Ballard	1555	Syndrome de Beare-Stevenson
→1215	Syndrome d'atrophie optique-ophtalmoplégie-ptosis-surdité-myopathie	1225	Syndrome de Baller-Gerold	363444	Syndrome de Beaulieu-Boycott-Innes
67047	Syndrome d'atrophie optique-plus autosomique récessif	66529	Syndrome de ballonisation apicale	116	Syndrome de Beckwith-Wiedemann
1215	Syndrome d'atrophie optique-surdité-polyneuropathie-myopathie	1226	Syndrome de Bamforth	231117	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à un défaut d'empreinte de la région 11p15
1217	Syndrome d'atrophie spinale-ophtalmoplégie-syndrome pyramidal	1226	Syndrome de Bamforth-Lazarus	96193	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une disomie uniparentale d'origine paternelle du chromosome 11
79459	Syndrome d'atrophodermie folliculaire-carcinome basocellulaire	1227	Syndrome de Bangstad	231127	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une microdélétion 11p15
2576	Syndrome d'atteinte péricardique-retard de croissance	1228	Syndrome de Banki	96076	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une microduplication 11p15
1074	Syndrome d'Aughton-Hufnagle	109	Syndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba	231120	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une mutation de CDKN1C
53540	Syndrome d'augmentation des cônes bleus	1229	Syndrome de Baraitser-Brett-Piesowicz	238613	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une mutation de NSD1
1995	Syndrome d'Ausems-Wittebol Post-Hennekam	2753	Syndrome de Baraitser-Burn	231130	Syndrome de Beckwith-Wiedemann dû à une translocation/inversion 11p15
137911	Syndrome d'autisme-angiome facial	1229	Syndrome de Baraitser-Reardon	1237	Syndrome de Beemer-Ertbruggen
308410	Syndrome d'autisme-épilepsie par déficit en kinase déshydrogénase des cétoacides à chaînes ramifiées	2995	Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial	2705	Syndrome de Behrens-Baumann-Vogel
370943	Syndrome d'autisme-épilepsie-arthrogrypose	2237	Syndrome de Barakat	1240	Syndrome de Bellini
164736	Syndrome d'avance de phase du sommeil	1231	Syndrome de Barber-Say	1492	Syndrome de Ben Ari-Shuper-Mimouni
293978	Syndrome DAVID	110	Syndrome de Bardet-Biedl	100978	Syndrome de Benallegue Lacete
782	Syndrome d'Axenfeld	3317	Syndrome de Barnes	1241	Syndrome de Bencze
782	Syndrome d'Axenfeld-Rieger	79087	Syndrome de Barraquer-Simons	2198	Syndrome de Bennion-Patterson
1435	Syndrome d'Ayazi	2698	Syndrome de Bart-Pumphrey	54247	Syndrome de Benson
3471	Syndrome d'azoospermie-infections pulmonaires-sinusite	111	Syndrome de Barth	171839	Syndrome de Berant
2143	Syndrome DBS/FOAR	1234	Syndrome de Bartsocas-Papas	528	Syndrome de Berardinelli-Seip
66634	Syndrome DCMA	89938	Syndrome de Bartter infantile avec surdité neurosensorielle	2241	Syndrome de Berdon
79499	Syndrome DDOD	93605	Syndrome de Bartter type 3	274	Syndrome de Bernard-Soulier
52368	Syndrome DDON	89938	Syndrome de Bartter type 4	2182	Syndrome de Bickers-Adams
2819	Syndrome de Bahemuka-Brown	263417	Syndrome de Bartter type 5	79138	Syndrome de Bickerstaff
352577	Syndrome de Bainbridge-Ropers	93604	Syndrome de Bartter type furosémide	1246	Syndrome de Biemond
1658	Syndrome de Baird	93604	Syndrome de Bartter type furosémide-amiloride	141333	Syndrome de Biemond type 2
139471	Syndrome de Bakrania-Ragge	93605	Syndrome de Bartter type III	1276	Syndrome de Bilginturan
		89938	Syndrome de Bartter type IV	1799	Syndrome de Billard-Toutain-Maheut
		263417	Syndrome de Bartter type V	1248	Syndrome de Binder
		→1658	Syndrome de Basan	3304	Syndrome de Bindewald-Ulmer-Müller
		50810	Syndrome de Basel-Vanagaite-Sirota	122	Syndrome de Birt-Hogg-Dubé
		1875	Syndrome de Bassoe		
		1948	Syndrome de Battaglia-Neri		
		→1071	Syndrome de Baughman		
		166113	Syndrome de Bazex		
		113	Syndrome de Bazex-Dupré-Christol		

→ 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
2213	Syndrome de Bixler-Christian-Gorlin	2941	Syndrome de Bonnemann-Meinecke	1295	Syndrome de brachytéléphalangie-dysmorphie-syndrome de Kallman
123	Syndrome de Björnstad	1261	Syndrome de Bonnemann-Meinecke-Reich	441	Syndrome de Bradbury-Eggleston
90340	Syndrome de Blau	53719	Syndrome de Bonnet-Dechaume-Blanc	52047	Syndrome de Braddock
1253	Syndrome de blépharochalasis-lèvre double	1262	Syndrome de Böök	3323	Syndrome de Braddock-Carey
→2707	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle par déficit en UBE3B	1933	Syndrome de Booth-Haworth-Dilling	1538	Syndrome de Braddock-Jones-Superneau
293707	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Maat-Kievit-Brunner	127	Syndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann	79133	Syndrome de Brauer
293707	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type MKB	1264	Syndrome de Bork	2669	Syndrome de Braun-Bayer
2728	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Ohdo	69737	Syndrome de Bosley-Salih-Alorainy	→3471	Syndrome de bronchiectasie-oligospermie
3047	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type SBBYS	2250	Syndrome de Bosma-Henkin-Christiansen	1116	Syndrome de Bronspiegel-Zelnick
293725	Syndrome de blépharophimosis-déficience intellectuelle type Verloes	1180	Syndrome de Boucher-Neuhäuser	79493	Syndrome de Brooke-Spiegler
126	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus	805	Syndrome de Bourneville	97229	Syndrome de Brown-Vialetto-van Laere
261579	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus dû à un CNV	→912	Syndrome de Bowen	2771	Syndrome de Bruck
261579	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus dû à un polymorphisme du nombre de copies	1270	Syndrome de Bowen type hutteirite	130	Syndrome de Brugada
261559	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus dû à un réarrangement de 3q23	1270	Syndrome de Bowen-Conradi	3057	Syndrome de Brunner
261572	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-épicanthus inversus dû à une mutation ponctuelle	50814	Syndrome de Boyadjiev-Jabs	1305	Syndrome de Brunner-Winter
2057	Syndrome de blépharophimosis-ptosis-ésotropie-syndactylie-petite taille	199	Syndrome de Brachmann-de Lange	391641	Syndrome de Brunner-Winter type 1
1256	Syndrome de blépharophimosis-synostose radio-cubitale	1272	Syndrome de brachycéphalie-surdité-cataracte-déficience intellectuelle	391646	Syndrome de Brunner-Winter type 2
1968	Syndrome de blépharophimosis-télécanthus-microstomie	363417	Syndrome de brachydactylie préaxiale de Temtamy	528	Syndrome de Brunzell
1259	Syndrome de blépharoptosis-myopie-ectopie du cristallin	1278	Syndrome de brachydactylie préaxiale-hallux varus	→528	Syndrome de Brunzell
464	Syndrome de Bloch-Siemens	1001	Syndrome de brachydactylie-déficience intellectuelle	2314	Syndrome de Buckley
464	Syndrome de Bloch-Sulzberger	1275	Syndrome de brachydactylie-dysplasie articulaire	131	Syndrome de Budd-Chiari
125	Syndrome de Bloom	1275	Syndrome de brachydactylie-dysplasie des coudes et des poignets	2285	Syndrome de Bull-Nixon
217008	Syndrome de Bockenheimer	1276	Syndrome de brachydactylie-hypertension artérielle	→193	Syndrome de Buntinx-Lormans-Martin
2724	Syndrome de Boder	1277	Syndrome de brachydactylie-mésomélie-déficience intellectuelle-malformations cardiaques	1200	Syndrome de Burn-McKeown
97297	Syndrome de Bohring	1246	Syndrome de brachydactylie-nystagmus-ataxie cérébelleuse	800	Syndrome de Burton
97297	Syndrome de Bohring-Opitz	391646	Syndrome de brachydactylie-petite taille-microcéphalie	79501	Syndrome de Buschke-Fischer-Brauer
2934	Syndrome de Bonneau	2956	Syndrome de brachydactylie-scoliose-fusion des carpes	1306	Syndrome de Buschke-Ollendorff
163	Syndrome de Bonneau-Beaumont	1292	Syndrome de brachymorphie-onychodysplasie-dysphalangie	1307	Syndrome de Buttien-Fryns
		2899	Syndrome de brachyolmie-amélogénèse imparfaite	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-Lituania-Cohen

→ 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
2848	Syndrome de camptodactylie-arthropathie-coxa vara-péricardite	→293843	Syndrome de Carnevale-Krajewska-Fischetto	436174	Syndrome de cataracte-déficit en hormone de croissance-neuropathie sensorielle-surdité neurosensorielle-dysplasie squelettique
3447	Syndrome de camptodactylie-avance staturo-pondérale-dysmorphie	1359	Syndrome de Carney	1373	Syndrome de cataracte-freins buccaux anormaux-retard de croissance
1321	Syndrome de camptodactylie-dysplasie osseuse	97286	Syndrome de Carney-Stratakis	162	Syndrome de cataracte-glaucome
85164	Syndrome de camptodactylie-petite taille-scoliose-déficience auditive	480520	Syndrome de Caroli	1375	Syndrome de cataracte-hypertrichose-déficience intellectuelle
376	Syndrome de camptodactylie-pied bot-fente palatine	65759	Syndrome de Carpenter	436174	Syndrome de cataracte-insuffisance somatotrope-neuropathie sensorielle-surdité neurosensorielle-dysplasie squelettique
1323	Syndrome de camptodactylie-raideur articulaire-anomalies osseuses de la face	93973	Syndrome de Carpenter-Waziri	→1466	Syndrome de cataracte-microcéphalie-arthrogrypose-cyphose
1325	Syndrome de camptodactylie-taurinurie	65282	Syndrome de Carvajal	→1466	Syndrome de cataracte-microcéphalie-retard stauropéndral-cyphoscoliose
3261	Syndrome de Canale-Smith	94095	Syndrome de Casamassima-Morton-Nance	1377	Syndrome de cataracte-microcornée
457088	Syndrome de candidose invasive-dermatophytie profonde	1101	Syndrome de Cassia-Stocco-Dos Santos	2712	Syndrome de cataracte-microptalmie-radiculomégalie-défaut du septum cardiaque
2233	Syndrome de Cantalamessa-Baldini-Ambrosi	280558	Syndrome de cassure chromosomique de Varsovie	1380	Syndrome de cataracte-néphropathie-encéphalopathie
1335	Syndrome de Cantrell	2513	Syndrome de Castro Gago-Pombo-Novo	100990	Syndrome de cataracte-neuropathie motrice-petite taille-anomalies squelettiques
171839	Syndrome de Capra-DeMarco	1369	Syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-myopathie mitochondriale	1383	Syndrome de cataracte-surdité-hypogonadisme
1344	Syndrome de cardiomyopathie auriculaire-bloc cardiaque	48431	Syndrome de cataracte congénitale-dysmorphie faciale-neuropathie	800	Syndrome de Catel-Hempel
66634	Syndrome de cardiomyopathie dilatée-ataxie	330054	Syndrome de cataracte congénitale-hypotonie musculaire progressive-surdité-retard de développement	1388	Syndrome de Catel-Manzke
2229	Syndrome de cardiomyopathie dilatée-hypogonadisme hypergonadotrope	464738	Syndrome de cataracte congénitale-microcéphalie-naevus flammeus simplex-déficience intellectuelle sévère	99066	Syndrome de cAVC-anomalies obstructives du cœur gauche
90022	Syndrome de cardiomyopathie-anomalies rénales	289499	Syndrome de cataracte congenitale-microcornée-opacité cornéenne	99067	Syndrome de cAVC-hypoplasie ventriculaire
1345	Syndrome de cardiomyopathie-cataracte-anomalies spondylo-pelviennes	300313	Syndrome de cataracte congénitale-surdité-retard de développement sévère	99068	Syndrome de cAVC-tétralogie de Fallot
91130	Syndrome de cardiomyopathie-hypotonie-acidose lactique	247794	Syndrome de cataracte juvénile-microcornée-glucosurie rénale	2718	Syndrome de Cecato de Lima-Pinheiro
1349	Syndrome de cardiomyopathie-surdité dû à des mutations du tRNA-LYS	1366	Syndrome de cataracte-alopécie-scléroderactylie	1389	Syndrome de cécité corticale-déficience intellectuelle-polydactylie
1355	Syndrome de cardiopathie congénitale-face ronde-petite taille	1368	Syndrome de cataracte-ataxie-surdité	1390	Syndrome de cécité nocturne-anomalies squelettiques-dysmorphie faciale
1354	Syndrome de cardiopathie congénitale-membres courts	445038	Syndrome de cataracte-atteinte neurologique-neutropénie-acidurie 3-méthylglutaconique	171844	Syndrome de cécité-scoliose-arachnodactylie
1352	Syndrome de cardiopathie-blépharophimosis-anomalie du radius-anomalie anale	314993	Syndrome de cataracte-cardiopathie congénitale-défaut de fermeture du tube neural	3258	Syndrome de Cenani-Lenz
1358	Syndrome de Carey-Fineman-Ziter	1381	Syndrome de cataracte-déficience intellectuelle-attrésie anale-uropathie	380	Syndrome de céphalopolysyndactylie de Greig
79403	Syndrome de Carmi	1387	Syndrome de cataracte-déficience intellectuelle-hypogonadisme		
→293843	Syndrome de Carnevale				
2947	Syndrome de Carnevale-Hernández-del Castillo				

→ 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
1399	Syndrome de cétoacidurie-déficience intellectuelle-ataxie-surdité	1422	Syndrome de chondrodysplasie-anomalie du développement sexuel	90324	Syndrome de Cockayne type 3
98979	Syndrome de Chandler	166272	Syndrome de chondrodysplasie-dentinogénèse imparfaite-laxité articulaire	90321	Syndrome de Cockayne type I
2235	Syndrome de Chang-Davidson-Carlson	1422	Syndrome de chondrodysplasie-pseudohermaphrodisme	90322	Syndrome de Cockayne type II
46627	Syndrome de Char	444077	Syndrome de CHOPS	90324	Syndrome de Cockayne type III
1964	Syndrome de Char-Douglas-Dungan	494541	Syndrome de chorée bénigne avec atteinte striatale	192	Syndrome de Coffin-Lowry
167	Syndrome de Chédiak-Higashi	209905	Syndrome de choréoathétose-hypothyroïdie-détresse respiratoire néonatale	1465	Syndrome de Coffin-Siris
352723	Syndrome de Chédiak-Higashi atténué	→2526	Syndrome de choriorétinopathie-microcéphalie autosomique dominante	1467	Syndrome de Cogan
352723	Syndrome de Chédiak-Higashi atypique	2518	Syndrome de choriorétinopathie-microcéphalie autosomique récessive	98980	Syndrome de Cogan-Reese
381	Syndrome de Chédiak-Higashi-like	1434	Syndrome de choroïdérémie-hypopituitarisme	193	Syndrome de Cohen
167	Syndrome de Chédiak-Higashi-Steinbrinck	1435	Syndrome de choroïdérémie-obésité-surdité	2969	Syndrome de Cohen-Hayden
955	Syndrome de Cheney	181	Syndrome de Christ-Siemens-Touraine	2050	Syndrome de Cole-Carpenter
3019	Syndrome de chéribinisme-fibromatose gingivale-déficience intellectuelle	1436	Syndrome de Christian	103912	Syndrome de colite épithélio-exfoliative-surdité
→33364	Syndrome de cheveux cassants-déficience intellectuelle	85278	Syndrome de Christianson	2412	Syndrome de Collins-Pope
79132	Syndrome de cheveux épars-petite taille-anomalies cutanées	1808	Syndrome de Christianson-Fourie	1475	Syndrome de colobome du nerf optique-néphropathie
→1071	Syndrome de cheveux frisés-ankyloblépharon-dysplasie des ongles	96173	Syndrome de chromosome 9 en anneau	1471	Syndrome de colobome maculaire-brachydactylie type B
420686	Syndrome de cheveux laineux-hyperkératose palmoplantaire	93971	Syndrome de Chudley-Lowry	91494	Syndrome de colobome maculaire-fente palatine-hallux valgus
65282	Syndrome de cheveux laineux-hyperkératose palmoplantaire-cardiomyopathie dilatée	93971	Syndrome de Chudley-Lowry-Hoar	1473	Syndrome de colobome-fente labiopalatine-déficience intellectuelle
1409	Syndrome de cheveux laineux-hypotrichose-lèvres éversées-oreilles décollées	314597	Syndrome de Chudley-McCullough	→138	Syndrome de colobome-microptalmie-cardiopathie-surdité
420686	Syndrome de cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire	3068	Syndrome de Chudley-Rozdilsky	1479	Syndrome de communication interauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire
65282	Syndrome de cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire-cardiomyopathie dilatée	183	Syndrome de Churg-Strauss	60039	Syndrome de compression du nerf pudendal
2888	Syndrome de Chitayat-Meunier-Hodgkinson	444490	Syndrome de chylomicronémie familiale	293208	Syndrome de compression du tronc coeliaque
3218	Syndrome de Chitty-Hall-Baraitser	2114	Syndrome de Cilliers-Beighton	634	Syndrome de Comèl-Netherton
1414	Syndrome de cholestase-lymphoédème	3363	Syndrome de cils longs-déficience intellectuelle	→2512	Syndrome de condensation chromosomique prématuée-microcéphalie-déficience intellectuelle
1415	Syndrome de cholestase-rétinopathie pigmentaire-fente palatine	309854	Syndrome de cirrhose-dystonie-polycytémie-hpermanganésémie	35173	Syndrome de Conradi-Hünermann-Happle
→2697	Syndrome de cholestase-insuffisance rénale tubulaire	2272	Syndrome de Clayton Smith-Donnai	466921	Syndrome de contracture progressive de l'enfance-faiblesse musculaire des ceintures-dystrophie musculaire
163966	Syndrome de chondrodysplasie dominante lié à l'X-hydrocéphalie-microptalmie	189	Syndrome de Clouston	324999	Syndrome de contractures articulaires-atrophie musculaire-anémie microcytique-panniculite lipoatrophante
166035	Syndrome de chondrodysplasie métaphysaire-rétinite pigmentaire	1412	Syndrome de coalition tarso-carpienne	1484	Syndrome de contractures-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine
		313838	Syndrome de Coats-plus	314002	Syndrome de contractures-pterygium colli-micrognathie-mamelons hypoplasiques
		53721	Syndrome de Cobb		
		191	Syndrome de Cockayne		
		90321	Syndrome de Cockayne type 1		
		90322	Syndrome de Cockayne 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
31709	Syndrome de convulsions infantiles-choréoathétose	79234	Syndrome de Crigler-Najjar type 1	93274	Syndrome de crâne en trèfle-dysplasie osseuse micromélique
79156	Syndrome de convulsions-déficience intellectuelle par hydroxylysinurie	79235	Syndrome de Crigler-Najjar type 2	357175	Syndrome de cubitus court-dysmorphie-hypotonie-déficience intellectuelle
466926	Syndrome de convulsions-scoliose-macrocéphalie	480864	Syndrome de crises encéphalomyopathiques métaboliques récurrentes-rhabdomolyse-arythmie cardiaque-déficience intellectuelle	420584	Syndrome de Culler-Jones
1487	Syndrome de Cooks	1545	Syndrome de Crispone	3207	Syndrome de Curatolo-Cilio-Pessagno
1488	Syndrome de Cooper-Jabs	891	Syndrome de Criswick-Schepens	1552	Syndrome de Currarino
2062	Syndrome de Copenhague	137608	Syndrome de croissance disproportionnée-lipomatose-malformation vasculaire-naevus épidermique	1553	Syndrome de Curry-Jones
199	Syndrome de Cornelia de Lange	498488	Syndrome de croissance excessive avec translocations 2q37	96253	Syndrome de Cushing dépendant de l'ACTH hypophysaire
141163	Syndrome de Cosack	420179	Syndrome de croissance excessive de Malan	189427	Syndrome de Cushing dû à une hyperplasie macronodulaire des surrénales
67047	Syndrome de Costeff	404443	Syndrome de croissance excessive lié à DNMT3A	99889	Syndrome de Cushing ectopique
3071	Syndrome de Costello	137634	Syndrome de croissance excessive-macrocéphalie-dysmorphie faciale	99889	Syndrome de Cushing par sécrétion ectopique d'ACTH
2220	syndrome de coudes chevelus	457359	Syndrome de croissance excessive-mégalencéphalie-cyphoscoliose sévère	99889	Syndrome de Cushing paraneoplasique
93333	Syndrome de Cousin	498485	Syndrome de croissance excessive-modelage métaphysaire réduit-dysplasie spondylaire	1555	Syndrome de cutis gyrata-acanthosis nigricans-craniosynostose
101078	Syndrome de Cowchock	314662	Syndrome de croissance segmentaire progressive avec hyperplasie fibroadipeuse	2962	Syndrome de cutis laxa-opacité cornéenne-déficience intellectuelle
201	Syndrome de Cowden	1380	Syndrome de Crome	→357225	Syndrome de cutis verticis gyrata-dysplasie de la thyroïde-déficience intellectuelle
2081	Syndrome de Cramer-Niederdellmann	2930	Syndrome de Cronkhite-Canada	→357225	Syndrome de cutis verticis gyrata-déficience intellectuelle
202	Syndrome de Crandall	2719	Syndrome de Cross	3327	Syndrome de Cutler-Bass-Romshe
1512	Syndrome de Crane-Heise	93262	Syndrome de Crouzon-acanthosis nigricans	496686	Syndrome de cyphoscoliose-atrophie de la langue-myopathie myofibrillaire
2872	Syndrome de craniosténose sagittale-cardiopathie congénitale-déficience intellectuelle-ankylose mandibulaire	2905	Syndrome de Crow-Fukase	496689	Syndrome de cyphoscoliose-atrophie de la langue-paraplégie spastique héréditaire
1532	Syndrome de cranosynostose-alopécie-ventricule cérébral anormal	1547	Syndrome de cryptomicrobie-brachydactylie	214	Syndrome de cystinurie-lysinurie
85199	Syndrome de cranosynostose-anomalies anales-porokératose	1547	Syndrome de cryptomicrobie-brachydactylie-anomalies des dermatoglyphes	2736	Syndrome de Czeizel
1533	Syndrome de cranosynostose-aplasie du péroné	2052	Syndrome de cryptoptalmie-syndactylie	2917	Syndrome de Czeizel-Brooser
1225	Syndrome de cranosynostose-aplasie radiale	1548	Syndrome de cryptorchidie-arachnodactylie-déficience intellectuelle	2437	Syndrome de Czeizel-Losonci
→53271	Syndrome de cranosynostose-brachydactylie	314432	Syndrome de cryptorchidie-hernie de Spiegel	→1263	Syndrome de côtes courtes-craniosynostose-polysyndactylie
52054	Syndrome de cranosynostose-calcifications intracrâniennes	357329	Syndrome de cryptosporidiose-cholangite chronique-hépatopathie	1506	Syndrome de côtes fines-os tubulaires fins-dysmorphie
2872	Syndrome de cranosynostose-cardiopathie-déficience intellectuelle	93267	Syndrome de crâne en trèfle-anomalies congénitales multiples	1495	Syndrome de Da Silva
1530	Syndrome de cranosynostose-cataracte	100978	Syndrome de crâne en trèfle-dysplasie asphyxiante du thorax	1562	Syndrome de dacryocystite-ostéopoikilose
171839	Syndrome de cranosynostose-hydrocéphalie-malformation d'Arnold-Chiari type I-synostose radio-ulnaire			2186	Syndrome de Daentl-Townsend-Siegel
1540	Syndrome de cranosynostose-hypoplasye du milieu du visage-malformation des pieds			1563	Syndrome de Dahlberg
1538	Syndrome de cranosynostose-malformation de Dandy-Walker-hydrocéphalie			1563	Syndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer
205	Syndrome de Crigler-Najjar				

→ 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
2181	Syndrome de Daish-Hardman-Lamont	459070	Syndrome de déficience intellectuelle hypoplasie cérébelleuse-dysplasie spondyloépiphysaire	85317	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypogammaglobulinémie-détérioration neurologique progressive
217	Syndrome de Dandy-Walker isolé	485350	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X associé à CLCN4	3055	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypogonadisme-ichtyose-obésité-petite taille
269212	Syndrome de Dandy-Walker isolé avec hydrocéphalie	85327	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-acromégalie-hyperactivité	137831	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypoplasie cérébelleuse
269215	Syndrome de Dandy-Walker isolé sans hydrocéphalie	85330	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-agénésie du corps calleux-quadriparésie spastique	59	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie
→42775	Syndrome de Dandy-Walker-hémangiome facial	→3057	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-anomalie du métabolisme de la monoamine oxydase A	457260	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-anomalie du mouvement
1566	Syndrome de Dandy-Walker-polydactylie postaxiale	85278	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-anomalies cranofaciales-épilepsie-ophtalmoplégie-atrophie cérébelleuse	85329	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-dysmorphie faciale-comportement agressif
2091	Syndrome de Daneman-Davy-Mancer	324410	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-cardiomégalie-insuffisance cardiaque congénitale	→1762	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-infections récurrentes
2962	Syndrome de De Barsy	85295	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-choréoathétose-comportement anormal	85320	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-macrocéphalie-macroorchidie
35664	Syndrome de De Barsy associé à ALDH18A1	85280	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-cubitus valgus-dysmorphie	94083	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-main en griffe-dysarthrie
293633	Syndrome de De Barsy associé à PYCR1	67045	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-déficit isolé en hormone de croissance	1568	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des ganglions de la base-convulsions
1130	Syndrome de De Die-Smulders-Vles-Fryns	2958	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-dysmorphie-atrophie cérébrale	1568	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des noyaux gris centraux-convulsions
→782	Syndrome de De Hauwere	163956	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-dystrophie des ongles-épilepsie	163937	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-microcéphalie-hypoplasie pontocérébelleuse
→782	Syndrome de De Hauwere-Chitty	85319	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-épilepsie-contracture progressive des articulations-dysmorphie	163971	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-microcéphalie-insuffisance testiculaire
393	Syndrome de De la Chapelle	85282	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-épilepsie-hypogénéitalisme-microcéphalie-obésité	251383	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-microcéphalie-malformation corticale-habitus mince
3157	Syndrome de De Morsier	3052	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-épilepsie-psoriasis	→702	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-paraplégie spastique avec dépôts de fer
→910	Syndrome de De Sanctis-Cacchione	3459	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-gynécomastie-obésité		
1570	Syndrome de De Smet-Fabry-Fryns				
→2697	Syndrome de Deal-Barratt-Dillon				
1571	Syndrome de décollement de la rétine-encéphalocèle occipitale				
2406	Syndrome de dééffermentation motrice				
275517	Syndrome de déficience en caspase 8				
464306	Syndrome de déficience intellectuelle associé à DYRK1A				
268261	Syndrome de déficience intellectuelle associé à DYRK1A dû à une microdélétion 21q22.13-q22.2				
500163	Syndrome de déficience intellectuelle associé à SIN3A				
500166	Syndrome de déficience intellectuelle associé à SIN3A dû à une mutation ponctuelle				
488632	Syndrome de déficience intellectuelle associé à TBCK				
457193	Syndrome de déficience intellectuelle autosomique dominante-anomalies cranofaciales-hypotonie-cardiopathie				
464311	Syndrome de déficience intellectuelle dû à une mutation ponctuelle de DYRK1A				

→ 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
3074	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-petite taille-hypertéléorisme	436141	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-hypotonie-strabisme-trait grossiers du visage-planovalgus	→280	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie-retard de croissance intra-utérin
457240	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-petite taille-surpoids	397933	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-microcéphalie postnatale progressive-stéréotypies manuelles sur la ligne médiane	171851	Syndrome de déficience intellectuelle-entéropathie-surdité-neuropathie périphérique-ichtyose-kératodermie
2898	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-plagiocéphalie	391307	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-petite taille-troubles du comportement-dysmorphie faciale	127	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-anomalies endocrines
3077	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-psychose-macroorchidie	363686	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-trouble du langage-strabisme-visage grimaçant-doigts longs	369837	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-hypotonie-anomalies ophtalmologiques et squelettiques
85318	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-puberté précoce-obésité	289483	Syndrome de déficience intellectuelle-alacrimie-achalasie	369950	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-macrocéphalie-obésité
163982	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-quadriparésie spastique	436151	Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie expressive-dysmorphie faciale	435638	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-mouvements stéréotypés des mains
85332	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-rétinite pigmentaire	2466	Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie-brachybasie-pouces en adduction	2139	Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-nez bulbeux
423479	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-spasticité des membres-dystrophie de la rétine-diabète insipide	412069	Syndrome de déficience intellectuelle-apnée obstructive du sommeil-dysmorphie modérée associé à AHDC1	457365	Syndrome de déficience intellectuelle-faiblesse musculaire-petite taille-dysmorphie faciale
163979	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-syndrome crano-facio-squelettique	3041	Syndrome de déficience intellectuelle-calvitie-luxation de la rotule-acromicrie	314575	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotonie-brachycéphalie-sténose du pylore-cryptorchidie
83648	Syndrome de déficience intellectuelle récessive liée à l'X-macrocéphalie-dysfonction ciliaire	3042	Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-calcification du pavillon auriculaire-myopathie	166108	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotonie-dysmorphie faciale
280384	Syndrome de déficience intellectuelle récessive-dysfonctionnement moteur-contractures articulaires multiples	→324737	Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-colobome-cyphose	356996	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotonie-spasticité-troubles du sommeil
466688	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-agénésie du corps calleux-dysmorphie faciale-ataxie cérébelleuse	171860	Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-cyphose	3051	Syndrome de déficience intellectuelle-hypotrichose-brachydactylie
94066	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-épilepsie-anomalies anales-hypoplasie des phalanges	404473	Syndrome de déficience intellectuelle-diplégie spastique progressive	3451	Syndrome de déficience intellectuelle-hypsarythmie
438178	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-épilepsie-cataracte lié à une anomalie péroxysomale	329224	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie craniofaciale-cryptorchidie	457279	Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-hypotonie-troubles du comportement
438178	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-épilepsie-cataracte par déficit en acyl-CoA réductase 1	404440	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale par haploinsuffisance de SETD5	466791	Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-non-compaction ventriculaire gauche
438178	Syndrome de déficience intellectuelle sévère-épilepsie-cataracte par déficit en FAR1	370010	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie faciale-anomalies des mains	468678	Syndrome de déficience intellectuelle-microcéphalie-strabisme-troubles du comportement
		3044	Syndrome de déficience intellectuelle-dysmorphie-hypogonadisme-diabète sucré	369847	Syndrome de déficience intellectuelle-mouvements hyperkinétiques-ataxie tronculaire

→ 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
3068	Syndrome de déficience intellectuelle-myopathie-petite taille-défaut endocrinien	252202	Syndrome de déficit constitutionnel de la réparation des mésappariements	1596	Syndrome de délétion 15q26
75858	Syndrome de déficience intellectuelle-obésité du tronc-dystrophie rétinienne-micropénis	280763	Syndrome de déficit en AP4	1598	Syndrome de délétion 18p de Grouchy
397941	Syndrome de déficience intellectuelle-obésité troncale	3196	Syndrome de déficit en stéroïde déshydrogénase-anomalies dentaires	574	Syndrome de délétion 21q
352530	Syndrome de déficience intellectuelle-obésité-malformations cérébrales-dysmorphie faciale	→1394	Syndrome de déficit en TMCO1	567	Syndrome de délétion 22q11.2
397973	Syndrome de déficience intellectuelle-obésité-prognathisme-anomalies oculaires et cutanées	3453	Syndrome de déficit endocrinien multiple-maladie d'Addison-candidose	369942	Syndrome de délétion contiguë de ABCD1 DXS1357E
436151	Syndrome de déficience intellectuelle-perte du langage verbal acquis-dysmorphie faciale	169079	Syndrome de déficit immunitaire combiné-microcéphalie-retard de croissance-sensibilité aux radiations ionisantes	369942	Syndrome de délétion contiguë type Zellweger
3409	Syndrome de déficience intellectuelle-petite taille-mains contracturées-anomalies génitales	169095	Syndrome de déficit immunitaire sévère en cellules T-alopécie congénitale-dystrophie des ongles	456328	Syndrome de délétion de gènes contigus Xq28
3082	Syndrome de déficience intellectuelle-polydactylie-cheveux incoiffables	397596	Syndrome de déficit immunitaire-lymphadénopathie et cellules T sénescentes dus à des mutations activatrices de p110delta	352470	Syndrome de délétion de l'ADN mitochondrial avec faiblesse musculaire des ceintures
480907	Syndrome de déficience intellectuelle-retard de développement globale-dysmorphie faciale-appendice caudal	935	Syndrome de déficit immunitaire-nanisme à membres courts	352470	Syndrome de délétion de l'ADNmt avec faiblesse musculaire des ceintures
3454	Syndrome de déficience intellectuelle-retard de développement-contractures	420561	Syndrome de déficit intellectuel sévère-aplasie/hypoplasie du pouce et de l'hallux	352470	Syndrome de délétion de l'ADNmt avec myopathie progressive
363528	Syndrome de déficience intellectuelle-strabisme	2957	Syndrome de déficit préaxial-polydactylie postaxiale-hypospadias	1596	Syndrome de délétion distale 15q
397709	Syndrome de déficience intellectuelle-trait grossier du visage-macrocéphalie-hypoplasie cérébelleuse	71275	Syndrome de déficit Rh	65286	Syndrome de délétion subtélomérique 3q
397709	Syndrome de déficience intellectuelle-trait grossier du visage-macrocéphalie-hypotrophie cérébelleuse	1927	Syndrome de déformation des mains et pieds-face plate	96125	Syndrome de délétion subtélomérique 6p
391372	Syndrome de déficience intellectuelle-trouble sévère du langage-dysmorphie modérée	3233	Syndrome de dégénérescence cochléo-sacculaire-cataracte	313781	Syndrome de délétion subtélomérique 20p
363611	Syndrome de déficience intellectuelle-troubles de l'alimentation-retard de développement-macrocéphalie	497906	Syndrome de dégénérescence des ganglions de la base de l'enfant	1596	Syndrome de délétion télopérique 15q
369939	Syndrome de déficiences motrice et intellectuelle sévères-surdité neurosensorielle-dystonie	1574	Syndrome de dégénérescence rétinienne-microphtalmie-glaucome	329314	Syndrome de délétions multiples de l'ADN mitochondrial de l'adulte par déficit en DGUOK
444077	Syndrome de déficit cognitif-trait grossier du visage-malformations cardiaques-obésité-atteinte pulmonaire-petite taille	3177	Syndrome de dégénérescence spinocérébelleuse-dystrophie cornéenne	329314	Syndrome de délétions multiples de l'ADNmt de l'adulte par déficit en DGUOK
		141330	Syndrome de Degner	1647	Syndrome de Delleman
		420402	Syndrome de déhiscence du canal semi-circulaire	1647	Syndrome de Delleman-Oorthuys
		64748	Syndrome de Dejerine-Sottas	136	Syndrome de démence-infarctus cérébraux multiples héréditaires
		2318	Syndrome de Dekaban-Arima	314451	Syndrome de Demons-Meigs
		1606	Syndrome de délétion 1p36	314466	Syndrome de Demons-Meigs atypique
		163693	Syndrome de délétion 2p21	2109	Syndrome de Dennis-Fairhurst-Moore
		75857	Syndrome de délétion 6q terminale	1652	Syndrome de Dent
		171829	Syndrome de délétion 6q16	71267	Syndrome de dentinogénèse imparfaite-petite taille-surdité-déficience intellectuelle
		251066	Syndrome de délétion 8p11.2	1654	Syndrome de dents néonatales-pseudo-obstruction intestinale-canal artériel perméable
		261112	Syndrome de délétion 9p	220	Syndrome de Denys-Drash
		1587	Syndrome de délétion 13q14		

→ 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
1933	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique	1014	Syndrome de Devriendt-Vandenbergh-Fryns	33069	Syndrome de Dravet
369897	Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique avec anomalies craniofaciales variables	3145	Syndrome de diabète insipide néphrogénique-calcification intracrânienne	94086	Syndrome de Drummond
1933	Syndrome de déplétion de l'ADNmt, forme encéphalomyopathique avec acidurie méthylmalonique	79118	Syndrome de diabète néonatal-hypothyroïdie congénitale-glaucome congénital-fibrose hépatique-polycystose rénale	2639	Syndrome de Du Pan
369897	Syndrome de déplétion de l'ADNmt, forme encéphalomyopathique avec anomalies craniofaciales variables	445062	Syndrome de diabète sucré juvénile-neurodégénérescence centrale et périphérique	233	Syndrome de Duane
3177	Syndrome de Der Kaloustian-Jarudi-Khoury	65288	Syndrome de diabète sucré néonatal permanent-agénésie du cervelet et du pancréas	93293	Syndrome de Duane-anomalie du rayon radial
3270	Syndrome de Der Kaloustian-McIntosh-Silver	3464	Syndrome de diabète-hypogonadisme-surdité-déficience intellectuelle	261638	Syndrome de Duane-anomalie du rayon radial dû à une monosomie 20q13
1655	Syndrome de dérivés müllériens-lymphangiectasies-polydactylie	97282	Syndrome de diarrhée aqueuse avec hypokaliémie et achlorhydrie	261647	Syndrome de Duane-anomalie du rayon radial dû à une mutation ponctuelle
→220295	Syndrome de dermatite "pellagre-like"-manifestations neurologiques	1670	Syndrome de diarrhée chronique-atrophie villositaire	234	Syndrome de Dubin-Johnson
79099	Syndrome de dermatite granulomateuse interstitielle-arthrite	137622	Syndrome de diarrhée intraitable-atrésie choanale-anomalie des yeux	235	Syndrome de Dubowitz
369992	Syndrome de dermatite sévère-allergies multiples-cachexie métabolique	567	Syndrome de DiGeorge	2348	Syndrome de Dunnigan
325004	Syndrome de dermatose neutrophile atypique chronique-lipodystrophie-fièvre	→91387	Syndrome de dilatation aortique-hypermobilité articulaire-tortuosité artérielle	251076	Syndrome de duplication 8p23.1
1661	Syndrome de dermoïdes cornéens-petite taille	→91387	Syndrome de dilatation de l'aorte-hypermobilité articulaire-tortuosité des artères	488280	Syndrome de duplication 14q32
238569	Syndrome de dérèglement immunitaire-maladie inflammatoire de l'intestin-arthrite-infections récurrentes	1757	Syndrome de dimélie fibulaire-diplopodie	238446	Syndrome de duplication 15q11-q13
37042	Syndrome de dérèglement immunitaire-polyendocrinopathie-entéropathie lié à l'X	→3157	Syndrome de Dincsoy-Salih-Patel	238446	Syndrome de duplication 15q11q13
1425	Syndrome de Desbuquois	314002	Syndrome de Dinno	217385	Syndrome de duplication 17p13.3
1664	Syndrome de désorganisation embryonnaire	284139	Syndrome de dislocations articulaires multiples-petite taille-dysmorphie craniofaciale-anomalies cardiaques congénitales	477817	Syndrome de duplication de gènes contigus PMP22-RAI1
1665	Syndrome de destruction du cerveau foetal sporadique	1682	Syndrome de dissection artérielle-lentiginose	314621	Syndrome de duplication de l'hypophyse
70578	Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'adulte	→33001	Syndrome de distichiasis-anomalies cardio-vasculaires	3172	Syndrome de duplication des sourcils-syndactylie
70587	Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant	3262	Syndrome de Dobrow	→1762	Syndrome de duplication MECP2
70587	Syndrome de détresse respiratoire infantile	90035	Syndrome de Donath-Landsteiner	284180	Syndrome de duplication Xp22.13p22.2
→3464	Syndrome de Devriendt-Legius-Fryns	2143	Syndrome de Donnai-Barrow	314389	Syndrome de duplication Xq12-q13.3
		508	Syndrome de Donohue	261483	Syndrome de duplication Xq27.3q28
		1942	Syndrome de Doose	96092	Syndrome de duplication/délétion inversée 8p
		3411	Syndrome de double utérus et d'hémivagin obstrué	→331176	Syndrome de Dursun
		46348	Syndrome de douleur extrême paroxystique	3377	Syndrome de Dutch-Kentucky
		870	Syndrome de Down	239	Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen
		220	Syndrome de Drash	2274	Syndrome de Dykes-Marks-Harper
				1765	Syndrome de dyschondrostéose-néphropathie
				221078	Syndrome de dysfonctionnement hyperactif combiné des nerfs crâniens
				401869	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 1
				401874	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples 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
363424	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 3	352712	Syndrome de dysmorphie faciale-déficit immunitaire-livedo-petite taille	289553	Syndrome de dysmorphie-surdité de transmission-malformation cardiaque
457406	Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 4	352712	Syndrome de dysmorphie faciale-immunodéficience-livedo-petite taille	2095	Syndrome de dysostose craniofaciale-anomalies génitales, dentaires et cardiaques
66631	Syndrome de dysgénésie cérébrale-neuropathie-ichtyose-kératodermie palmoplantaire	412022	Syndrome de dysmorphie faciale-luxation du cristallin-anomalies du segment antérieur-bulles filtrantes spontanées	1798	Syndrome de dysostose craniofaciale-hyperplasie diaphysaire
→3157	Syndrome de dysgénésie du corps calleux-hypopituitarisme	412022	Syndrome de dysmorphie faciale-luxation du cristallin-anomalies du segment antérieur-kystes conjonctivaux non-traumatiques	357158	Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-macroblépharon-macrostomie
168563	Syndrome de dysgénésie gonadique 46,XY-neuropathie motrice et sensitive	480880	Syndrome de dysmorphie faciale-petite taille-atrézie choanale-déficience intellectuelle lié à l'X limité à la femme	79113	Syndrome de dysostose mandibulo-faciale-microcéphalie
2855	Syndrome de dysgénésie gonadique type XX-surdité	480880	Syndrome de dysmorphie faciale-petite taille-atrézie des choanes-déficience intellectuelle lié à l'X limité à la femme	2502	Syndrome de dysostose métaphysaire-déficience intellectuelle-surdité
1770	Syndrome de dysgénésie gonadique-anomalies multiples	466943	Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement associé à WAC	94095	Syndrome de dysostose spondylo-costale-atrézie anale-malformation génito-urinaire
444048	Syndrome de dysgénésie ovarienne 46,XX-petite taille	284169	Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement dû à une microdélétion 10p11.21p12.31	329252	Syndrome de dysostose spondylo-costale-hypospadias-déficience intellectuelle
352662	Syndrome de dyskératose intraépithéliale cornéenne-kératodermie palmoplantaire-dyskératose laryngée	466950	Syndrome de dysmorphie faciale-retard de développement-troubles du comportement dû à une mutation ponctuelle de WAC	1296	Syndrome de dysplasie branchiale-déficience intellectuelle-hernie
247522	Syndrome de dyskinésie ciliaire primitive-rétinite pigmentaire	1778	Syndrome de dysmorphie faciale-scrotum en châle-hyperlaxité ligamentaire	163681	Syndrome de dysplasie corticale-épilepsie focale
→1394	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-déficience intellectuelle	2838	Syndrome de dysmorphie rénale pelvi-calicielle-surdité	228390	Syndrome de dysplasie crano-fronto-nasale-alopécie-hypogonadisme
1777	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-colobome-agénésie du corps calleux	→3157	Syndrome de dysmorphie-ambiguïté génitale-hypopituitarisme-membres courts	1521	Syndrome de dysplasie crano-fronto-nasale-anomalie de Poland
453499	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-dysplasie de la hanche-cardiopathie-trouble neurologique du développement	1779	Syndrome de dysmorphie-fente palatine-excès de peau	314555	Syndrome de dysplasie craniofaciale et ostéopénie
352665	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-dysplasie de la hanche-cardiopathie-trouble neurologique du développement dû à une microdélétion 9q21	1970	Syndrome de dysmorphie-macrocéphalie-myopie-malformation de Dandy-Walker	459061	Syndrome de dysplasie craniofaciale-petite taille-anomalies ectodermiques-déficience intellectuelle
453504	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-dysplasie de la hanche-cardiopathie-trouble neurologique du développement dû à une mutation ponctuelle	2104	Syndrome de dysmorphie-pectus carinatum-laxité ligamentaire	99792	Syndrome de dysplasie de la dentine-ostéosclérose
477831	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-hyperélasticité de la peau-lésions de la substance blanche	2282	Syndrome de dysmorphie-petite taille-surdité-anomalie du développement sexuel	3408	Syndrome de dysplasie de la hanche-enchondromatose-ecchondromatose
1969	Syndrome de dysmorphie faciale-anorexie-cachexie-anomalies oculaires et cutanées	2282	Syndrome de dysmorphie-petite taille-surdité-pseudohermaphrodisme	→1487	Syndrome de dysplasie des ongles-camptodactylie-brachydactylie type B
2588	Syndrome de dysmorphie faciale-déficience intellectuelle-petite taille-surdité			1802	Syndrome de dysplasie diaphysaire-anémie
				2840	Syndrome de dysplasie du pelvis-pseudoarthrogrypose
				1804	Syndrome de dysplasie dyssegmentaire-glaucome
				→1071	Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-fente labiale/palatine

→ 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
69088	Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-immunodéficience-ostéopétrose-lymphoedème	496751	Syndrome de dysplasie épiphysaire-vertébrale-oreilles-nez avec caractéristiques associées	3032	Syndrome de dysplasie réno-hépato-pancréatique-kystes de Dandy-Walker
300576	Syndrome de dysplasie ectodermique autosomique dominante-prédisposition au cancer	306542	Syndrome de dysplasie fronto-nasale-microptalmie sévère-fente faciale sévère	75325	Syndrome de dysplasie sclérosante des os-ichtyose-ménopause précoce
140936	Syndrome de dysplasie ectodermique-acanthosis nigricans	→782	Syndrome de dysplasie irienne-hypertelorisme-surdité	457395	Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire progressive-petite taille-quatrième métatarsien court-déficience intellectuelle
3354	Syndrome de dysplasie ectodermique-cataracte-cyphoscoliose	2504	Syndrome de dysplasie métaphysaire-dysmorphie-brachydactylie	168451	Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire-dentition anormale
1806	Syndrome de dysplasie ectodermique-cécité	93329	Syndrome de dysplasie micromélique-dysplasie du radius	93358	Syndrome de dysplasie spondylo-épimétaphysaire-membres courts-anomalies de calcification
1812	Syndrome de dysplasie ectodermique-déficience intellectuelle-malformation du système nerveux central	93329	Syndrome de dysplasie micromélique-luxation du radius	163654	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-brachydactylie-trouble du langage
69083	Syndrome de dysplasie ectodermique-dents de naissance, type Turnpenny	2722	Syndrome de dysplasie odonto-onychiale-alopécie	163649	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-craniosynostose-fente palatine-cataracte-déficience intellectuelle
→1658	Syndrome de dysplasie ectodermique-dermatoglyphes absents	→2036	Syndrome de dysplasie odonto-onycho-hypohidrotique-anomalies du cuir chevelu	→93284	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-dystrophie cornéenne ponctuée
1897	Syndrome de dysplasie ectodermique-ectrodactylie-dystrophie maculaire	2370	Syndrome de dysplasie osseuse Larsen-like-nanisme	353298	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-dystrophie rétinienne-déficit immunitaire
158668	Syndrome de dysplasie ectodermique-fragilité cutanée	88630	Syndrome de dysplasie osseuse terminale-défauts de pigmentation	353298	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-dystrophie rétinienne-immunodéficience
1882	Syndrome de dysplasie ectodermique-hypohidrose-hypothyroïdie-dyskinésie ciliaire	935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-déficit immunitaire combiné sévère	163668	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-myopie-surdité sensorielle
→2036	Syndrome de dysplasie ectodermique-kyste adréinal	935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-DICS	1830	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-syndrome néphrotique
423454	Syndrome de dysplasie ectodermique-petite taille	935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-IDCS	168552	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-avant-bras incurvé-dysmorphie faciale
1883	Syndrome de dysplasie ectodermique-surdité neurosensorielle	935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-immunodéficience combinée sévère	→1855	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-déficit immunitaire combiné
247820	Syndrome de dysplasie ectodermique-syndactylie	935	Syndrome de dysplasie osseuse à membres courts-SCID	85167	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie cone-rod
247827	Syndrome de dysplasie ectodermique-syndactylie cutanée	85182	Syndrome de dysplasie osseuse-fibrosarcome médullaire	85167	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie des cônes et des bâtonnets
166024	Syndrome de dysplasie épiphysaire multiple-macrocéphalie-faciès particulier	1849	Syndrome de dysplasie rénale autosomique dominante-sténose infundibulo-pelvienne	168443	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-hypotrichose
166011	Syndrome de dysplasie épiphysaire multiple-myopie-surdité	3404	Syndrome de dysplasie rénale-anomalie des membres	1856	Syndrome de dysplasie spondylo-péripherique-cubitus court
1824	Syndrome de dysplasie épiphysaire-macrocéphalie-nystagmus	3156	Syndrome de dysplasie rénale-aplasie rétinienne	2565	Syndrome de dysplasie squelettique-brachydactylie
1825	Syndrome de dysplasie épiphysaire-surdité-dysmorphie	140969	Syndrome de dysplasie rénale-dystrophie pigmentaire de la rétine-ataxie cérébelleuse-dysplasie osseuse		
		→1768	Syndrome de dysplasie rénale-mégavessie-sirénomelie		
		3404	Syndrome de dysplasie rénale-mésomélie-fusion radio-humérale		

→ 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
1858	Syndrome de dysplasie squelettique-épilepsie-petite taille	91136	Syndrome de Fanconi acquis secondaire à une gammopathie monoclonale	2008	Syndrome de fente palatine-cardiopathie-anomalies génitales-ectrodactylie
1861	Syndrome de dysplasie thoracique-hydrocéphalie	3337	Syndrome de Fanconi primaire	921	Syndrome de fente palatine-colobome-surdité
3355	Syndrome de dysplasie tricho-odonto-onychiale-anomalie des os fronto-pariétaux	3337	Syndrome de Fanconi primaire rénotubulaire	2013	Syndrome de fente palatine-grandes oreilles-petite taille
3357	Syndrome de dysplasie tricho-odonto-onychiale-syndactylie autosomique dominante	1652	Syndrome de Fanconi rénal-néphrocalcinose-calculs rénaux	2015	Syndrome de fente palatine-petite taille-anomalies des vertèbres
373	Syndrome de dysplasie-gigantisme lié à l'X	→2697	Syndrome de Fanconi-ichtyose-dysmorphie	2015	Syndrome de fente palatine-petite taille-anomalies vertébrales
2476	Syndrome de dysraphie-fente labiopalatine-anomalie des membres	2792	Syndrome de Fara-Chlupackova	2167	Syndrome de fente palatine-séquence de Potter-cardiopathie-polydactylie mésoaxiale
435988	Syndrome de dysrythmie atriale et trouble de la motilité intestinale chronique	2064	Syndrome de Faulk-Epstein-Jones	2016	Syndrome de fente palatine-synéchies latérales
412217	Syndrome de dystonie-aphonie	→182050	Syndrome de Fechtner	3429	Syndrome de fente-malformations du cœur et des membres
1490	Syndrome de dystrophie cornéenne-surdité de perception	1192	Syndrome de Feigenbaum-Bergeron-Richardson	1184	Syndrome de Fenton-Wilkinson-Toselano
1873	Syndrome de dystrophie des cônes et des bâtonnets-amélogénèse imparfaite	1305	Syndrome de Feingold	2180	Syndrome de Ferlini-Ragno-Calzolari
293936	Syndrome de dystrophie endothéliale-hypoplasie de l'iris-cataracte congénitale-amincissement stromal	391641	Syndrome de Feingold type 1	2026	Syndrome de fibromatose gingivale héréditaire-hyperpilosité
486815	Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-atteinte respiratoire précoce-anomalies cutanées-hyperlaxité articulaire	391646	Syndrome de Feingold type 2	2025	Syndrome de fibromatose gingivale-dysmorphie faciale
1875	Syndrome de dystrophie musculaire congénitale-cataracte infantile-hypogonadisme	47612	Syndrome de Felty	3473	Syndrome de fibromatose gingivale-hépatosplénomégalie-autres anomalies
86812	Syndrome de dystrophie musculaire des ceintures-déficience intellectuelle	1986	Syndrome de fémur bifide-ectrodactylie monodactyle	2026	Syndrome de fibromatose gingivale-hypertrichose
1877	Syndrome de dystrophie musculaire-substance blanche cérébrale spongieuse	1995	Syndrome de fente labiale-dystrophie cone-rod	2027	Syndrome de fibromatose gingivale-surdité
436245	Syndrome de dystrophie rétinienne-cataracte juvénile-petite taille	1995	Syndrome de fente labiale-rétinopathie	2031	Syndrome de fibrose hépatique-kystes rénaux-déficience intellectuelle
352718	Syndrome de dystrophie rétinienne-colobome de l'iris-acné comédogène	2319	Syndrome de fente labiopalatine-anomalie des pouces-microcéphalie	2033	Syndrome de fibrose musculaire multifocale-vaisseaux obstrués
2405	Syndrome de Escher-Hort	2328	Syndrome de fente labiopalatine-cardiopathie-malrotation intestinale	137631	Syndrome de fibrose pulmonaire-déficit immunitaire-dysgénésie gonadique 46,XX
1968	Syndrome de face plate-microstomie-anomalie de l'oreille	3253	Syndrome de fente labiopalatine-dysplasie ectodermique	210136	Syndrome de fibrose pulmonaire-hyperplasie hépatique-hypoplasie de la moelle osseuse
1969	Syndrome de FACES	→1896	Syndrome de fente labiopalatine-ectrodactylie	29207	Syndrome de Fiessinger-Leroy-Reiter
91136	Syndrome de Fanconi acquis associé à la chaîne légère des Ig monoclonales	1997	Syndrome de fente labiopalatine-ectropion de la paupière-dents coniques	2756	Syndrome de Figuera
91136	Syndrome de Fanconi acquis associé à la chaîne légère des immunoglobulines monoclonales	888	Syndrome de fente labiopalatine-fistules de la lèvre inférieure	3255	Syndrome de Filippi
		2001	Syndrome de fente labiopalatine-malrotation-cardiopathie	1272	Syndrome de Fine-Lubinsky
		2003	Syndrome de fente labiopalatine-surdité-lipome sacré	2036	Syndrome de Finlay-Marks
		3253	Syndrome de fente labiopalatine-syndactylie-pili torti	1825	Syndrome de Finucane-Kurtz-Scott
		1993	Syndrome de fente médiane de la lèvre supérieure-lipome du corps calleux-polypes cutanés	98919	Syndrome de Fisher
		2007	Syndrome de fente narinaire-colobome-télécanthus		
		2010	Syndrome de fente palatine-anomalies carpo-tarsales-oligodontie		

→ 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
2823	Syndrome de Fitzsimmons-Guilbert	2487	Syndrome de Fried-Golberg-Mundel	2081	Syndrome de gigantisme cérébral-kystes maxillaires
2824	Syndrome de Fitzsimmons-McLachlan-Gilbert	1969	Syndrome de Friedman-Goodman	744	Syndrome de gigantisme partiel-hémihypertrophie-macrocéphalie
2820	Syndrome de Fitzsimmons-Watson-Mellor	2141	Syndrome de Froster-Huch	1065	Syndrome de Gillespie
340	Syndrome de fièvre hémorragique-syndrome rénal	2215	Syndrome de Froster-Iskenius-Waterson-Hall	358	Syndrome de Gitelman
343	Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D	2057	Syndrome de Frydman-Cohen-Karmon	3268	Syndrome de Giuffré-Tsukahara
247868	Syndrome de fièvre périodique hérititaire lié à NLRP12	2059	Syndrome de Fryns	2083	Syndrome de glabelle proéminente-microcéphalie-petite taille
42642	Syndrome de fièvre périodique-stomatite aphthuse-pharyngite-adénopathie	→2995	Syndrome de Fryns-Aftimos	→53271	Syndrome de Glass-Chapman-Hockley
3342	Syndrome de flexuosité artérielle	2497	Syndrome de Fryns-Hofkens-Fabry	2085	Syndrome de glaucome-apnée du sommeil
2044	Syndrome de Floating-Harbor	2058	Syndrome de Fryns-Smeets-Thiry	2084	Syndrome de glaucome-ectopie-sphérophakie-raideur articulaire-petite taille
2047	Syndrome de Flynn-Aird	2854	Syndrome de Fuhrmann-Rieger-de Sousa	→69735	Syndrome de glomérulopathie-hypotrichose-télangiectasies
79093	Syndrome de Foix-Alajouanine	188	Syndrome de fuite capillaire idiopathique	2091	Syndrome de goître multinodulaire-rein kystique-polydactylie
2048	Syndrome de Foix-Chavany-Marie	188	Syndrome de fuite capillaire systémique	705	Syndrome de goître-surdité
3238	Syndrome de Forney	→85199	Syndrome de Fukuda-Miyanomae-Nakata	373	Syndrome de Golabi-Rosen
3238	Syndrome de Forney-Robinson-Pascoe	551	Syndrome de Fukuhara	351	Syndrome de Goldberg
178333	Syndrome de Forsius-Eriksson	2854	Syndrome de Furhmann	66629	Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon
3219	Syndrome de Fountain	→60030	Syndrome de Furlong	166272	Syndrome de Goldblatt
221126	Syndrome de Fowler	2579	Syndrome de Furukawa-Takagi-Nakao	3026	Syndrome de Goldblatt-Viljoen
2795	Syndrome de Fowler-Christmas-Chapple	2063	Syndrome de fusion splénogonadique-anomalie transversale des membres-micrognathie	2261	Syndrome de Goldblatt-Wallis
293165	Syndrome de fragilité cutanée-cheveux laineux-hyperkératose palmoplantaire	2064	Syndrome de fusions des vertèbres lombo-sacrées-blépharoptosis	374	Syndrome de Goldenhar
293165	Syndrome de fragilité cutanée-cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire	90041	Syndrome de Gaisböck	53540	Syndrome de Goldmann-Favre
300284	Syndrome de fragilité osseuse-contractures-rupture artérielle-surdité	2065	Syndrome de Galloway	3032	Syndrome de Goldston
2050	Syndrome de fragilité osseuse-craniosynostose-proptose-hydrocéphalie	2065	Syndrome de Galloway-Mowat	1791	Syndrome de Gollop
861	Syndrome de Franceschetti-Klein	2325	Syndrome de Gamborg-Nielsen	2092	Syndrome de Goltz
137834	Syndrome de Frank-Ter Haar	3035	Syndrome de Game-Friedman-Paradice	2092	Syndrome de Goltz-Gorlin
79149	Syndrome de François	3469	Syndrome de Garcia-Lurie	1532	Syndrome de Gómez-López-Hernández
2523	Syndrome de Frarek-Bocker-Kahlen	79665	Syndrome de Gardner	2090	Syndrome de goniodysgénésie-déficience intellectuelle-petite taille
2052	Syndrome de Fraser	324636	Syndrome de Gardner-Diamond	3034	Syndrome de Gonzales-del Angel
347	Syndrome de Frasier	2075	Syndrome de Gardner-Silengo-Wachtel	169105	Syndrome de Good
2053	Syndrome de Freeman-Sheldon	2074	Syndrome de Gemignani	65798	Syndrome de Goodman
1147	Syndrome de Freeman-Sheldon variant	1454	Syndrome de Gentile	375	Syndrome de Goodpasture
2673	Syndrome de Freire Maia-Pinheiro-Opitz	2808	Syndrome de Gerhardt	75389	Syndrome de Goossens-Devriendt
2723	Syndrome de Freire-Maia	2077	Syndrome de German	376	Syndrome de Gordon
→264200	Syndrome de Frias	1117	Syndrome de Gershoni-Baruch-Leibo	1173	Syndrome de Gordon-Holmes
85335	Syndrome de Fried	221117	Syndrome de Gerstmann	73	Syndrome de Gorham
		356	Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker	377	Syndrome de Gorlin
		1802	Syndrome de Ghosal	2095	Syndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss
				377	Syndrome de Gorlin-Goltz
				2500	Syndrome de Gottron
				505	Syndrome de Graham Little

→ 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
505	Syndrome de Graham Little-Piccardi-Lassueur	1858	Syndrome de Gurrieri-Sammito-Bellussi	183678	Syndrome de Hermansky-Pudlak avec neutropénie
2111	Syndrome de Graham-Boyle-Troxell	2957	Syndrome de Guttmacher	231512	Syndrome de Hermansky-Pudlak sans fibrose pulmonaire
52055	Syndrome de Graham-Cox	2163	Syndrome de Gênes	183678	Syndrome de Hermansky-Pudlak type 2
→247691	Syndrome de Grand-Kaine-Fulling	2396	Syndrome de Haberland	231531	Syndrome de Hermansky-Pudlak type 7
500095	Syndrome de grande taille-déficience intellectuelle-anomalies rénales	99803	Syndrome de Haddad	231537	Syndrome de Hermansky-Pudlak type 8
404443	Syndrome de grande taille-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	217026	Syndrome de Hadziselimovic	280663	Syndrome de Hermansky-Pudlak type 9
329191	Syndrome de grande taille-scoliose-macrodactylie du gros orteil	2342	Syndrome de Haim-Munk	2139	Syndrome de Hernández-Aguirre Negrete
79094	Syndrome de Grange	955	Syndrome de Hajdu-Cheney	2143	Syndrome de hernie diaphragmatique-hypertélorisme-myopie-surdité
2097	Syndrome de Grant	2985	Syndrome de Hal-Berg-Rudolph	2143	Syndrome de hernie diaphragmatique-omphalocèle-hypertélorisme
139474	Syndrome de Grisart-Destrée	2521	Syndrome de Halal	84085	Syndrome de Hinman
381	Syndrome de Griscelli-Pruniéras	1809	Syndrome de Halal-Setton-Wang	84085	Syndrome de Hinman-Allen
79476	Syndrome de Griscelli-Pruniéras type 1	185	Syndrome de Halasz	→138	Syndrome de Hittner-Hirsch-Kreh
79477	Syndrome de Griscelli-Pruniéras type 2	138	Syndrome de Hall-Hittner	1979	Syndrome de Hoepffner-Dreyer-Reimers
79478	Syndrome de Griscelli-Pruniéras type 3	2107	Syndrome de Hall-Riggs	2349	Syndrome de Hoffman
3217	Syndrome de Groll-Hirschowitz	2108	Syndrome de Hallermann-Streiff	454718	Syndrome de Holmes-Adie
758	Syndrome de Gronblad-Strandberg-Touraine	2109	Syndrome de Hallermann-Streiff-François, forme sévère	→994	Syndrome de Holmes-Benacerraf
228247	Syndrome de Gronblad-Strandberg-Touraine acquis	2109	Syndrome de Hallermann-Streiff-like	3328	Syndrome de Holmes-Collins
2101	Syndrome de Grubben-de Cock-Borghgraef	157850	Syndrome de Hallervorden-Spatz	93970	Syndrome de Holmes-Gang
564	Syndrome de Gruber	314555	Syndrome de Hamamy	2143	Syndrome de Holmes-Schepens
411777	Syndrome de Grzybowski	2926	Syndrome de Hamanishi-Ueba-Tsuji	392	Syndrome de Holt-Oram
2785	Syndrome de Guibaud-Vainsel	1217	Syndrome de Hamano-Tsukamoto	2167	Syndrome de Holzgreve
231466	Syndrome de Guillain-Barré ataxique sensoriel aigu	79126	Syndrome de Hamman-Rich	2167	Syndrome de Holzgreve-Wagner-Rehder
98917	Syndrome de Guillain-Barré axonal sensitivo-moteur aigu	989	Syndrome de Hanhart	91413	Syndrome de Horner congénital
98918	Syndrome de Guillain-Barré moteur pur	186	Syndrome de Hanot	2172	Syndrome de Houlston-Iraggori-Murday
231457	Syndrome de Guillain-Barré panautonomique aigu	3294	Syndrome de Hapnes-Boman-Skeie	1352	Syndrome de Houlston-Ironton-Temple
231450	Syndrome de Guillain-Barré sensoriel pur aigu	1490	Syndrome de Harboyan	2198	Syndrome de Howell-Evans
98916	Syndrome de Guillain-Barré, forme polyradiculonévrite démyélinisante inflammatoire aiguë	85182	Syndrome de Hardcastle	3322	Syndrome de Hoyeraal-Hreidarsson
1661	Syndrome de Guízar Vázquez-Luengas-Muñoz	1415	Syndrome de Hardikar	398097	Syndrome de Hughes néonatal
2104	Syndrome de Guízar Vázquez-Sánchez-Manzano	496790	Syndrome de Harel-Yoon	228116	Syndrome de Hughes-Stovin
1562	Syndrome de Gunal-Seber-Basarán	199282	Syndrome de Harlequin	→35069	Syndrome de Hunter-Carpenter-McDonald
		2115	Syndrome de Harrod	2715	Syndrome de Hunter-Jurenka-Thompson
		2117	Syndrome de Hartsfield	97340	Syndrome de Hunter-McAlpine
		99872	Syndrome de Hashimoto-Pritzker	3365	Syndrome de Hunter-Rudd-Hoffmann
		2994	Syndrome de Haspeslagh-Fryns-Muelenaere	1390	Syndrome de Hunter-Thompson-Reed
		1071	Syndrome de Hay-Wells	384	Syndrome de Huriez
		3377	Syndrome de Hecht		
		3377	Syndrome de Hecht-Beals		
		2492	Syndrome de Hecht-Scott		
		2787	Syndrome de Heide		
		3220	Syndrome de Heimler		
		99932	Syndrome de Heiner		
		168782	Syndrome de Heller		
		2136	Syndrome de Hennekam		
		2135	Syndrome de Hennekam-Beemer		
		3411	Syndrome de Herlyn-Werner		
		79430	Syndrome de Hermansky-Pudlak		
		231500	Syndrome de Hermansky-Pudlak avec fibrose pulmonaire		

→ 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
93473	Syndrome de Hurler	2319	Syndrome de Juberg-Hayward	2198	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-carcinome de l'oesophage
93476	Syndrome de Hurler-Scheie	93972	Syndrome de Juberg-Marsidi	34217	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-cardiomyopathie arythmogène
740	Syndrome de Hutchinson-Gilford	2321	Syndrome de Jung-Wolff-Back-Stahl	86919	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-clinodactylie
2898	Syndrome de Hyde Forster-McCarthy-Berry	989	Syndrome de Jussieu	50944	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-kystes des paupières-hypodontie-hypotrichose
3236	Syndrome de Jackson-Barr	2332	Syndrome de K.B.G.	678	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-péridontopathie
1540	Syndrome de Jackson-Weiss	2322	Syndrome de Kabuki	2342	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-péridontopathie-onychogrypose
2848	Syndrome de Jacobs	85146	Syndrome de Kaeser	384	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-sclérodactylie
2308	Syndrome de Jacobsen	254519	Syndrome de Kagami-Ogata	2201	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-spasticité
→636	Syndrome de Jaffe-Campanacci	→324737	Syndrome de Kahrizi	2202	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité
2269	Syndrome de Jagel-Holmgren-Hofer	2324	Syndrome de Kaler-Garrity-Stern	79395	Syndrome de kératodermie-dermatose ichtyosiforme-béta-glucuronidase élevée
1873	Syndrome de Jalili	2325	Syndrome de Kallin	2339	Syndrome de kératose folliculaire-nanisme-atrophie cérébrale
1891	Syndrome de Jancar	478	Syndrome de Kallmann	281201	Syndrome de kératose linéaire-ichtyose congénitale-kératodermie sclérosante
2590	Syndrome de Jankovic-Rivera	2326	Syndrome de Kallmann-cardiopathie	86919	Syndrome de kératose palmoplantaire-clinodactylie
2311	Syndrome de Jarcho-Levin	949	Syndrome de Kaplan-Plauthu-Fitch	28378	Syndrome de kératose palmoplantaire-dystrophie cornéenne
91412	Syndrome de jaw-winking	→3157	Syndrome de Kaplowitz-Bodurtha	3351	Syndrome de Kersey
313795	Syndrome de Jawad	2328	Syndrome de Kapur-Toriello	85202	Syndrome de Keutel
139431	Syndrome de Jeavons	1381	Syndrome de Karandikar-Maria-Kamble	2988	Syndrome de Khalifa-Graham
→52368	Syndrome de Jensen	2329	Syndrome de Karsck-Neugebauer	2908	Syndrome de Kindler
90647	Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen	→244	Syndrome de Kartagener	99741	Syndrome de King-Denborough
474	Syndrome de Jeune	2330	Syndrome de Kasabach-Merritt	1183	Syndrome de Kinsbourne
2314	Syndrome de Job	1894	Syndrome de Kasznica-Carlson-Coppedge	100996	Syndrome de Kjellin
2315	Syndrome de Johanson-Blizzard	3360	Syndrome de Katsantoni-Papadakou-Lagoyanni	261494	Syndrome de Kleefstra
85320	Syndrome de Johnson	2306	Syndrome de Kawashima	96147	Syndrome de Kleefstra dû à une dél(9)(q34)
2316	Syndrome de Johnson-McMillin	2533	Syndrome de Kawashima-Tsuji	96147	Syndrome de Kleefstra dû à une délétion subtélomérique 9q
1112	Syndrome de Johnson-Munson	480	Syndrome de Kearns-Sayre	96147	Syndrome de Kleefstra dû à une microdélétion 9q34
1485	Syndrome de Johnston-Aarons-Schelley	2662	Syndrome de Keipert	96147	Syndrome de Kleefstra dû à une monosomie 9q34
2027	Syndrome de Jones	79233	Syndrome de Kelley-Seegmiller	261652	Syndrome de Kleefstra dû à une mutation ponctuelle
1256	Syndrome de Jorgenson-Lenz	137653	Syndrome de Kelly-Kirson-Wyatt	896	Syndrome de Klein-Waardenburg
475	Syndrome de Joubert	54028	Syndrome de Kelly-Paterson		
220493	Syndrome de Joubert avec anomalie oculaire	64542	Syndrome de Kennedy-Teebi		
1454	Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique	2333	Syndrome de Kenny		
2318	Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale	2333	Syndrome de Kenny-Caffey		
2754	Syndrome de Joubert avec atteinte oro-facio-digitale	93325	Syndrome de Kenny-Caffey autosomique dominant		
220497	Syndrome de Joubert avec atteinte rénale	93324	Syndrome de Kenny-Caffey autosomique récessif		
397715	Syndrome de Joubert avec dystrophie thoracique asphyxiante de Jeune	435628	Syndrome de Keppen-Lubinsky		
397715	Syndrome de Joubert avec JATD	477	Syndrome de kératite-ichtyose-surdité/Ictyose hystrix-like-surdité		
220493	Syndrome de Joubert avec rétinopathie	86918	Syndrome de kératodermie palmoplantaire diffuse-acrocyanoze		
2318	Syndrome de Joubert avec syndrome de Senior-Loken	85112	Syndrome de kératodermie palmoplantaire-ambiguïté sexuelle XX-prédisposition au carcinome spinocellulaire		
475	Syndrome de Joubert classique				
475	Syndrome de Joubert pur				
475	Syndrome de Joubert type A				
475	Syndrome de Joubert-Boltshauser				

→ 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
33543	Syndrome de Kleine-Levin	1756	Syndrome de la chorde dorsale fendue	503	Syndrome de Larsen autosomique dominant
2110	Syndrome de Kleiner-Holmes	97244	Syndrome de la colonne raide	294049	Syndrome de Larsen de la Réunion
2345	Syndrome de Klippel-Feil isolé	198	Syndrome de la corne occipitale	284139	Syndrome de Larsen-like de type B3GAT3
90308	Syndrome de Klippel-Trénaunay	90354	Syndrome de la cornée fragile	99094	Syndrome de Laubry-Pezzi
329324	Syndrome de Klippel-Trénaunay inverse	2053	Syndrome de la face du siffleur	2377	Syndrome de Laurence-Moon
2346	Syndrome de Klippel-Trénaunay-Weber	391474	Syndrome de la fente faciale médiane, forme isolée	2378	Syndrome de Laurin-Sandrow
157823	Syndrome de Klüver-Bucy	498474	Syndrome de la fibromatose hyaline	79086	Syndrome de Lawrence
1571	Syndrome de Knobloch	35737	Syndrome de la fleur de lisuron	79086	Syndrome de Lawrence-Seip
1571	Syndrome de Knobloch-Layer	3387	Syndrome de la gorge poilue	2379	Syndrome de Laxova-Opitz
2349	Syndrome de Kocher-Debré-Semelaigne	443804	Syndrome de la jambe raide	2616	Syndrome de Le Merrer
679	Syndrome de Köhlmeier-Degos-Delort-Tricort	276280	Syndrome de la lipomatose multiple-hémihyperplasie	3246	Syndrome de Learman
1946	Syndrome de Kohlschutter-Tonz	228410	Syndrome de la maladie cardiaque polyvalvulaire	137605	Syndrome de Legius
→1215	Syndrome de Konigsmark-Knox-Hussels	268861	Syndrome de la moelle attachée primaire	2789	Syndrome de Lehman
96169	Syndrome de Koolen-De Vries	36236	Syndrome de la peau ébouillantée	1647	Syndrome de Leichtman-Wood-Rohn
363965	Syndrome de Koolen-De Vries dû à une mutation ponctuelle	2833	Syndrome de la peau parcheminée	70474	Syndrome de Leigh avec cardiomyopathie
2892	Syndrome de Kopysc-Barczyk-Krol	2834	Syndrome de la peau ridée	255241	Syndrome de Leigh avec leucodystrophie
477831	Syndrome de Kosaki de croissance excessive	2812	Syndrome de la peau rigide type Parana	255249	Syndrome de Leigh avec syndrome néphrotique
2839	Syndrome de Kosenow	1509	Syndrome de la petite rotule	255210	Syndrome de Leigh de transmission maternelle
99749	Syndrome de Kostmann	71273	Syndrome de la pince mésentérique	3008	Syndrome de Leigh par déficit en PC
1129	Syndrome de Kosztolanyi	157820	Syndrome de la transpiration induite par le froid	3008	Syndrome de Leigh par déficit en pyruvate carboxylase
99741	Syndrome de Kousseff-Nichols	97330	Syndrome de la traversée cervico-thoraco-brachiale	70472	Syndrome de Leigh type franco-canadien
2351	Syndrome de Kousseff	447881	Syndrome de la tête tombante idiopathique	523	Syndrome de léiomymatose héréditaire-cancer du rein
629	Syndrome de Kowarski	37202	Syndrome de la vessie douloureuse	140936	Syndrome de Lelis
→2462	Syndrome de Kozlowski-Brown-Hardwick	3473	Syndrome de Laband	137839	Syndrome de Lemierre
3082	Syndrome de Kozlowski-Krajewska	1484	Syndrome de Ladda-Zonana-Ramer	1915	Syndrome de Lemoine
2204	Syndrome de Kozlowski-Tsuruta	1997	Syndrome de lagophthalmie-fente labiopalatine	497906	Syndrome de Lenk-Ploski
1345	Syndrome de Krasnow-Qazi	1296	Syndrome de Lambert	2382	Syndrome de Lennox-Gastaut
709	Syndrome de Krause-Kivlin	98818	Syndrome de Landau-Kleffner	240	Syndrome de Léri-Weill
709	Syndrome de Krause-van Schooneveld-Kivlin	502	Syndrome de Langer-Giedion	510	Syndrome de Lesch-Nyhan
284149	Syndrome de Kreiborg-Pakistani	35737	Syndrome de l'anthémis du matin	2282	Syndrome de Leshima-Koeda-Inagaki
306674	Syndrome de Kufor-Rakeb	66529	Syndrome de l'apex ventriculaire en ballon	85192	Syndrome de lésions en anneau de la voûte crânienne-fragilité osseuse
→1487	Syndrome de Kumar-Levick	→1159	Syndrome de Laplane-Fontaine-Lagardère	77295	Syndrome de leucodystrophie-oligodontie
2505	Syndrome de Kunze-Riehm	1131	Syndrome de l'arc branchial lié à l' X	137898	Syndrome de leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière-élévation des lactates
→794	Syndrome de Kurczynski-Casperon	633	Syndrome de Laron		
2798	Syndrome de Kuzniecky	220465	Syndrome de Laron avec déficit immunitaire		
1647	Syndrome de kyste orbitaire-malformations cérébrales-hypoplasie dermique en aires				
93111	Syndrome de kystes rénaux-diabète juvénile				
353253	Syndrome de la bouche en feu				
1300	Syndrome de la bride poplitée				
1234	Syndrome de la bride poplitée autosomique récessif				

→ 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
2478	Syndrome de leucoencéphalopathie mégalencéphalique-kystes subcorticaux	231742	Syndrome de lipodermoïde du globe oculaire-excroissance préauriculaire-polythélie	2575	Syndrome de Lubani-Al Saleh-Teebi
314051	Syndrome de leucoencéphalopathie-anomalies du thalamus et du tronc cérébral-hyperlactatémie	435628	Syndrome de lipodystrophie généralisée-trait progéroïdes-déficience intellectuelle sévère	2410	Syndrome de Lubinsky
137639	Syndrome de leucoencéphalopathie-ataxie-hypodontie-hypomyélinisation	3163	Syndrome de lipodystrophie-anomalie de Rieger-diabète	→1762	Syndrome de Lubs-Arena
83629	Syndrome de leucoencéphalopathie-chondrodysplasie métaphysaire	50811	Syndrome de lipodystrophie-déficience intellectuelle-surdité	2312	Syndrome de Lucey-Driscoll
163684	Syndrome de leucoencéphalopathie-dystonie-neuropathie motrice	487825	Syndrome de lipomatose plantaire-dysmorphie faciale-retard de développement	776	Syndrome de Lujan-Fryns
2386	Syndrome de leucoencéphalopathie-kératose palmoplantaire	2399	Syndrome de lipomes naso-palpébraux-colobome	209964	Syndrome de l'ulcère solitaire du rectum
1816	Syndrome de leucomélanodermie-infantilisme-déficience intellectuelle-hypodontie-hypotrichosis	2400	Syndrome de Lisker-Garcia-Ramos	2928	Syndrome de Lundberg
2045	Syndrome de leuconychie totale-kystes trichilemmaux-dystrophie ciliaire	101003	Syndrome de Lison	→2697	Syndrome de Lutz-Richner-Landolt
210133	Syndrome de leuconychie totale-lésions de type acanthosis nigricans-cheveux anormaux	452	Syndrome de lissencéphalie liée à l'X-agénésie du corps calleux-anomalies génitales	438117	Syndrome de luxation bilatérale de la hanche et de la tête radiale-petite taille-scoliose-coalition carpienne-pieds creux-dysmorphie faciale
2743	Syndrome de Levic-Stefanovic-Nikolic	86822	Syndrome de lissencéphalie type 3-dysplasie métacarpienne	2412	Syndrome de luxation de la hanche-dysmorphie
2388	Syndrome de Levine-Critchley	86821	Syndrome de lissencéphalie type 3-séquence d'akinésie foetale familiale	908	Syndrome de l'X fragile
2363	Syndrome de Levy-Hollister	820	Syndrome de livedo racemosa-accidents vasculaires cérébraux	537	Syndrome de Lyell
302	Syndrome de Lewandowsky-Lutz	820	Syndrome de livédo ramifiée-accidents vasculaires cérébraux	464321	Syndrome de lymphangioendothéliomatose multifocale-thrombocytopénie
→1896	Syndrome de Lewis-Pashayan	820	Syndrome de livédo réticulaire-accidents vasculaires cérébraux	86914	Syndrome de lymphoedème-anomalie cérébrale artéio-veineuse
48162	Syndrome de Lewis-Sumner	2405	Syndrome de lobe de l'oreille épais-surdité de conduktion	99141	Syndrome de lymphoedème-atrézie postérieure des choanes
35125	Syndrome de l'hamartome épidermique	724	Syndrome de Loeffler	86915	Syndrome de lymphoedème-communication interauriculaire-dysmorphie
443192	Syndrome de l'homme raide classique	195	Syndrome de l'oeil de chat	33001	Syndrome de lymphoedème-distichiasis
3198	Syndrome de l'homme raide et maladies associées	60030	Syndrome de Loeys-Dietz	1563	Syndrome de lymphoedème-hypoparathyroïdie
227972	Syndrome de l'huile frelatée	724	Syndrome de Loffler	2136	Syndrome de lymphoedème-lymphangiectasie-déficience intellectuelle
227972	Syndrome de l'huile toxique	90647	Syndrome de long QT-surdité	→33001	Syndrome de lymphoedème-ptosis
524	Syndrome de Li-Fraumeni	52054	Syndrome de Longman-Tolmie	144	Syndrome de Lynch
2390	Syndrome de Lichtenstein	2832	Syndrome de Lopes-Gorlin	1123	Syndrome de Lynch-Lee-Murday
526	Syndrome de Liddle	2266	Syndrome de Lopes-Marques de Faria	3196	Syndrome de Lyngstadaas
1275	Syndrome de Liebenberg	100	Syndrome de Louis-Bar	247262	Syndrome de Mabry
3077	Syndrome de Lindsay-Burn	534	Syndrome de Lowe	2220	Syndrome de MacDermot-Patton-Williams
2301	Syndrome de l'intestin court congénital	2408	Syndrome de Lowe-Kohn-Cohen	2083	Syndrome de MacDermot-Winter
95427	Syndrome de l'intestin court secondaire	844	Syndrome de Lown-Ganong-Levine	36412	Syndrome de MacDuffie
		1533	Syndrome de Lowry	1574	Syndrome de Mackay-Shek-Carr
		2409	Syndrome de Lowry-MacLean	357158	Syndrome de macroblépharon-ectropion-hypertélorisme-macrostomie
		1824	Syndrome de Lowry-Wood	217335	Syndrome de macrocéphalie-alopécie-cutis laxa-scoliose
		2003	Syndrome de Lowry-Yong		
		53351	Syndrome de Lubag		

→ 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
60040	Syndrome de macrocéphalie-cutis marmorata telangiectatica congenita	35858	Syndrome de malabsorption sélective de la cobalamine-protéinurie	→2712	Syndrome de Marashi-Gorlin
210548	Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-autisme	3143	Syndrome de maladie autoimmune de la thyroïde et/ou diabète de type 1-maladie d'Addison	500135	Syndrome de MARCH
457485	Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-trouble neurologique du développement-petit thorax	1459	Syndrome de maladie coeliaque-calcifications cérébrales-épilepsie	91412	Syndrome de Marcus-Gunn
2563	Syndrome de macrocéphalie-obésité-déficience intellectuelle-anomalies oculaires	93114	Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-néphropathie	2461	Syndrome de Marden-Walker
2429	Syndrome de macrocéphalie-paraplégie spastique-dysmorphie	64751	Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-signes pyramidaux	2460	Syndrome de Marden-Walker-like
2427	Syndrome de macrocéphalie-petite taille-paraplégie	90658	Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-surdité	1120	Syndrome de Mardini-Nyhan
397612	Syndrome de macrocéphalie-retard de développement	90103	Syndrome de maladie de Charcot-Marie-Tooth-surdité-déficience intellectuelle	558	Syndrome de Marfan
468672	Syndrome de macrophtalmie colobomateuse-microcornée	2072	Syndrome de maladie de Gaucher-optalmoplégie-calcification cardio-vasculaire	284979	Syndrome de Marfan néonatal
2432	Syndrome de macrosomie-microphtalmie-fente palatine	2150	Syndrome de maladie de Hirschsprung-brachydactylie type D	284963	Syndrome de Marfan type 1
2563	Syndrome de macrosomie-obésité-macrocéphalie-anomalies oculaires	2152	Syndrome de maladie de Hirschsprung-déficience intellectuelle	284973	Syndrome de Marfan type 2
83619	Syndrome de macrostomie-anomalies préauriculaires-optalmoplégie externe	2153	Syndrome de maladie de Hirschsprung-hypoplasie des ongles-dysmorphie	101104	Syndrome de Marin-Amat
487796	Syndrome de macrothrombocytopénie-lymphoédème-retard de développement-dysmorphie faciale-camptodactylie	2155	Syndrome de maladie de Hirschsprung-polydactylie-surdité	559	Syndrome de Marinesco-Sjögren
2435	Syndrome de macules cutanées hypo- et hypermélaniques-retard de croissance-déficience intellectuelle	79124	Syndrome de maladie veino-occlusive hépatique-immunodéficience	2717	Syndrome de Marles
199354	Syndrome de Maeda	500150	Syndrome de malformation cérébrale-anomalies musculo-squelettiques-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	2767	Syndrome de Maroteaux-Le Merrer-Bensahel
163634	Syndrome de Maffucci	444069	Syndrome de malformation cérébrale-atrésie duodénale-hypoplasie rénale bilatérale foetal létal	950	Syndrome de Maroteaux-Malamut
2378	Syndrome de mains et pieds en miroir-anomalie du nez	447974	Syndrome de malformation de Klippel-Feil-myopathie-dysmorphie faciale	1423	Syndrome de Maroteaux-Stanescu-Cousin
958	Syndrome de mains et pieds fendus-hypoplasie mandibulaire	→392	Syndrome de malformation de l'épaule et du thorax-cardiopathie congénitale	1040	Syndrome de Maroteaux-Verloes-Stanescu
2329	Syndrome de mains et pieds fendus-nystagmus	→42775	Syndrome de malformation du sternum-dysplasie vasculaire	560	Syndrome de Marshall
71271	Syndrome de mains et pieds fendus-surdité	75389	Syndrome de malformations cérébrales-cardiopathie congénitale-polydactylie postaxiale	561	Syndrome de Marshall-Smith
2437	Syndrome de mains fendues-uropathie-spina bifida-diaphragme anomal	2229	Syndrome de Malouf	908	Syndrome de Martin-Bell
352447	Syndrome de maintenance de l'ADN mitochondrial par déficit en MGME1	→293843	Syndrome de Malpuech	85321	Syndrome de Martin-Probst
352447	Syndrome de maintenance de l'ADNmt par déficit en MGME1			→293864	Syndrome de Martínez-Friás
77297	Syndrome de Majeed			1387	Syndrome de Martolf
				405	Syndrome de Marx
				93372	Syndrome de Marx type 1
				101049	Syndrome de Marx type 2
				101050	Syndrome de Marx type 3
				101001	Syndrome de Mast
				2135	Syndrome de mastocytose-petite taille-surdité
				2015	Syndrome de Mathieu-De Broca-Bony
				2470	Syndrome de Matthew-Wood
				561	Syndrome de maturation osseuse accélérée-dysmorphie faciale-retard staturo-pondéral
				3010	Syndrome de maturation osseuse dysharmonieuse-fibres musculaires anormales
				→182050	Syndrome de May-Hegglin
				3109	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
				247775	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 1
				2578	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser type 2
				57782	Syndrome de Mazabraud
				→56304	Syndrome de McAlister-Crane
				562	Syndrome de McCune-Albright
				2471	Syndrome de McDonough
				→357225	Syndrome de McDowall

→ 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
36412	Syndrome de McDuffie	2496	Syndrome de mésomélie-synostoses type Verloes-David-Pfeiffer	2516	Syndrome de microcéphalie-cardiopathie-malsegmentation pulmonaire
158668	Syndrome de McGrath	2710	Syndrome de Meyer-Schwickerath	488168	Syndrome de microcéphalie-cataracte congénitale-dermatite psoriasiforme
2473	Syndrome de McKusick-Kaufman	→293843	Syndrome de Michels	397951	Syndrome de microcéphalie-corps calleux fin-déficience intellectuelle
59306	Syndrome de McLeod	1236	Syndrome de microbrachycéphalie sévère-déficience intellectuelle-paralysie cérébrale athétosique	137658	Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-anomalies neurologiques et des phalanges
59306	Syndrome de McLeod lié à l'X	2511	Syndrome de microbrachycéphalie-ptosis-fente labiale	1305	Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-fistule trachéo-oesophagienne
2001	Syndrome de McPherson-Clemens	391376	Syndrome de microcéphalie congénitale-encéphalopathie sévère-atrophie cérébrale progressive	391641	Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-fistule trachéo-oesophagienne type 1
2999	Syndrome de McPherson-Hall	477673	Syndrome de microcéphalie postnatale-hypotonie infantile-diplégie spastique-dysarthrie-déficience intellectuelle	391646	Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-fistule trachéo-oesophagienne type 2
3097	Syndrome de Meacham	391408	Syndrome de microcéphalie primaire-déficience intellectuelle modérée-diabète juvénile	457351	Syndrome de microcéphalie-déficience intellectuelle-surdité neurosensorielle-épilepsie-tonus musculaire anormal
3097	Syndrome de Meacham-Winn-Culler	306558	Syndrome de microcéphalie primaire-épilepsie-diabète néonatal permanent	2519	Syndrome de microcéphalie-épilepsie-déficience intellectuelle-cardiopathie
563	Syndrome de Meadows	477814	Syndrome de microcéphalie progressive-épilepsie-cécité corticale-retard de développement	217026	Syndrome de microcéphalie-facio-cardio-squelettique, type Hadziselimovic
564	Syndrome de Meckel	2508	Syndrome de microcéphalie-agénésie du corps calleux-anomalies génitales	217026	Syndrome de microcéphalie-faciocardiosquelettique
3032	Syndrome de Meckel type 7	2513	Syndrome de microcéphalie-albinisme-anomalies digitales	2521	Syndrome de microcéphalie-fente palatine-pigmentation rétinienne anormale
564	Syndrome de Meckel-Gruber	137653	Syndrome de microcéphalie-anomalies digitales-déficience intellectuelle	2522	Syndrome de microcéphalie-fusions des vertèbres cervicales
2476	Syndrome de Medeira-Dennis-Donnai	1305	Syndrome de microcéphalie-anomalies digitales-intelligence normale	3132	Syndrome de microcéphalie-hypogammaglobulinémie-immunité anormale
66629	Syndrome de mégacôlon-microcéphalie	391641	Syndrome de microcéphalie-anomalies digitales-intelligence normale type 1	2558	Syndrome de microcéphalie-hypogonadisme hypergonadotrope-petite taille
2604	Syndrome de mégaduodénum-mégavessie	391646	Syndrome de microcéphalie-anomalies digitales-intelligence normale type 2	329332	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie cérébelleuse-trouble de la conduction cardiaque
60040	Syndrome de mégalencéphalie-cutis marmorata telangiectatica congenita	3433	Syndrome de microcéphalie-brachydactylie-déficience intellectuelle	2523	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie cérébrale-spasticité
2478	Syndrome de mégalencéphalie-leucodystrophie kystique	1229	Syndrome de microcéphalie-califications intracrâniennes-déficience intellectuelle	500159	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux et vermis cérébelleux-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle
83473	Syndrome de mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie postaxiale-hydrocéphalie	2515	Syndrome de microcéphalie-cardiomyopathie	457284	Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale
2479	Syndrome de mégalocornée-déficience intellectuelle				
238763	Syndrome de mégalocornée-sphérophakie-glaucome secondaire				
50815	Syndrome de Mégarbané-Loiselet				
3038	Syndrome de Mehes				
85282	Syndrome de MEHMO				
2196	Syndrome de Meier-Blumberg-Imahorn				
2554	Syndrome de Meier-Gorlin				
93964	Syndrome de Meige				
314451	Syndrome de Meigs				
314466	Syndrome de Meigs atypique				
2482	Syndrome de Melhem-Fahl				
2483	Syndrome de Melkersson-Rosenthal				
2484	Syndrome de Melnick-Needles				
3216	Syndrome de Mengel-Königsmark				
2789	Syndrome de méningocèle latérale				
2351	Syndrome de meningocèle sacré-anomalie conotroncale				
565	Syndrome de Menkes				
2496	Syndrome de mésomélie-synostoses				

→ 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
647	Syndrome de microcéphalie-immunodéficience-lymphoréticulome	250989	Syndrome de microdélétion 1q21.1	401923	Syndrome de microdélétion 9 q31.1q31.3
2526	Syndrome de microcéphalie-lymphoédème-choriorétinopathie	250999	Syndrome de microdélétion 1q41-q42	324313	Syndrome de microdélétion 9p13
294016	Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire	250999	Syndrome de microdélétion 1q41q42	352665	Syndrome de microdélétion 9q21
294016	Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire cutanée	238769	Syndrome de microdélétion 1q44	495818	Syndrome de microdélétion 9q33.3-q34.11
3434	Syndrome de microcéphalie-microptalmie-ectrodactylie des membres inférieurs-prognathisme	363680	Syndrome de microdélétion 2p13.2	495818	Syndrome de microdélétion 9q33.3q34.11
423894	Syndrome de microcéphalie-neuropathie sensitivo-motrice axonale complexe	261349	Syndrome de microdélétion 2p15-p16.1	284169	Syndrome de microdélétion 10p12p11
423306	Syndrome de microcéphalie-petite taille-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	261349	Syndrome de microdélétion 2p15p16.1	276413	Syndrome de microdélétion 10q22.3q23.3
171703	Syndrome de microcéphalie-polymicrogyrie-agénésie du corps calleux	163693	Syndrome de microdélétion 2p21	444002	Syndrome de microdélétion 11q22.2q22.3
2533	Syndrome de microcéphalie-surdité-déficience intellectuelle	369881	Syndrome de microdélétion 2p21 sans cystinurie	313884	Syndrome de microdélétion 12p12.1
2065	Syndrome de microcéphalie-syndrome néphrotique-sclérose mésangiale	228402	Syndrome de microdélétion 2q23.1	280325	Syndrome de microdélétion 12p13.33
1305	Syndrome de microcéphalie-syndrome oculo-digitooesophago-duodénal	1617	Syndrome de microdélétion 2q24	94063	Syndrome de microdélétion 12q14
391641	Syndrome de microcéphalie-syndrome oculo-digitooesophago-duodénal type 1	251014	Syndrome de microdélétion 2q31.1	289513	Syndrome de microdélétion 12q15q21.1
2670	Syndrome de microcorie-néphrose congénitale	251019	Syndrome de microdélétion 2q32-q33	412035	Syndrome de microdélétion 13q12.3
2535	Syndrome de microcornée-corectopie-hypoplasie maculaire	251019	Syndrome de microdélétion 2q32q33	261120	Syndrome de microdélétion 14q11.2
263347	Syndrome de microcornée-dystrophie des cônes et des bâtonnets-cataracte-staphylome postérieur	251028	Syndrome de microdélétion 2q33.1	261144	Syndrome de microdélétion 14q12
2536	Syndrome de microcornée-glaucome-absence de sinus frontaux	1001	Syndrome de microdélétion 2q37	264200	Syndrome de microdélétion 14q22-q23
231736	Syndrome de microcornée-mégalolenticône postérieur-persistante du tissu vasculaire foetal-colobome	435638	Syndrome de microdélétion 3p25.3	264200	Syndrome de microdélétion 14q22q23
369970	Syndrome de microcornée-myopie avec atrophie choriorétinienne-télécanthus	1621	Syndrome de microdélétion 3q13	401935	Syndrome de microdélétion 14q24.1q24.3
293948	Syndrome de microdélétion 1p21.3	356947	Syndrome de microdélétion 3q26-q27	261183	Syndrome de microdélétion 15q11.2
401986	Syndrome de microdélétion 1p31p32	356947	Syndrome de microdélétion 3q26q27	199318	Syndrome de microdélétion 15q13.3
456298	Syndrome de microdélétion 1p35.2	397695	Syndrome de microdélétion 3q27.3	261190	Syndrome de microdélétion 15q14
		65286	Syndrome de microdélétion 3q29	94065	Syndrome de microdélétion 15q24
		238750	Syndrome de microdélétion 4q21	363992	Syndrome de microdélétion 15q26.3
		228384	Syndrome de microdélétion 5q14.3	261222	Syndrome de microdélétion 16p11.2 distale
		436003	Syndrome de microdélétion 5q23	261197	Syndrome de microdélétion 16p11.2 proximale
		314655	Syndrome de microdélétion 5q31.3	261211	Syndrome de microdélétion 16p11.2-p12.2
		251046	Syndrome de microdélétion 6p22	261211	Syndrome de microdélétion 16p11.2p12.2
		96125	Syndrome de microdélétion 6p25	261236	Syndrome de microdélétion 16p13.11
		251056	Syndrome de microdélétion 6q25	500055	Syndrome de microdélétion 16p13.2
		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		

→ 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
352629	Syndrome de microdélétion 16q24.1	97685	Syndrome de microdélétion-neurofibromatose type 1	139474	Syndrome de microduplication 17q11.2
261250	Syndrome de microdélétion 16q24.3	97685	Syndrome de microdélétion-NF1	261272	Syndrome de microduplication 17q12
819	Syndrome de microdélétion 17p11.2	90024	Syndrome de microdontie-microtie type 1-surdité	217340	Syndrome de microduplication 17q21.31
319171	Syndrome de microdélétion 17p13.1 distale	250994	Syndrome de microduplication 1q21.1	447980	Syndrome de microduplication 19p13.3
261257	Syndrome de microdélétion 17p13.3 distale	313947	Syndrome de microduplication 2q23.1	363659	Syndrome de microduplication 20q11.2
97685	Syndrome de microdélétion 17q11	294026	Syndrome de microduplication 2q31.1	1727	Syndrome de microduplication 22q11.2
261265	Syndrome de microdélétion 17q12	96095	Syndrome de microduplication 3q26	261337	Syndrome de microduplication 22q11.2 distale
363958	Syndrome de microdélétion 17q21.31	251038	Syndrome de microduplication 3q29	217377	Syndrome de microduplication Xp11.22-p11.23
261279	Syndrome de microdélétion 17q23.1-q23.2	96072	Syndrome de microduplication 4p16.3	261483	Syndrome de microduplication Xq27.3-q28
261279	Syndrome de microdélétion 17q23.1q23.2	329802	Syndrome de microduplication 5p13	293939	Syndrome de microduplication Xq28 distale
254346	Syndrome de microdélétion 19p13.12	228415	Syndrome de microduplication 5q35	2538	Syndrome de microgastrie-anomalie des membres
357001	Syndrome de microdélétion 19p13.13	314034	Syndrome de microduplication 7p22.1	476126	Syndrome de micrognathie-infections récurrentes-troubles du comportement-déficience intellectuelle modérée
217346	Syndrome de microdélétion 19q13.11	96121	Syndrome de microduplication 7q11.23	50810	Syndrome de microlissencéphalie-micromélie
261295	Syndrome de microdélétion 20p12.3	261102	Syndrome de microduplication 7q11.23 distale	424099	Syndrome de microptalmie colobomateuse-dysplasie rhizomélique
313781	Syndrome de microdélétion 20p13	459074	Syndrome de microduplication 7q36.3	363741	Syndrome de microptalmie colobomateuse-obésité-hypogénitalisme-déficience intellectuelle
444051	Syndrome de microdélétion 20q11.2	228399	Syndrome de microduplication 8q12	85275	Syndrome de microptalmie-ankyloblépharon-déficience intellectuelle
261304	Syndrome de microdélétion 20q13.2-q13.3 paternelle	276422	Syndrome de microduplication 10q22.3q23.3	98938	Syndrome de microptalmie-anophthalmie-colobome
261304	Syndrome de microdélétion 20q13.2q13.3 paternelle	300305	Syndrome de microduplication 11p15.4	2556	Syndrome de microptalmie-aplasie dermique-sclérocornée
261311	Syndrome de microdélétion 20q13.33	261229	Syndrome de microduplication 14q11.2	2705	Syndrome de microptalmie-aplasie optique
261323	Syndrome de microdélétion 21q22.11-q22.12	238446	Syndrome de microduplication 15q11-q13	77299	Syndrome de microptalmie-atrophie cérébrale
261323	Syndrome de microdélétion 21q22.11q22.12	238446	Syndrome de microduplication 15q11q13	424099	Syndrome de microptalmie-colobome-dysplasie rhizomélique
268261	Syndrome de microdélétion 21q22.13-q22.2	370079	Syndrome de microduplication 16p11.2 proximale	→2510	Syndrome de microptalmie-déficience intellectuelle
268261	Syndrome de microdélétion 21q22.13q22.2	261204	Syndrome de microduplication 16p11.2p12.2	98938	Syndrome de microptalmie-kyste colobomateux
261330	Syndrome de microdélétion 22q11.2 distale	261243	Syndrome de microduplication 16p13.11	2547	Syndrome de microptalmie-microtie-akinésie foetale
254528	Syndrome de microdélétion maternelle 14q32.2	96078	Syndrome de microduplication 16p13.3		
254525	Syndrome de microdélétion paternelle 14q32.2	1713	Syndrome de microduplication 17p11.2		
261476	Syndrome de microdélétion Xp21	477817	Syndrome de microduplication 17p11.2p12		
1643	Syndrome de microdéletion Xp22.3	217385	Syndrome de microduplication 17p13.3		

→ 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
251279	Syndrome de microptalmie-rétinite pigmentaire-fovéoschisis-drusen de la papille optique	2565	Syndrome de Mononen-Karnes-Senac	2597	Syndrome de myopathie mitochondriale-acidose lactique-surdité
431140	Syndrome de microptalmie colobomateuse-microcéphalie-déficience intellectuelle-petite taille liée à l'X	495930	Syndrome de monosomie 7 familiale	1876	Syndrome de myopathie viscérale familiale-ophtalmoplégie externe
431140	Syndrome de microptalmie colobomateuse-microcéphalie-petite taille-retard psychomoteur liée à l'X	158003	Syndrome de Montgomery	439212	Syndrome de myopathie à début précoce-aréflexie-détresse respiratoire-dysphagie
2549	Syndrome de microsomie hémifaciale-anomalies radiales	→969	Syndrome de Moore-Federman	79091	Syndrome de myopathie à inclusions héréditaire-contractures articulaires-ophtalmoplégie
2551	Syndrome de microsphérophakie-dysplasie métaphysaire	141327	Syndrome de Moran-Barroso	52430	Syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale
140963	Syndrome de microtie bilatérale-surdité-fente palatine	52056	Syndrome de Morava-Mehes	2596	Syndrome de myopathie-diabète sucré
2306	Syndrome de microtie-anomalie de la crosse aortique	77296	Syndrome de Morgagni-Stewart-Morel	2601	Syndrome de myopathie-retard de croissance-déficience intellectuelle-hypospadias
2554	Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille	168593	Syndrome de mort subite du nourrisson-dysgénésie des testicules	1358	Syndrome de myopathie-séquence de Moebius-séquence de Robin
139450	Syndrome de microtie-colobome oculaire-imperforation du canal lacrymonasal	130	Syndrome de mort subite nocturne inattendue	363396	Syndrome de myopie forte-surdité neurosensorielle
2557	Syndrome de Mietens	83467	Syndrome de Morvan	3101	Syndrome de myotonie-déficience intellectuelle-anomalies squelettiques
2867	Syndrome de Mievis-Verellen-Dumoulin	3347	Syndrome de Mounier-Kühn	57782	Syndrome de myxome-dysplasie fibreuse
2558	Syndrome de Mikati-Najjar-Sahli	2572	Syndrome de Mousa-Al Din-Al Nassar	1359	Syndrome de myxome-hyperpigmentation-hyperactivité endocrinienne
246	Syndrome de Miller	2152	Syndrome de Mowat-Wilson	2475	Syndrome de mèches blanches-anomalies multiples
531	Syndrome de Miller-Dieker	261537	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une microdélétion 2q22	69087	Syndrome de Naegeli
98919	Syndrome de Miller-Fisher	261537	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une monosomie 2q22	69087	Syndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn
94091	Syndrome de Mills	261552	Syndrome de Mowat-Wilson dû à une mutation ponctuelle de ZEB2	313936	Syndrome de naevi épidermiques papulaires avec couche basale en palissade
→293843	Syndrome de Mingarelli	2574	Syndrome de Moynahan	→1359	Syndrome de naevi-myxome de l'oreillette-neurofibrome myxoïde-éphélides
→193	Syndrome de Mirhosseini-Holmes-Walton	575	Syndrome de Muckle-Wells	2703	Syndrome de naevus en tache de vin-citerne cérébello-médullaire élargie-hydrocéphalie
570	Syndrome de Möbius	2575	Syndrome de mucoviscidose-gastrite-anémie mégaloblastique	313936	Syndrome de naevus épidermiques papulaires avec couche basale en palissade
2560	Syndrome de Möbius-neuropathie axonale-hypogonadisme hypogonadotrope	53271	Syndrome de Muenke	370052	Syndrome de naevus sébacé-malformations du SNC-aplasie cutanée congénitale-démoïde limbique-naevus pigmenté
570	Syndrome de Moebius	587	Syndrome de Muir-Torre		
2560	Syndrome de Moebius-neuropathie axonale-hypogonadisme hypogonadotrope	2959	Syndrome de Mulvihill-Smith		
1420	Syndrome de Moerman-Vandenberghé-Fryns	2028	Syndrome de Murray-Puretic-Drescher		
3198	Syndrome de Moersch-Woltman	3079	Syndrome de Mutchinick		
2549	Syndrome de Moeschler-Claren	494433	Syndrome de myélodysplasie-infections-retard de croissance-hypoplasie surrénalienne-anomalies génitales-entéropathie		
2751	Syndrome de Mohr	2588	Syndrome de Myhre		
2753	Syndrome de Mohr-Majewski	109	Syndrome de Myhre-Rikey-Smith		
52368	Syndrome de Mohr-Tranebjærg	2589	Syndrome de myoclonie-ataxie cérébelleuse-surdité		
2561	Syndrome de molaires avec racines fusionnées d'Ackerman	2590	Syndrome de myoclonie-atrophie musculaire distale		
2561	Syndrome de molaires pyramidales-glaucome-lèvre supérieure anormale	163696	Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale		
1433	Syndrome de Moloney	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		

→ 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
370052	Syndrome de naevus sébacé-malformations du système nerveux central-aplasie cutanée congénitale-démoïde limbique-naevus pigmenté	2668	Syndrome de néphropathie-surdité-hyperparathyroïdie	331176	Syndrome de neutropénie congénitale sévère-hypertension artérielle pulmonaire-ectasie veineuse superficielle
245	Syndrome de Nager	443988	Syndrome de néphrose congénitale-ventriculomégalie cérébrale	369852	Syndrome de neutropénie congénitale-myélofibrose-néphromégalie
2211	Syndrome de Naguib-Richieri-Costa	2065	Syndrome de néphrose-migration neuronale anormale	2690	Syndrome de neutropénie-monocytopénie-surdité
2229	Syndrome de Najjar	2669	Syndrome de néphrose-surdité-anomalies des voies urinaires et des doigts	→1900	Syndrome de Nevo
2615	Syndrome de Nakajo-Nishimura	634	Syndrome de Netherton	83471	Syndrome de Nezelof
2822	Syndrome de Nakamura-Osame	2671	Syndrome de Neu-Laxova	3051	Syndrome de Nicolaides-Baraitser
627	Syndrome de Nance-Horan	2479	Syndrome de Neuhauser	2633	Syndrome de Nievergelt
2631	Syndrome de nanisme mésomélique-fente palatine-camptodactylie	3350	Syndrome de Neuhauser-Daly-Magnelli	2322	Syndrome de Niikawa-Kuroki
436182	Syndrome de nanisme microcéphalique primordial-résistance à l'insuline	2672	Syndrome de Neuhauser-Eichner-Opitz	647	Syndrome de Nijmegen
2653	Syndrome de nanisme ostéochondrodysplasique-surdité-rétinopathie pigmentaire	352654	Syndrome de neurodégénérescence progressive de l'enfant-cécité-ataxie-spasticité	240760	Syndrome de Nijmegen-like
→2637	Syndrome de nanisme primordial-microdontie-dents opalescentes et sans racine	500135	Syndrome de neurones multinucléés-anhydramnios-dysplasie rénale-hypoplasie cérébelleuse-hydranencéphalie	647	Syndrome de Nimègue
93274	Syndrome de nanisme thanatophore-crâne en trèfle	457205	Syndrome de neuropathie axonale-atrophie optique-déficience cognitive	240760	Syndrome de Nimègue-like
2619	Syndrome de nanisme-brachydactylie type Mseleni	2680	Syndrome de neuropathie hypomyélinisante-arthrogrypose	1884	Syndrome de Noble-Bass-Sherman
→2995	Syndrome de nanisme-déficience intellectuelle-anomalies oculaires-fente labiopalatine	2400	Syndrome de neuropathie périphérique-dysautonomie	2698	Syndrome de nodosités calleuses-leuconychie-surdité-hyperkératose palmoplantaire
1937	Syndrome de nanisme-doigts bloqués	163746	Syndrome de neuropathie périphérique-leucodystrophie centrale dysmyélinisante-syndrome de Waardenburg-maladie de Hirschsprung	2698	Syndrome de nodosités calleuses-leuconychie-surdité-kératodermie palmoplantaire
2370	Syndrome de nanisme-laxité ligamentaire-retard de croissance	397744	Syndrome de neuropathie périphérique-myopathie-raucité de la voix-surdité	85196	Syndrome de nodulose-arthropathie-ostéolyse
→969	Syndrome de nanisme-raideur articulaire-anomalies oculaires	457205	Syndrome de neuropathie sensitivo-motrice axonale-atrophie optique-neurodégénérescence à début infantile	648	Syndrome de Noonan
→2616	Syndrome de nanisme-vertèbres hautes	456318	Syndrome de neuropathie sensorielle-surdité neurosensorielle-démence	500	Syndrome de Noonan avec lentigines multiples
251279	Syndrome de nanophtalmie-rétinite pigmentaire-fovéoschisis-drusen de la papille optique	456318	Syndrome de neuropathie sensorielle-surdité-démence	2703	Syndrome de Nova
2073	Syndrome de narcolepsie-cataplexie	73246	Syndrome de neuropathie viscérale-anomalies cérébrales-dysmorphie-retard du développement	→357225	Syndrome de pachydermie plicaturée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité de perception
2663	Syndrome de Nathalie	644	Syndrome de neuropathie-ataxie-rétinite pigmentaire	→357225	Syndrome de pachydermie plicaturée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité neurosensorielle
420556	Syndrome de neige visuelle			→357225	Syndrome de pachydermie vorticellée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité de perception
199244	Syndrome de Nelson			→357225	Syndrome de pachydermie vorticellée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité neurosensorielle
2849	Syndrome de néphroblastomatose-ascite foetale-macrosome-tumeur de Wilms			2798	Syndrome de pachygyrie-déficience intellectuelle-épilepsie
2666	Syndrome de néphronophtise familiale de l'adulte-quadriparésie spastique			2802	Syndrome de Pagon-Bird-Detter
84081	Syndrome de néphronophtise-fibrose hépatique			1993	Syndrome de Pai
				2804	Syndrome de Pallister W
				672	Syndrome de Pallister-Hall
				884	Syndrome de Pallister-Killian
				2184	Syndrome de Palmer-Pagon
				98815	Syndrome de Panayiotopoulos

→ 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
3322	Syndrome de pancytopenie progressive-déficit immunitaire-hypoplasie cérébelleuse	100998	Syndrome de paraplégie spastique-amyotrophie des pieds et des mains	699	Syndrome de Pearson
401764	Syndrome de pancytopenie-retard de développement	2822	Syndrome de paraplégie spastique-déficience intellectuelle-corps calleux fin	263534	Syndrome de peau déciduale acrale
435930	Syndrome de papille optique colobomateuse-atrophie maculaire-choriorétinopathie	100996	Syndrome de paraplégie spastique-dégénération rétinienne	263534	Syndrome de peau déciduale localisée
2750	Syndrome de Papillon-Léage-Psaume	2816	Syndrome de paraplégie spastique-épilepsie-déficience intellectuelle	444138	Syndrome de peau déciduale-leuconychie-kératose acrale ponctuée-chéilité-nodosités calleuses
678	Syndrome de Papillon-Lefèvre	2818	Syndrome de paraplégie spastique-glaucome-déficience intellectuelle	2835	Syndrome de pectus excavatum-macrocéphalie-dysplasie unguéale
324299	Syndrome de paragangliome-somatostatinome-polycythémie	2819	Syndrome de paraplégie spastique-lésions cutanées faciales	994	Syndrome de Pena-Shokeir type 1
2375	Syndrome de paralysie du larynx-déficience intellectuelle	329475	Syndrome de paraplégie spastique-maladie de Paget	1466	Syndrome de Pena-Shokeir type 2
306530	Syndrome de paralysie faciale congénitale héréditaire-surdité variable	2820	Syndrome de paraplégie spastique-néphropathie-surdité	705	Syndrome de Pendred
2704	Syndrome de paralysie faciale partielle-anomalies urinaires	2821	Syndrome de paraplégie spastique-neuropathie-poikilodermie	2576	Syndrome de Perheentupa
37553	Syndrome de paralysie périodique sensible au potassium-dysrythmie cardiaque	464282	Syndrome de paraplégie spastique-retard de développement sévère-épilepsie	2848	Syndrome de péricardite-arthrite-camptodactylie
99750	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive atypique	464282	Syndrome de paraplégie spastique-retard psychomoteur-épilepsie	2849	Syndrome de Perlman
240071	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive classique	2823	Syndrome de paraplégie-brachydactylie-épiphyses en cône	2850	Syndrome de Perniola-Krajewska-Carnevale
240094	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-akinésie pure avec freezing de la marche	2824	Syndrome de paraplégie-déficience intellectuelle-hyperkératose	→955	Syndrome de péroné en serpentin-rein polykystique
240112	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-aphasie progressive non-fluente	2826	Syndrome de parésie spastique-puberté précoce	2855	Syndrome de Perrault
240112	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-apraxie verbale	90307	Syndrome de Parkes Weber	178509	Syndrome de Perry
240085	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-parkinsonisme	2379	Syndrome de parkinsonisme précoce-déficience intellectuelle	2856	Syndrome de persistance des canaux de Müller
240103	Syndrome de paralysie supranucléaire progressive-syndrome cortico-basal	1214	Syndrome de Parry-Romberg	228190	Syndrome de persistance du canal artériel-bicuspidie valvulaire aortique-anomalie des mains
2812	Syndrome de Parana	94083	Syndrome de Partington	46627	Syndrome de persistance du canal artériel-dysmorphie faciale-anomalies du cinquième doigt
101000	Syndrome de paraparésie spastique de l'enfance-amyotrophie distale	→193	Syndrome de Partington-Anderson	228190	Syndrome de persistance du canal artériel-valve aortique bicuspid-anomalie des mains
100990	Syndrome de paraparésie spastique-amyopathie-cataracte-reflux gastro-oesophagien	94083	Syndrome de Partington-Mulley	46532	Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-βeta-thalassémie
2815	Syndrome de paraparésie spastique-surdité	1394	Syndrome de Pascual-Castroviejo type 1	251380	Syndrome de persistance familiale de l'hémoglobine foetale-drépanocytose
101003	Syndrome de paraparésie spastique-vitiligo-cheveux gris prématurés-faciès particulier	42775	Syndrome de Pascual-Castroviejo type 2	709	Syndrome de Peters plus
		1252	Syndrome de Pashayan	2776	Syndrome de Petit-Fryns
		1252	Syndrome de Pashayan-Prozansky	2994	Syndrome de petite taille-anomalies craniofaciales-hypoplasie génitale
		2278	Syndrome de Passwell-Goodman-Sipkowski	2332	Syndrome de petite taille-anomalies faciales et squelettiques-déficience intellectuelle-macrodontie
		3378	Syndrome de Patau	85442	Syndrome de petite taille-anomalies hypophysaires et cérébelleuses-selle turcique anormale
		2439	Syndrome de Patterson-Stevenson		

→ 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
397623	Syndrome de petite taille-atrézie du canal auditif-hypoplasie mandibulaire-anomalies squelettiques	2872	Syndrome de Pfeiffer-Singer-Zschiesche	→2510	Syndrome de Pinsky-Di George-Harley
391677	Syndrome de petite taille-atrophie optique-anomalie de Pelger-Hüet	33577	Syndrome de Pfeiffer-Weber-Christian	2896	Syndrome de Pitt-Hopkins
→264200	Syndrome de petite taille-brachydactylie-dysmorphie	48652	Syndrome de Phelan-McDermid	→280	Syndrome de Pitt-Rogers-Danks
464288	Syndrome de petite taille-brachydactylie-obésité-retard global de développement	3103	Syndrome de phacomélie SC de Roberts	1078	Syndrome de Piussan-Lenaerts-Mathieu
420794	Syndrome de petite taille-cyphose-hypoplasie des ailes iliaques-épiphyses coniques-dysmorphie faciale	2878	Syndrome de phacomélie-ectrodactylie-surdité-arythmie	2899	Syndrome de platispondylie-amélogénèse imparfaite
423454	Syndrome de petite taille-dysplasie des ongles-kératodermie palmoplantaire marginale-hyperpigmentation buccale	3439	Syndrome de phacomélie-thrombocytopenie-encéphalocèle-malformations urogénitales	2375	Syndrome de Plott
314394	Syndrome de petite taille-onychodysplasie-dysmorphie faciale-hypotrichose	2881	Syndrome de photosensibilité cutanée-colite létale	54028	Syndrome de Plummer-Vinson
2863	Syndrome de petite taille-os wormiens-dextrocardie	397596	Syndrome de PI3K-delta activé	500533	Syndrome de PMSE
2865	Syndrome de petite taille-pterygium colli-cardiopathie congénitale	505	Syndrome de Piccardi-Lassueur-Little	221043	Syndrome de poikilodermie héréditaire fibrosante-myopathie rétractile-fibrose pulmonaire
488618	Syndrome de petite taille-retard de développement-cardiopathie congénitale	2885	Syndrome de piébaldisme-anomalies neurologiques	2825	Syndrome de poikilodermie-alopécie-rétrognathie-fente palatine
3102	Syndrome de petite taille-séquence de Pierre Robin-fente mandibulaire-anomalie des mains	2439	Syndrome de pieds fendus-dysostose mandibulo-faciale	2911	Syndrome de Poland
2866	Syndrome de petite taille-surdité-neutrophiles anormaux	488232	Syndrome de pieds fendus-polydactylie mésoaxiale	→33364	Syndrome de Pollitt
3102	Syndrome de petite taille-syndrome de Pierre Robin-fente mandibulaire-anomalie des mains	488232	Syndrome de pieds fendus-polydactylie mésoaxiale-surdité neurosensorielle	3004	Syndrome de polydactylie en miroir-segmentation vertébrale-anomalies des membres
2868	Syndrome de petite taille-valvulopathie cardiaque-dysmorphie	487825	Syndrome de Pierpont	420584	Syndrome de polydactylie postaxiale-anomalies antéhypophysaires-dysmorphie faciale
435804	Syndrome de petite taille-âge osseux avancé-arthrose précoce	1566	Syndrome de Pierquin	2916	Syndrome de polydactylie postaxiale-anomalies dentaires et vertébrales
2963	Syndrome de Petty	718	Syndrome de Pierre Robin isolé	2920	Syndrome de polydactylie postaxiale-déficience intellectuelle
2963	Syndrome de Petty-Laxova-Wiedemann	2888	Syndrome de Pierre Robin-anomalie facio-digitale	2919	Syndrome de polydactylie postaxiale-fente labiale médiane
2869	Syndrome de Peutz-Jeghers	3450	Syndrome de Pierre Robin-chondrodysplasie	2921	Syndrome de polydactylie préaxiale-colobome-déficience intellectuelle-petite taille
710	Syndrome de Pfeiffer	436003	Syndrome de Pierre Robin-contractures-retard de développement	2754	Syndrome de polydactylie-fente labiopalatine-retard psychomoteur
93258	Syndrome de Pfeiffer classique	364577	Syndrome de Pierre Robin-déficience intellectuelle-brachydactylie	2917	Syndrome de polydactylie-myopie
93258	Syndrome de Pfeiffer type 1	1388	Syndrome de Pierre Robin-hyperphalangie-clinodactylie	3453	Syndrome de polyendocrinopathie auto-immune-candidose-dystrophie ectodermique
93259	Syndrome de Pfeiffer type 2	2886	Syndrome de Pierre Robin-malformations cardiaques-pieds bots	453533	Syndrome de polyendocrinopathie-polyneuropathie
93260	Syndrome de Pfeiffer type 3	2670	Syndrome de Pierson	500533	Syndrome de polyhydramnios-mégalencéphalie-épilepsie symptomatique
3224	Syndrome de Pfeiffer-Kapferer	978	Syndrome de pigment anormal-ectrodactylie-hypodontie	2795	Syndrome de polykystose ovarienne-dysfonctionnement du sphincter urétral
2921	Syndrome de Pfeiffer-Mayer	2890	Syndrome de pili torti-onychodysplasie	2926	Syndrome de polyneuropathie-camptodactylie
2871	Syndrome de Pfeiffer-Palm-Teller	2891	Syndrome de pili torti-retard de développement-anomalies neurologiques		
		2741	Syndrome de Pillay		
		2894	Syndrome de Pilotto		
		3353	Syndrome de Pinheiro-Freire-Maia-Miranda		

→ 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
2905	Syndrome de polyneuropathie-endocrinopathie-dyscrasie plasmocytaire	98793	Syndrome de Prader-Willi dû à une monosomie 15q11q13 d'origine paternelle	2980	Syndrome de pseudo-oedème de la papille-blépharophimosis-main anormale
2928	Syndrome de polyneuropathie-oligophrénie-ménopause précoce	177901	Syndrome de Prader-Willi dû à une monosomie 15q11q13 d'origine paternelle de type 1	2972	Syndrome de pseudoanodontie-hypoplasie maxillaire-genu valgum
171848	Syndrome de polyneuropathie-surdité-ataxie-rétinite pigmentaire-cataracte	177904	Syndrome de Prader-Willi dû à une monosomie 15q11q13 d'origine paternelle de type 2	2973	Syndrome de pseudohermaphrodisme féminin-anomalies anorectales
2930	Syndrome de polyposse gastro-intestinale-anomalies ectodermiques	177910	Syndrome de Prader-Willi dû à une mutation d'empreinte	2975	Syndrome de pseudohermaphrodisme féminin-anomalies squelettiques
2930	Syndrome de polyposse gastro-intestinale-hyperpigmentation-alopécie-onychodystrophie	398069	Syndrome de Prader-Willi dû à une mutation ponctuelle	2983	Syndrome de pseudohermaphrodisme-déficience intellectuelle
2869	Syndrome de polyposse intestinale-pigmentation cutanée	177907	Syndrome de Prader-Willi dû à une translocation	2349	Syndrome de pseudohypertrophie musculaire-hypoathyroïdie
2929	Syndrome de polyposse juvénile	398073	Syndrome de Prader-Willi-like	2518	Syndrome de pseudotoxoplasmosis
2934	Syndrome de polysyndactylie-malformation cardiaque	171829	Syndrome de Prader-Willi-like dû à une délétion 6q16	2988	Syndrome de pterygium collidéficience intellectuelle-anomalies des doigts
2941	Syndrome de porencéphalie-hypoplasie cérébelleuse-malformations internes	398079	Syndrome de Prader-Willi-like dû à une mutation ponctuelle	228396	Syndrome de ptosis-mouvement oculaire supérieur limité-absence de point lacrymal
306547	Syndrome de porencéphalie-microcéphalie-cataracte bilatérale congénitale	2956	Syndrome de Prata-Liberal-Goncalves	2997	Syndrome de ptosis-paralysie des cordes vocales
370022	Syndrome de Poretti-Boltshauser	300576	Syndrome de prédisposition au cancer-oligodontie	2999	Syndrome de ptosis-strabisme-correctopie
1713	Syndrome de Potocki-Lupski	293822	Syndrome de prédisposition au carcinome rénal et mélanome associé à MITF	→293843	Syndrome de ptosis-strabisme-diastasis des grands droits
52022	Syndrome de Potocki-Shaffer	488647	Syndrome de prédisposition aux cancers hématologiques associé à DDX41	2999	Syndrome de ptosis-strabisme-pupilles ectopiques
2946	Syndrome de pouce long-brachydactylie	231108	Syndrome de prédisposition familiale aux tumeurs rhabdoïdes	238766	Syndrome de ptosis-syndactylie-difficultés d'apprentissage
2947	Syndrome de pouce triphalangé-brachyectrodactylie	2958	Syndrome de Prieto-Badia-Mulas	2028	Syndrome de Puretic
3133	Syndrome de pouce triphalangé-luxation de la rotule	1451	Syndrome de Prieur-Griselli	2442	Syndrome de Purtilo
2950	Syndrome de pouce triphalangé-polysyndactylie	3042	Syndrome de Primrose	289478	Syndrome de pyoderma gangrenosum-acné-hidradénite suppurée
2876	Syndrome de Powell-Chandra-Saal	99889	Syndrome de production ectopique d'ACTH	3010	Syndrome de Qazi-Markouizos
2201	Syndrome de Powell-Venencie-Gordon	2959	Syndrome de progeria-petite taille-naevi pigmentés	447997	Syndrome de quadriplégie spastique-corps calleux fin-microcéphalie postnatale progressive
739	Syndrome de Prader-Labhart-Willi	2959	Syndrome de progeria-petite taille-naevus pigmentés	3011	Syndrome de quadriplégie-déficience intellectuelle-rétinite pigmentaire
739	Syndrome de Prader-Willi	→284963	Syndrome de prolapsus de la valve mitrale-anévrisme aortique-vergetures-signes squelettiques	769	Syndrome de Rabson-Mendenhall
98793	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle	978	Syndrome de Propping-Zerres	→2712	Syndrome de radiculomégalie des canines-cataracte congénitale
177901	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle de type 1	744	Syndrome de Protée	420741	Syndrome de radiosensibilité-déficit immunitaire-dysmorphie-difficultés d'apprentissage
177904	Syndrome de Prader-Willi dû à une délétion 15q11q13 d'origine paternelle de type 2	744	Syndrome de Proteus	1832	Syndrome de Raine
98754	Syndrome de Prader-Willi dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 15	2508	Syndrome de Proud		
		2508	Syndrome de Proud-Levine-Carpenter		
		→95699	Syndrome de pseudo-Antley-Bixler avec ambiguïté génitale-troubles de la stéroïdogenèse		
		1229	Syndrome de pseudo-infection intra-utérine 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
50811	Syndrome de Rajab-Spranger	488627	Syndrome de retard de croissance sévère-strabisme-mélanocytose dermique congénitale-déficience intellectuelle	488613	Syndrome de retard global de développement-anomalies neuro-ophthalmologiques-épilepsie-déficience intellectuelle
99843	Syndrome de Rambam-Hasharon	2067	Syndrome de retard de croissance-alopécie-pseudoanodontie-atrophie optique	480898	Syndrome de retard global de développement-anomalies visuelles-atrophie cérébelleuse progressive-hypotonie axiale
3018	Syndrome de Rambaud-Gallian	53693	Syndrome de retard de croissance-aminoacidurie-cholestase-surcharge en fer-acidose lactique-mort néonatale précoce	436245	Syndrome de rétinite pigmentaire-cataracte juvénile petite taille-déficience intellectuelle
3018	Syndrome de Rambaud-Gallian-Touchard	3035	Syndrome de retard de croissance-hydrocéphalie-hypoplasie pulmonaire	→193	Syndrome de rétinite pigmentaire-déficience intellectuelle
3019	Syndrome de Ramon	391366	Syndrome de retard de croissance-retard de développement modéré-hépatite chronique	3085	Syndrome de rétinite pigmentaire-déficience intellectuelle-surdité-hypogénéitalisme
1051	Syndrome de Ramos-Arroyo	73272	Syndrome de retard de croissance-surdité-déficience intellectuelle	3085	Syndrome de rétinite pigmentaire-déficience intellectuelle-surdité-hypogonadisme
3020	Syndrome de Ramsay Hunt	404451	Syndrome de retard de développement-anomalie du système nerveux central-syndactylie dû à des mutations de FBLN1	140976	Syndrome de rétinite pigmentaire-hypopituitarisme-néphronophtise-dysplasie osseuse
→1071	Syndrome de Rapp-Hodgkin	79134	Syndrome de retard de développement-épilepsie-diabète néonatal	886	Syndrome de rétinite pigmentaire-surdité
1929	Syndrome de Rasmussen	99989	Syndrome de retard de développement-épilepsie-diabète néonatal, forme intermédiaire	494439	Syndrome de rétinite pigmentaire-surdité-vieillissement prématûr-petite taille-dysmorphie faciale
3023	Syndrome de Rasmussen-Johnsen-Thomsen	2101	Syndrome de retard de développement-hypotonie-hypotrophie des extrémités	3018	Syndrome de rétinopathie ischémique-hyalinose digestive-calcifications cérébrales diffuses
2840	Syndrome de Ray-Peterson-Scott	404476	Syndrome de retard de développement-kystes pulmonaires-croissance excessive-tumeur de Wilms	→247691	Syndrome de rétinopathie vasculaire héréditaire-phénomène de Raynaud-migraine
1188	Syndrome de Reardon-Baraitser	363444	Syndrome de retard de développement-microcéphalie-dysmorphie faciale associé à THOC6	3088	Syndrome de rétinopathie-anémie-anomalies du SNC
2631	Syndrome de Reardon-Hall-Slaney	73223	Syndrome de retard de développement-ostéopénie-anomalies ectodermiques	3088	Syndrome de rétinopathie-anémie-anomalies du système nerveux central
523	Syndrome de Reed	163988	Syndrome de retard de développement-surdité, type Hildebrand	53540	Syndrome de rétinoschisis-héméralopie précoce
3221	Syndrome de Refetoff	3038	Syndrome de retard de langage-asymétrie faciale-strabisme-incisure du lobe de l'oreille	233	Syndrome de rétraction de Duane
1525	Syndrome de Reginato-Schiapachasse			778	Syndrome de Rett
3027	Syndrome de régression caudale			3095	Syndrome de Rett atypique
	Syndrome de régression motrice et cognitive de l'enfance avec syndrome extrapyramidal			139466	Syndrome de réversion sexuelle-dysgénésies rénale, surrénalienne et pulmonaire
500180				3088	Syndrome de Revesz
983	Syndrome de régression testiculaire			3088	Syndrome de Revesz-DeBuse
2634	Syndrome de Reinhardt-Pfeiffer			3096	Syndrome de Reye
29207	Syndrome de Reiter			779	Syndrome de Reynolds
93975	Syndrome de Renier-Gabreels-Jasper			3097	Syndrome de rhabdomyome-cardiopathie-anomalies génitales
3242	Syndrome de Renpenning				
785	Syndrome de résistance aux récepteurs des oestrogènes				
99832	Syndrome de résistance à la thyréolibérine				
99832	Syndrome de résistance à la TRH hypothalamique				
2297	Syndrome de résistance à l'insuline type A				
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				

→ 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
1399	Syndrome de Richards-Rundle	1323	Syndrome de Rozin-camptodactylie	3138	Syndrome de Schinzel
240071	Syndrome de Richardson	1323	Syndrome de Rozin-Hertz-Goodman	798	Syndrome de Schinzel-Giedion
2323	Syndrome de Richardson-Kirk	290	Syndrome de rubéole congénitale	3143	Syndrome de Schmidt
1784	Syndrome de Richieri Costa-Colletto	783	Syndrome de Rubinstein-Taybi	2252	Syndrome de Schmitt-Gillenwater-Kelly
1794	Syndrome de Richieri Costa-Gorlin	353277	Syndrome de Rubinstei-Taybi dû à des mutations de CREBBP	37748	Syndrome de Schnitzler
2511	Syndrome de Richieri Costa-Guion Almeida-Ramos	353281	Syndrome de Rubinstei-Taybi dû à une microdélétion 16p13.3	3145	Syndrome de Schofer-Beetz-Bohl
→2353	Syndrome de Richieri Costa-Guion Almeida-Rodini	353284	Syndrome de Rubinstei-Taybi par haploinsuffisance de EP300	3041	Syndrome de Scholte-Begeer-van Essen
3101	Syndrome de Richieri-Costa-da Silva	1768	Syndrome de Rudd-Klimek	50944	Syndrome de Schöpf-Schulz-Passarge
3102	Syndrome de Richieri-Costa-Pereira	→798	Syndrome de Rudiger	800	Syndrome de Schwartz-Jampel
28378	Syndrome de Richner-Hanhart	435953	Syndrome de Ruijs-Aalfs	800	Syndrome de Schwartz-Jampel type 1
606	Syndrome de Ricker	1834	Syndrome de Russell-Weaver-Bull	800	Syndrome de Schwartz-Jampel-Aberfeld
420741	Syndrome de RIDDLE	2709	Syndrome de Rutherford	3151	Syndrome de sclérose en plaques-ichtyose-déficit en facteur VIII
782	Syndrome de Rieger	3121	Syndrome de Ruvalcaba	85186	Syndrome de sclérose endostéale-hypoplasie cérébelleuse
1764	Syndrome de Riley-Day	3105	Syndrome de Saal-Greenstein	90020	Syndrome de sclérose latérale amyotrophique-parkinsonisme-démence de Guam
7	Syndrome de Ritscher-Schinzel	→33364	Syndrome de Sabinas	806	Syndrome de Scott
1803	Syndrome de Rivera-Perez-Salas	573	Syndrome de Sabouraud	1514	Syndrome de Scott-Bryant-Graham
3103	Syndrome de Roberts	286	Syndrome de Sack-Barabas	1509	Syndrome de Scott-Taor
97360	Syndrome de Robinow	794	Syndrome de Saethre-Chotzen	1778	Syndrome de Seaver-Cassidy
3107	Syndrome de Robinow autosomique dominant	300493	Syndrome de Sagliker	→182050	Syndrome de Sebastian
1507	Syndrome de Robinow autosomique récessif	2256	Syndrome de Saito-Kuba-Tsuruta	808	Syndrome de Seckel
97360	Syndrome de Robinow-Silverman-Smith	1409	Syndrome de Salomon	82004	Syndrome de SED-hétérotropie nodulaire périventriculaire
→794	Syndrome de Robinow-Sorauf	2613	Syndrome de Salcedo	567	Syndrome de Sedlackova
2780	Syndrome de Robinow-Unger	140969	Syndrome de Saldino-Mainzer	647	Syndrome de Seemanova type 2
49827	Syndrome de Rogers	2230	Syndrome de Salti-Salem	2528	Syndrome de Seemanova-Lesny
353298	Syndrome de Roifman	96167	Syndrome de San Luis Valley	98808	Syndrome de Segawa autosomique dominant
221139	Syndrome de Roifman-Chitayat	71272	Syndrome de Sandifer	101150	Syndrome de Segawa autosomique récessif
→1855	Syndrome de Roifman-Melamed	2378	Syndrome de Sandrow	2759	Syndrome de Seghers
3109	Syndrome de Rokitansky	2323	Syndrome de Sanjad-Sakati	→1768	Syndrome de Selig-Benacerraf-Greene
101016	Syndrome de Romano-Ward	2155	Syndrome de Santos-Mateus-Leal	3232	Syndrome de Sellars-Beighton
1214	Syndrome de Romberg	3130	Syndrome de Satoyoshi	79480	Syndrome de Senear-Usher
3110	Syndrome de Rombo	3047	Syndrome de Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson	1369	Syndrome de Sengers
1837	Syndrome de Rosenberg-Löhr	2013	Syndrome de Say-Barber-Hobbs	2183	Syndrome de Sengers-Hamel-Otten
329	Syndrome de Rosenthal	3132	Syndrome de Say-Barber-Miller	1292	Syndrome de Senior
2909	Syndrome de Rothmund-Thomson	3133	Syndrome de Say-Field-Coldwell	84081	Syndrome de Senior-Boichis
221008	Syndrome de Rothmund-Thomson type 1	3369	Syndrome de Say-Meyer	3156	Syndrome de Senior-Loken
221016	Syndrome de Rothmund-Thomson type 2	168624	Syndrome de scaphocéphalie-macrocéphalie-rétrusion maxillaire-déficience intellectuelle	1515	Syndrome de Sensenbrenner
3111	Syndrome de Rotor	171839	Syndrome de scaphocéphallie familiale-synostose radio-ulnaire	324636	Syndrome de sensibilisation aux érythrocytes
85201	Syndrome de rotule absente-hypoplasie scrotale-anomalies rénales-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle	398069	Syndrome de Schaaf-Yang	178338	Syndrome de sensibilité aux UV
3115	Syndrome de Roussy-Lévy	1383	Syndrome de Schaap-Taylor-Baraitser		
		370039	Syndrome de Schauder		
		93474	Syndrome de Scheie		
		2353	Syndrome de Schilbach-Rott		
		1830	Syndrome de Schimke		
		2612	Syndrome de Schimmelpenning		

→ 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
477	Syndrome de Senter	231137	Syndrome de Silver-Russell dû à une microduplication 7p11.2-p13	3176	Syndrome de spina bifida-hypospadias
2888	Syndrome de séquence de Pierre Robin-anomalie facio-digitale	231137	Syndrome de Silver-Russell dû à une microduplication 7p11.2p13	757	Syndrome de Spitzer-Weinstein
3450	Syndrome de séquence de Pierre Robin-chondrodysplasie	231144	Syndrome de Silver-Russell dû à une microduplication 11p15	234	Syndrome de Sprinz-Nelson
1388	Syndrome de séquence de Pierre Robin-hyperphalangie-clinodactylie	397590	Syndrome de Silver-Russell dû à une mutation ponctuelle	2454	Syndrome de Stalker-Chitayat
2886	Syndrome de séquence de Pierre Robin-malformations cardiaques-pieds bots	231137	Syndrome de Silver-Russell dû à une trisomie 7p11.2-p13	85146	Syndrome de Stark-Kaeser
3104	Syndrome de séquence de Pierre Robin-oligodactylie	231137	Syndrome de Silver-Russell dû à une trisomie 7p11.2p13	3184	Syndrome de stéatocystome multiple-dents néonatales
3316	Syndrome de séquence de Potter-fente-cardiopathie	373	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel	438117	Syndrome de Steel
3104	Syndrome de séquence de Robin-oligodactylie	79022	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel léthal	3186	Syndrome de Steinfeld
75508	Syndrome de Servelle-Martorell	373	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel type 1	162521	Syndrome de sténose congénitale des orifices piriformes-holoprosencéphalie
1807	Syndrome de Setleis	79022	Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel type 2	85182	Syndrome de sténose médullaire diaphysaire-histocytome fibreux
3162	Syndrome de Sézary	50809	Syndrome de Singh-Williams-McAlister	85182	Syndrome de sténose médullaire diaphysaire-tumeur osseuse
2407	Syndrome de Shabbir	85191	Syndrome de Singleton-Merten	85202	Syndrome de sténose pulmonaire-brachytéléphalangie-calcification du cartilage
897	Syndrome de Shah-Waardenburg	247698	Syndrome de Sipple	→636	Syndrome de sténose pulmonaire-taches café au lait
29822	Syndrome de Shapiro	816	Syndrome de Sjögren-Larsson	3191	Syndrome de sténose subaortique-petite taille
1506	Syndrome de Sharma-Kapoor-Ramji	93974	Syndrome de Smith-Fineman-Myers	3194	Syndrome de Stern-Lubinsky-Durrie
809	Syndrome de Sharp	457485	Syndrome de Smith-Kingsmore	36426	Syndrome de Stevens-Johnson
91355	Syndrome de Sheehan	818	Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	828	Syndrome de Stickler
1147	Syndrome de Sheldon-Hall	819	Syndrome de Smith-Magenis	250984	Syndrome de Stickler autosomique récessif
1008	Syndrome de Shokeir	820	Syndrome de Sneddon	90653	Syndrome de Stickler type 1
567	Syndrome de Shprintzen	3063	Syndrome de Snyder-Robinson	90654	Syndrome de Stickler type 2
2462	Syndrome de Shprintzen-Goldberg	2234	Syndrome de Sohval-Soffer	166100	Syndrome de Stickler type 3
3165	Syndrome de Shulman	2612	Syndrome de Solomon	166100	Syndrome de Stickler type non oculaire
811	Syndrome de Shwachman	2564	Syndrome de Sommer-Hines	233	Syndrome de Stilling-Turk-Duane
811	Syndrome de Shwachman-Bodian-Diamond	1529	Syndrome de Sommer-Young Wee-Frye	3199	Syndrome de Stimmller
811	Syndrome de Shwachman-Diamond	1355	Syndrome de Sonoda	2972	Syndrome de Stoelinga-de Koomen-Davis
3167	Syndrome de Siegler-Brewer-Carey	1471	Syndrome de Sorsby	3200	Syndrome de Stoll-Alembik-Finck
→244	Syndrome de Siewert	821	Syndrome de Sotos	3074	Syndrome de Stoll-Geraudel-Chauvin
3168	Syndrome de Sillence	2704	Syndrome de sourire inversé-vessie neurologique	3201	Syndrome de Stoll-Kieny-Dott
100998	Syndrome de Silver	3173	Syndrome de spasmes infantiles-pouces larges	2878	Syndrome de Stoll-Lévy-Frankfort
813	Syndrome de Silver-Russell	263410	Syndrome de spasmes infantiles-retard psychomoteur-atrophie cérébrale progressive-anomalie des ganglions de la base	3204	Syndrome de Stormorken
231140	Syndrome de Silver-Russell dû à un défaut d'empreinte de la région 11p15	3175	Syndrome de spasticité-déficience intellectuelle-épilepsie lié à l'X	3204	Syndrome de Stormorken-Sjaastad-Langslet
96182	Syndrome de Silver-Russell dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 7	→2909	Syndrome de Spellacy-Gibbs-Watts	1277	Syndrome de Stratton-Garcia-Young
231147	Syndrome de Silver-Russell dû à une disomie uniparentale maternelle du chromosome 11	3449	Syndrome de sphérophakie-brachymorphie	2863	Syndrome de Stratton-Parker
231137	Syndrome de Silver-Russell dû à une dup(7)(p11.2p13)			3205	Syndrome de Sturge-Weber-Dimitri
				3205	Syndrome de Sturge-Weber-Krabbe

→ 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
3206	Syndrome de Stüve-Wiedemann	94064	Syndrome de surdité-infertilité	3255	Syndrome de syndactylie type 1-microcéphalie-déficience intellectuelle
166277	Syndrome de Suarez-Stickler	3225	Syndrome de surdité-insensibilité familiale des glandes salivaires à l'aldostérone	357332	Syndrome de syndactylie-camptodactylie et clinodactylie de l'auriculaire-gros orteils bifides
2752	Syndrome de Sugarman	3226	Syndrome de surdité-lymphoédème-leucémie	3253	Syndrome de syndactylie-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine
3412	Syndrome de Sujansky-Leonard	2408	Syndrome de surdité-néphrite-malformation anorectale	85203	Syndrome de syndactylie-polydactylie préaxiale-déformation sterno
65682	Syndrome de Summerskill-Walshe-Tygstrup	63	Syndrome de surdité-néphropathie	3259	Syndrome de syndactylie-polydactylie-lobe d'oreille anormal
3210	Syndrome de Summitt	3230	Syndrome de surdité-oligodontie	140952	Syndrome de syndactylie-télécanthus-malformations rénale et anogénitale
3216	Syndrome de surdité de conduction-anomalie de l'oreille externe	79500	Syndrome de surdité-onycho-ostéodystrophie-déficience intellectuelle	→1071	Syndrome de synéchie alvéolaire-ankyloblépharon-dysplasie ectodermique
228012	Syndrome de surdité de perception progressive-cardiomyopathie hypertrophique	79500	Syndrome de surdité-onycho-ostéodystrophie-déficience intellectuelle-épilepsie	3262	Syndrome de syngnathie-anomalies multiples
228012	Syndrome de surdité neurosensorielle progressive-cardiomyopathie hypertrophique	79499	Syndrome de surdité-onychodystrophie autosomique dominant	3263	Syndrome de syngnathie-fente palatine
66633	Syndrome de surdité neurosensorielle-grisonnement précoce-tremblement essentiel	79500	Syndrome de surdité-onychodystrophie autosomique récessif	3270	Syndrome de synostose radio-cubitale-retard de développement-hypotonie
97229	Syndrome de surdité neurosensorielle-paralysie ponto-bulbaire	79500	Syndrome de surdité-onychodystrophie-ostéodystrophie-déficience intellectuelle	→193	Syndrome de synostose radio-cubitale-rétinite pigmentaire
494444	Syndrome de surdité neurosensorielle-thrombocytopénie associé à DIAPH1	3232	Syndrome de surdité-oreille anormale-paralysie faciale	3268	Syndrome de synostose radio-ulnaire-microcéphalie-scoliose
3224	Syndrome de surdité-anomalies génitales-synostoses métacarpiques et métatarsiennes	123	Syndrome de surdité-pili torti-hypogonadisme	71289	Syndrome de synostose radio-ulnaire-thrombocytopénie amégacaryocytique
→52368	Syndrome de surdité-atrophie optique-démence	3236	Syndrome de surdité-ptosis-anomalies squelettiques	793	Syndrome de synovite-acné-pustulose-hyperostose-ostéite
2663	Syndrome de surdité-cataracte-anomalies squelettiques	3237	Syndrome de surdité-sympalangie type Hermann	1350	Syndrome de Tabatznik
85321	Syndrome de surdité-déficience intellectuelle lié à l'X	3241	Syndrome de surdité-syndrome craniofacial	457077	Syndrome de TAFRO
85321	Syndrome de surdité-déficience intellectuelle type Martin-Probst	3239	Syndrome de surdité-vitiligo-achalasie	567	Syndrome de Takao
3217	Syndrome de surdité-diverticulose-neuropathie	838	Syndrome de Susac	2905	Syndrome de Takatsuki
3218	Syndrome de surdité-dysplasie épiphysaire-petite taille	284343	Syndrome de susceptibilité familiale au blastome pleuropulmonaire	487796	Syndrome de Takenouchi-Kosaki
3219	Syndrome de surdité-dysplasie squelettique-granulome labial	284343	Syndrome de susceptibilité familiale au BPP	66529	Syndrome de Tako-Tsubo
3219	Syndrome de surdité-dysplasie squelettique-visage aux traits grossiers avec lèvres épaisses	3243	Syndrome de Sweet	66529	Syndrome de Takotsubo
52368	Syndrome de surdité-dystonie-neuronopathie optique	242	Syndrome de Swyer	2832	Syndrome de tarses palpébraux courts-absence de cils inférieurs
254898	Syndrome de surdité-encéphaloneuropathie-obésité-valvulopathie	3246	Syndrome de symphalangie-anomalies multiples des mains et des pieds	404443	Syndrome de Tatton-Brown-Rahman
90646	Syndrome de surdité-hypogonadisme	3237	Syndrome de symphalangie-brachydactylie	99045	Syndrome de Taussig-Bing
3220	Syndrome de surdité-hypoplasie de l'émail-anomalie des ongles	91412	Syndrome de syncinésie mandibulo-palpébrale-ptosis	→33364	Syndrome de Tay
				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

→ 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
1974	Syndrome de Teebi-Naguib-al Awadi	42665	Syndrome de Tietz	3369	Syndrome de trigonocéphalie-petite taille-retard de croissance
3291	Syndrome de Teebi-Shaltout	65283	Syndrome de Timothy	485405	Syndrome de triplication 16p12.1p12.3
284227	Syndrome de télangiectasie-érythrocytose-gammopathie monoclonale-épanchements périnéphrétiques-shunt pulmonaire	64686	Syndrome de Tolosa-Hunt	3377	Syndrome de trismus-pseudocamptodactylie
3293	Syndrome de télecanthus-hypertélorisme-strabisme-pied creux	→314632	Syndrome de Tomé-Brunet-Fardeau	168796	Syndrome de trouble du rythme-cardiomyopathie dilatée-brachydactylie
2885	Syndrome de Telfer-Sugar-Jaeger	1547	Syndrome de Tonoki-Ohura-Niikawa	352577	Syndrome de troubles sévères de l'alimentation-retard statural-pondéral-microcéphalie par déficit en ASXL3
420561	Syndrome de Temple-Baraitser	3460	Syndrome de Torg-Winchester	101000	Syndrome de Troyer
1777	Syndrome de Temtamy	1827	Syndrome de Toriello	3357	Syndrome de Trueb-Burg-Bottani
1777	Syndrome de Temtamy-Shalash	3338	Syndrome de Toriello-Carey	3173	Syndrome de Tsao-Ellingson
137834	Syndrome de Ter Haar	79347	Syndrome de Toriello-Higgins-Miller	3268	Syndrome de Tsukahara
3301	Syndrome de tetra-amélie-malformations multiples	3339	Syndrome de Toriello-Lacassie-Droste	3387	Syndrome de Tsukahara-Kajii
3304	Syndrome de téralogie de Fallot-petite taille-déficience intellectuelle	3341	Syndrome de torticolis-chéloïdes-cryptorchidisme	3390	Syndrome de tubulopathie proximale-diabète sucré-ataxie cérébelleuse
3011	Syndrome de tétraplégie spastique-déficience intellectuelle-rétinite pigmentaire	3342	Syndrome de tortuosité artérielle	254902	Syndrome de tubulopathie rénale-encéphalopathie-insuffisance hépatique
140917	Syndrome de Teunissen-Cremers	2796	Syndrome de Touraine-Solente-Gole	2997	Syndrome de Tucker
1780	Syndrome de Thakker-Donnai	857	Syndrome de Townes-Brocks	→2036	Syndrome de Tuffli-Laxova
500095	Syndrome de Thauvin-Robinet-Faivre	412022	Syndrome de Traboulsi	893	Syndrome de tumeur de Wilms-aniridie-anomalies génito-urinaires-déficience intellectuelle
88633	Syndrome de Théodore	268861	Syndrome de traction du cône terminal, forme primaire	220	Syndrome de tumeur de Wilms-pseudohermaphrodisme
3235	Syndrome de Thies-Reis	3052	Syndrome de Tranebjærg-Svejgaard	211	Syndrome de tumeur en turban
3316	Syndrome de Thomas	95431	Syndrome de transfusion foeto-foetale	3225	Syndrome de Tungland-Bellman
2547	Syndrome de Thomas-Jewett-Raines	861	Syndrome de Treacher-Collins	99818	Syndrome de Turcot avec polyposie
2031	Syndrome de Thompson-Baraitser	→1215	Syndrome de Treft-Sanborn-Carey	→144	Syndrome de Turcot non polyposique
2866	Syndrome de Thong-Douglas-Ferrante	457212	Syndrome de tremblement essentiel progressif-trouble sévère du langage-dysmorphie faciale-déficience intellectuelle-trouble du comportement	881	Syndrome de Turner
3204	Syndrome de thrombocytopathie-asplénie-myosis	3350	Syndrome de tremblement essentiel-nystagmus-ulcère	99413	Syndrome de Turner par anomalies de structure du chromosome X
457077	Syndrome de thrombocytopenie-anasarque-fièvre-insuffisance rénale-organomégalie	447896	Syndrome de tremblement-ataxie-hypomyélinisation centrale	2614	Syndrome de Turner-Kieser
3320	Syndrome de thrombocytopénie-aplasie radiale	79129	Syndrome de trichodysplasie-amélogénèse imparfaite	2198	Syndrome de tylose-cancer de l'oesophage
3323	Syndrome de thrombocytopénie-syndrome de Pierre Robin	3361	Syndrome de trichodysplasie-xérodermie	1979	Syndrome de type Werner dû à un déficit en facteurs de croissance
2919	Syndrome de Thurston	3363	Syndrome de trichomégalie-dégénérescence rétinienne pigmentaire-retard de croissance	3412	Syndrome de VACTERL-hydrocéphalie
169105	Syndrome de thymome-immunodéficience	→33364	Syndrome de trichothiodystrophie-ostéosclérose	1548	Syndrome de Van Benthem-Driessen-Hanveld
3328	Syndrome de tibia absent-polydactylie-kyste arachnoïdien	→33364	Syndrome de trichothiodystrophie-syndrome neurocutané	1122	Syndrome de Van den Berghe-Dequeker
3329	Syndrome de tibia aplasique-ectrodactylie	3365	Syndrome de trigonocéphalie-anomalies des extrémités	2460	Syndrome de Van den Ende-Gupta
3332	Syndrome de tibia hypoplasique-polydactylie	3368	Syndrome de trigonocéphalie-nez bifide-anomalies des extrémités	3417	Syndrome de Van der Bosch
85170	Syndrome de tibia triangulaire-aplasie fibulaire				

→ 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
216796	Syndrome de Van der Hoeve	894	Syndrome de Waardenburg type 1	3451	Syndrome de West
2478	Syndrome de Van der Knaap	895	Syndrome de Waardenburg type 2	2435	Syndrome de Westerhof-Beemer-Cormane
888	Syndrome de Van der Woude	352740	Syndrome de Waardenburg type 2 avec albinisme oculaire	→2750	Syndrome de Whelan
314679	Syndrome de Van Maldergem	896	Syndrome de Waardenburg type 3	2779	Syndrome de Whyte-Murphy
3419	Syndrome de Van Regemorter-Pierquin-Vamos	897	Syndrome de Waardenburg type 4	3454	Syndrome de Wieacker-Wolff
2754	Syndrome de Váradi	894	Syndrome de Waardenburg type I	116	Syndrome de Wiedemann-Beckwith
2754	Syndrome de Váradi-Papp	895	Syndrome de Waardenburg type II	2156	Syndrome de Wiedemann-Oldigs-Oppermann
291	Syndrome de varicelle congénitale	896	Syndrome de Waardenburg type III	3455	Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch
209943	Syndrome de vascularite rétinienne idiopathique-anévrismes-neurorétinite	897	Syndrome de Waardenburg-Hirschsprung	319182	Syndrome de Wiedemann-Steiner
284388	Syndrome de vasoconstriction cérébrale réversible	897	Syndrome de Waardenburg-Shah	3456	Syndrome de Wildervanck
→261483	Syndrome de Vasquez-Hurst-Sotos	163746	Syndrome de Waardenburg-Shah variante neurologique	739	Syndrome de Willi-Prader
52047	Syndrome de Vater-like-hypertension pulmonaire-anomalies des oreilles-retard de croissance	247709	Syndrome de Wagenmann-Froboese	904	Syndrome de Williams
443988	Syndrome de ventriculomégalie-maladie des kystes rénaux	898	Syndrome de Wagner	904	Syndrome de Williams-Beuren
2899	Syndrome de Verloes-Bourguignon	357332	Syndrome de Wahab	411501	Syndrome de Williams-Campbell
2496	Syndrome de Verloes-David	2379	Syndrome de Waisman	3459	Syndrome de Wilson-Turner
50817	Syndrome de Verloes-Deprez	1068	Syndrome de Walker-Dyson	3460	Syndrome de Winchester
2983	Syndrome de Verloes-Gillerot-Fryns	899	Syndrome de Walker-Warburg	2515	Syndrome de Winship-Viljoen-Leary
2551	Syndrome de Verloes-Van Maldergem-de Marneffe	1453	Syndrome de Wallis-Zieff-Goldblatt	906	Syndrome de Wiskott-Aldrich
3429	Syndrome de Verlooove-Van Horick-Brubakk	3214	Syndrome de Warburg-Thomsen	829	Syndrome de Wissler-Fanconi
97282	Syndrome de Verner-Morrison	1052	Syndrome de Warburton-Anyane-Yeboa	2228	Syndrome de Witkop
2406	Syndrome de verrouillage	96061	Syndrome de Warkany	→280	Syndrome de Wittwer
1493	Syndrome de Vici	1541	Syndrome de Warman-Mulliken-Hayward	1667	Syndrome de Wolcott-Rallison
1493	Syndrome de Vici-Sabettta-Gambarara	100067	Syndrome de Waterhouse-Friderichsen	280	Syndrome de Wolf-Hirschhorn
363665	Syndrome de vieillissement prématûré type Penttinen	1046	Syndrome de Waters-West	3080	Syndrome de Wolff-Zimmermann
363665	Syndrome de vieillissement prématûré-acro-ostéolyse-lésions chéloïdiennes	→636	Syndrome de Watson	3463	Syndrome de Wolfram
3433	Syndrome de Viljoen-Kallis-Voges	3447	Syndrome de Weaver	411590	Syndrome de Wolfram-like
3434	Syndrome de Viljoen-Smart	→3447	Syndrome de Weaver-like	3464	Syndrome de Woodhouse-Sakati
494	Syndrome de Vohwinkel	3448	Syndrome de Weaver-Williams	2571	Syndrome de Woods-Black-Norbury
79395	Syndrome de Vohwinkel-ichtyose	1521	Syndrome de Webster-Deming	137658	Syndrome de Woods-Crouchman-Huson
2427	Syndrome de Volcke-Soekarman	3449	Syndrome de Weill-Marchesani	3465	Syndrome de Worster-Drought
3439	Syndrome de von Voss-Cherstvoy	3344	Syndrome de Weismann-Netter-Stuhl	2790	Syndrome de Worth
99147	Syndrome de von Willebrand acquis	3450	Syndrome de Weissenbacher-Zweymüller	3411	Syndrome de Wunderlich
2180	Syndrome de Waaler-Aarskog	1373	Syndrome de Wellesley-Carman-French	53719	Syndrome de Wyburn-Mason
3440	Syndrome de Waardenburg	901	Syndrome de Wells	412069	Syndrome de Xia-Gibbs
896	Syndrome de Waardenburg avec anomalies des membres	2815	Syndrome de Wells-Jankovic	2255	Syndrome de Yorifuji-Okuno
		652	Syndrome de Wermer	3240	Syndrome de Yoshimura-Takeshita
		902	Syndrome de Werner	488642	Syndrome de You-Hoover-Fong
		79474	Syndrome de Werner atypique	3471	Syndrome de Young

→ 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
1775	Syndrome de Zinsser-Engman-Cole	230839	Syndrome d'Ehlers-Danlos par déficit en tenascin-X	82004	Syndrome d'Ehlers-Danlos-hétérotopie nodulaire périventriculaire
3253	Syndrome de Zlotogora-Ogur	90309	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 1	230857	Syndrome d'Ehlers-Danlos/ostéogenèse imparfaite
3253	Syndrome de Zlotogora-Zilberman-Tenenbaum	90318	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 2	820	Syndrome d'Ehrmann-Sneddon
913	Syndrome de Zollinger-Ellison	285	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 3	79106	Syndrome d'Eiken
2835	Syndrome de Zori-Stalker-Williams	286	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 4	97214	Syndrome d'Eisenmenger
3474	Syndrome de Zunich-Kaye	75497	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 5	221054	Syndrome d'Elejalde
2970	Syndrome d'Eagle-Barret	1900	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 6A	289	Syndrome d'Ellis-Van Creveld
1973	Syndrome d'Eastman-Bixler	1899	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 7	2516	Syndrome d'Ellis-Yale-Winter
1884	Syndrome d'ectropie du cristallin-dystrophie choriorétinienne-myopie	99875	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 7A	1997	Syndrome d'Elsching
→1896	Syndrome d'ectrodactylie-dysplasie ectodermique sans fente labiopalatine	99876	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 7B	96170	Syndrome d'Emanuel
1896	Syndrome d'ectrodactylie-dysplasie ectodermique-fente labiopalatine	1901	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 7C	3226	Syndrome d'Emberger
→1896	Syndrome d'ectrodactylie-fente palatine	75392	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 8	1927	Syndrome d'Emery-Nelson
1891	Syndrome d'ectrodactylie-paraplégie spastique-déficience intellectuelle	198	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 9	300564	Syndrome d'emphysème-fibrose pulmonaire combinés
1892	Syndrome d'ectrodactylie-polydactylie	75501	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 10	83467	Syndrome d'encéphalite limbique-neuromyotone-hyperhidrose-polyneuropathie
1894	Syndrome d'ectrodactylie-spina bifida-cardiopathie	2295	Syndrome d'Ehlers-Danlos type 11	217017	Syndrome d'encéphalocèle atrétique occipitale-visage atypique-pieds larges
1997	Syndrome d'ectropion inférieur-fente labiopalatine	1899	Syndrome d'Ehlers-Danlos type arthrochalasique	1933	Syndrome d'encéphalomyopathie mitochondriale-aminoacidopathie
906	Syndrome d'eczéma-thrombocytopénie-immunodéficience	2953	Syndrome d'Ehlers-Danlos type arthrogryposique	457185	Syndrome d'encéphalomyopathie néonatale-cardiomyopathie-détresse respiratoire
82004	Syndrome d'EDS-hétérotopie nodulaire périventriculaire	230851	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cardiaque valvulaire	411986	Syndrome d'encéphalopathie épileptique infantile précoce-cécité corticale-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale
3380	Syndrome d'Edwards	230839	Syndrome d'Ehlers-Danlos type classique-like	→370114	Syndrome d'encéphalopathie fatale infantile-hypertension artérielle pulmonaire
2668	Syndrome d'Edwards-Patton-Dilly	1900	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique	496756	Syndrome d'encéphalopathie progressive à début précoce-ataxie spastique-amyotrophie spinale distale
209956	Syndrome d'effusion uvéale idiopathique	300179	Syndrome d'Ehlers-Danlos type cyphoscoliotique avec surdité	2836	Syndrome d'encéphalopathie progressive-atrophie optique
300179	Syndrome d'Ehlers Danlos avec cyphoscoliose, myopathie et surdité	1901	Syndrome d'Ehlers-Danlos type dermato-sparaxis	51	Syndrome d'encéphalopathie-calcification des ganglions basaux
2953	Syndrome d'Ehlers-Danlos associé à CHST14	285	Syndrome d'Ehlers-Danlos type hypermobile	1261	Syndrome d'encéphalopathie-calcification intracérébrale-dégénérescence rétinienne
75501	Syndrome d'Ehlers-Danlos avec déficit en fibronectine	286	Syndrome d'Ehlers-Danlos type IV	319678	Syndrome d'encéphalopathie-cardiomyopathie hypertrophique-néphropathie tubulaire
75501	Syndrome d'Ehlers-Danlos avec dysfonctionnement plaquettaire par anomalie de la fibronectine	198	Syndrome d'Ehlers-Danlos type IX	79134	Syndrome DEND
287	Syndrome d'Ehlers-Danlos classique	2953	Syndrome d'Ehlers-Danlos type musculo-contractural	99989	Syndrome DEND intermédiaire
75497	Syndrome d'Ehlers-Danlos lié à l'X	1900	Syndrome d'Ehlers-Danlos type oculo-scoliotique	→247691	Syndrome d'endothéliopathie-héréditaire-rétinopathie-néphropathie-crises
2953	Syndrome d'Ehlers-Danlos par déficit en D4ST1	75392	Syndrome d'Ehlers-Danlos type périodontite	2406	Syndrome d'enfermement
		75496	Syndrome d'Ehlers-Danlos type progéroïde	1937	Syndrome d'Eng-Strom
		157965	Syndrome d'Ehlers-Danlos type spondylo-cheiro-dysplasique		
		286	Syndrome d'Ehlers-Danlos type vasculaire		
		230845	Syndrome d'Ehlers-Danlos type vasculaire-like		

→ 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
99672	Syndrome dent et ongle de Fried	1951	Syndrome d'épilepsie-télangiectasie	1486	Syndrome des contractures congénitales létales type 1
391487	Syndrome d'entéropathie et endocrinopathie auto-immunes-susceptibilité aux infections chroniques	→182050	Syndrome d'Epstein	137776	Syndrome des contractures congénitales létales type 2
2228	Syndrome dents et ongles	1266	Syndrome dermato-cardio-squelettique type Borrone	137783	Syndrome des contractures congénitales létales type 3
2582	Syndrome d'éosinophilie-myalgies lié au tryptophane	99688	Syndrome dermatroche	363409	Syndrome des contractures congénitales létales type 5
231556	Syndrome d'épidermolysie bulleuse jonctionnelle localisée à début tardif-déficience intellectuelle	→79500	Syndrome d'Eronen-Somer-Gustafsson	137776	Syndrome des contractures congénitales létales type Israeli-Bedouin
79403	Syndrome d'épidermolysie bulleuse jonctionnelle-atrézie du pylore	369992	Syndrome d'érithrodermie congénitale-hypotrichose-infections récurrentes-allergies alimentaires multiples	3454	Syndrome des contractures du pied-atrophie musculaire-apraxie oculomotrice
36236	Syndrome d'épidermolysie staphylococcique	476096	Syndrome d'érithrokératodermie-cardiomyopathie	1486	Syndrome des contractures multiples type finlandais
352587	Syndrome d'épilepsie focale-déficience intellectuelle-dysarthrie-ataxie	1916	Syndrome DES	93270	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 1
352587	Syndrome d'épilepsie focale-déficience intellectuelle-malformation cérébro-cérébelleuse	869	Syndrome des 2A	93269	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 2
79137	Syndrome d'épilepsie généralisée-dyskinésie paroxystique	869	Syndrome des 3A	93271	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 3
171714	Syndrome d'épilepsie infantile symptomatique-arrêt de développement-cécité	869	Syndrome des 4A	93268	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 4
171714	Syndrome d'épilepsie infantile type Amish	54251	Syndrome des abcès aseptiques	498497	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type 5
85294	Syndrome d'épilepsie liée à l'X-difficulté d'apprentissage-troubles du comportement	54251	Syndrome des abcès aseptiques corticosensibles	93268	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Beemer-Langer
163721	Syndrome d'épilepsie rolandique-dyspraxie de la parole	56425	Syndrome des agglutinines froides	93269	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Majewski
163727	Syndrome d'épilepsie rolandique-dystonie paroxystique induite par l'effort-crampé de l'écrivain	567	Syndrome des anomalies conotroncales et de la face	93270	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Saldino-Noonan
488635	Syndrome d'épilepsie à début précoce-déficience intellectuelle-anomalies cérébrales	2143	Syndrome des anomalies oculaires et faciales-télécanthus-surdité	93271	Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Verma-Naumoff
411986	Syndrome d'épilepsie-cécité corticale-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale	398097	Syndrome des anticorps antiphospholipides néonatal	324636	Syndrome des ecchymoses douloureuses
1947	Syndrome d'épilepsie-déficience intellectuelle type finnois	398097	Syndrome des antiphospholipides néonatal	79324	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone Ig
1946	Syndrome d'épilepsie-démence-amélogénèse imparfaite	81	Syndrome des antisynthétases	79325	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone Ih
1948	Syndrome d'épilepsie-microcéphalie-dysplasie squelettique	647	Syndrome des cassures de Nijmegen	79326	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone II
199343	Syndrome d'épilepsie-surdité neurosensorielle-ataxie-déficience intellectuelle-déséquilibre électrolytique	381	Syndrome des cheveux argentés de Griscelli-Prunieras	468684	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone IIO
		634	Syndrome des cheveux bambous	466703	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone IIIP
		565	Syndrome des cheveux en fils de fer de Menkes	280071	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone IIP
		307766	Syndrome des cheveux frisés-kératodermie acrale-caries		
		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		

→ 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
79318	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ia	468699	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIa	137888	Syndrome des oreilles en forme de point d'interrogation
79319	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ib	86309	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ibj	2763	Syndrome des os graciles
79320	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ic	79327	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIc	231031	Syndrome des paumes rouges
79321	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Id	79328	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIId	721	Syndrome des plaquettes grises
79322	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type Ie	91131	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIe	274	Syndrome des plaquettes sanguines géantes
79323	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type If	244310	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIIf	725	Syndrome des pointes-ondes continues du sommeil
397941	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type II par déficit en MAN1B1	263494	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIo	725	Syndrome des pointes-ondes continues pendant le sommeil lent
79329	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIa	300536	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIra	2951	Syndrome des pouces absents-petite taille-déficit immunitaire
79330	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIb	324422	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIrb	2952	Syndrome des pouces en adduction-arthrogrypose, type Christian
79332	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IId	329178	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIld	2953	Syndrome des pouces en adduction-arthrogrypose, type Dundar
79333	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIe	370921	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIle	2953	Syndrome des pouces en adduction-pieds bots
238459	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIff	370924	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIff	783	Syndrome des pouces et des gros orteils trop larges
263508	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIg	370927	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIg	→1234	Syndrome des ptérygium multiples type Aslan
95428	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIh	448010	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIh	65743	Syndrome des ptérygiums multiples autosomique dominant
263487	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type III	201	Syndrome des hamartomes multiples	2990	Syndrome des ptérygiums multiples autosomique récessif
263501	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIij	443804	Syndrome des jambes raides	2990	Syndrome des ptérygiums multiples autosomique récessif non létal
314667	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIlk	500	Syndrome des lentigines multiples familial	2215	Syndrome des ptérygiums multiples-hyperthermie maligne
356961	Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone type IIIm	231040	Syndrome des lentigines multiples familial sans manifestation systémique	1300	Syndrome des ptérygiums poplités autosomique dominant
		34592	Syndrome des lymphocytes dénudés type I	1234	Syndrome des ptérygiums poplités autosomique récessif
		572	Syndrome des lymphocytes dénudés type II	3237	Syndrome des synostoses multiples
		465824	Syndrome des membres enveloppés dans un cocon	51084	Syndrome des torsades de pointes à couplage court
		662	Syndrome des ongles jaunes	51636	Syndrome des verrues-hypogammaglobulinémie-infections-myélokathexis
				51636	Syndrome des verrues-infections-leucopénie-myélokathexis
				→2697	Syndrome des voies biliaires anormales-insuffisance rénale
				1183	Syndrome des yeux dansants
				195	Syndrome des yeux de chat
				1183	Syndrome des yeux et des jambes dansantes
				163703	Syndrome DESC
				2990	Syndrome d'Escobar

→ 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
168782	Syndrome désintégratif de l'enfance	2786	Syndrome d'Hernández-Fragoso	83639	Syndrome d'hypercoagulabilité par déficit héréditaire en glycosyl phosphatidyl inositol
1959	Syndrome d'Evans	2141	Syndrome d'hernie diaphragmatique-anomalies des membres	163985	Syndrome d'hyperexplexie-épilepsie
444463	Syndrome d'Evans associé à une immunodéficience primaire	2059	Syndrome d'hernie diaphragmatique-faciès anormal	163	Syndrome d'hyperferritinémie-cataracte héréditaire
140944	Syndrome d'excroissance lipomateuse congénitale-malformation vasculaire-naevus épidermique-anomalie rachidienne	2156	Syndrome d'hirsutisme-dysplasie squelettique-déficience intellectuelle	2314	Syndrome d'hyperimmunoglobuline E type 1
140944	Syndrome d'excroissance lipomateuse congénitale-malformation vasculaire-naevus épidermique-anomalie squelettique	2026	Syndrome d'hirsutisme-hyperplasie gingivale	2314	Syndrome d'hyperimmunoglobuline-infections récurrentes
178345	Syndrome d'excès d'aromatase	3186	Syndrome d'holoprosencéphalie-anomalies radiales, cardiaques et rénales	35878	Syndrome d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie
→955	Syndrome d'Exner	2163	Syndrome d'holoprosencéphalie-craniosynostose	86918	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire diffuse-acrocyanoze
1962	Syndrome d'exostoses-anétodermie-brachydactylie type E	2165	Syndrome d'holoprosencéphalie-dysgénésie caudale	85112	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire-ambiguïté sexuelle XX-prédisposition au carcinome spinocellulaire
3201	Syndrome d'extrasystoles ventriculaires avec syncopes-pérodactylie-séquence de Robin	2117	Syndrome d'holoprosencéphalie-ectrodactylie-fente labiopalatine	2198	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire-carcinome de l'oesophage
1964	Syndrome d'extrasystoles-petite taille-hyperpigmentation-microcéphalie	2570	Syndrome d'holoprosencéphalie-hypokinésie-contractures congénitales	34217	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire-cardiomyopathie arythmogène
2462	Syndrome d'habitus marfanoidé-craniosynostose	2166	Syndrome d'holoprosencéphalie-polydactylie postaxiale	50944	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire-kystes des paupières-hypodontie-hypotrichose
3409	Syndrome d'habitus Prader-Willi-ostéopénie-camptodactylie	2570	Syndrome d'holoprosencéphalie-séquence d'akinésie foetale	2342	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire-périodontopathie-onychogrypose
2110	Syndrome d'hallux varus-polysyndactylie préaxiale	480528	Syndrome d'hydranencéphalie-hernie diaphragmatique létale	384	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire-sclerodactylie
672	Syndrome d'hamartoblastome hypothalamique-polydactylie	899	Syndrome d'hydrocéphalie-agyrerie-dysplasie rétinienne	2201	Syndrome d'hyperkératose palmoplantaire-spasticité
168632	Syndrome d'hamartome basaloïde folliculaire généralisé	2180	Syndrome d'hydrocéphalie-dysplasie costo-vertébrale-anomalie de Sprengel	1336	Syndrome d'hyperkératose-hyperpigmentation
2330	Syndrome d'hémangiome-thrombocytopénie	916	Syndrome d'hydrocéphalie-fente palatine-raideur articulaire	254534	Syndrome d'hyperméthylation maternelle 14q32.2
2124	Syndrome d'hémangiomes faciaux-pseudocicatrice sus-ombilicale	2119	Syndrome d'hydrocéphalie-fibroélastoses-cataracte	285	Syndrome d'hypermobilité articulaire bénigne
→83628	Syndrome d'hémangiomes sacrés-anomalies congénitales multiples	2181	Syndrome d'hydrocéphalie-grande taille-hyperlaxité	443101	Syndrome d'hypernatrémie adipsique hypothalamique
139	Syndrome d'hémidysplasie congénitale-naevus ichtyosiforme-anomalies des membres	2184	Syndrome d'hydrocéphalie-implantation basse de l'ombilic	415	Syndrome d'hyperornithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie
306741	Syndrome d'hémidystonie-hémiatrophie	2183	Syndrome d'hydrocéphalie-obésité-hypogonadisme	3152	Syndrome d'hyperostose corticale-syndactylie
3329	Syndrome d'hémimélie tibiale-ectrodactylie	2186	Syndrome d'hydrocéphalie-sclérotiques bleues-néphropathie	99880	Syndrome d'hyperparathyroïdie-tumeur mandibulaire
988	Syndrome d'hémimélie tibiale-polysyndactylie-pouce triphalangé	2473	Syndrome d'hydrométrocolpos-polydactylie	188	Syndrome d'hyperperméabilité capillaire
306669	Syndrome d'hé miparkinsonisme-hémiatrophie	2704	Syndrome d'hydronéphrose-sourire inversé		
75326	Syndrome d'hémorragie de la rétine-tortuosité vasculaire	94086	Syndrome d'hypercalcémie familiale-néphrocalcinose-indicanurie		
		2196	Syndrome d'hypercalciurie-colobome bilatéral de la rétine		

→ 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
369979	Syndrome d'hyperphalangie des doigts de la main-anomalies des orteils-pectus excavatum sévère	2234	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope masculin-déficience intellectuelle-anomalies squelettiques	2241	Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-microcôlon-mégavessie
247262	Syndrome d'hyperphosphatasie-déficience intellectuelle	2232	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope primaire-alopécie partielle	324561	Syndrome d'hypopigmentation-kéatodermie palmoplantaire ponctuée
1241	Syndrome d'hyperplasie hémifaciale-strabisme	2230	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope-alopécie fronto-pariétale	42665	Syndrome d'hypopigmentation-surdité
93604	Syndrome d'hyperprostaglandine E	2410	Syndrome d'hypogonadisme hypergonadotrope-cataracte	79477	Syndrome d'hypopigmentation-troubles immunologiques, avec ou sans troubles neurologiques
64739	Syndrome d'hyperstimulation ovarienne	293967	Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-microcéphalie sévère-surdité neurosensorielle-dysmorphie	79476	Syndrome d'hypopigmentation-troubles neurologiques
2745	Syndrome d'hypertéléorisme-anomalies de l'oesophage-hypospadias	2235	Syndrome d'hypogonadisme hypogonadotrope-rétinite pigmentaire	→3157	Syndrome d'hypopituitarisme-micropénis-fente labiopalatine
2745	Syndrome d'hypertéléorisme-hypospadias	→261483	Syndrome d'hypogonadisme-gynécomastie-déficience intellectuelle lié à l'X	→3157	Syndrome d'hypopituitarisme-microptalmie
2211	Syndrome d'hypertéléorisme-hypospadias-polysyndactylie	141333	Syndrome d'hypogonadisme-petite taille-colobome-polydactylie préaxiale	2246	Syndrome d'hypoplasie cérébelleuse-dégénérescence tapéto-rétinienne
2213	Syndrome d'hypertéléorisme-microtie-fente faciale	2233	Syndrome d'hypogonadisme-prolapsus de la valve mitrale-déficience intellectuelle	2310	Syndrome d'hypoplasie de la jambe-cataracte
293958	Syndrome d'hypertéléorisme-sinus pré-auriculaire-obstruction du canal lacrymal-surdité	363523	Syndrome d'hypohiprose-hypoplasie de l'émail-kéatodermie palmoplantaire-déficience intellectuelle	3207	Syndrome d'hypoplasie de la substance blanche-agénésie du corps calleux-déficience intellectuelle
→331176	Syndrome d'hypertension artérielle pulmonaire-leucopénie-communication interauriculaire	254531	Syndrome d'hypométhylation paternelle 14q32.2	2249	Syndrome d'hypoplasie du cubitus-déficience intellectuelle
2215	Syndrome d'hyperthermie maligne-arthrogrypose-torticolis	447893	Syndrome d'hypomyélinisation cérébrale diffuse-atrophie du cervelet-hypoplasie du corps calleux	1988	Syndrome d'hypoplasie du fémur-faciès particulier
2218	Syndrome d'hypertrichose cervicale-neuropathie périphérique	85163	Syndrome d'hypomyélinisation-cataracte congénitale	293864	Syndrome d'hypoplasie du pancréas-attrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire
1231	Syndrome d'hypertrichose-atrophie cutanée-ectropion-macrostomie	88637	Syndrome d'hypomyélinisation-hypogonadisme hypogonadotrope-hypodontie	52056	Syndrome d'hypoplasie du péréné et du cubitus-brachydactylie
966	Syndrome d'hypertrichose-faciès acromégalioïde	3453	Syndrome d'hypoparathyroïdie auto-immune-candidose chronique-maladie d'Addison	2251	Syndrome d'hypoplasie du pouce-alopécie-anomalie de la pigmentation
319182	Syndrome d'hypertrichose-petite taille-dysmorphie faciale-retard de développement	2323	Syndrome d'hypoparathyroïdie-déficience intellectuelle-dysmorphie	2252	Syndrome d'hypoplasie du radius-pouces triphalangés-hypospadias-progénie
324416	Syndrome d'hypertrophie musculaire-hépatomégalie-polyhydramnios	2323	Syndrome d'hypoparathyroïdie-petite taille-déficience intellectuelle-convulsions	3026	Syndrome d'hypoplasie du rayon radial-attrésie des choanes
363694	Syndrome d'hyperuricémie-hypertension artérielle pulmonaire-insuffisance rénale-alcalose	2237	Syndrome d'hypoparathyroïdie-surdité-dysplasie rénale	1454	Syndrome d'hypoplasie du vermis cérébelleux-oligophrénie-ataxie congénitale-colobome-fibrose hépatique
450322	Syndrome d'hyperviscosité polyclonale	2241	Syndrome d'hypopéristaltisme intestinal-mégavessie-microcôlon-hydronephrose	2253	Syndrome d'hypoplasie fovéale-cataracte présénile
2228	Syndrome d'hypodontie-dysplasie unguéale	397618	Syndrome d'hypoplasie fovéolaire-défaut de décussation du nerf optique-dysgénésie du segment antérieur	363649	Syndrome d'hypoplasie mandibulaire-surdité-aspect progéroïde
989	Syndrome d'hypoglossie-hypodactylie				
→1643	Syndrome d'hypogonadisme congénital-ichtyose				

→ 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
2250	Syndrome d'hypoplasie nasale et oculaire-hypogonadisme hypogonadotrope	314655	Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale dû à une microdélétion 5q31.3	91132	Syndrome d'ichtyose-atrophodermie folliculaire-hypotrichose
2854	Syndrome d'hypoplasie ou aplasie du péroné-incurvation du fémur-oligodactylie	79507	Syndrome d'hypotonie-retard staturo-pondéral-microcéphalie	91132	Syndrome d'ichtyose-atrophodermie folliculaire-hypotrichose-hypohidrose
2255	Syndrome d'hypoplasie pancréatique-diabète-cardiopathie congénitale	371364	Syndrome d'hypotonie-trouble sévère du langage-retard cognitif sévère	2278	Syndrome d'ichtyose-déficience intellectuelle-nanisme-anomalie rénale
2256	Syndrome d'hypoplasie péroné-cubitus-anomalies rénales	→113	Syndrome d'hypotrichose congénitale-milia	2272	Syndrome d'ichtyose-doigts fusiformes-sillon labial médian
284339	Syndrome d'hypoplasie pontocérébelleuse-anomalie du développement sexuel 46,XY	307936	Syndrome d'hypotrichose-hyperkératose palmoplantaire-acro-ostéolyse-périodontite	2274	Syndrome d'ichtyose-hépatosplénomégalie-dégénérescence cérébelleuse
991	Syndrome d'hypoplasie pulmonaire-agonadisme-dextrocardie-hernie diaphragmatique	91132	Syndrome d'hypotrichose-ichtyose congénitale	91132	Syndrome d'ichtyose-hypotrichose
→216866	Syndrome d'hyoprébétalipoprotéinémie-acanthocytose-rétinite pigmentaire-dégénérescence du globus pallidus	307936	Syndrome d'hypotrichose-kéatodermie palmoplantaire-acro-ostéolyse-périodontite	59303	Syndrome d'ichtyose-hypotrichose-cholangite sclérosante
2261	Syndrome d'hypospadias-déficience intellectuelle type Goldblatt	69735	Syndrome d'hypotrichose-lymphoédème-télangiectasie-atteinte rénale	363992	Syndrome d'ichtyose-petite taille-brachydactylie-microsphérophakie
2745	Syndrome d'hypospadias-dysphagie	69735	Syndrome d'hypotrichose-lymphoédème-télangiectasie-gloméruleux-phrite membranoproliférative	88621	Syndrome d'ichtyose-prématurité
→1299	Syndrome d'hypospadias-hypertélorisme-colobome et surdité	307936	Syndrome d'hypotrichose-ostéolyse-périodontite-hyperkératose palmoplantaire	3463	Syndrome DIDMOAD
2353	Syndrome d'hypotélorisme-fente palatine-hypospadias	307936	Syndrome d'hypotrichose-ostéolyse-périodontite-kéatodermie palmoplantaire	1672	Syndrome diencéphalique
1226	Syndrome d'hypothyroïdie par athyréose-cheveux hérissés-fente palatine	330029	Syndrome d'hypotrichose-surdité	1672	Syndrome diencéphalique d'émaciation
3047	Syndrome d'hypothyroïdie-dysmorphie-polydactylie post-axiale-déficience intellectuelle	661	Syndrome d'hypoventilation alvéolaire centrale congénitale	1916	Syndrome diéthylstilbestrol
1226	Syndrome d'hypothyroïdie-fente palatine	99803	Syndrome d'hypoventilation alvéolaire centrale congénitale-maladie de Hirschsprung	→79500	Syndrome digito-réno-cérébral
467176	Syndrome d'hypotonie sévère-retard de développement psychomoteur-strabisme-défaut du septum cardiaque	661	Syndrome d'hypoventilation centrale congénitale	1150	Syndrome d'Illum
163690	Syndrome d'hypotonie-cystinurie	284343	Syndrome DICER1	→244	Syndrome d'immotilité ciliaire type Kartagener
238523	Syndrome d'hypotonie-cystinurie atypique	352333	Syndrome d'ichtyose congénitale-déficience intellectuelle-quadruplégie spastique	183707	Syndrome d'immunodéficience neutrophile
438213	Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale associé à PURA	352333	Syndrome d'ichtyose congénitale-déficience intellectuelle-tétraplégie spastique	90023	Syndrome d'immunodéficience primaire avec petite taille
438216	Syndrome d'hypotonie-épilepsie-encéphalopathie sévère neonatale associé à PURA dû à une mutation ponctuelle	2271	Syndrome d'ichtyose congénitale-microcéphalie-quadruplégie	90023	Syndrome d'immunodéficience primaire par déficit en p14
		2271	Syndrome d'ichtyose congénitale-microcéphalie-tétraplégie	169095	Syndrome d'immunodéficience sévère en cellules T-alopécie congénitale-dystrophie des ongles
		2273	Syndrome d'ichtyose folliculaire-alopécie-photophobie	1493	Syndrome d'immunodéficience-cataracte-agénésie du corps calleux
		2273	Syndrome d'ichtyose folliculaire-atrichie-photophobie	647	Syndrome d'immunodéficience-microcéphalie-instabilité chromosomique
		2269	Syndrome d'ichtyose-alopécie-ectropion-déficience intellectuelle	2759	Syndrome d'imperforation de l'oropharynx-anomalies costovertébrales
				2566	Syndrome d'infection chronique au virus Epstein-Barr
				2566	Syndrome d'infection chronique à EBV

→ 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
251523	Syndrome d'infections récurrentes-syndrome inflammatoire par anomalie du métabolisme du zinc	84142	Syndrome d'Iсаac	261647	Syndrome d'Okihiro dû à une mutation ponctuelle
99429	Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes	84142	Syndrome d'Iсаac-Mertens	→113	Syndrome d'Oley
90797	Syndrome d'insensibilité partielle aux androgènes	79144	Syndrome d'Iso-Kikuchi	2731	Syndrome d'oligodontie-taurodontie-cheveux rares
642	Syndrome d'insensibilité à la douleur congénitale-anhidrose	→33364	Syndrome d'Itin	2920	Syndrome d'Oliver
2295	Syndrome d'instabilité articulaire	97548	Syndrome d'Ivemark	3363	Syndrome d'Oliver-McFarlane
2295	Syndrome d'instabilité articulaire familiale	3439	Syndrome DK phocomélie	659	Syndrome d'Olmsted
2268	Syndrome d'instabilité centromérique-immunodéficience-dysmorphie	293987	Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie	39041	Syndrome d'Omenn
293978	Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable	293987	Syndrome d'obésité infantile d'installation rapide-dysfonctionnement hypothalamique-hypoventilation-dysautonomie-tumeurs neurales	93929	Syndrome d'omphalocèle-exstrophie cloacale-anus imperforé-anomalie spinale
464724	Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile associée à la fièvre	88643	Syndrome d'obésité-colite-hypothyroïdie-hypertrophie cardiaque-retard de développement	496693	Syndrome d'omphalocèle-hernie diaphragmatique-anomalie cardio-vasculaire-anomalie du rayon radial
466794	Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-ataxie cérébelleuse-neuropathie sensitivo-motrice périphérique	2970	Syndrome d'Obrinsky	116	Syndrome d'omphalocèle-macroglossie-gigantisme
370088	Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-manifestations multisystémiques	890	Syndrome d'obstruction sinusoïdale	3191	Syndrome d'Onat
231720	Syndrome d'insuffisance hypophysaire multiple non acquise-surdité de perception-anomalie de rotation du cou	79094	Syndrome d'occlusion artérielle de Grange	661	Syndrome d'Ondine
231720	Syndrome d'insuffisance hypophysaire multiple non acquise-surdité neurosensorielle-anomalies de la colonne vertébrale	79094	Syndrome d'occlusion artérielle progressive-hypertension-malformations cardiaques-fragilité osseuse-brachysyndactylie	99803	Syndrome d'Ondine-Hirschsprung
→3157	Syndrome d'insuffisance hypophysaire multiple-microcéphalie secondaire-cécité-anomalies urinaires	2704	Syndrome d'Ochoa	→33364	Syndrome d'onycho-tricho-dysplasie-neutropénie
199337	Syndrome d'insuffisance pancréatique-anémie-hyperostose	999	Syndrome d'O'Doherty	79500	Syndrome DOOR
73224	Syndrome d'insuffisance rénale tubulaire-cardiomyopathie	2253	Syndrome d'O'Donnell-Pappas	79500	Syndrome DOORS
2297	Syndrome d'insulino-résistance type A	2724	Syndrome d'odontomatose-aorte-sténose oesophagienne	352447	Syndrome d'ophtalmoplégie externe progressive-myopathie-émaciation
2298	Syndrome d'insulino-résistance type B	313800	Syndrome d'oedème du nerf optique-splénomégalie	352447	Syndrome d'ophtalmoplégie externe progressive-myopathie-émaciation
95496	Syndrome d'interruption de la tige hypophysaire	352447	Syndrome d'OEP-myopathie-émaciation	2743	Syndrome d'ophtalmoplégie-déficience intellectuelle-langue scrotale
95496	Syndrome d'interruption de la tige pituitaire	352447	Syndrome d'OEP-myopathie-émaciation	1186	Syndrome d'ophtalmoplégie-hypotonie-ataxie-hypoacusie-athétose
86915	Syndrome d'Irons-Bhan	2676	Syndrome d'Oerter-Friedman-Anderson	2745	Syndrome d'Opitz
86915	Syndrome d'Irons-Bianchi	276432	Syndrome d'Ogden	2745	Syndrome d'Opitz G/BBB
454831	Syndrome d'irradiation aiguë	75382	Syndrome d'Oguchi	306588	Syndrome d'Opitz G/BBB autosomique dominant
		2728	Syndrome d'Ohdo	306597	Syndrome d'Opitz G/BBB lié à l'X
		293707	Syndrome d'Ohdo lié à l'X	1786	Syndrome d'Opitz-Caltabiano
		1934	Syndrome d'Ohtahara	2745	Syndrome d'Opitz-Frias
		2729	Syndrome d'Okamoto	93932	Syndrome d'Opitz-Kaveggia
		93293	Syndrome d'Okihiro	97297	Syndrome d'Opitz-like-trigonocéphalie
		261638	Syndrome d'Okihiro dû à une del(20)(q13)	1308	Syndrome d'Opitz-trigonocéphalie
		261638	Syndrome d'Okihiro dû à une microdélétion 20q13	1183	Syndrome d'opsoclonie-myoclonie
		261638	Syndrome d'Okihiro dû à une monosomie 20q13	1183	Syndrome d'opsoclonie-myoclonie-ataxie
				1338	Syndrome d'Orstavik-Lindemann-Solberg
				93382	Syndrome d'Osebold-Remondini

→ 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
2771	Syndrome d'ostéogenèse imparfaite-contractures articulaires	391384	Syndrome douloureux épisodique familial	96176	Syndrome du chromosome 13 en anneau
2772	Syndrome d'ostéogenèse imparfaite-microcéphalie-cataracte	391392	Syndrome douloureux épisodique familial avec atteinte prédominante des membres inférieurs	1440	Syndrome du chromosome 14 en anneau
2773	Syndrome d'ostéogenèse imparfaite-rétinopathie-épilepsie-déficience intellectuelle	391389	Syndrome douloureux épisodique familial avec atteinte prédominante du haut du corps	96177	Syndrome du chromosome 15 en anneau
2776	Syndrome d'ostéolyse distale autosomique récessif	83452	Syndrome douloureux régional complexe	96178	Syndrome du chromosome 16 en anneau
2776	Syndrome d'ostéolyse distale-petite taille-déficience intellectuelle	99995	Syndrome douloureux régional complexe de type 1	1441	Syndrome du chromosome 17 en anneau
85196	Syndrome d'ostéolyse multicentrique-nodules-arthropathie	99994	Syndrome douloureux régional complexe de type 2	1442	Syndrome du chromosome 18 en anneau
77297	Syndrome d'ostéomyélite multifocale récurrente chronique-anémie dysérythropoïétique congénitale-dermatose neutrophile	99995	Syndrome douloureux régional complexe de type I	1443	Syndrome du chromosome 19 en anneau
2779	Syndrome d'ostéopathie striée-hyperpigmentation-mèche blanche	99994	Syndrome douloureux régional complexe de type II	1444	Syndrome du chromosome 20 en anneau
2780	Syndrome d'ostéopathie striée-sclérose crânienne	1179	Syndrome d'Ouvrier-Billson	1445	Syndrome du chromosome 21 en anneau
2324	Syndrome d'ostéopénie-déficience intellectuelle-hypotrichose	→79500	Syndrome DRC	1446	Syndrome du chromosome 22 en anneau
91133	Syndrome d'ostéopénie-myopie-surdité-déficience intellectuelle-dysmorphie	139402	Syndrome DRESS	261529	Syndrome du chromosome Y en anneau
178389	Syndrome d'ostéopétrose-hypogammaglobulinémie	99068	Syndrome du canal atrioventriculaire complet-tétralogie de Fallot	185	Syndrome du cimenterre
94063	Syndrome d'ostéopoecilie-petite taille-déficience intellectuelle	195	Syndrome du cat-eye	281	Syndrome du cri du chat
94063	Syndrome d'ostéopoikilose-petite taille-déficience intellectuelle	36234	Syndrome du choc toxique bactérien	2036	Syndrome du cuir chevelu-oreilles-mamelons
2786	Syndrome d'ostéoporose-hypopigmentation oculocutanée	99919	Syndrome du choc toxique staphylococcique	97330	Syndrome du défilé cervico-thoraco-brachial
2787	Syndrome d'ostéoporose-macrocéphalie-cécité-hyperlaxité articulaire	99918	Syndrome du choc toxique streptococcique	97330	Syndrome du défilé thoracique
2788	Syndrome d'ostéoporose-pseudogliome	1437	Syndrome du chromosome 1 en anneau	965	Syndrome du faciès acromégaloïde
2760	Syndrome d'ostéosarcome-anomalies des membres-macrocytose érythroïde	96171	Syndrome du chromosome 2 en anneau	2616	Syndrome du faciès boudeur
75325	Syndrome d'ostéosclérose-ichtyose-insuffisance ovarienne précoce	96172	Syndrome du chromosome 3 en anneau	97280	Syndrome du glucagonome
178377	Syndrome d'ostéosclérose-retard de développement-craniosynostose	1447	Syndrome du chromosome 4 en anneau	2301	Syndrome du grêle court congénital
99965	Syndrome d'O'Sullivan-McLeod	251043	Syndrome du chromosome 5 en anneau	95427	Syndrome du grêle court secondaire
		1448	Syndrome du chromosome 6 en anneau	88924	Syndrome du gène contigu de la sclérose tubéreuse/polykystose rénale
		1449	Syndrome du chromosome 7 en anneau	261476	Syndrome du gène contigu du déficit en glycérol kinase
		1450	Syndrome du chromosome 8 en anneau	276435	Syndrome du motoneurone inférieur, forme tardive de l'adulte
		96167	Syndrome du chromosome 8 recombinant	393	Syndrome du mâle XX
		1438	Syndrome du chromosome 10 en anneau	404560	Syndrome du naevus atypique
		96175	Syndrome du chromosome 11 en anneau	64754	Syndrome du naevus comédonien
		1439	Syndrome du chromosome 12 en anneau	64755	Syndrome du naevus de Becker
				35125	Syndrome du naevus épidermique
				2612	Syndrome du naevus organoïde
				2612	Syndrome du naevus sébacé
				2612	Syndrome du naevus sébacé linéaire
				51890	Syndrome du nerf intercostal

→ 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
141136	Syndrome du premier arc branchial	163703	Syndrome épileptique par infection fébrile	→2052	Syndrome Fraser-like
2987	Syndrome du ptérygium antécubital	1952	Syndrome épiphyses ponctuées-hyperplasie ostéoclastique	908	Syndrome FraX
51083	Syndrome du QT court familial	496751	Syndrome EVEN-plus	908	Syndrome FRAXA
768	Syndrome du QT long congénital	→3464	Syndrome extrapyramidal-alopécie-hypogonadisme	100974	Syndrome FRAXF
768	Syndrome du QT long familial	468620	Syndrome extrapyramidal-déficience intellectuelle-épilepsie	93256	Syndrome FXTAS
37553	Syndrome du QT long type 7	957	Syndrome F	2067	Syndrome GAPO
65283	Syndrome du QT long type 8	1973	Syndrome facio-cardio-rénal	2069	Syndrome gastro-cutané
101016	Syndrome du QT long type Romano-Ward	3071	Syndrome facio-cutanéo-squelettique	2084	Syndrome GEMSS
65283	Syndrome du QT long-syndactylie	915	Syndrome facio-digitogénital	2075	Syndrome géno-palato-cardiaque
97244	Syndrome du rachis raide	1974	Syndrome facio-digitogénital type Koweït	85201	Syndrome géno-patellaire
73267	Syndrome du rythme différent de 24h	1300	Syndrome facio-géno-poplité	496693	Syndrome Gershoni-Baruch
757	Syndrome du shunt au chlore	2143	Syndrome facio-oculo-acoustico-rénal	404476	Syndrome GLOW
71276	Syndrome du sinus silencieux	1974	Syndrome faciodigitogénital autosomique récessif	2090	Syndrome GMS
314613	Syndrome du tératome croissant	47045	Syndrome familial auto-inflammatoire au froid	53693	Syndrome GRACILE
983	Syndrome du testicule évanescent	247868	Syndrome familial auto-inflammatoire au froid type 2	168569	Syndrome H
3375	Syndrome du triple X	319462	Syndrome familial avec prédisposition aux cancers par mutations bialléliques de BRCA2	3453	Syndrome HAM
3404	Syndrome d'Ulbright-Hodes	488197	Syndrome familial de dystrophie rétinienne progressive-colobome-cataracte congénitale	73229	Syndrome HANAC
3405	Syndrome d'ulcération du cordon ombilical-atrézie intestinale	2454	Syndrome familial de malrotation intestinale-dysmorphie	899	Syndrome HARD
320	Syndrome d'Ulick	404560	Syndrome familial des naevi dysplasiques	306741	Syndrome HD-HA
357175	Syndrome d'ulna courte-dysmorphie-hypotonie-déficience intellectuelle	404560	Syndrome familial des naevus atypiques	2237	Syndrome HDR
96095	Syndrome dup(3q)	404560	Syndrome FAMM-PC	2119	Syndrome HEC
93583	Syndrome d'Upshaw-Schulman	404560	Syndrome FAMMM	1882	syndrome HEDH
221145	Syndrome d'Urban-Rifkin-Davis	480773	Syndrome FATCO	244242	Syndrome HELLP
3409	Syndrome d'Urban-Rogers-Meyer	3071	Syndrome FCS	2128	Syndrome hém 3
1839	Syndrome d'Urban-Schosser-Spohn	412022	Syndrome FDLAB	86908	Syndrome hémiconvulsion-hémiplégie-épilepsie idiopathique
98606	Syndrome d'Urrets-Zavalia	1988	Syndrome fémoro-facial	2134	Syndrome hémolytique et urémique atypique
886	Syndrome d'Usher	2019	Syndrome fémoro-péronéo-cubital	93581	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à des anticorps anti-facteur H
231169	Syndrome d'Usher type 1	397922	Syndrome ferro-cérébro-cutané	93575	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie C3
231178	Syndrome d'Usher type 2	93932	Syndrome FG type 1	217023	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie de la thrombomoduline
231183	Syndrome d'Usher type 3	397618	Syndrome FHONDA	93576	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie de MCP/CD 46
3411	Syndrome d'utérus double-hémivagin-agénésie rénale	352712	Syndrome FILS	93578	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur B
3437	Syndrome d'uvéoméningite	2045	Syndrome FLOTCH	93579	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur H
2108	Syndrome dyscéphalique de François	2143	Syndrome FOAR	93580	Syndrome hémolytique et urémique atypique associé à une anomalie du facteur I
1766	Syndrome dysequilibrium	1914	Syndrome foetal de la warfarine	357008	Syndrome hémolytique et urémique atypique par déficit en DGKE
199343	Syndrome EAST	85162	Syndrome FOSMN	90038	Syndrome hémolytique et urémique avec diarrhée
199332	Syndrome ECO	71290	Syndrome FPD/AML		
293936	Syndrome EDICT	71290	Syndrome FPS/AML		
230857	Syndrome EDS/OI				
1896	Syndrome EEC				
1897	Syndrome EEM				
1299	Syndrome Elsayh-Waters				
199332	Syndrome endocrino-cérébro-ostéodysplasique				

→ 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
2134	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée	363694	Syndrome HUPRA	2571	Syndrome immuno-neurologique lié à l'X
93581	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée associé à des anticorps anti-facteur H	343	Syndrome hyper-IgD	500062	Syndrome infantile de fièvre récurrente-panniculite-dermatose
93575	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée associé à une anomalie C3	2314	Syndrome hyper-IgE autosomique dominant	251332	Syndrome inflammatoire/fièvre de longue durée inexplicable
217023	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée associé à une anomalie de la thrombomoduline	331226	Syndrome hyper-IgE autosomique récessif par déficit en TYK2	209981	Syndrome IRIDA
93576	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée associé à une anomalie de MCP/CD 46	183663	Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes	64734	Syndrome irido-cornéo-endothélial
93578	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée associé à une anomalie du facteur B	101088	Syndrome hyper-IgM lié à l'X	209943	Syndrome IRVAN
93579	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée associé à une anomalie du facteur H	101090	Syndrome hyper-IgM par déficit en CD40	85200	Syndrome ischio-vertébral
93580	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée associé à une anomalie du facteur I	101088	Syndrome hyper-IgM par déficit en CD40L	2305	Syndrome isotrétinoïne
357008	Syndrome hémolytique et urémique sans diarrhée par déficit en DGKE	101088	Syndrome hyper-IgM par déficit en ligand de CD40	2306	Syndrome isotretinoïne-like
90038	Syndrome hémolytique et urémique typique	101092	Syndrome hyper-IgM par déficit en UNG	294415	Syndrome Ivemark II
158048	Syndrome hémophagocytaire associé à une infection	101092	Syndrome hyper-IgM par déficit en uracile N-glycosylase	2307	Syndrome IVIC
158048	Syndrome hémophagocytaire viro-induit	183666	Syndrome hyper-IgM sans susceptibilité aux infections opportunistes	324999	Syndrome JMP
73229	Syndrome héréditaire d'angiopathie-néphropathie-anévrismes-crampes musculaires	101088	Syndrome hyper-IgM type 1	2332	Syndrome KBG
289601	Syndrome héréditaire de calcification artérielle et articulaire	101089	Syndrome hyper-IgM type 2	477	Syndrome KID
79091	Syndrome héréditaire de myopathie à corps d'inclusions- contractures articulaires- ophtalmoplégie	101090	Syndrome hyper-IgM type 3	477	Syndrome KID/HID
213524	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer de l'ovaire	101091	Syndrome hyper-IgM type 4	37559	Syndrome kinky hair acquis
145	Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire	101092	Syndrome hyper-IgM type 5	281201	Syndrome KLICK
86908	Syndrome HHE	314950	Syndrome hyperéosinophilique clonal	2202	Syndrome KPP-surdité
415	Syndrome HHH	3260	Syndrome hyperéosinophilique idiopathique	93111	Syndrome kystes rénaux-diabète
35878	Syndrome HI/HA	314970	Syndrome hyperéosinophilique lymphoïde	93111	Syndrome kystes rénaux-diabète associé à HNF1B
2213	Syndrome HMC	314950	Syndrome hyperéosinophilique néoplasique	275543	Syndrome L1
307936	Syndrome HOPP	314950	Syndrome hyperéosinophilique primitif	275543	Syndrome L1CAM
306669	Syndrome HP-HA	314962	Syndrome hyperéosinophilique réactif	2363	Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital
2323	Syndrome HRD	314962	Syndrome hyperéosinophilique secondaire	2363	Syndrome lacrymo-auriculo-radio-dental
		2202	Syndrome hyperkératose palmoplantaire-surdité	2363	Syndrome LADD
		73267	Syndrome hypernyctéméral	90024	Syndrome LAMM
		411593	Syndrome hypoglycémique auto-immun	2363	Syndrome LARD
		→33364	Syndrome IBIDS	220465	Syndrome Laron-like
		31709	Syndrome ICCA	2407	Syndrome laryngo-onycho-cutané
		64734	Syndrome ICE	2369	Syndrome LBWC
		2268	Syndrome ICF	352328	Syndrome Leigh-like-acidurie 3-méthylglutaconique-surdité-encéphalopathie
		91132	Syndrome IFAH	500	Syndrome LEOPARD
		2273	Syndrome IFAP	1234	Syndrome létal de la bride poplitée
		306504	Syndrome ILNEB congénital	2371	Syndrome létal de Larsen-like
		85173	Syndrome IMAGe	1234	Syndrome létal de ptérygiums poplités
				293925	Syndrome létal d'encéphalocèle occipital-dysplasie squelettique
				2736	Syndrome létal d'omphalocèle-fente palatine
				439897	Syndrome létal foetal d'agénésie/hypoplasie cérébro-réno-génito-urinaire

→ 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
1237	Syndrome léthal d'hydrocéphalie-malformation cardiaque-hyperdensité osseuse	776	Syndrome marfanoïde avec déficience intellectuelle liée à l'X	352636	Syndrome microgéodique des phalanges
478049	Syndrome léthale de non-compaction ventriculaire gauche-convulsions-hypotonie-cataract-retard de développement	2464	Syndrome marfanoïde type de Silva	1104	Syndrome microptalmie de Fryns
844	Syndrome LGL	2463	Syndrome marfanoïde-déficience intellectuelle autosomique récessif	2556	Syndrome MIDAS
448251	Syndrome Lichtenstein-Knorr	314041	Syndrome marfanoïde-hernie inguinale-vieillissement osseux prématuré	457485	Syndrome MINDS
500188	Syndrome lié à l'X d'atrésie du conduit auditif externe-dilatation du canal auditif interne-dysmorphie faciale	300501	Syndrome marfanoïde-neurofibromes systémiques et orbitaux douloureux	494433	Syndrome MIRAGE
482606	Syndrome lié à l'X de cicatrices chéloïdes-mobilité articulaire réduite-rapport excavation/disque optique accru	2466	Syndrome MASA	2556	Syndrome MLS
435938	Syndrome lié à l'X de microcéphalie-retard de croissance-prognathisme-cryptorchidie	→284963	Syndrome MASS	369970	Syndrome MMCAT
99812	Syndrome LIG4	238744	Syndrome MDN	3434	Syndrome MMEP
99812	Syndrome ligase 4	363649	Syndrome MDP	77299	Syndrome MOBA
69085	Syndrome limb-mammary	588	Syndrome MEB	397973	Syndrome MOMES
2407	Syndrome LOC	370997	Syndrome MEB avec leucodystrophie multikystique bilatérale	2563	Syndrome MOMO
2407	Syndrome LOGIC	3032	Syndrome Meckel-like associé à NPHP3	75858	Syndrome MORM
69663	Syndrome LPAC	3032	Syndrome Meckel-like type 1	35737	Syndrome morning glory
83628	Syndrome LUMBAR	3453	Syndrome MEDAC	2570	Syndrome Morse-Rawnsley-Sargent
2331	Syndrome lympho-cutanéo-muqueux	171851	Syndrome MEDNIK	2717	Syndrome MOTA
3261	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun	238637	Syndrome méga-uretères-mégavessie	231736	Syndrome MPPC
275517	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun avec infections virales récurrentes	60040	Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire	83473	Syndrome MPPH
436159	Syndrome lymphoprolifératif auto-immun dû à une haploinsuffisance de CTLA-4	60040	Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie	263347	Syndrome MRCS
3261	Syndrome lymphoprolifératif avec auto-immunité	238637	Syndrome mégavessie-méga-uretères	3109	Syndrome MRKH
275517	Syndrome lymphoprolifératif avec auto-immunité et infections virales récurrentes	352328	Syndrome MEGDEL	2578	Syndrome MRKH atypique
468672	Syndrome MACOM	252206	Syndrome mélanome-astrocytome	247775	Syndrome MRKH type 1
60040	Syndrome macrocéphalie-malformation capillaire	404560	Syndrome mélanome-cancer pancréatique	2578	Syndrome MRKH type 2
217335	Syndrome MACS	252206	Syndrome mélanome-tumeur du système nerveux	1879	Syndrome MSBD
324972	Syndrome MAGIC	401973	Syndrome MEND	404463	Syndrome multisystémique de dysfonctionnement des muscles lisses
2438	Syndrome main-pied-utérus	3332	Syndrome mésomélique de Werner	588	Syndrome muscle-eye-brain
1895	Syndrome malformatif d'Édimbourg	141194	Syndrome métamérique artéio-veineux céphalo-facial type 1	588	Syndrome muscle-œil-cerveau
94093	Syndrome malin des neuroleptiques	141199	Syndrome métamérique artéio-veineux céphalo-facial type 3	370997	Syndrome muscle-œil-cerveau avec leucodystrophie multikystique bilatérale
293843	Syndrome Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevale	53721	Syndrome métamérique artéio-veineux spinal	590	Syndrome myasthénique congénital
		79113	Syndrome MFDM	43393	Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton
		294016	Syndrome MIC-CAP	2585	Syndrome myélocérébelleux
		294016	Syndrome MIC-CM	86841	Syndrome myélodysplasique associé à une anomalie chromosomique isolée del(5q)
		2510	Syndrome micro	98827	Syndrome myélodysplasique non-classifié
		2510	Syndrome micro-Warburg	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

→ 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
2608	Syndrome N	93213	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant avec hyalinose segmentaire focale	52430	Syndrome neuro-squelettique pagetoïde
2614	Syndrome nail-patella	93214	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant avec prolifération mésangiale diffuse	35664	Syndrome neurocutané type Bicknell
→1359	Syndrome NAME	93217	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant avec sclérose mésangiale diffuse	217382	Syndrome neurodégénératif dû au déficit de transport cérébral des folates
85196	Syndrome NAO	93216	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant à lésions glomérulaires minimes	85334	Syndrome neurodégénératif lié à l'X type Bertini
644	Syndrome NARP	93216	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant à LGM	85336	Syndrome neurodégénératif lié à l'X type Hamel
2662	Syndrome naso-digitio-acoustique	84271	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant	438134	Syndrome neurodégénératif progressif avec photosensibilité associé à PCNA
59303	Syndrome néonatal d'ichtyose-cholangite sclérosante	97555	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant avec collapsus du flocculus	363400	Syndrome neurodégénératif sévère avec lipodystrophie
435845	Syndrome néonatal létal de rigidité-convulsions multifocales	93218	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant avec glomérulosclérose segmentaire focale	363400	Syndrome neurodégénératif sévère par déficit en BSCL2
435845	Syndrome néonatal létal de spasticité-encéphalopathie épileptique	93218	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant avec hyalinose segmentaire focale	2316	Syndrome neuroectodermique de Johnson
1183	Syndrome néoplasique d'opsocltonie-myoclonie-ataxie	93222	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant avec prolifération mésangiale diffuse	2676	Syndrome neuroectodermique endocrine
93606	Syndrome néphrogénique d'antidiurèse inappropriée	93220	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant avec sclérose mésangiale diffuse	3474	Syndrome neuroectodermique type Zurich
839	Syndrome néphrotique congénital type finlandais	93221	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant à lésions glomérulaires minimes	137605	Syndrome neurofibromatose 1-like
306504	Syndrome néphrotique congénital-épidermolyse bulleuse-atteinte pulmonaire	93221	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant à LGM	100073	Syndrome neurogène de la côte cervicale
306504	Syndrome néphrotique congénital-pneumopathie interstitielle-épidermolyse bulleuse	306507	Syndrome néphrotique infantile lié à LAMB2	100073	Syndrome neurogène de la traversée cervico-thoraco-brachiale
→69061	Syndrome néphrotique cortico-sensible non biopsié	2673	Syndrome néphrotique-surdité-épidermolyse bulleuse prétribiale	100073	Syndrome neurogène du défilé cervico-thoraco-brachial
280406	Syndrome néphrotique familial cortico-résistant avec surdité neurosensorielle	2674	Syndrome neuro-facio-digito-rénal	100073	Syndrome neurogène du défilé costo-claviculaire
69061	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible	93213	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant avec glomérulosclérose segmentaire focale	100073	Syndrome neurogène du défilé thoracique
93206	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible avec glomérulosclérose segmentaire focale	93220	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant avec sclérose mésangiale diffuse	370059	Syndrome NEVADA
93206	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible avec hyalinose segmentaire focale	93221	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant à lésions glomérulaires minimes	137605	Syndrome NF1-like
93209	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible avec prolifération mésangiale diffuse	93221	Syndrome néphrotique idiopathique sporadique cortico-résistant à LGM	69087	Syndrome NFJ
93207	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible à lésions glomérulaires minimes	306507	Syndrome néphrotique infantile lié à LAMB2	647	Syndrome Nijmegen breakage
93207	Syndrome néphrotique idiopathique cortico-sensible à LGM	300333	Syndrome néphrotique-surdité-épidermolyse bulleuse prétribiale	59303	Syndrome NISCH
656	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant	2673	Syndrome neuro-facio-digito-rénal	2701	Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs
93213	Syndrome néphrotique idiopathique familial cortico-résistant avec glomérulosclérose segmentaire focale	2674	Syndrome neuro-musculo-squelettique type chypriote	363972	Syndrome Noonan-like avec leucémie myélomonocytaire juvénile
				97297	Syndrome Oberklaid-Danks
				157962	Syndrome oculo-auriculaire type Schorderet
				398156	Syndrome oculo-auriculo-frontonasal
				374	Syndrome oculo-auriculo-véterbral
				2719	Syndrome oculo-cérébral d'hypopigmentation, type Cross

→ 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
2720	Syndrome oculo-cérébral d'hypopigmentation, type Preus	2048	Syndrome operculaire antérieur bilatéral	90652	Syndrome oto-palato-digital type 2
1647	Syndrome oculo-cérébro-cutané	137831	Syndrome OPHN1	141136	Syndrome otomandibulaire
2707	Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman	1106	Syndrome ophtalmo-acromélique	69082	Syndrome OTUDP
534	Syndrome oculo-cérébro-rénal	306588	Syndrome Opitz autosomique dominant	991	Syndrome PAGOD
2709	Syndrome oculo-dentaire de Rutherford	306588	Syndrome Opitz BBB/G autosomique dominant	1388	Syndrome palato-digital type Catel-Manzke
1305	Syndrome oculo-digitooesophago-duodénal	306597	Syndrome Opitz BBB/G lié à l'X	171695	Syndrome pallido-pyramidal
391641	Syndrome oculo-digitooesophago-duodénal type 1	306597	Syndrome Opitz lié à l'X	69126	Syndrome PAPA
2712	Syndrome oculo-facio-cardiodentaire	1183	Syndrome opsoclonus-myoclonus	1475	Syndrome papillo-rénal
2713	Syndrome oculo-ostéo-cutané	2319	Syndrome oro-cranio-digital	329235	Syndrome par déficit en IGSF1
99806	Syndrome oculo-oto-dentaire	141007	Syndrome oro-facio-digital avec anomalies rétiniennes	439822	Syndrome par haploinsuffisance de PDE4D
2307	Syndrome oculo-oto-radial	→2750	Syndrome oro-facio-digital de type 7	320406	Syndrome paraplégie spastique-atrophie optique-neuropathie
2714	Syndrome oculo-palato-cérébral	2750	Syndrome oro-facio-digital type 1	2825	Syndrome PARC
→293843	Syndrome oculo-palato-squelettique	2751	Syndrome oro-facio-digital type 2	363654	Syndrome parkinsonien et spasticité liés à l'X
2715	Syndrome oculo-réno-cérébelleux	2752	Syndrome oro-facio-digital type 3	171695	Syndrome parkinsonien-pyramidal
→293843	Syndrome oculo-squeletto-abdominal	2753	Syndrome oro-facio-digital type 4	289478	Syndrome PASH
2716	Syndrome oculo-squeletto-rénal	2919	Syndrome oro-facio-digital type 5	2439	Syndrome Patterson-Stevenson-Fontaine
2717	Syndrome oculo-tricho-anal	2755	Syndrome oro-facio-digital type 8	2836	Syndrome PEHO
2108	Syndrome oculomandibulofacial	141007	Syndrome oro-facio-digital type 9	99807	Syndrome PEHO-like
1305	Syndrome ODED	2756	Syndrome oro-facio-digital type 10	313936	Syndrome PENS
391641	Syndrome ODED type 1	141000	Syndrome oro-facio-digital type 11	2905	Syndrome PEP
69082	Syndrome odonto-tricho-unguéodigitopalmaire	141327	Syndrome oro-facio-digital type 12	32960	Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale
69082	Syndrome odonto-tricho-unguéodigitopalmaire de Mendoza-Valiente	141330	Syndrome oro-facio-digital type 13	32960	Syndrome périodique associé au récepteur 1 du TNF
2723	Syndrome odonto-trichomélique	434179	Syndrome oro-facio-digital type 14	42642	Syndrome PFAPA
2792	Syndrome OFC	2755	Syndrome oro-facio-digital type Edwards	42775	Syndrome PHACE
2712	Syndrome OFCD	141000	Syndrome oro-facio-digital type Gabrielli	171848	Syndrome PHARC
1186	Syndrome Ohaha	2756	Syndrome oro-facio-digital-aplasie fibulaire	2876	Syndrome PHAVER
3411	Syndrome OHVIRA	434179	Syndrome oro-facio-digital-microcéphalie-malformation cérébrale	228410	Syndrome PHD
75378	Syndrome oligocône	2919	Syndrome orofacial type Thurston	→33364	Syndrome PIBIDS
137831	Syndrome oligonéphrine-1	→2750	Syndrome orofaciodial digital de type 7	221150	Syndrome Pitt-Hopkins-like
1183	Syndrome OMA	→293843	Syndrome OSA	444138	Syndrome PLACK
2741	Syndrome OMM	2760	Syndrome OSLAM	220436	Syndrome plaquettaire du Québec
3164	Syndrome omphalocèle de Shprintzen	2763	Syndrome ostéocraniosplénique	725	Syndrome POCS
280403	Syndrome omphalocèle familial avec dysmorphie faciale	2791	Syndrome oto-dentaire	2905	Syndrome POEMS
→33364	Syndrome ONMR	2792	Syndrome oto-facio-cervical	221043	Syndrome POIKTMR
238744	Syndrome onycho-digitomammaire	2793	Syndrome oto-onycho-péronéal	3453	Syndrome polyglandulaire auto-immun type 1
99806	Syndrome OOD	669	Syndrome oto-palato-digital	3143	Syndrome polyglandulaire auto-immun type 2
90650	Syndrome OPD 1	90650	Syndrome oto-palato-digital type 1	227982	Syndrome polyglandulaire auto-immun type 3
90652	Syndrome OPD 2			210144	Syndrome polymalformatif létal type Boissel
90650	Syndrome OPD I			2942	Syndrome post-polio
90652	Syndrome OPD II			2942	Syndrome post-poliomérite

→ 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
79474	Syndrome progéroïde atypique	818	Syndrome RSH	93256	Syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X fragile
363618	Syndrome progéroïde cardio-cutané lié à LMNA	370938	Syndrome salt-and-pepper	2970	Syndrome triad
3455	Syndrome progéroïde néonatal	369992	Syndrome SAM	3351	Syndrome tricho-dentaire
2962	Syndrome progéroïde type De Bartsy	397623	Syndrome SAMS	3352	Syndrome tricho-dento-osseux
2963	Syndrome progéroïde type Petty	793	Syndrome SAPHO	3353	Syndrome tricho-dermo-dentaire
2969	Syndrome Proteus-like	370052	Syndrome SCALP	84064	Syndrome tricho-hépato-entérique
2970	Syndrome prune belly	431272	Syndrome scapulo-peronier lié à l'X	3354	Syndrome tricho-oculo-dermo-vertebral
221120	Syndrome pseudo-aminoptérine	85146	Syndrome scapulo-péronier neurogénique type Kaeser	1264	Syndrome tricho-rétino-dento-digital
228402	Syndrome pseudo-Angelman	437572	Syndrome scapulo-péronier tardif associé à MYH7	502	Syndrome tricho-rhino-phalangien type 2
314459	Syndrome pseudo-Demons-Meigs	3134	Syndrome SCARF	3360	Syndrome trichodermal-déficience intellectuelle
314459	Syndrome pseudo-Meigs	3206	Syndrome Schwartz-Jampel néonatal	502	Syndrome trichorhinophalangien type 2
263482	Syndrome pseudo-Morquio type 2	3206	Syndrome Schwartz-Jampel type 2	77258	Syndrome trichorhinophalangien types 1 et 3
1229	Syndrome pseudo-TORCH	230857	Syndrome SED/OI	→33364	Syndrome trichorrhexis nodosa
2166	Syndrome pseudo-trisomie 13	139466	Syndrome SERKAL	869	Syndrome triple A
→300	Syndrome pseudo-Zellweger	43116	Syndrome sérotoninergique	415	Syndrome triple H
3103	Syndrome pseudothalidomide	199343	Syndrome SeSAME	3375	Syndrome triplo-X
3103	Syndrome pseudothalidomide SC	2063	Syndrome SGFLD	2704	Syndrome uro-facial
91135	Syndrome pseudoxanthome élastique-like	3329	Syndrome SHFLD	357131	Syndrome veineux de la côte cervicale
436274	Syndrome pseudoxanthome élastique-like avec rétinite pigmentaire	3163	Syndrome SHORT	357131	Syndrome veineux de la traversée cervico-thoraco-brachiale
683	Syndrome PSP	→33364	Syndrome SIBIDS	357131	Syndrome veineux d'hyperabduction
99750	Syndrome PSP atypique	838	Syndrome SICRET	357131	Syndrome veineux du défilé cervico-thoraco-brachial
240071	Syndrome PSP classique	369861	Syndrome SIFD	357131	Syndrome veineux du défilé costo-claviculaire
247698	Syndrome PTC	818	Syndrome SLO	357131	Syndrome veineux du défilé thoracique
319247	Syndrome pulmonaire à Hantavirus	314394	Syndrome SOFT	357131	Syndrome veineux du scalène antérieur
91135	Syndrome PXE-like	137608	Syndrome SOLAMEN	185	Syndrome veinolobaire pulmonaire congénital
436274	Syndrome PXE-like avec rétinite pigmentaire	391677	Syndrome SOPH	567	Syndrome vélo-cardio-facial
1437	Syndrome r(1)	401866	Syndrome spasticité-ataxie-anomalies de la marche	3424	Syndrome vélo-facio-squelettique
1450	Syndrome r(8)	3180	Syndrome spondylo-camptodactylie	83453	Syndrome vulvo-vaginal-gingival
96175	Syndrome r(11)	140952	Syndrome STAR	2804	Syndrome W
1446	Syndrome r(22)	276174	Syndrome stuporeux récurrent idiopathique	893	Syndrome WAGR
3015	Syndrome radio-rénal	57145	Syndrome SUNCT	97282	Syndrome WDHA
3021	Syndrome RAPADILINO	447896	Syndrome TACH	51636	Syndrome WHIM
99852	Syndrome Ravine	2886	Syndrome TARP	3237	Syndrome WL
93111	Syndrome RCAD	99170	Syndrome tarsal kink	3466	Syndrome WT membres-sang
857	Syndrome REAR	284227	Syndrome TEMPI	452	Syndrome XLAG (Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales)
96167	Syndrome Rec8	447997	Syndrome tétraplégie spastique-corps calleux fin-microcéphalie postnatale progressive	3375	Syndrome XXX
51890	Syndrome rectus abdominis	1335	Syndrome thoraco-abdominal	477817	Syndrome Yuan-Harel-Lupski
1475	Syndrome rein-colobome	3327	Syndrome thyro-cérébro-rénal		
3087	Syndrome rétino-hépato-endocrinologique	91500	Syndrome TINU		
3095	Syndrome Rett-like	2701	Syndrome Tosti		
3098	Syndrome rhizomélique type Urbach	2950	Syndrome TPT-PS		
140976	Syndrome RHYNs	95431	Syndrome transfuseur-transfusé		
217335	Syndrome RIN2	32960	Syndrome TRAPS		
3105	Syndrome Robinow-like				

→ 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
500144	Syndrome à début précoce d'encéphalopathie progressive-surdité-hypoplasie du pont-atrophie cérébrale	3275	Synostose spondyo-carpotarsienne	364198	Talus bipartitus
353327	Syndromes myasthéniques congénitaux par défaut de glycosylation	295028	Synostose tibio-fibulaire	3320	TAR syndrome
98913	Syndromes myasthéniques congénitaux post-synaptiques	295028	Synostose tibio-péronière	3289	Taurodontisme
98914	Syndromes myasthéniques congénitaux pré-synaptiques	35098	Synostose unicornale non syndromique	98960	TBCD
98915	Syndromes myasthéniques congénitaux synaptiques	66627	Synovalome bénin à cellules géantes	297	TBE
137686	Synéchie utérine	3273	Synovialosarcome	857	TBS
141214	Syngnathie congénitale isolée	66627	Synovite villeuse pigmentée	363976	TCG osseuse
35099	Synostose bicoronale non syndromique	66627	Synovite villonodulaire hémopigmentée	103918	TCP
94056	Synostose huméro-cubitale	66627	Synovite villonodulaire pigmentée	2655	TD
295215	Synostose huméro-cubitale, bilatérale	93403	Synpolydactylie	1860	TD1
295213	Synostose huméro-cubitale, unilatérale	306504	Synrome NEP congénital	93274	TD2
3265	Synostose huméro-radiale	3275	Synspondylisme congénital	313846	Télangiectasie cutanée familiale et syndrome de prédisposition au cancer oropharyngé
295211	Synostose huméro-radiale, bilatérale	93926	Syntélencéphalie	280774	Télangiectasie essentielle généralisée
295209	Synostose huméro-radiale, unilatérale	499009	Syphilis congénitale	774	Télangiectasie hémorragique héréditaire
3266	Synostose huméro-radio-cubitale	840	Syringocystadé nome papillifère	353344	Télangiectasie maculaire idiopathique type 1
295207	Synostose huméro-radio-cubitale, bilatérale	99856	Syringomyélie congénitale	353351	Télangiectasie maculaire idiopathique type 3
295205	Synostose huméro-radio-cubitale, unilatérale	370034	Syringomyélie familiale	190	Télangiectasie rétinienne congénitale
3266	Synostose huméro-radio-ulnaire	99858	Syringomyélie idiopathique	353351	Télangiectasie rétinienne juxtafovélolaire idiopathique occlusive
295207	Synostose huméro-radio-ulnaire, bilatérale	99856	Syringomyélie primaire	353344	Télangiectasie rétinienne juxtafovélolaire idiopathique visible et exsudative
295205	Synostose huméro-radio-ulnaire, unilatérale	99857	Syringomyélie secondaire	353344	Télangiectasie rétinienne périfovélolaire idiopathique visible et exsudative
94056	Synostose huméro-ulnaire	86872	T-GLG	75565	TEMF
295215	Synostose huméro-ulnaire, bilatérale	86872	T-LGL	66627	Ténosynovite villonodulaire hémopigmentée
295213	Synostose huméro-ulnaire, unilatérale	86871	T-PLL	66627	Ténosynovite villonodulaire pigmentée
3267	Synostose lambdoïde familiale	91387	TAAD familial	363483	Tératome des testicules
3269	Synostose radio-cubitale	3384	TAC	141107	Tératome du nasopharynx
295219	Synostose radio-cubitale, bilatérale	844	Tachyarrhythmie atriale avec intervalle PR court	252018	Tératome du système nerveux central
295217	Synostose radio-cubitale, unilatérale	436242	Tachyarrhythmie atriale et trouble de conduction cardiaque infra-Hisienne familiales	141077	Tératome épignathe
3269	Synostose radio-ulnaire congénitale	3282	Tachycardie atriale chaotique	883	Tératome extragonadique
295219	Synostose radio-ulnaire, bilatérale	3282	Tachycardie auriculaire chaotique	398987	Tératome immature de l'ovaire
295217	Synostose radio-ulnaire, unilatérale	3286	Tachycardie bidirectionnelle induite par les catécholamines	398987	Tératome malin de l'ovaire
3282	Tachycardie hisienne	3283	Tachycardie jonctionnelle ectopique	141107	Tératome nasopharyngé
45453	Tachycardie ventriculaire incessante du nouveau-né	3283	Tachycardie ventriculaire paroxystique maligne	141077	Tératome oropharyngé mature
3286	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	3286	Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	398987	Tératome ovarien immature
3282	Tachysystolie atriale chaotique	3282	Tachysystolie auriculaire chaotique	398987	Tératome ovarien malin
3282	Tachysystolie auriculaire chaotique	3282	Tachysystolie auriculaire multifocale chez l'enfant	494421	Tératome sacro-coccygien
35093	Synostose sagittale non syndromique	364198	Talus bipartite	363483	Tératome testiculaire
				3000	Testotoxicose
				3299	Tétanos
				9	Tétrax

→ 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
294971	Tétramélie	329319	Thrombocytémie avec anomalies distales des membres	745	Thrombophilie autosomique récessive due au déficit congénital en protéine C
3303	Tétralogie de Fallot	3318	Thrombocytémie essentielle	743	Thrombophilie autosomique récessive due au déficit congénital en protéine S
210141	Tétraplégie spastique congénitale héréditaire	225968	Thrombocytémie essentielle familiale	82	Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en antithrombine
3305	Tétraploïdie	71493	Thrombocytémie familiale	82	Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en antithrombine 3
3309	Tétrasomie 5p	71493	Thrombocytémie héréditaire	217467	Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en histidine-rich (poly-L) glycoprotéine
3310	Térasomie 9p	3319	Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale	217467	Thrombophilie héréditaire due au déficit congénital en HRG
289522	Térasomie 11q24.1	168629	Thrombocytopénie autosomique avec plaquettes normales	745	Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine C
884	Térasomie 12p	466806	Thrombocytopénie autosomique dominante avec défaut de sécrétion plaquettaire	743	Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine S
314588	Térasomie 15(q25-qter)	67044	Thrombocytopénie avec anémie dysérythropoïétique congénitale	137839	Thrombophlébite septique de la veine jugulaire interne
314588	Térasomie 15q distale	370131	Thrombocytopénie de White	854	Thrombose de la veine porte non cirrhotique
314588	Térasomie 15q26	3325	Thrombocytopénie héparino-induite	854	Thrombose de la veine porte primitive
485405	Térasomie 16p12.1-p12.3	480851	Thrombocytopénie héréditaire avec myélofibrose à début précoce	357131	Thrombose d'effort de la veine sous-clavière
485405	Térasomie 16p12.1p12.3	268322	Thrombocytopénie héréditaire avec plaquettes normales	329217	Thrombose des veines et sinus cérébraux
3307	Térasomie 18p	71290	Thrombocytopénie héréditaire avec plaquettes normales-prédisposition à la leucémie myéloïde	854	Thrombose portale non cirrhotique
96055	Térasomie 21	3325	Thrombocytopénie induite par l'héparine	854	Thrombose portale primitive
3306	Térasomie non distale 15q	852	Thrombocytopénie liée à l'X avec plaquettes normales	329217	Thrombose sino-veineuse cérébrale
3306	Térasomie non télomérique	182050	Thrombocytopénie syndromique liée à MYH9	99867	Thymome
9	Térasomie X	851	Thrombocytopénie type Paris-Trousseau	99868	Thymome malin
746	TFPD	3318	Thrombocytose essentielle	263310	Thymome type A
66627	TGCCP	71493	Thrombocytose familiale	263324	Thymome type AB
99042	TGV avec coarctation	329319	Thrombocytose familiale avec anomalie réductionnelle transverse des membres	263317	Thymome type B
216729	TGV avec malformation cardiaque	329319	Thrombocytose héréditaire avec anomalie réductionnelle transverse des membres	83314	Thyphus épidémique
846	Thalassémie alpha	220436	Thrombopathie du Québec	64744	Thyroidite de Riedel
231401	Thalassémie alpha - syndrome myélodysplasique	→182050	Thrombopénie de May-Hegglin	2768	Tibia vara Blount
93616	Thalassémie alpha intermédiaire	3325	Thrombopénie héparino-induite	2768	Tibia vara infantile
163596	Thalassémie alpha majeure	3325	Thrombopénie induite par l'héparine	221091	Tic douloureux
847	Thalassémie alpha-déficience intellectuelle liée à l'X	853	Thrombopénie materno-fœtale et néonatale allo-immune	3325	TIH
848	Thalassémie bêta	182050	Thrombopénie syndromique liée à MYH9	424058	TIPMP
231242	Thalassémie bêta - HbC	71493	Thrombocytose familiale	95462	Tissu accessoire tricuspidé
231249	Thalassémie bêta - HbE	329319	Thrombocytose familiale avec anomalie réductionnelle transverse des membres	99061	Tissu valvulaire mitral accessoire
330032	Thalassémie bêta - HbLepore	329319	Thrombocytose héréditaire avec anomalie réductionnelle transverse des membres	609	Titinopathie distale
231242	Thalassémie bêta - hémoglobine C	220436	Thrombopathie du Québec	420561	TMBTS
231249	Thalassémie bêta - hémoglobine E	→182050	Thrombopénie de May-Hegglin	420611	TMD
330032	Thalassémie bêta - hémoglobine Lepore	3325	Thrombopénie héparino-induite		
231393	Thalassémie bêta - thrombocytopénie liée à l'X	3325	Thrombopénie induite par l'héparine		
231226	Thalassémie bêta dominante	853	Thrombopénie materno-fœtale et néonatale allo-immune		
231222	Thalassémie bêta intermédiaire	182050	Thrombopénie syndromique liée à MYH9		
231214	Thalassémie bêta majeure	745	Thrombophilie autosomique récessive par déficit en PC		
231226	Thalassémie bêta à corps d'inclusion				
231237	Thalassémie delta-bêta				
251359	Thalassodrépanocytose				
324	Thésaurismose lipoïdique héréditaire				
300857	THRLBCL				
849	Thrombasthénie de Glanzmann				
36258	Thromboangéite oblitrante				

→ 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
609	TMD	216729	Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux avec malformation cardiaque	1723	Trisomie 2 en mosaïque
314667	TMEM165-CDG	860	Transposition congénitalement non corrigée des grosses artères	96070	Trisomie 2pter
466703	TMEM199-CDG	99042	Transposition congénitalement non corrigée des grosses artères avec coartation	313947	Trisomie 2q23.1
853	TNAI	216729	Transposition congénitalement non corrigée des grosses artères avec malformation cardiaque	294026	Trisomie 2q31.1
1915	TNDLA	216718	Transposition isolée congénitalement non corrigée des gros vaisseaux	96094	Trisomie 2qter
238606	TOP	216718	Transposition isolée congénitalement non corrigée des grosses artères	96071	Trisomie 3pter
71518	Torticolis paroxystique bénin de l'enfant	2842	Transposition pénoscrotale	96095	Trisomie 3q26
75326	Tortuosité artériolaire rétinienne	53372	Tremblement familial du menton	251038	Trisomie 3q29
75326	Tortuosité des artéries rétinien	53372	Tremblement héréditaire du menton	96059	Trisomie 4 en mosaïque
75326	Tortuosité des artères de la rétine	86814	Tremblement myoclonique cortical familial et épilepsie	1738	Trisomie 4p
97330	TOS	238606	Tremblement orthostatique primaire	96072	Trisomie 4pter
357107	TOS artériel	139411	Triade de Carney	96096	Trisomie 4qter
100073	TOS neurogène	1552	Triade de Currarino	96060	Trisomie 5 en mosaïque
357131	TOS veineux	863	Trichinellose	1742	Trisomie 5p
275555	Toxémie gravidique	863	Trichinose	329802	Trisomie 5p13
230800	Toxi-infection botulinique	228379	Trichodysplasie spinulosa	228415	Trisomie 5q35
230800	Toxi-infection botulique	867	Trichoépithéliome multiple familial	96097	Trisomie 5qter
178481	Toxi-infection botulique intestinale	864	Trichofolliculome	1745	Trisomie 6pter
209919	Toxicose hépatique au cuivre du nourrisson et de l'enfant de type non-Wilson	411788	Trichomégalie isolée familiale	96098	Trisomie 6qter
209919	Toxicose hépatique cuprique du nourrisson et de l'enfant de type non-Wilson	565	Trichopoliodystrophie	1747	Trisomie 7 en mosaïque
209919	Toxicose idiopathique au cuivre	33364	Trichothiodystrophie	314034	Trisomie 7p22.1
3344	Toxo-pachy-ostéose diaphysaire	→33364	Trichothiodystrophie avec photosensibilité	96074	Trisomie 7pter
3343	Toxocarose	→33364	Trichothiodystrophie type B	96121	Trisomie 7q11.23
858	Toxoplasmose congénitale	→33364	Trichothiodystrophie type D	261102	Trisomie 7q11.23 distale
424065	TPSP	→33364	Trichothiodystrophie type E	96061	Trisomie 8 en mosaïque
3347	Trachéobronchomégalie	→33364	Trichothiodystrophie type F	264450	Trisomie 8p
3347	Trachéobronchomégalie congénitale	→33364	Trichothiodystrophie type G	251076	Trisomie 8p23.1
3347	Trachéobronchomégalie idiopathique	1308	Trigonocéphalie C d'Opitz	1752	Trisomie 8q
3348	Trachéobronchopathie chondro-ostéoplastique	3366	Trigonocéphalie isolée	228399	Trisomie 8q12
95430	Trachéomalacie congénitale	468726	Triméthylaminurie sévère primaire	96100	Trisomie 8qter
3348	Trachéopathie ostéoplastique	3374	Triopie	99776	Trisomie 9 en mosaïque
48372	Transformation nodulaire du foie	485405	Trip(16)(p12.1p12.3)	236	Trisomie 9p
90053	Transplantation de cellules souches hématopoïétiques	3376	Tripleïdie	96101	Trisomie 9qter
216694	Transposition congénitalement corrigée des gros vaisseaux	210576	Trismus congénital	96063	Trisomie 10 en mosaïque
216694	Transposition congénitalement corrigée des grosses artères	1692	Trisomie 1 en mosaïque	171929	Trisomie 10p
860	Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux	96069	Trisomie 1pter	276422	Trisomie 10q22.3q23.3
99042	Transposition congénitalement non corrigée des gros vaisseaux avec coartation	261344	Trisomie 1q	96102	Trisomie 10qter
		250994	Trisomie 1q21.1	300305	Trisomie 11p15.4

→ 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
261204	Trisomie 16p11.2p12.2	236	Trisomie du bras court du chromosome 9	220443	Troubles hémorragiques par déficit de synthèse de la thromboxane
261243	Trisomie 16p13.11	1715	Trisomie du bras court du chromosome 18p	420566	Troubles hémorragiques par déficit en calcium- and DAG-regulated guanine exchange factor-1
96078	Trisomie 16pter	96061	Trisomie du chromosome 8 en mosaïque	420566	Troubles hémorragiques par déficit en CalDAG-GEFI
96106	Trisomie 16qter	96112	Trisomie non distale 9q	98885	Troubles hémorragiques par déficit en glycoprotéine VI
1711	Trisomie 17 en mosaïque	1695	Trisomie non distale 10q	73271	Troubles hémorragiques par déficit en récepteur du collagène
261290	Trisomie 17p	1702	Trisomie non distale 13q	86904	Troubles lymphoprolifératifs associés au méthotréxate
1713	Trisomie 17p11.2	96112	Trisomie non téломérique 9q	86904	Troubles lymphoprolifératifs associés au MTX
477817	Trisomie 17p11.2-p12	1695	Trisomie non téломérique 10q	401973	Troubles neurologiques masculins liés à EBP
477817	Trisomie 17p11.2p12	1702	Trisomie non téломérique 13q	60015	Trous pariétaux
217385	Trisomie 17p13.3	261318	Trisomie partielle du bras court du chromosome 20	983	TRS
139474	Trisomie 17q11.2	261318	Trisomie partielle du chromosome 20p	3385	Trypanosomiase africaine
261272	Trisomie 17q12	3375	Trisomie X	3386	Trypanosomiase américaine
217340	Trisomie 17q21.31	217377	Trisomie Xp11.22-p11.23	3385	Trypanosomose africaine
3379	Trisomie 17qter	261483	Trisomie Xq27.3-q28	3386	Trypanosomose américaine
3380	Trisomie 18	261483	Trisomie Xq27.3q28	228379	TS
1715	Trisomie 18p	1762	Trisomie Xq28	1915	TSAF
1716	Trisomie 18qter	293939	Trisomie Xq28 distale	289326	TSP
1717	Trisomie 19qter	88629	Tritanopie	252212	TTM
1724	Trisomie 20 en mosaïque	88629	Tritanopie congénitale	93585	TTP acquis
261318	Trisomie 20p	49827	TRMA	93583	TTP congénital
96107	Trisomie 20qter	3384	Tronc artériel commun	3389	Tuberculose
870	Trisomie 21	99108	Trou de Botal perméable	112	Tubulopathie avec fuite sodée type anse de Henle
96068	Trisomie 22 en mosaïque	209908	Trouble du langage oral avec dyspraxie orofaciale	112	Tubulopathie avec perte de sel type anse de Henle
1727	Trisomie 22q11.2	209908	Trouble du langage oral de type 1	3392	Tularémie
261337	Trisomie 22q11.2 distale	88639	Trouble du métabolisme de la valine	329984	Tumeur adénocarcinoïde à cellules caliciformes
96109	Trisomie 22qter	871	Trouble familial progressif de la conduction cardiaque	180237	Tumeur bénigne des trompes
96069	Trisomie distale 1p36	494344	Trouble neurologique du développement associé à RERE	180284	Tumeur bénigne intracanalaire du sein
96070	Trisomie distale 2p	1915	Trouble neurologique du développement lié à l'alcool	91414	Tumeur calcifiée de Malherbe
96094	Trisomie distale 2q	500545	Trouble neurologique du développement sévère avec troubles de l'alimentation-mouvements stéréotypés des mains-cataracte bilatérale	329984	Tumeur carcénoïde à cellules caliciformes
96071	Trisomie distale 3p	488642	Trouble neurologique du développement-déficience intellectuelle associée à TELO2	874	Tumeur cardiaque primaire de l'adulte
96072	Trisomie distale 4p	66624	Trouble neuropsychiatrique auto-immun par infection à streptocoques	875	Tumeur cardiaque primaire de l'enfant
96096	Trisomie distale 4q	1915	Troubles du spectre de l'alcoolisation foetale	213837	Tumeur cervicale germinale maligne
96097	Trisomie distale 5q	98886	Troubles hémorragiques par déficit en intégrine alpha2-bêta1	458768	Tumeur de Dabska
1745	Trisomie distale 6p			199260	Tumeur de Keasby
96098	Trisomie distale 6q			99978	Tumeur de Klatskin
96074	Trisomie distale 7p			449432	Tumeur de Küttner
96100	Trisomie distale 8q				
96101	Trisomie distale 9q				
96102	Trisomie distale 10q				
96103	Trisomie distale 11q				
96105	Trisomie distale 13q				
1705	Trisomie distale 14q				
1707	Trisomie distale 15q				
96078	Trisomie distale 16p				
96106	Trisomie distale 16q				
3379	Trisomie distale 17q				
1716	Trisomie distale 18q				
1717	Trisomie distale 19q				
96107	Trisomie distale 20q				
96109	Trisomie distale 22q				
1738	Trisomie du bras court du chromosome 4				
1742	Trisomie du bras court du chromosome 5p				

→ 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
199267	Tumeur de Reye	180234	Tumeur germinale maligne mixte	213787	Tumeur mullérienne mixte maligne cervicale
654	Tumeur de Wilms	206538	Tumeur germinale maligne non dysgerminomateuse de l'ovaire	213787	Tumeur mullérienne mixte maligne du col de l'utérus
873	Tumeur desmoïde	363494	Tumeur germinale non dysgerminomateuse des testicules	213610	Tumeur mullérienne mixte maligne du corps de l'utérus
83469	Tumeur desmoplastique à petites cellules	363494	Tumeur germinale non séminomateuse des testicules	86850	Tumeur myéloïde extramédullaire
83469	Tumeur desmoplastique à petites cellules rondes	842	Tumeur germinale séminomateuse des testicules	168953	Tumeur myéloïde/lymphoïde associée à un réarrangement de FGFR1
391651	Tumeur du glomus	157826	Tumeur gingivale à cellules granuleuses congénitale	168947	Tumeur myéloïde/lymphoïde associée à un réarrangement de PDGFRA
251919	Tumeur du parenchyme pinéal à différenciation intermédiaire	251975	Tumeur glioneuronale formant des rosettes du quatrième ventricule	168950	Tumeur myéloïde/lymphoïde associée à un réarrangement de PDGFRB
876	Tumeur du sac vitellin	251962	Tumeur glioneuronale papillaire	178342	Tumeur myofibroblastique inflammatoire
252006	Tumeur du sac vitellin du SNC	391651	Tumeur glomique	213812	Tumeur neuroectodermique périphérique maligne cervicale
252006	Tumeur du sac vitellin du système nerveux central	284362	Tumeur interstitielle du poumon foetal	213812	Tumeur neuroectodermique périphérique maligne du col de l'utérus
876	Tumeur du sinus endodermique	284362	Tumeur interstitielle mésenchymateuse immature	213630	Tumeur neuroectodermique périphérique maligne du corps de l'utérus
252006	Tumeur du sinus endodermique du système nerveux central	424058	Tumeur intracanalaire papillaire mucineuse du pancréas	213812	Tumeur neuroectodermique primitive du col de l'utérus
99928	Tumeur du site d'implantation	252006	Tumeur intracrânienne du sac vitellin	213630	Tumeur neuroectodermique primitive du corps de l'utérus
231632	Tumeur ectopique sécrétrice d'aldostérone	252006	Tumeur intracrânienne du sinus endodermique	370348	Tumeur neuroectodermique primitive périphérique
654	Tumeur embryonnaire rénale	137583	Tumeur intraépithéliale de la vulve	100079	Tumeur neuroendocrine appendiculaire
213736	Tumeur endocrine bien différenciée du corps de l'utérus	99971	Tumeur lipomatueuse atypique	329977	Tumeur neuroendocrine appendiculaire classique
97287	Tumeur endocrine bronchique	99915	Tumeur maligne de la granulosa	213736	Tumeur neuroendocrine bien différenciée de l'endomètre
276148	Tumeur épithéliale bénigne des glandes salivaires	99915	Tumeur maligne de la granulosa de l'ovaire	329977	Tumeur neuroendocrine classique de l'appendice
206473	Tumeur épithéliale de l'ovaire "borderline"	99916	Tumeur maligne de Sertoli-Leydig de l'ovaire	213736	Tumeur neuroendocrine de faible grade du corps de l'utérus
206473	Tumeur épithéliale de l'ovaire, à la limite de la malignité	3148	Tumeur maligne des gaines des nerfs périphériques	100086	Tumeur neuroendocrine de la vésicule biliaire
276145	Tumeur épithéliale maligne des glandes salivaires	252212	Tumeur maligne des gaines nerveuses avec différenciation rhabdomyosarcomateuse	100079	Tumeur neuroendocrine de l'appendice
180247	Tumeur épithéliale maligne du vagin	3148	Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques	100075	Tumeur neuroendocrine de l'estomac
99867	Tumeur épithéliale thymique primitive	252128	Tumeur maligne des gaines nerveuses périphériques avec différenciation périneurale	464756	Tumeur neuroendocrine de l'estomac de type 1, forme familiale
263310	Tumeur épithéliale thymique primitive type A	180242	Tumeur maligne des trompes	100078	Tumeur neuroendocrine de l'iléon
263324	Tumeur épithéliale thymique primitive type AB	213512	Tumeur maligne mixte mullérienne de l'ovaire	456333	Tumeur neuroendocrine de l'intestin grêle héréditaire
263317	Tumeur épithéliale thymique primitive type B	99917	Tumeur maligne à cellules stéroïdiennes de l'ovaire sans autre précision	100084	Tumeur neuroendocrine de l'oreille moyenne
231632	Tumeur extra-surrénalienne sécrétrice d'aldostérone	464359	Tumeur métanéphrique bénigne		
199267	Tumeur fibreuse digitale récurrente de l'enfance	252021	Tumeur mixte des cellules germinales du SNC		
2126	Tumeur fibreuse solitaire	252021	Tumeur mixte des cellules germinales du système nerveux central		
99912	Tumeur germinale dysgerminomateuse maligne de l'ovaire				
213837	Tumeur germinale maligne du col de l'utérus				
213751	Tumeur germinale maligne du corps de l'utérus				
206489	Tumeur germinale maligne du vagin				

→ 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
100082	Tumeur neuroendocrine du canal anal	363494	Tumeur testiculaire germinale non-séminomateuse	28378	Tyrosinémie type II
100080	Tumeur neuroendocrine du côlon	842	Tumeur testiculaire germinale séminomateuse	69723	Tyrosinémie type III
100077	Tumeur neuroendocrine du jéjunum	252212	Tumeur triton maligne	882	Tyrosinose hépato-rénale
100083	Tumeur neuroendocrine du larynx	254698	Tumeur trophoblastique épithélioïde	178315	UES
100081	Tumeur neuroendocrine du rectum	99928	Tumeur trophoblastique placentaire	3406	Ulérythème ophryogène
97289	Tumeur neuroendocrine du thymus	353356	Tumeur vasoproliférative rétinienne	3138	UMS
464756	Tumeur neuroendocrine gastrique de type 1, forme familiale	99916	Tumeur virilisante de l'ovaire	251009	UPD(1) maternelle
97289	Tumeur neuroendocrine thymique	66627	Tumeur à cellules géantes des parties molles	251004	UPD(1) paternelle
284400	Tumeur neuroendocrine à petites cellules de la vessie	66627	Tumeur à cellules géantes ténosynoviales	251009	UPD(1)mat
251946	Tumeur neuroépithéliale dysembryoplasique	86870	Tumeur à cellules plasmacytoïdes dendritiques blastiques	251004	UPD(1)pat
251975	Tumeur neuroépithéliale dysembryoplasique du cervelet	97261	Tumeur à GRF	96179	UPD(2) maternelle
98593	Tumeur neurogène de la paupière	97278	Tumeur à polypeptide pancréatique	96179	UPD(2)mat
447777	Tumeur odontogéné kératokystique	50944	Tumeurs eccrines-dysplasie ectodermique	96180	UPD(4) maternelle
363976	Tumeur osseuse à cellules géantes	83454	Tumeurs glomiques multiples	96180	UPD(4)mat
99916	Tumeur ovarienne maligne de Sertoli-Leydig	879	Tungose	96190	UPD(5) paternelle
251915	Tumeur papillaire de la région pineale	3400	Tunnel aorto-ventriculaire	96190	UPD(5)pat
498228	Tumeur phylloïde de la prostate	99070	Tunnel aorto-ventriculaire droit	96181	UPD(6) maternelle
180261	Tumeur phylloïde du sein	99071	Tunnel aorto-ventriculaire gauche	96191	UPD(6) paternelle
498228	Tumeur phylloïde de la prostate	63440	Turricéphalie	96181	UPD(6)mat
180261	Tumeur phylloïde du sein	3286	TVPC	96191	UPD(6)pat
424065	Tumeur pseudo-papillaire et solide du pancréas	99745	Typhoïde	96182	UPD(7) maternelle
424065	Tumeur pseudo-papillaire et solide pancréatique	83317	Typhus des broussailles	96192	UPD(7)pat
69077	Tumeur rhabdoïde	99991	Typhus épidémique récidivant	96183	UPD(9) maternelle
231108	Tumeur rhabdoïde familiale	83315	Typhus murin	231147	UPD(11) maternelle
69077	Tumeur rhabdoïde maligne	99990	Typhus résurgent	96193	UPD(11) paternelle
99966	Tumeur rhabdoïde téritoïde atypique	101334	Typhus à tiques africain	231147	UPD(11)mat
97282	Tumeur secrétant du VIP	1895	Typus Edinburgensis	96193	UPD(11)pat
97261	Tumeur secrétant le facteur de libération de l'hormone de croissance	882	Tyrosinémie hépato-rénale	97678	UPD(13) maternelle
97261	Tumeur secrétant le GRF	28378	Tyrosinémie oculo-cutanée	99324	UPD(13) paternelle
44890	Tumeur stromale gastro-intestinale	69723	Tyrosinémie par déficit en 4-hydroxyphénylpyruvate dioxygénase	97678	UPD(13)mat
363489	Tumeur testiculaire des cordons sexuels et du stroma	69723	Tyrosinémie par déficit en acide 4-hydroxyphénylpyruvique oxydase	99324	UPD(13)pat
363494	Tumeur testiculaire germinale non dysgerminomateuse	69723	Tyrosinémie par déficit en HPD	96184	UPD(14) maternelle
		28378	Tyrosinémie par déficit en TAT	96334	UPD(14) paternelle
		28378	Tyrosinémie par déficit en tyrosine aminotransférase	98754	UPD(15) maternelle
		3402	Tyrosinémie transitoire du nouveau-né	98795	UPD(15)pat
		882	Tyrosinémie type 1	96185	UPD(16) maternelle
		28378	Tyrosinémie type 2	96185	UPD(16)mat
		69723	Tyrosinémie type 3	96186	UPD(20) maternelle
		882	Tyrosinémie type I	96194	UPD(20) paternelle

→ 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
96188	UPD(22)mat	280917	Uvête postérieure idiopathique	889	Vascularite leucocytoclasique cutanée
261519	UPD(X) maternelle	279919	Uvête postérieure infectieuse	251328	Vascularite non classifiée
261524	UPD(X) paternelle	79098	Uvête sympathique	404553	Vascularite par DADA2
261519	UPD(X)mat	370109	v-AT	404553	Vascularite par déficit en ADA2
261524	UPD(X)pat	180154	Vagin cloisonné	48435	Vascularite post-infectieuse
2023	UPS	180157	Vagin cloisonné longitudinal	140989	Vascularite primaire du système nerveux central
280379	Uroporphyrrie érythropoïétique associée à une tumeur maligne myéloïde	180160	Vagin cloisonné transversal	40923	Vascularite rétinienne idiopathique
37748	Urticaire chronique avec gammopathie	158048	VAHS	36412	Vascularite urticarienne hypocomplémentémique
37748	Urticaire chronique avec macroglobulinémie	402075	Valve aortique bicuspidale familiale	36412	Vascularite urticarienne hypocomplémentémique de Mac Duffie
47045	Urticaire familiale au froid	435372	Valve de l'urètre antérieur	36412	Vascularite urticarienne hypocomplémentémique de McDuffie
300359	Urticaire familiale au froid atypique	99120	Valve d'Eustache persistante	761	Vascularite à IgA
300359	Urticaire familiale au froid avec déficit immunitaire commun variable	93110	Valve postérieure de l'urètre	761	Vascularite à immunoglobulines A
575	Urticaire neutrophilique	99056	Valve tricuspidale en parachute	→247691	Vasculopathie cérébro-rétinienne
79457	Urticaire pigmentaire	98919	Variant crânien du SGB	280779	Vasculopathie cutanée collagène
158769	Urticaire pigmentaire en plaques	98919	Variant crânien du syndrome de Guillain-Barré	425120	Vasculopathie de l'enfant associée à STING
158772	Urticaire pigmentaire nodulaire	370109	Variant de l'ataxie-télangiectasie	221126	Vasculopathie gloméruloïde proliférative cérébrale
158766	Urticaire pigmentaire typique	480701	Variant diplégie faciale avec paresthésies du SGB	221126	Vasculopathie proliférative et hydranencéphalie/hydrocéphalie
97230	Urticaire solaire	480701	Variant diplégie faciale avec paresthésies du syndrome Guillain-Barré	247691	Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques
493342	Urticaire vibratoire	319340	Variant du complexe de Carney	247691	Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques
886	USH	99844	Variant du DAL-I	838	Vasculopathie rétino-cochléo-cérébrale
231169	USH1	99844	Variant du déficit d'adhésion leucocytaire type I	228379	VATS
231178	USH2	3095	Variant du syndrome de Rett	280779	VCC
231183	USH3	90342	Variant du xeroderma pigmentosum	289157	VDDI
180086	Utérus bicorné bicervical	93926	Variant interhémisphérique médian de l'holoprosencéphalie	423712	VDDI avec communication atrioventriculaire, sténose pulmonaire, hétérotaxie
180111	Utérus bicorné bicervical avec col et vagin perméables	231445	Variant paraparétique du SGB	423693	VDDI avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-aortique et sous-pulmonaire
180106	Utérus bicorné bicervical avec hémivagin borgne	231445	Variant paraparétique du syndrome de Guillain-Barré	99043	VDDI avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-aortique et sous-pulmonaire et sténose pulmonaire
180106	Utérus bicorné bicervical avec rétention menstruelle unilatérale	231426	Variant PCB du SGB	99045	VDDI avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-aortique et sous-pulmonaire et sténose pulmonaire
180129	Utérus cloisonné subtotal	231426	Variant PCB du syndrome de Guillain-Barré	99046	VDDI avec communication interventriculaire à distance des gros vaisseaux
180126	Utérus cloisonné total	231426	Variant pharyngo-cervico-brachial du SGB	99043	VDDI type Fallot
180118	Utérus cordiforme	231426	Variant pharyngo-cervico-brachial du syndrome de Guillain-Barré		
180086	Utérus didelphie	79253	Variant PKU		
180079	Utérus pseudo-unicorné	213574	Variants rares de l'adénocarcinome du corps de l'utérus		
180129	Utérus subseptus	91495	Vascularisation foetale persistante		
180079	Utérus unicorn avec utérus rudimentaire controlatéral	36412	Vascularite anti-C1q		
180074	Uterus unicorn sans utérus rudimentaire	91138	Vascularite cryoglobulinémique		
180074	Uterus unicorn vrai	889	Vascularite des petits vaisseaux cutanés		
180118	Utérus à fond échancré	889	Vascularite hypersensitive cutanée		
280914	Uvête antérieure idiopathique	251325	Vascularite induite par les médicaments		
279922	Uvête antérieure infectieuse				
279914	Uvête intermédiaire				
279928	Uvête paranéoplasique				
209959	Uvête phacoanaphylactique				
209959	Uvête phacoantigénique				

→ 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
99045	VDDI-TGV	892	VHL	3202	Xérocystose héréditaire
93160	VDDR II	97282	VIPome	910	Xeroderma pigmentosum
289157	VDDR-I	402823	Virus de l'hépatite D	→910	Xeroderma pigmentosum avec manifestations neurologiques
2460	VDEGS	3086	Vitréo-rétino-choroïdopathie autosomique dominante	181	XHED
93160	VDRR II	898	Vitréo-rétinopathie liée à VCAN	101088	XHIGM
99113	Veine brachiocéphalique sous-aortique	891	Vitrorétinopathie exsudative familiale	596	XLCNM
99113	Veine innominée sous-aortique	329211	Vitrorétinopathie inflammatoire néovasculaire autosomique dominante	443197	XLDPP
64743	Veinopathie portale oblitérative	26793	VLCADD	264580	XLG
3426	Ventricule droit à double issue	386	VMC	89936	XLH
423712	Ventricule droit à double issue avec communication atrioventriculaire, sténose pulmonaire, hétérotaxie	443988	VMCKD	461	XLI
→423693	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique	353356	VPTR	596	XLMTM
→423693	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique et sous-pulmonaire	275864	vt-DFT	306597	XLOS
423693	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-aortique et sous-pulmonaire	357131	VTOS	2442	XLP
99043	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-aortique ou sous-aortique et sous-pulmonaire et sténose pulmonaire	93110	VUP	85453	XLPDR
99045	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire sous-pulmonaire	289365	VUR familial	792	XLRS
99046	Ventricule droit à double issue avec communication interventriculaire à distance des gros vaisseaux	280558	WABS	75563	XLSA
99045	Ventricule droit à double issue avec transposition des gros vaisseaux	90033	wAHA	2802	XLSA-A
99045	Ventricule droit à double issue avec transposition des grosses artères	90033	wAIHA	231393	XLTT
3427	Ventricule gauche à double issue	2510	WARBM	317476	XMEN
1461	Ventricules croisés	284395	WDFA	178461	XMPMA
1461	Ventricules supéro-inférieurs	99971	WDLS	910	XP
84085	Vessie neurogène non neurogène	603	WDM	363654	XPDS
84085	Vessie neurologique non neurologique et non neurogène	171723	White sponge naevus	90342	XPV
171684	Vestibulopathie bilatérale idiopathique	51636	WILM	243	XX-GD
1053	VGAM	3344	WNS	370930	XYLT1-CDG
3427	VGDI	1667	WRS	707	Yersiniose
402823	VHD	902	WS	662	YNS
		894	WS1	2828	YOPD
		895	WS2	295187	Zygodactylie type 1
		896	WS3	295189	Zygodactylie type 2
		897	WS4	295191	Zygodactylie type 3
		163746	WS4 plus	295193	Zygodactylie type 4
		2834	WSS	295193	Zygodactylie type Castilla
		3459	WTS	295189	Zygodactylie type Lueken
		899	WWS	295191	Zygodactylie type Montagu
		43	X-ALD	295187	Zygodactylie type Weidenreich
		3467	Xanthinurie classique	73263	Zygomycose
		3467	Xanthinurie héréditaire	295177	Polydactylie préaxiale bilatérale du pied
		93601	Xanthinurie type I		
		93602	Xanthinurie type II		
		251607	Xanthoastrocytome pléomorphe		
		158000	Xanthogranulome juvénile		
		158011	Xanthogranulome nécrobiotique		
		909	Xanthomatose cérébrotendineuse		
		158003	Xanthome disséminé		
		158008	Xanthome papuleux		
		67044	XDAT		
		53351	XDP		
		293621	XECD		
		3202	Xérocystose familiale		

→ 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
59	Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley	85337	Déficience intellectuelle liée à l'X type Zorick
113	Syndrome de Bazex-Dupré-Christol	79458	Syndrome d'Oley
113	Syndrome de Bazex-Dupré-Christol	79458	Syndrome d'hypotrichose congénitale-milia
138	Syndrome CHARGE	1474	Syndrome de colobome-microptalmie-cardiopathie-surdité
138	Syndrome CHARGE	1474	Syndrome de Hittner-Hirsch-Kreh
144	Syndrome de Lynch	99817	Syndrome de Turcot non polypesque
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

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
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
300	Déficit en enzyme bifonctionnelle	2981	Déficit en thiolase
392	Syndrome de Holt-Oram	1940	Syndrome de malformation de l'épaule et du thorax-cardiopathie congénitale
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
636	Neurofibromatose type 1	2029	Fibromatose multiple non ossifiante
636	Neurofibromatose type 1	2029	Syndrome de Jaffe-Campanacci
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 marfanoidé 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

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées		→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée	Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
794	Syndrome de Saethre-Chotzen	1219	Syndrome de Kurczynski-Casperon	1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	3022	Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-fente labiale/palatine
794	Syndrome de Saethre-Chotzen	3106	Syndrome de Robinow-Sorauf	1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	99694	Syndrome de synéchie alvéolaire-ankyloblépharon-dysplasie ectodermique
798	Syndrome de Schinzel-Giedion	3118	Syndrome de Rudiger	1159	Arthropathie pseudorhumatoïde progressive infantile	2654	Nanisme syndesmo-dysplasique
823	Spina bifida isolé	93968	Méningocèle	1159	Arthropathie pseudorhumatoïde progressive infantile	2654	Syndrome de Laplane-Fontaine-Lagardère
869	Syndrome triple A	99777	Syndrome d'achalasie-alacrymie	1200	Syndrome d'atrésie des choanes-surdité-cardiopathie-dysmorphie craniofaciale	77302	Dysplasie oculo-oto-faciale
897	Syndrome de Waardenburg-Shah	918	Syndrome ABCD	1215	Atrophie optique autosomique dominante plus	3349	Syndrome de Treft-Sanborn-Carey
910	Xeroderma pigmentosum	1569	Syndrome de De Sanctis-Cacchione	1215	Atrophie optique autosomique dominante plus	3349	Syndrome d'atrophie optique-ophtalmoplégie-ptosis-surdité-myopathie
910	Xeroderma pigmentosum	1569	Xeroderma pigmentosum avec manifestations neurologiques	1215	Atrophie optique autosomique dominante plus	3212	Atrophie optique autosomique dominante et surdité congénitale
912	Syndrome de Zellweger	1271	Syndrome de Bowen	1215	Atrophie optique autosomique dominante plus	3212	Syndrome de Konigsmark-Knox-Hussels
955	Acro-ostéolyse autosomique dominante	2853	Syndrome de péroné en serpentin-rein polycystique	1234	Syndrome de Bartsocas-Papas	79446	Syndrome des ptérygium multiples type Aslan
955	Acro-ostéolyse autosomique dominante	2853	Incurvation serpentine du péroné	1263	Dysplasie en boomerang	156723	Dysplasie de Piepkorn
955	Acro-ostéolyse autosomique dominante	2853	Syndrome d'Exner	1263	Dysplasie en boomerang	156723	Syndrome de côtes courtes-craniosynostose-polysyndactylie
969	Dysplasie acromicrique	2569	Syndrome de Moore-Federman	1299	Syndrome branchiosquelettogénital	157788	Syndrome d'hypospadias-hypertéléorisme-colobome et surdité
969	Dysplasie acromicrique	2569	Syndrome de nanisme-raideur articulaire-anomalies oculaires	1359	Complexe de Carney	623	Syndrome NAME
994	Séquence d'akinésie foetale	995	Syndrome d'akinésie foetale lié à l'X	1359	Complexe de Carney	623	Syndrome de naevi-myxome de l'oreillette-neurofibrome myxoïde-éphélides
994	Séquence d'akinésie foetale	995	Syndrome de Holmes-Benacerraf	1394	Dysplasie cérebropaciothoracique	228407	Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-déficience intellectuelle
1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	1401	Syndrome CHAND	1394	Dysplasie cérebropaciothoracique	228407	Syndrome de déficit en TMCO1
1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	1401	CHANDS	1466	Syndrome COFS	1317	Syndrome CAMFAK
1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	1401	Syndrome de Baughman	1466	Syndrome COFS	1317	Syndrome CAMAK
1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	1401	Syndrome de cheveux frisés-ankyloblépharon-dysplasie des ongles	1466	Syndrome COFS	1317	Syndrome de cataracte-microcéphalie-arthrogrypose-cyphose
1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	3022	Syndrome de Rapp-Hodgkin	1466	Syndrome COFS	1317	Syndrome de cataracte-microcéphalie-retard statural-cyphoscoliose
1071	Syndrome d'ankyloblépharon-anomalies ectodermiques-fente labiopalatine	3022	Dysplasie ectodermique type Rapp-Hodgkin	1487	Syndrome de Cooks	2355	Syndrome de Kumar-Levick

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées		→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée	Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
1487	Syndrome de Cooks	2355	Syndrome de dysplasie des ongles-camptodactylie-brachydactylie type B	2052	Syndrome de Fraser	2051	Syndrome Fraser-like
1509	Syndrome coxo-podo-patellaire	3112	Syndrome d'aplasie de la rotule-coxa vara-synostose tarsienne	2199	Kéatodermie palmoplantaire épidermolytique	496	Kéatodermie palmoplantaire de Thost-Unna
1643	Syndrome de microdélétion Xp22.3	431	Syndrome d'hypogonadisme congénital-ichtyose	2199	Kéatodermie palmoplantaire épidermolytique	496	Kéatodermie palmoplantaire non épidermolytique
1658	Syndrome d'absence de dermatoglyphes-miliaire congénital	1235	Syndrome de Basan	2199	Kéatodermie palmoplantaire épidermolytique	89833	Kéatodermie palmoplantaire à kératine tonotubulaire
1658	Syndrome d'absence de dermatoglyphes-miliaire congénital	1235	Syndrome de dysplasie ectodermique-dermatoglyphes absents	2353	Syndrome de Schilbach-Rott	1251	Syndrome blépharo-facio-squelettique
1762	Trisomie Xq28	85281	Syndrome de duplication MECP2	2353	Syndrome de Schilbach-Rott	1251	Syndrome de Richieri Costa-Guion Almeida-Rodini
1762	Trisomie Xq28	85281	Déficience intellectuelle liée à l'X type Lubs	2462	Syndrome de Shprintzen-Goldberg	2352	Syndrome de Kozlowski-Brown-Hardwick
1762	Trisomie Xq28	85281	Syndrome de Lubs-Arena	2470	Syndrome de Matthew-Wood	91129	Syndrome d'anophthalmie-anomalies cardiaques et pulmonaires-déficience intellectuelle
1762	Trisomie Xq28	85281	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-infections récurrentes	2510	Syndrome micro	2895	Syndrome de Pinsky-Di George-Harley
1768	Dysgénésie caudale familiale	1850	Syndrome de dysplasie rénale-mégavessie-sirénomelie	2510	Syndrome micro	2895	Syndrome de microptalmie-déficience intellectuelle
1768	Dysgénésie caudale familiale	1850	Syndrome de Selig-Benacerraf-Greene	2512	Microcéphalie primaire autosomique récessive	52183	Syndrome de condensation chromosomique prématurée-microcéphalie-déficience intellectuelle
1855	Dysplasie spondylo-enchondrale	50816	Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-déficit immunitaire combiné	2526	Syndrome de microcéphalie-lymphoédème-choriorétinopathie	1432	Syndrome de choriorétinopathie-microcéphalie autosomique dominante
1855	Dysplasie spondylo-enchondrale	50816	SPENCDI	2609	Déficit isolé en complexe	936	Acidémie succinique
1855	Dysplasie spondylo-enchondrale	50816	Syndrome de Roifman-Melamed	2616	Syndrome 3M	2661	Syndrome de nanisme-vertèbres hautes
1896	Syndrome EEC	1888	Syndrome d'ectrodactylie-dysplasie ectodermique sans fente labiopalatine	2637	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II	46658	Syndrome de nanisme primordial-micodontie-dents opalescentes et sans racine
1896	Syndrome EEC	1888	EEC syndrome sans fente labiopalatine	2637	Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II	46658	NMOSR
1896	Syndrome EEC	1889	Syndrome d'ectrodactylie-fente palatine	2686	Neutropénie cyclique	2689	Neutropénie intermittente
1896	Syndrome EEC	1889	ECP syndrome	2697	Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	1981	Syndrome de Fanconi-ichtyose-dysmorphie
1896	Syndrome EEC	2389	Syndrome de Lewis-Pashayan	2697	Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	1981	Syndrome de Deal-Barratt-Dillon
1896	Syndrome EEC	2389	Syndrome de fente labiopalatine-ectrodactylie	2697	Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	3438	Syndrome des voies biliaires anormales-insuffisance rénale
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 odonto-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 adréinal				

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées		→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée	Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
2697	Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	3438	Syndrome de Lutz-Richner-Landolt	3157	Spectre de dysplasie septo-optique	1678	Syndrome de Dincsoy-Salih-Patel
2697	Syndrome d'arthrogrypose-insuffisance rénale-cholestase	3438	Syndrome de cholestase-insuffisance rénale tubulaire	3157	Spectre de dysplasie septo-optique	1678	Syndrome de dysmorphie-ambiguïté génitale-hypopituitarisme-membres courts
2707	Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman	329255	Syndrome de blepharophimosis-déficience intellectuelle par déficit en UBE3B	3157	Spectre de dysplasie septo-optique	2243	Syndrome d'hypopituitarisme-micropénis-fente labiopalatine
2712	Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire	3013	Syndrome de radiculomégalie des canines-cataracte congénitale	3157	Spectre de dysplasie septo-optique	2244	Syndrome d'hypopituitarisme-microptalmie
2712	Syndrome oculo-facio-cardio-dentaire	3013	Syndrome de Marashi-Gorlin	3157	Spectre de dysplasie septo-optique	2244	Syndrome de Kaplowitz-Bodurtha
2750	Syndrome oro-facio-digital type 1	90649	Syndrome oro-facio-digital de type 7	3157	Spectre de dysplasie septo-optique	370006	Syndrome d'insuffisance hypophysaire multiple-microcéphalie secondaire-cécité-anomalies urinaires
2750	Syndrome oro-facio-digital type 1	90649	OFD7	3157	Spectre de dysplasie septo-optique	93943	Syndrome de dysgénésie du corps calleux-hypopituitarisme
2750	Syndrome oro-facio-digital type 1	90649	Syndrome de Whelan	3202	Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées	100039	Pseudohyperkaliémie familiale type 1
2750	Syndrome oro-facio-digital type 1	90649	Syndrome orofaciодigital de type 7	3253	Syndrome de Zlotogora-Ogur	90338	Dysplasie ectodermique type île Margarita
2796	Pachydermopériostose	964	Syndrome d'acromégalie-cutis verticis gyrata-leucone cornéen	3447	Syndrome de Weaver	3446	Syndrome de Weaver-like
2882	Sitostérolémie	101022	Macrothrombocytopénie méditerranéenne	3460	Syndrome de Torg-Winchester	2775	Ostéolyse carpotarsienne autosomique récessive
2909	Syndrome de Rothmund-Thomson	3333	Dysplasie du tissu conjonctif type Spellacy	3460	Syndrome de Torg-Winchester	2775	Ostéolyse multicentrique
2909	Syndrome de Rothmund-Thomson	3333	Syndrome de Spellacy-Gibbs-Watts	3464	Syndrome de Woodhouse-Sakati	1011	Syndrome extrapyramidal-alopécie-hypogonadisme
2995	Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial	2649	Syndrome de nanisme-déficience intellectuelle-anomalies oculaires-fente labiopalatine	3464	Syndrome de Woodhouse-Sakati	1011	Syndrome de Devriendt-Legius-Fryns
2995	Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial	2649	Nanisme de Richieri Costa-Guion Almeida	3471	Syndrome de Young	1301	Syndrome de bronchiectasie-oligospermie
2995	Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial	94084	Syndrome cérébro-oculo-facio-lymphatique	33001	Syndrome de lymphoedème-distichiasis	1683	Syndrome de distichiasis-anomalies cardio-vasculaires
2995	Syndrome de Baraitser-Winter cérébrofrontofacial	94084	Syndrome de Fryns-Aftimos	33001	Syndrome de lymphoedème-distichiasis	2419	Syndrome de lymphoedème-ptosis
3057	Déficit en monoamine oxydase A	3065	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-anomalie du métabolisme de la monoamine oxydase A	33364	Trichothiodystrophie	1245	Syndrome BIDS
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	1102	Syndrome d'anophthalmie-insuffisance hypothalamo-hypophysaire	33364	Trichothiodystrophie	1245	Syndrome amish-cheveux épars
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	1102	Microdélétion 14q22	33364	Trichothiodystrophie	1245	Trichothiodystrophie type D
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	1102	Monosomie 14q22	33364	Trichothiodystrophie	670	Syndrome PIBDS
3157	Spectre de dysplasie septo-optique	1102	Syndrome d'Al Frayh-Facharzt-Haque	33364	Trichothiodystrophie	670	Trichothiodystrophie avec photosensibilité
				33364	Trichothiodystrophie	670	Trichothiodystrophie type F
				33364	Trichothiodystrophie	453	Syndrome IBIDS
				33364	Trichothiodystrophie	453	Ictyose avec trichothiodystrophie
				33364	Trichothiodystrophie	453	Syndrome de Tay
				33364	Trichothiodystrophie	453	Trichothiodystrophie type E
				33364	Trichothiodystrophie	2739	Syndrome d'onycho-trichodysplasie-neutropénie
				33364	Trichothiodystrophie	2739	Syndrome ONMR
				33364	Trichothiodystrophie	2739	Syndrome d'Itin
				33364	Trichothiodystrophie	2739	Trichothiodystrophie type G

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées		→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée	Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
33364	Trichothiodystrophie	3123	Syndrome de Sabinas	79259	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ib	79261	Glycogénose type 1D
33364	Trichothiodystrophie	3123	Syndrome de cheveux cassants-déficience intellectuelle	79259	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase de type Ib	79260	Glycogénose type 1C
33364	Trichothiodystrophie	3123	Trichothiodystrophie type B	79452	Maladie de Milroy	79450	Lymphoedème congénital primaire non héréditaire
33364	Trichothiodystrophie	231256	Béta-thalassémie - trichothiodystrophie	79452	Maladie de Milroy	79450	Maladie de Milroy-like
33364	Trichothiodystrophie	75790	Syndrome de Pollitt	79500	Syndrome DOORS	1674	Syndrome digito-réno-cérébral
33364	Trichothiodystrophie	75790	Syndrome de trichothiodystrophie-syndrome neurocutané	79500	Syndrome DOORS	1674	Syndrome DRC
33364	Trichothiodystrophie	75790	Syndrome trichorrhexis nodosa	79500	Syndrome DOORS	1674	Syndrome d'Eronen-Somer-Gustafsson
33364	Trichothiodystrophie	75789	Syndrome SIBIDS	79502	Kératodermie palmoplantaire ponctuée type 2	736	Porokératose palmoplantaire de Mantoux
33364	Trichothiodystrophie	75789	Syndrome de trichothiodystrophie-ostéosclérose	83628	Syndrome LUMBAR	2125	Syndrome d'hémangiomes sacrés-anomalies congénitales multiples
35069	Dystrophie neuroaxonale infantile	2174	Syndrome de Hunter-Carpenter-McDonald	85199	Syndrome de craniosynostose-anomalies anales-porokératose	2060	Syndrome de Fukuda-Miyanomae-Nakata
36899	Dystonie myoclonique héréditaire	210566	Dystonie myoclonique 15	85293	Déficience intellectuelle liée à l'X type Cabezas	85289	Déficience intellectuelle liée à l'X type Vitale
36899	Dystonie myoclonique héréditaire	210566	DYT15	86872	Leucémie à grands lymphocytes granuleux T	2687	Neutropénie et hyperlymphocytose à grands lymphocytes granuleux
42738	Neutropénie congénitale sévère	37629	Neutropénie néonatale	90186	Maladie de Meige	90185	Lymphoedème primaire tardif non héréditaire
42775	Syndrome PHACE	1564	Syndrome de Dandy-Walker-hémangiome facial	90186	Maladie de Meige	90185	Maladie de Meige-like
42775	Syndrome PHACE	3195	Syndrome de malformation du sternum-dysplasie vasculaire	90340	Syndrome de Blau	90341	Sarcoïdose à début précoce
52368	Syndrome de Mohr-Tranebjærg	3213	Syndrome de surdité-atrophie optique-démence	91387	Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	88636	Syndrome de dilatation de l'aorte-hypermobilité articulaire-tortuosité des artères
52368	Syndrome de Mohr-Tranebjærg	3213	Syndrome de Jensen	91387	Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique	88636	Syndrome de dilatation aortique-hypermobilité articulaire-tortuosité artérielle
52430	Syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale	54238	Dystrophie myotonique type 3	93284	Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	163673	Dysplasie spondylo-épiphysaire type Byers
53271	Syndrome de Muenke	1535	Syndrome de craniosynostose-brachydactylie	93284	Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	163673	Syndrome de dysplasie spondylo-épiphysaire-dystrophie cornéenne ponctuée
53271	Syndrome de Muenke	1535	Syndrome de Glass-Chapman-Hockley	93950	Déficience intellectuelle liée à l'X type Sutherland-Haan	93944	Déficience intellectuelle liée à l'X type Fichera
56304	Atélostéogenèse type II	2640	Nanisme micromélique léthal type McAlister-Crane	95699	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase	63269	Syndrome d'Antley-Bixler avec anomalie génitale et trouble de la stéroïdogenèse
56304	Atélostéogenèse type II	2640	Syndrome de McAlister-Crane	95699	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase	63269	Syndrome d'Antley-Bixler lié à POR
60030	Syndrome de Loey-Dietz	97295	Syndrome de Furlong	95699	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase	63269	Syndrome d'Antley-Bixler type 2
60030	Syndrome de Loey-Dietz	97295	Craniosynostose marfanoidé				
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	Anomalie de la biogénése du péroxyosome	34	Acidémie pipécolique				
79189	Anomalie de la biogénése du péroxyosome	34	Hyperpipécolatémie				

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées		→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée	Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
95699	Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en cytochrome P450 oxydoréductase	63269	Syndrome de pseudo-Antley-Bixler avec ambiguïté génitale-troubles de la stéroïdogenèse	182050	Syndrome MYH9	1019	Syndrome d'Alport avec plaquettes géantes
97229	Déficit en transporteur de riboflavine	56965	Paralysie bulbaire progressive de l'enfant	182050	Syndrome MYH9	807	Syndrome de Sebastian
97229	Déficit en transporteur de riboflavine	56965	Maladie de Fazio-Londe	182050	Syndrome MYH9	807	Macrothrombocytopenie à inclusions leucocytaires
98769	Ataxie spinocérébelleuse type 15/16	98770	Ataxie spinocérébelleuse type 16	216866	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothéate kinase, forme classique	157855	HARP syndrome
98769	Ataxie spinocérébelleuse type 15/16	98770	SCA16	216866	Neurodégénérescence associée à un déficit en pantothéate kinase, forme classique	157855	Syndrome d'hypoprétalipoprotéinémie-acanthocytose-rétinite pigmentaire-dégénérescence du globus pallidus
98772	Ataxie spinocérébelleuse type 19/22	101107	Ataxie spinocérébelleuse type 22	220295	Complexe Xeroderma pigmentosum-syndrome de Cockayne	2837	Syndrome de dermatite "pellagre-like"-manifestations neurologiques
98772	Ataxie spinocérébelleuse type 19/22	101107	SCA22	221061	Cavernomatose cérébrale familiale	2486	Syndrome d'anomalies transverses des membres-hémangiome
98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	98812	Dyskinésie paroxystique hypnogénique	231568	Epidermolyse bulleuse dystrophique dominante généralisée	216989	Epidermolyse bulleuse dystrophique autosomique dominante, type Pasini
98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	98812	Dyskinésie paroxystique hypnagogique	231568	Epidermolyse bulleuse dystrophique dominante généralisée	216989	EBDD type Pasini
98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	98812	Dyskinésie paroxystique induite par le sommeil	231568	Epidermolyse bulleuse dystrophique dominante généralisée	79407	Epidermolyse bulleuse dystrophique autosomique dominante type Cockayne-Touraine
98784	Epilepsie frontale à crises nocturnes autosomique dominante	98812	Dyskinésie paroxystique nocturne	247691	Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	3421	Vasculopathie cérébro-rétinienne
98808	Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	101151	Dystonie 14	247691	Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	3421	CRV
98808	Dystonie dopa-sensible autosomique dominante	101151	DYT14	247691	Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	3421	Syndrome de Grand-Kainé-Fulling
98967	Dystrophie cornéenne de Schnyder	98968	Dystrophie cornéenne discoïde centrale	247691	Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	63261	HERNS syndrome
168569	Syndrome H	254723	Hypertrichose pigmentée avec diabète insulino-dépendant	247691	Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	63261	Syndrome d'endothéliopathie héréditaire-rétinopathie-néphropathie-crises
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				

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées		→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée	Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
247691	Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	71291	Rétinopathie vasculaire héréditaire	293843	Syndrome 3MC	2998	Syndrome de Carnevale-Krajewska-Fischetto
247691	Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	71291	HVR	293843	Syndrome 3MC	2998	Syndrome de Mingarelli
247691	Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	71291	RVH	293843	Syndrome 3MC	2998	Syndrome de ptosis-strabisme-diastasis des grands droits
247691	Vasculopathie rétinienne avec leucoencéphalopathie cérébrale et manifestations systémiques	71291	Syndrome de rétinopathie vasculaire héréditaire- phénomène de Raynaud-migraine	293864	Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrézie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire	137862	Syndrome de Martínez-Frías
261483	Syndrome de duplication Xq27.3q28	3423	Syndrome de Vasquez-Hurst-Sotos	293864	Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrézie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire	137862	Syndrome d'atrézie biliaire duodénale et extrahépatique-hypoplasie du pancréas-malrotation intestinale
261483	Syndrome de duplication Xq27.3q28	3423	Syndrome d'hypogonadisme-gynécomastie-déficience intellectuelle lié à l'X	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
263463	Dysplasie squelettique associée à CHST3	1792	Dysostose huméro-spinale	300751	Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de la conduction due à une mutation de LMNA	83618	Cardiomyopathie dilatée sévère avec ou sans myopathie
263463	Dysplasie squelettique associée à CHST3	93280	Dysplasie spondyloépiphytaire type Omani	314632	Parkinsonisme par déficit en ATP13A2	3336	Syndrome de Tomé-Brunet-Fardeau
263463	Dysplasie squelettique associée à CHST3	93280	Dysostose huméro-spinale	319646	PGM1-CDG	711	Glycogénose par déficit en phosphoglucomutase
264200	Syndrome de microdélétion 14q22q23	2055	Syndrome de petite taille-brachydactylie-dysmorphie	319646	PGM1-CDG	711	Déficit en phosphoglucomutase 1
264200	Syndrome de microdélétion 14q22q23	2055	Syndrome de Frias	319646	PGM1-CDG	711	GSD par déficit en phosphoglucomutase
284963	Syndrome de Marfan type 1	99715	Syndrome MASS	319646	PGM1-CDG	711	GSD type 14
284963	Syndrome de Marfan type 1	99715	Syndrome de prolapsus de la valve mitrale-anévrisme aortique-vergetures-signes squelettiques	319646	PGM1-CDG	711	GSD type XIV
289825	Lymphoedème primaire tardif	77242	Lymphoedème tardif	319646	PGM1-CDG	711	Glycogénose type XIV
289825	Lymphoedème primaire tardif	77241	Lymphoedème précoce	324737	SRD5A3-CDG	168972	Syndrome de Kahrizi
293843	Syndrome 3MC	2453	Syndrome de Malpuech	324737	SRD5A3-CDG	168972	Déficience intellectuelle type Kahrizi
293843	Syndrome 3MC	2453	Syndrome 3MC3	324737	SRD5A3-CDG	168972	Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-colobome -cyphose
293843	Syndrome 3MC	2506	Syndrome de Michels	324737	SRD5A3-CDG	139477	Syndrome d'Al-Gazali-Dattani
293843	Syndrome 3MC	2506	Syndrome 3MC1	329931	Glomérulonéphrite à dépôts de C3	93559	Glomérulonéphrite à dépôts de C3 isolés sans prolifération
293843	Syndrome 3MC	2506	Syndrome oculo-palato-squelettique	331176	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en G6PC3	178503	Syndrome de Dursun
293843	Syndrome 3MC	2998	Syndrome de Carnevale	331176	Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en G6PC3	178503	Syndrome d'hypertension artérielle pulmonaire-leucopénie-communication interauriculaire
293843	Syndrome 3MC	2998	Syndrome 3MC2	357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	1557	Syndrome de cutis verticis gyrata-déficience intellectuelle
293843	Syndrome 3MC	2998	Syndrome OSA	357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	1557	Syndrome de McDowall

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées		→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée	Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	217315	Syndrome de pachydermie plicaturée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité neurosensorielle	399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	217034	Azoospermie due à une anomalie méiotique
357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	217315	Syndrome de pachydermie plicaturée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité de perception	399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	217034	Infertilité masculine avec virilisation normale due à un arrêt de la maturation
357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	217315	Syndrome de pachydermie vorticellée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité de perception	399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	217034	Infertilité masculine avec virilisation normale due à une anomalie méiotique
357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	217315	Syndrome de pachydermie vorticellée du cuir chevelu-rétinite pigmentaire-surdité neurosensorielle	399808	Infertilité masculine monogénique avec tétratozoospermie	352613	Infertilité masculine par mutation de NANOS1
357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	79482	Syndrome de cutis verticis gyrata-aplasie de la thyroïde-déficience intellectuelle	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93609	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive sans surdité
357225	Pachydermie vorticellée primaire non essentielle du cuir chevelu	79482	Syndrome d'Akesson	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93609	AR dRTA sans surdité
370114	Dystonie cervicale combinée	293838	Syndrome d'encéphalopathie fatale infantile-hypertension artérielle pulmonaire	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93609	ATRd AR sans surdité
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	52428	Dystrophie musculaire congénitale type 1C	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93609	ATRd type 1c
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	52428	CMD1C	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93609	Acidose tubulaire rénale distale type 1c
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	52428	DMC1C	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93609	dRTA type 1c
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	52428	MDC1C	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93611	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive avec surdité
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	98894	Dystrophie musculaire congénitale type 1D	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93611	AR dRTA avec surdité
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	98894	CMD1D	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93611	ATR distale autosomique récessive avec surdité
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	98894	DMC1D	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93611	ATRd AR avec surdité
370953	Dystrophie musculaire congénitale due à une dystroglycanopathie	98894	MDC1D	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93611	ATRd type 1b
399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	217034	Infertilité masculine avec virilisation normale due à une anomalie de la méiose	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93611	Acidose tubulaire rénale distale type 1b
399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	217034	Azoospermie due à un arrêt de maturation	402041	Acidose tubulaire rénale distale autosomique récessive	93611	dRTA type 1b
399805	Infertilité masculine monogénique avec azoospermie ou oligozoospermie	217034	Azoospermie due à une anomalie de la méiose	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

→ Utiliser ces numéros ORPHA		au lieu de ces entités dépréciées	
Numéro ORPHA	Maladie à utiliser	Numéro ORPHA déprécié	Entité dépréciée
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
444490	Syndrome de chylomicronémie familiale	411	HLP type 1
448242	Brachyolmie autosomique récessive	93301	Brachyolmie type 1 de Hobaek
448242	Brachyolmie autosomique récessive	93303	Brachyolmie type 1 de Toledo
457059	Pseudohypoparathyroïdie avec ostéodystrophie héréditaire d'Albright	665	Ostéodystrophie héréditaire d'Albright
457240	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-petite taille-surpoids	3059	Déficience intellectuelle liée à l'X type Gu
457240	Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-petite taille-surpoids	3059	Mrx35

Pour toute question ou suggestion, n'hésitez pas à nous contacter: [contact.orphanet@inserm.fr](mailto: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, Février 2018,

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste\\_maladies\\_rares\\_par\\_ordre\\_alpha.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste_maladies_rares_par_ordre_alpha.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.